

**Бондарь Д. В., Сукора Д. О.**  
**СИНДРОМ КЕРНСА-СЕЙРА**

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

*Кафедра биологии*

*Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск*

Синдром Кернса-Сейра – наследственная болезнь, обусловленная изменением мтДНК. Данная группа заболеваний наследуется по материнской линии. Самой частой причиной данной патологии является делеция мтДНК (4977 нуклеотидных пар), при которой происходит элиминация генов ND5, ND4, ND4L, ND3, COXIII, приводящая к нарушению компонентов дыхательной цепи митохондрий, а также элиминация промежуточных генов тРНК, обуславливающая нарушение синтеза белка. Делеция мтДНК у больных с синдромом Кернса-Сейра наиболее выражена в клетках синусового и атриовентрикулярного узлов и ножках пучка Гиса. Это ведет к поражению проводящей системы сердца и развитию угрожающих жизни состояний.

Несмотря на то что синдром Кернса-Сейра отличается значительным клиническим полиморфизмом патологии и носит полиорганный характер, можно выделить наиболее часто встречающиеся симптомы заболевания: мышечная слабость, нарушение толерантности к физической нагрузке, поражение глаз, снижение интеллекта, расстройства координации, поражение проводящей системы сердца, низкий рост, деформация скелета. Симптомы заболевания проявляются в возрасте от 4 до 18 лет. Продолжительность жизни больного напрямую зависит от работы сердечно-сосудистой системы. Развитие дисфункции и снижение сократительной способности миокарда, наличие ишемических изменений в миокарде резко ухудшают течение синдрома Кернса-Сейра.

Диагностика представляет определенные трудности и требует применения довольно разнообразных исследований. Синдром Кернса-Сейна, характеризующийся делецией мтДНК, выявляется благодаря блоттингу по Саузерну и ПЦР протяженных участков мтДНК, что и является подтверждением диагноза. При анализе литературных источников в Беларуси пациентов с синдромом Кернса-Сейра не зарегистрировано. Однако на территории РБ были обследованы 2 пациента (жители Украины) в РНЦП «Мать и дитя», где и был подтвержден диагноз.

Таким образом, синдром Кернса-Сейна труден для диагностики в силу неспецифичности и клинических проявлений, и результатов объективных методов исследования, поэтому требуется разработка программ верификации, основанная на удачном сочетании морфологических, биохимических, молекулярно-генетических критериев. Разработка данных программ требует более тщательного и подробного изучения данного синдрома современной медициной.