© Николаева Е.А., Новиков П.В., 2014

Е.А. Николаева, П.В. Новиков

ПРОБЛЕМА ДИАГНОСТИКИ И ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ МИТОХОНДРИАЛЬНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ У ДЕТЕЙ

ОСП Научно-исследовательский клинический институт педиатрии
ГБОУ ВПО РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ, Москва

Рассмотрены характерные особенности митохондриальных болезней (МБ) – группы патологических состояний, обусловленных генетически детерминированными нарушениями клеточной биоэнергетики. Обращено внимание на сложности диагностики и дифференциальной диагностики МБ, связанные с их генетической гетерогенностью, межсемейным и внутрисемейным полиморфизмом, широким спектром проявлений, сходством с другими заболеваниями, имеющими иное происхождение. Подчеркнута необходимость генетической верификации диагноза, имеющей решающее значение для медико-генетического консультирования семьи и профилактики повторных случаев болезни. Разработана схема дифференциальной диагностики митохондриальной патологии на основании генеалогических данных. Представлены результаты клинико-лабораторного обследования пациентов, которые позволяют ограничить спектр подозреваемых нозологических форм и определить наиболее вероятные генные дефекты, подлежащие идентификации в первую очередь. Обращено внимание на недостаточную эффективность лечения больных. Дано обоснование для назначения препарата коэнзима Q_{10} (убихинон, убидекаренон, кудевита) в комплексной терапии МБ.

Ключевые слова: *дети, митохондриальные болезни, клинические симптомокомплексы, диагностика, дифференциальная диагностика, наследование, лечение, коэнзим* Q_{10}.

The article discusses the peculiarities of mitochondrial diseases (MD) – a group of pathological conditions, caused by genetically determined cellular energetic malfunction. Particular emphasis is placed on the difficulties of diagnosis and differential diagnosis, resulting from the genetic heterogeneity, inter – and intrafamilial polymorphism, vide range of clinical manifestations, similarity with diseases of other origin. The need for genetic verification of the diagnosis is highlighted, which is crucial for genetic counseling and prevention of repeated family cases of the disease. The strategy of differential diagnosis of mitochondrial conditions, based on genealogical data, is proposed. The results of clinical and laboratory examination are given, which allow to limit the range of suspected nosological entities and to define the most probable genetic defects to be identified primarily. Attention is drawn to inadequate treatment of patients. The justification of using Coenzyme Q_{10} medications (ubiquinone, ubidecarenone, kudevita) in combined treatment of MD is given.

Key words: *children, mitochondrial diseases, clinical features, diagnosis, differential diagnosis, inheritance, treatment, Coenzyme* Q_{10}.

Митохондриальные болезни (МБ) представляют собой группу тяжелых прогрессирующих заболеваний, обусловленных первичными генетическими дефектами клеточного энергообмена. Клинически патология характеризуется преимущественным поражением нервной и мышечной систем. Первоначально болезни данной группы рассматривались как исключительно редкие. К настоящему времени изменились взгляды на их распространенность, которая оценивается как 1:5000 – 1:10 000 населения [1–3]. В последние годы стало очевидным, что МБ являются существенной проблемой для педиатрии, в значительной степени обусловливая детскую заболеваемость, инвалидность и смертность. Между тем диагностика и дифференциальная диагностика МБ затруднена, что связано с особенностями наследования, разнообразием клинических

Контактная информация:
Николаева Екатерина Александровна – д.м.н., главный научный сотрудник отделения психоневрологии и наследственных заболеваний с нарушением психики ОСП Научно-исследовательский клинический институт педиатрии ГБОУ ВПО РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ
Адрес: 125412 г. Москва, ул. Талдомская, 2
Тел.: (495) 483-20-92, **E-mail:** enikolaeva@pedklin.ru
Статья поступила 23.06.14, принята к печати 25.06.14.