

Синдром Барта

Солонец Ксения Михайловна

Белорусский государственный медицинский университет, Минск

Научный(-е) руководитель(-и) – кандидат биологических наук, доцент Мезен Нина Иосифовна, Белорусский государственный медицинский университет, Минск

Синдром Барта – редкое заболевание с X-сцепленным рецессивным типом наследования, также характеризуется митохондриальной недостаточностью.

Цель исследования: анализ литературных данных по синдрому Барта.

Заболевание было впервые описано в 1983 году педиатром Питером Бартом при наблюдении за голландской семьей с высокой младенческой смертностью, причинами которой являлись инфекции или сердечная недостаточность. Первый случай заболевания относится к 1979 году, когда авторы описали X-сцепленную рецессивную кардиомиопатию с аномальными митохондриями. Во всем мире известно о 151 больном синдромом Барта, нет каких-либо расовых или этнических различий. Данный синдром найден исключительно у мужчин в возрасте от 0 до 49 лет.

Основной генетический дефект при синдроме Барта – мутация в гене тафазина. Большинство мутаций – миссенс-мутации, небольшие инсерции или делеции. Это единственное известное заболевание человека, при котором ремоделируется кардиолипид. Типичными признаками заболевания являются кардиомиопатия, нейтропения, скелетная миопатия, неврологические расстройства, метаболические нарушения, а также менее известные особенности: желудочковые аритмии, моторная задержка, изолированная легочная недостаточность, гипогликемия, лактоацидоз. Сердечные нарушения представляют основную угрозу для жизни больных. Кардиомиопатия – клинический признак синдрома Барта, проявляющийся в 70% случаев уже на первом году жизни. Нейтропения предрасполагает к развитию различных инфекционных заболеваний. В результате нейропсихологического тестирования выявляются у части больных нарушения зрительно-пространственной ориентации. При биопсии скелетной мышцы больных обнаруживается большое количество липидов в миоцитах. Специфического лечения при синдроме Барта на данный момент не существует, оно направлено на конкретные симптомы. Однако профилактика известных факторов риска и поддерживающая терапия позволяют оказать существенную помощь больным и обеспечить хорошее качество жизни.

Для диагностики синдрома Барта необходимо выявление симптомов, характерных для данного синдрома, клиническое обследование, биохимическое исследование крови и мочи, поиск мутаций в гене тафазина.