

Болезни дыхательной цепи митохондрий: особенности клиники и ранней диагностики

Тарасевич Анастасия Сергеевна, Дыгун Анастасия Михайловна

Белорусский государственный медицинский университет, Минск

*Научный(-е) руководитель(-и) – кандидат медицинских наук, доцент **Вязова Людмила Иосифовна**, Белорусский государственный медицинский университет, Минск*

В настоящее время во всем мире существует тенденция к росту числа редких заболеваний, среди которых лидирующие позиции занимает генетическая патология. В Республике Беларусь ежегодно рождается свыше 3500 детей с врожденными и наследственными заболеваниями. Часть младенцев погибает в раннем возрасте, подавляющее большинство остаются инвалидами на всю жизнь, нуждаясь в постоянной терапии и уходе. Поэтому изучение особенностей клиники, разработки способов ранней диагностики и лечения является актуальным не только с медицинской, но и с социально-экономической точки зрения.

Болезни дыхательной цепи митохондрий называют «новым классом болезней», регистрируемых с частотой 1 случай на 5000 новорождённых. К настоящему времени описано более 30 их клинических вариантов.

Митохондриальные заболевания — большая гетерогенная группа мультисистемных наследственных заболеваний, в основе которых лежит нарушение электронтранспортной цепи митохондрий и снижение уровня окислительного фосфорилирования. Вследствие этих процессов снижается продукция АТФ, что приводит в конечном итоге к гибели клеток и, как исход, к повреждению различных органов и тканей. Нарушение клеточной энергетики приводит к полиморфизму клинических проявлений, что маскирует данные заболевания под другими нозологическими формами, приводя к несвоевременной диагностике и подбору терапии.

В работе особое внимание уделяется особенностям начальных проявлений болезней, что имеет большое значение в деятельности практикующего врача-педиатра.

Цель данной работы – проанализировать основные клинические проявления и особенности течения болезней дыхательной цепи митохондрий, обобщить основные критерии ранней диагностики на современном этапе.