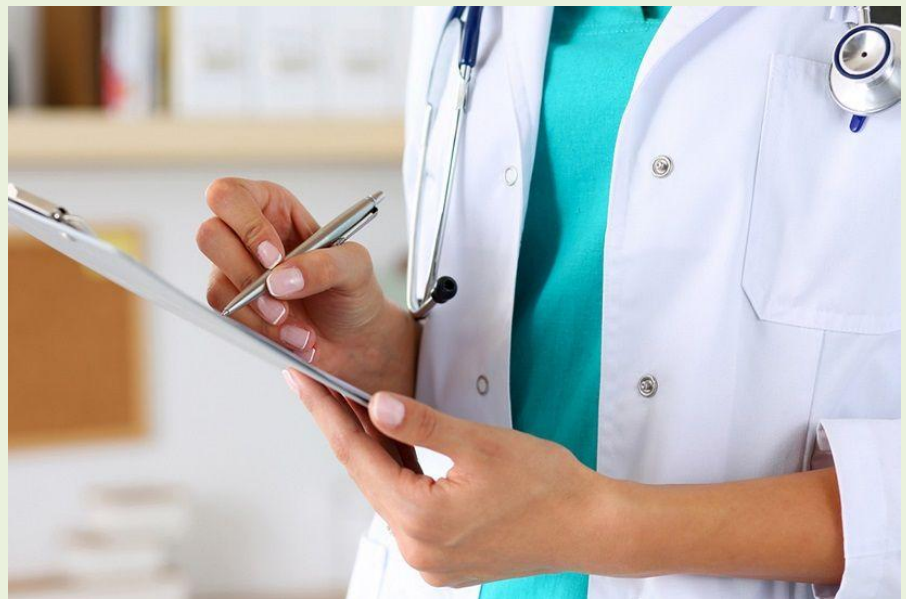


СИНДРОМ MELAS

Барчан Алексей
Иванович
Педиатрический
факультет
Гр.9

ЧТО ТАКОЕ MELAS?

- **ME - Mitochondrial Encephalomyopathy** (митохондриальная энцефаломиопатия)
- **LA - Lactic Acidosis**
(лактатацидоз)
- **S - Stroke-like episodes**
(инсультоподобные эпизоды)

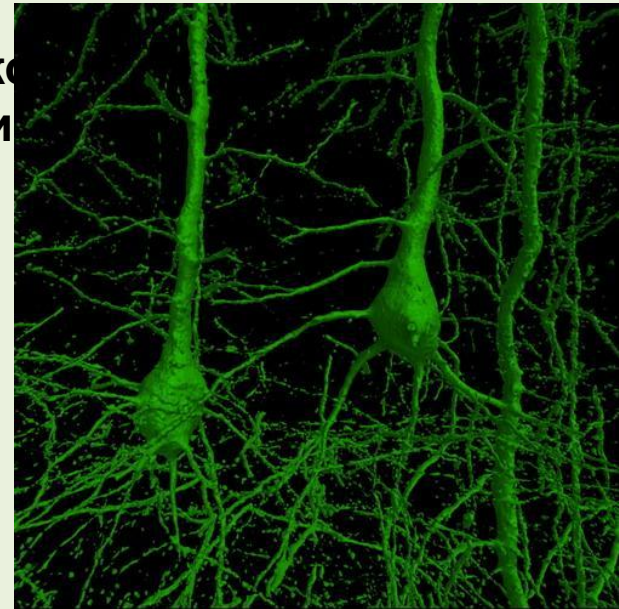


ЧТО ТАКОЕ MELAS?

- Синдром MELAS— прогрессирующее нейродегенеративное заболевание.
- В каждом конкретном случае набор симптомов и их тяжесть может сильно отличаться, поскольку синдром связан с мутациями во многих генах: MTTL1, MTTQ, MTTN, MTTK, MTTS1, MTND1, MTND5, MTND6, MTTS2.



первые у ко
ой линии



РАСПРОСТРАНЕННОСТЬ

- Среди взрослого населения Финляндии число лиц с синдромом и мутацией A3243G было оценено в 10.2 человека на 100000.
- На севере Англии распространённость этой же мутации оценена в 1 на 13000 человек.



ПРИЧИНЫ ЗАБОЛЕВАНИЯ

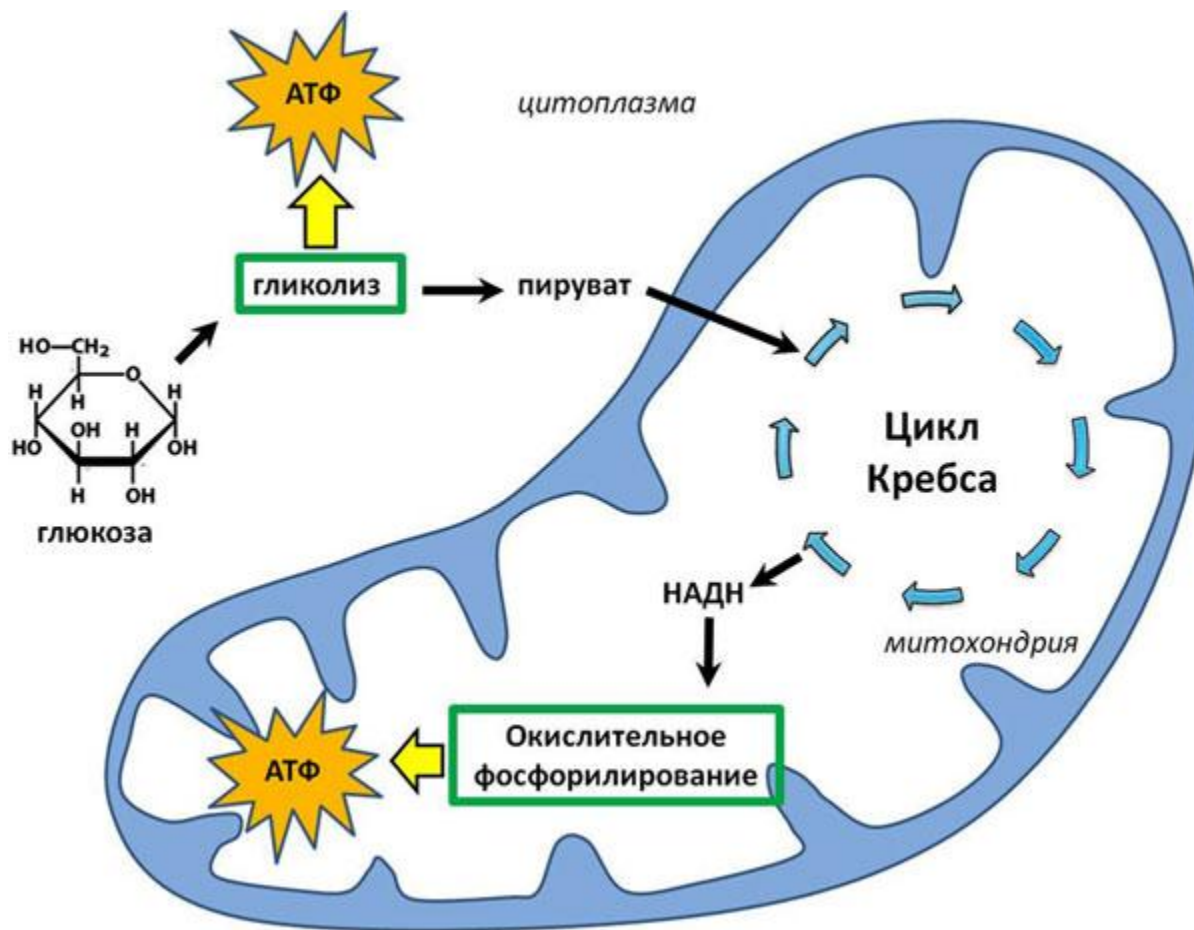
- У большинства пациентов (80%) синдром MELAS обусловлен точковой заменой A3243G в гене тРНК лейцина (UUR), 7,5% - точковой заменой T3271C, еще реже - заменой A3252G в том же гене мтДНК и точковой мутацией в гене COX III.
- Злокачественная мигрень с инсультоподобными состояниями может быть обусловлена спорадическими делециями мтДНК.



ПАТОГЕНЕЗ

- Мутации мтДНК, контролирующие дыхательную цепь митохондрий, сопровождаются нарушением процессов окислительного фосфорилирования - важнейшего источника энергии для метаболических процессов в клетке.
- Точковые мутации мтДНК, затрагивающие функцию тРНК, поражают синтез практически всех белков, кодируемых мтДНК, приводя к их сочетанной недостаточности.
- При мутациях мтДНК чаще всего наблюдается сочетанная ферментная недостаточность (например, комплексов I+III+IV), причем эта недостаточность переменна, но всегда частичная, иногда почти граничит с нормой.

СХЕМА ПОЛУЧЕНИЯ ЭНЕРГИИ КЛЕТКОЙ



КЛИНИЧЕСКИЕ ПРОЯВЛЕНИЯ

- Возраст: 5-35 лет (чаще 5-15)
- Манифестация:
инсульто-подобные состояния (кортикальный или субкортикальный инфаркт), злокачественная мигрень. они сопровождаются гемипарезами и гемианопсией и имеют тенденцию к относительно быстрому восстановлению.

Симптомы инсульта

Если помощь пострадавшему не будет оказана в течении 3,5 часов, ему грозит глубокая инвалидность!

FAST тест на симптомы инсульта



Face
Парализовало правую или левую половину лица



Arm
Слабость в одной руке



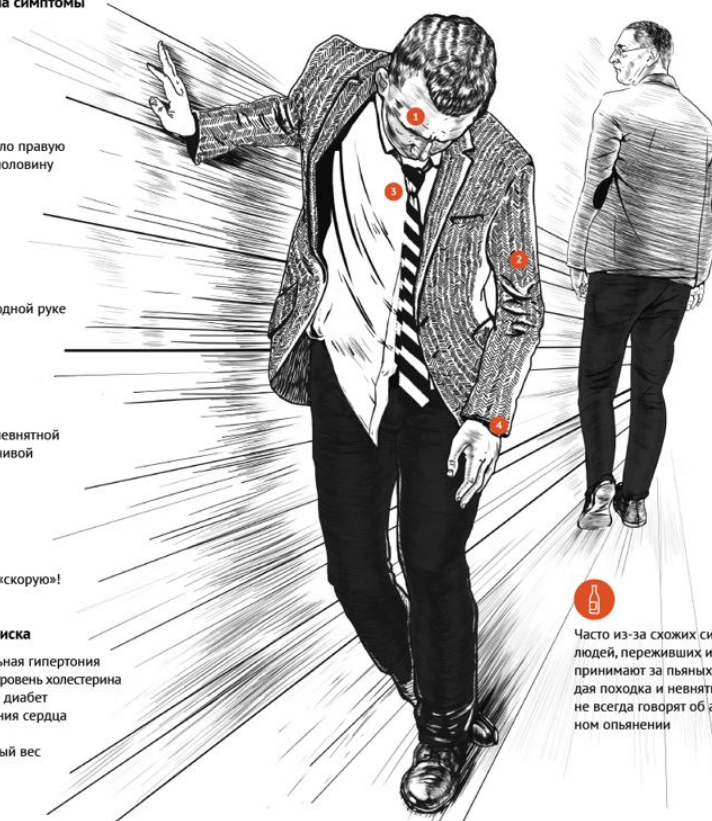
Speech
Речь стала невнятной и неразборчивой



Test
Вызывайте «скорую»!

Факторы риска

- Артериальная гипертония
- Высокий уровень холестерина
- Сахарный диабет
- Заболевания сердца
- Курение
- Избыточный вес



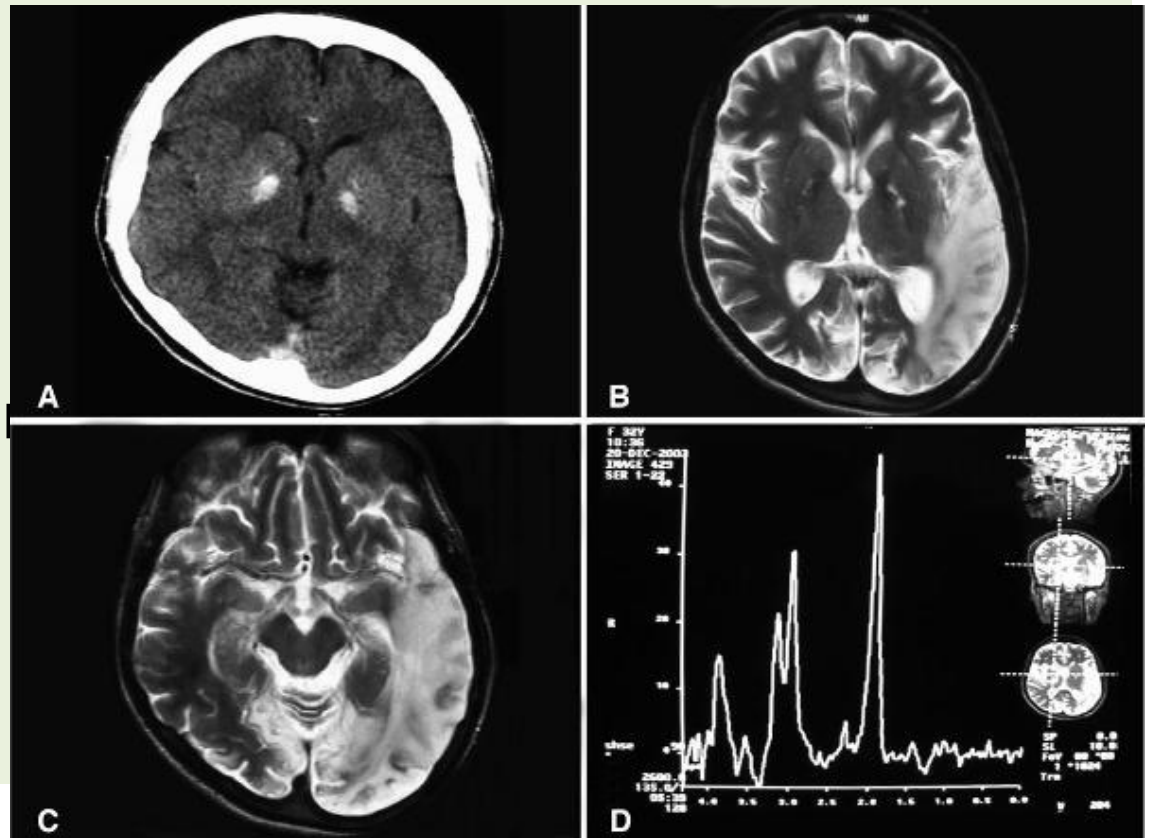
Часто из-за схожих симптомов людей, переживших инсульт, принимают за пьяных. Нетвёрдая походка и невнятная речь не всегда говорят об алкогольном опьянении

- Неврологические симптомы : эпилептические приступы (фокальные, вторично генерализованные, диалептические и другие),

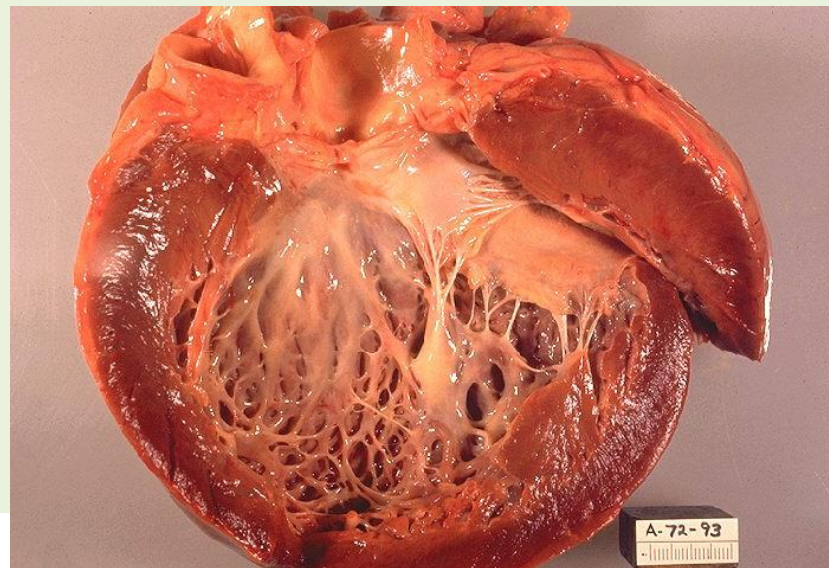
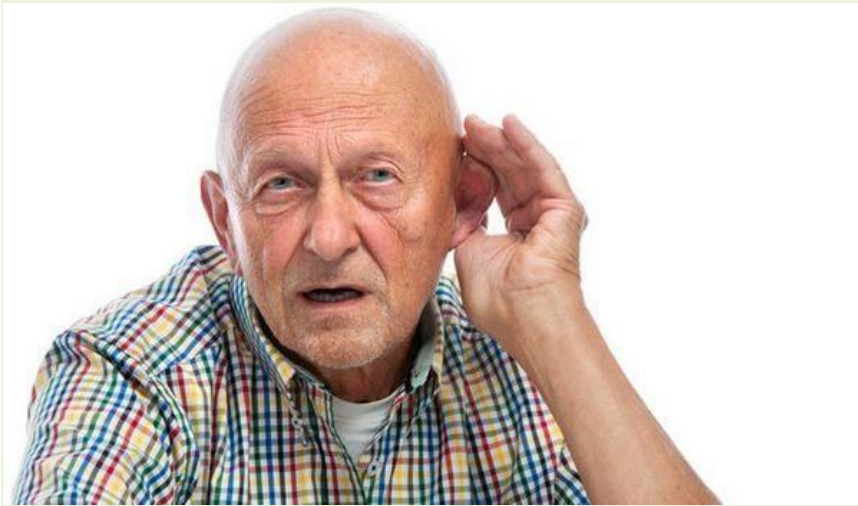
мозжечковые расстройства,
миоклонус-эпилепсия,
корковая агнозия,
мигреноподобные
головные боли и
подкорковые нарушения
(мышечная дистония,
различные виды гиперкинезо



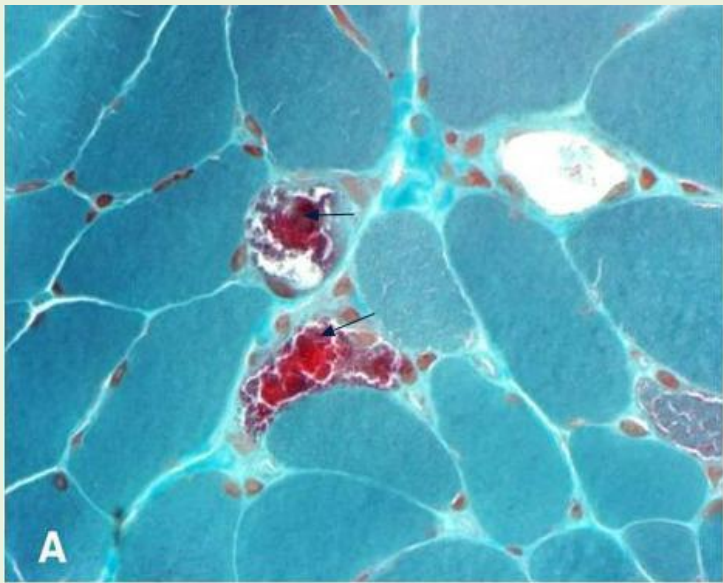
- Нейропатологические изменения головного мозга включают гибель нейронов, демиелинизацию, пролиферацию астроцитов.
- Кальцификаты в области базальных ганглий нередко встречается при MELAS.



- Мышечная слабость, нейросенсорная тугоухость являются типичными симптомами заболевания.
- Эндокринопатии могут быть представлены недостаточностью гормона роста, сахарным диабетом
- Редко: -кардиомиопатия
-почечно-канальцевая тубулопатия.



- Характерен значительный уровень лактат-ацидоза в крови и спинномозговой жидкости, при биопсии скелетных мышц нередко выявляется феномен «рваных красных волокон».



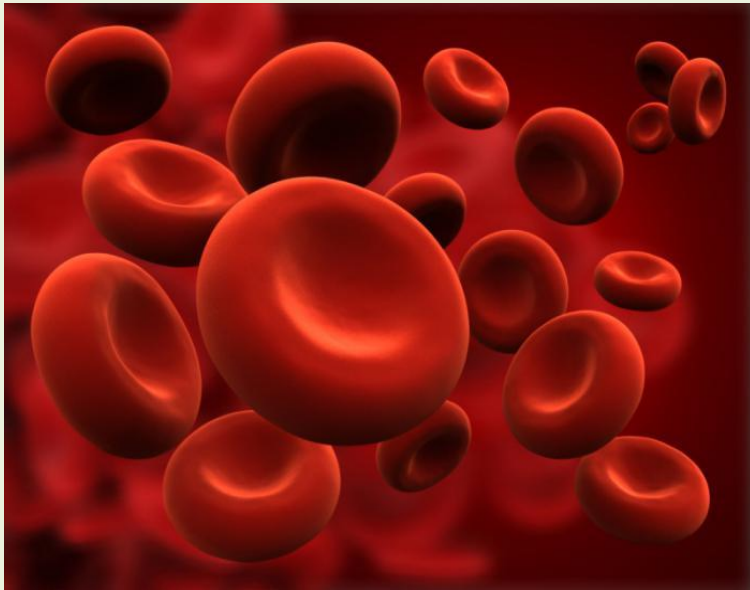
«Рваные (шероховатые) красные мышечные волокна» при синдроме MELAS — аномальное скопление митохондрий. Окрашивание по Гомори.

ОСОБЕННОСТИ ТЕЧЕНИЯ

- Больные низкорослы
- Мутация не всегда ведет в заболевание (из-за гетероплазмии большинство митохондрий у человека могут быть "здоровыми")
- В тяжелых случаях развивается деменция и глубокая инвалидизация; больные нередко умирают, не достигнув 20 лет.
- Термин «инсультоподобные», вероятно, обусловлен тем, что в большинстве описываемых случаев ведущим клиническим проявлением является головная боль с рвотой, судорогами, часто с нарушением сознания, длительностью от нескольких часов до нескольких дней.

ДИАГНОСТИКА

- Биохимические, морфологические и молекулярногенетические методы.
- У всех пациентов с синдромом MELAS выявляют повышение лактата и пирувата в крови и ЦСЖ, как в покое, так и после физической нагрузки.



ЛЕЧЕНИЕ

- Лечение синдрома пока не известно ,предпринимаются попытки замедлить его течение:
- L-аргинин (внутривенно)
- Кофермент Q.
- Назначение вальпроата усугубляет судороги.
- Прогноз по заболеванию неблагоприятный.

