

*Бубнова В. А.*  
**СИНДРОМ ЛЕЯ: МЕДИЦИНСКИЕ И ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ОСОБЕННОСТИ**  
*Научный руководитель: канд. биол. наук, доц. Карасева Е. И.*  
*Кафедра биологии*  
*Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск*

Синдром Лея (СЛ) или подострая некротизирующая энцефаломиопатия – это редкое, малоизученное, наследственное, генетически гетерогенное заболевание из группы митохондриальных энцефаломиопатий. В настоящее время медицина способна лишь в незначительной степени облегчить протекание СЛ без надежды на излечение. Это вызывает необходимость детального изучения этого синдрома если не для нахождения панацеи, то для более успешного сопровождения пациентов, а также поисков возможных обходных путей в борьбе с необратимыми последствиями.

СЛ может наследоваться по митохондриальному, аутосомно-рецессивному и X-сцепленному рецессивному типу. Около 20-25% случаев синдрома вызваны мутациями мтДНК, а 75-80 % - ядерной ДНК.

Чаще всего начало заболевания приходится на первые годы жизни и в большинстве случаев остро не проявляется. Основными симптомами СЛ являются потеря психомоторных навыков, развитие диффузной мышечной гипотонии, появление нарушений вскармливания (обычно связаны с ослаблением мышечного тонуса, отказ от еды, необъяснимые рвоты), частый беспричинный крик, повышенная возбудимость или сонливость, иногда появляются эпилептические судороги, преимущественно миоклонического характера.

Выяснено, что самым частым биохимическим дефектом при СЛ является недостаточность комплекса IV дыхательной цепи митохондрий цитохром с-оксидазы (СОХ). Белорусскими специалистами проанализированы биохимические и молекулярно-генетические характеристики СЛ (11 пациентов). Доказано, что основными биохимическими маркерами заболевания являются умеренной степени лактатацидемия и гипераланинемия, которые отражают субкомпенсированный метаболический ацидоз. В нашей стране самой распространенной причиной СЛ является делеция 845delCT в ядерном гене SURF1.

Диагностика данного заболевания затруднена и не проводится в пренатальный и неонатальный периоды. Первоначальный диагноз ставится на основании прогрессирующего нарастания неврологических расстройств, которые указывают на частичное поражение серого вещества мозга и возможное наличия повторных случаев заболевания в семье. В настоящее время найдено 17 генетических вариантов СЛ, из них только 2 подвергаются ДНК-диагностике.

На данный момент, СЛ не имеет успешного медикаментозного лечения. В основном оказывается исключительно симптоматическое лечение. Однако сейчас происходит тестирование препарата ЕР1-743 для лечения данного расстройства. В 2016 году в первые было удачно проведено рождение ребенка от трех родителей (митохондриальная терапия). В данном случае была применена техника «веретенообразного ядерного переноса». Здоровое материнское ядро было перенесено в безъядерную донорскую яйцеклетку. Это свидетельствует о возможности современной медицины предотвратить это заболевание.