

Гутник В. В., Юркевич В. П.

СИНДРОМ MERRF

Научный руководитель: канд. биол. наук, доц. Карасева Е. И.

Кафедра биологии

Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск

Синдром MERRF (миоклонус-эпилепсия с разорванными красными мышечными волокнами) – митохондриальная болезнь, которая возникает вследствие генетических и структурно-биохимических дефектов митохондрий. Распространенность синдрома MERRF в Финляндии составляет 1,5:100 000, в Англии - 0,25: 100 000 и 0,25:100 000 среди детского населения Швеции.

Синдром MERRF обусловлен снижением эффективности клеточного дыхания вследствие точечных мутаций митохондриальной ДНК (мтДНК), кодирующей белки I и IV комплексов дыхательной цепи митохондрий и транспортные РНК.

Около 95% случаев синдрома MERRF обусловлены заменами нуклеотидов мтДНК в положениях 8344 (аденина на гуанин) и 8356 (тимина на цитозин), которые затрагивают ген лизинового тРНК, что приводит к нарушению митохондриального синтеза лизинобогатых белков в результате преждевременного обрыва трансляции.

Тип наследования этого синдрома цитоплазматический или митохондриальный, при котором передача мутантной ДНК потомкам происходит через цитоплазму яйцеклетки. Заболевание передается исключительно по материнской линии. Для него характерна выраженная клиническая гетерогенность даже у членов одной семьи.

Основными симптомами являются миоклонус эпилепсия, деменция, атаксия, миопатия, нейросенсорная тугоухость, отставание в физическом развитии.

Синдром MERRF диагностируется по результатам клинических данных и молекулярно-генетического тестирования. Важным морфологическим признаком патологии служит обнаружение в биоптатах скелетных мышц характерных красных рваных мышечных волокон ("ragged-red" fibres, RRF). У всех людей с данным заболеванием выявляют повышение лактата и пирувата в крови и цереброспинальной жидкости (ЦСЖ). В ЦСЖ обнаруживают резкое повышение белка.

Специфических методов лечения синдрома MERRF не найдено. Лечение направлено на коррекцию нарушений энергетического обмена, уменьшение степени лактат-ацидоза, предупреждение повреждений мембран митохондрий свободными радикалами кислорода. Препараты антиконвульсанты применяются для предотвращения судорог и для их контроля. Физическая терапия, аэробные и различные упражнения могут улучшить мышечную слабость и моторные функции.

Прогноз зависит от тяжести генетического дефекта. В тех случаях, когда мутантная митохондриальная ДНК в тканях превышает 84-90%, прогноз является неблагоприятным и фатальный исход наступает уже через 5-10 лет после первых симптомов.

Риск для детей больных мужчин равен нулю, поскольку, дети не наследуют отцовскую мтДНК. Риск для детей больных или здоровых женщин с мутацией MERRF точно оценить невозможно.