

**Булыка Е. И.**

## **СРАВНИТЕЛЬНАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА СИНДРОМОВ MELAS И MERRF**

**Научный руководитель: асист. Корбут Ю. И.**

*Кафедра биологии*

*Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск*

С каждым годом диагностируется всё больше митохондриальных заболеваний. Их особенность состоит в том, что одна и та же мутация митохондриальной ДНК может иметь различную симптоматику, а один и тот же клинический фенотип может определяться разными мутациями. В связи с этим дифференциальная диагностика митохондриальных заболеваний вызывает ряд трудностей.

Целью данной работы является определение сходства и различия митохондриальных заболеваний на примере синдромов MELAS и MERRF.

Синдромы MELAS (митохондриальная энцефаломиопатия, лактатацидоз, инсультоподобные эпизоды) и MERRF (миоклонус эпилепсия с рваными красными волокнами) входят в состав группы наследственных болезней, развивающихся вследствие расстройства работы митохондрий. При этом нарушается энергетический обмен, что приводит к многочисленным сбоям деятельности организма. Для каждого синдрома характерна часто встречающаяся мутация. При синдроме MELAS – это мутация A3243G митохондриального гена MTTL1, который кодирует транспортную РНК лейцина. При синдроме MERRF часто выявляется мутация A8344G в гене MTTK митохондриальной транспортной РНК лизина.

Основными общими признаками изучаемых синдромов являются «рваные» красные мышечные волокна, миопатия, судороги, приступы эпилепсии, мозжечковая атаксия, первые признаки в возрасте моложе 40 лет, лактат-ацидоз. Эти нарушения допускают постановку диагноза «митохондриальная болезнь», но не позволяют абсолютно точно выявить синдром.

В то же время, оба заболевания имеют особенности клинического проявления. Отличительной чертой синдрома MELAS являются инсультоподобные состояния в возрасте 5-15 лет, мигренеподобные головные боли и повышенный уровень лактата в крови в состоянии покоя. Клиническая картина синдрома MERRF включает в себя мозжечковую атаксию, сочетание миоклонус-эпилепсии с «рваными» красными волокнами скелетных мышц и липоматоз.

Часто обнаруживается перекрестный синдром MERRF/MELAS. При данной патологии мутации выявляются в генах A3243G, A8344G и других. Феномен гетероплазии объясняет возможность существования подобного дефекта.

Синдромы MELAS и MERRF имеют схожую клиническую и морфологическую природу. Большинство используемых диагностических методов обладают низкой специфичностью в отношении отдельных митохондриальных заболеваний. Поэтому постановка диагноза синдромов MELAS и MERRF основана на сочетании клинической и морфологической картин, а также генеалогического, биохимического и генетического анализов. Своевременно проведенная диагностика улучшает качество жизни пациента и прогноз дальнейшего лечения.