

М.Г. Ипатова^{1,2}, Ю.С. Иткис³, И.О. Бычков³, А.Н. Гришина¹,
Е.Л. Туманова^{1,2}, Е.Ю. Захарова³

СИНДРОМ ИСТОЩЕНИЯ МИТОХОНДРИАЛЬНОЙ ДНК У НОВОРОЖДЕННОГО РЕБЕНКА

¹ФГБОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ, ²ГБУЗ «ДГКБ № 13 им. Н.Ф. Филатова ДЗМ»,
³ФГБНУ «МГНЦ», г. Москва, РФ



Синдром истощения или деплеции митохондриальной ДНК (мтДНК) – это генетически и клинически гетерогенная группа аутосомно-рецессивных заболеваний, которая характеризуется резким снижением содержания мтДНК, что ведет к нарушению образования энергии в клетках и, как следствие, к поражению тканей и органов. Эти синдромы обусловлены нарушениями в гомеостазе мтДНК, вызванными мутациями в ядерных генах, функция которых связана с метаболизмом митохондриальных нуклеотидов или репликацией мтДНК. Всего на сегодняшний день описано более 20 ядерных генов, ассоциированных с синдромом истощения мтДНК, что объясняет фенотипическую гетерогенность этой группы заболеваний: выделяют миопатическую, энцефаломиопатическую, гепатоцеребральную, нейрогастроинтестинальную формы. В настоящее время эффективные методы лечения не разработаны. В связи с тяжелыми метаболическими нарушениями для синдромов истощения мтДНК прогноз неблагоприятный. В статье описано наблюдение клинического случая гепатоцеребральной формы митохондриальной патологии, вызванной мутацией в гене *DGUOK*.

Ключевые слова: синдром истощения (деплеции) митохондриальной ДНК, митохондриальная гепатопатия, гепатоцеребральная форма, ген *DGUOK*, новорожденный.

Цит.: М.Г. Ипатова, Ю.С. Иткис, И.О. Бычков, А.Н. Гришина, Е.Л. Туманова, Е.Ю. Захарова. Синдром истощения митохондриальной ДНК у новорожденного ребенка. *Педиатрия*. 2018; 97 (1): 71–77.

M.G. Ipatova^{1,2}, Y.S. Itkis³, I.O. Bychkov³, A.N. Grishina¹,
E.L. Tumanova^{1,2}, E.Yu. Zakharova³

MITOCHONDRIAL DNA DEPLETION SYNDROME IN A NEWBORN CHILD

¹Pirogov Russian National Research Medical University;
²N.F.Filatov Children's City Clinical Hospital № 13; ³Research Centre of Medical Genetics, Moscow, Russia

Mitochondrial DNA (mtDNA) depletion syndrome is a genetically and clinically heterogeneous group of autosomal recessive diseases characterized by a severe decrease of mtDNA content, which cause energy production in cells disorder and, as a result, damage tissues and organs. These syndromes are caused by disorders in the mtDNA homeostasis induced by mutations in nuclear genes whose function is related to mitochondrial nucleotides metabolism or mtDNA replication. To date, more than 20 nuclear genes associated with mtDNA depletion syndrome are described, which explains the phenotypic heterogeneity of this disease group: there are myopathic,

Контактная информация:

Ипатова Мария Георгиевна – к.м.н., доц. каф. госпитальной педиатрии им. акад. В.А. Таболина педиатрического факультета ФГБОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ
Адрес: Россия, 117997, г. Москва, ул. Островитянова, 1
Тел.: (499) 766-73-20, **E-mail:** vmariachka1@mail.ru
Статья поступила 4.12.17, принята к печати 20.01.18.

Contact Information:

Ipatova Maria Georgievna – Ph.D., associate prof. of Hospital Pediatrics Department named after Academician V.A. Tabolin, Pirogov Russian National Research Medical University
Address: Russia, 117997, Moscow, Ostrovityanova str., 1
Tel.: (499) 766-73-20, **E-mail:** vmariachka1@mail.ru
Received on Dec. 4, 2017, submitted for publication on Jan. 20, 2018.