

Коновалёнок Н. А.
**СИНДРОМ ЛЕБЕРА: ОСОБЕННОСТИ НАСЛЕДОВАНИЯ И ГЕНЕТИЧЕСКОЕ
КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ**

Научный руководитель: канд. мед. наук, доц. Сычик Л. М.

Кафедра биологии

Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск

Атрофия зрительных нервов Лебера (АЗНЛ)- митохондриальное заболевание, характеризующееся двусторонней потерей зрения и ранним началом (возраст 20-35 лет). Встречается повсеместно, преимущественно поражаются представители мужского пола (вероятность проявления в 4-5 раз выше).

Распространённость заболевания 1:25000 на северо-востоке Англии, в России 3,2:100000, а также 2% всех случаев, связанных со слепотой, в Австралии. В Беларуси проведено 2 первичных обследования пациентов с атрофией зрительных нервов Лебера.

Наиболее частая причина АЗНЛ - мутация в гене ND-4 в позиции 11778 G>A (замена аденина на гуанин), который кодирует структуру фермента НАДН-убихинон оксидоредуктазы. Необходимым условием для фенотипического проявления заболевания является наличие мутации в состоянии гомо- или гетероплазмии. В дальнейшее развитие болезни включаются гены, локализованные в X-хромосоме, в связи с этим наблюдается неодинаковая пенетрантность заболевания у мужчин и женщин. Кроме того, триггерами АЗНЛ могут являться факторы окружающей среды: инфекция, голодание, переохлаждение, стресс, общая анестезия. Все вышеперечисленные факторы приводят к падению синтеза АТФ, увеличению количества свободных радикалов и нарушению окислительно-восстановительных процессов. Как следствие, в дальнейшем запускается апоптоз ганглиозных клеток сетчатки, что приводит к дегенерации клеток зрительного нерва и непосредственно к потере зрения.

Широкий диапазон и схожесть клинических симптомов митохондриальных заболеваний и болезней, имеющих иную этиологию, требует дифференцированного и грамотного подхода к постановке правильного диагноза пациенту с болезнью Лебера. ДНК-диагностика АЗНЛ является самым перспективным методом для постановки правильного диагноза.

При генетическом консультировании семей необходимо учитывать ряд факторов: наличие мутации у носителя в гомо-или гетероплазматическом состоянии; неполная пенетрантность мутации и связь степени проявления болезни с полом; возможность воздействия на пациента некоторых провоцирующих факторов. Все выше перечисленное является необходимым условием для улучшения качества генетического консультирования и для разработки новых терапевтических стратегий в лечении пациентов с АЗНЛ.