

ОСОБЛИВОСТІ ДІАГНОСТИКИ МІТОХОНДРІАЛЬНИХ ЗАХВОРЮВАНЬ

Медушевський К.С., Денисенко С.А.

Харківський національний медичний університет, Україна

Мітохондріальні хвороби - це важкі спадкові захворювання, викликані дефектами мітохондрій. Дефект будь-якого з ферментів мітохондрій порушує злагоджену роботу всієї "енергетичної станції". При цьому в першу чергу страждають найбільш енергозалежні тканини і органи - центральна нервова система, скелетні і сердечна м'язи, нирки, печінка, ендокринні залози. Розвивається хронічний дефіцит енергії, виникають патологічні зміни і розвиваються захворювання. Особливості прояву і успадкування мітохондріальних захворювань багато в чому обумовлені унікальністю мітохондрій як клітинних структур. Мутації, що виникли в мітохондріальних генах, передаються в нові мітохондрії при розподілі цих органел. Виходить, що навіть в межах однієї клітини присутні мітохондрії з різними варіантами геномів. Нормальні мітохондрії до пори до часу забезпечують клітини енергією, компенсуючи недостатність функції мітохондрій з дефектами. На практиці це проявляється більш-менш тривалим безсимптомним періодом при багатьох мітохондріальних захворюваннях. Однак рано чи пізно настає момент, коли дефектні форми накопичуються в кількості, достатній для прояву патологічних ознак. Вік маніфестації захворювання варіює у різних хворих. Ранній початок захворювання призводить до більш важкого перебігу і невтішного прогнозу. Обмінні порушення, що спостерігаються при мітохондріальних хворобах, носять в переважній більшості випадків прогресуючий характер. Початкові симптоми часто слабо виражені, в подальшому прогресують і можуть призводити до значних інвалідизуючих розладів. Рідкісні форми патології, такі як доброякісна дитяча міопатія і деякі форми оптичної нейропатії Лебера, можуть носити сприятливий характер і піддаватися зворотному розвитку. При лабораторному дослідженні звертають увагу на характерні ознаки мітохондріальних хвороб: • наявність ацидозу; • підвищення рівня лактату і пірувату в крові, збільшення індексу лактат / піруват більше 15, особливо посилюються при навантаженні глюкозою або фізичними вправами; • гіперкетонемія; • гіпоглікемія; • гіперамоніємія; • підвищення концентрації ацетоацетату і 3-оксибутирату; • збільшення співвідношення 3-гідроксимасляної та ацетооцтової кислот в крові; • підвищений вміст амінокислот в крові і сечі (аланіну, глутаміну, глутамінової кислоти, валіну, лейцину, ізолейцину); • підвищений рівень жирних кислот в крові; • гіперекскреція органічних кислот з сечею; • зниження рівня карнітину в крові; • збільшення вмісту міоглобіну в біологічних рідинах; • зниження активності мітохондріальних ферментів в міоцитах і фібробластах. Діагностична цінність

цих показників вище при харчовому навантаженні, ніж натщесерце. На практиці добре зарекомендував себе діагностичний тест: визначення лактату в крові на тлі навантаження глюкозою, що дозволяє більш чітко виявити неспроможність дихального ланцюга на додаткове навантаження глюкозою. Для лабораторної діагностики мітохондріальної дисфункції і її конкретних нозологічних форм недостатньо звичайних, рутинних біохімічних методів дослідження, необхідне проведення спеціальних тестів. Рекомендовано проводити аналіз активності ферментів в біоптатах скелетних м'язів, ніж в інших тканинах. Можливо визначення активності ферментів дихального ланцюга, особливо цитрат-синтетази, сукцинатдегідрогенази і цитохром С-оксидази.

СЕРОТОНИН И ПОВЕДЕНИЕ

Пелешенко О.И., Махаева А.В., Васильева И.М.

Харьковский национальный медицинский университет, Украина

Серотонин (5-гидрокситриптамин) – биологически активное вещество, относящееся к классу биогенных аминов; по выполняемым функциям является нейромедиатором. Разнообразие функциональных влияний серотонина на организм человека связано с большим количеством рецепторов, чувствительных к данному химическому соединению. Рецепторы могут быть как ионотропными, так и метаболотропными.

Основные причины нарушения метаболизма серотонина в организме – изменение функциональной активности воспринимающих его рецепторов, а также их концентрации: при уменьшении их количества снижается способность захватывать серотонин. При понижении активности рецепторов происходит общее нарушение количества серотонина и конкретных функций, которые реализуются при помощи этих рецепторов: уменьшение количества или активности 5-НТ1 и 5-НТ2 рецепторов обуславливают нарушение поведенческих реакций, сексуального поведения, проявление суицидальных настроений. При нарушении работы 5-НТ3 рецепторов понижается уровень стрессовой адаптации, интенсивность и продуктивность умственной деятельности; дисфункция 5-НТ4 обуславливает нарушение аппетита, секреторной и двигательной функции кишечника.

При повышении чувствительности этих рецепторов к серотонину развивается тяжелое заболевание – серотониновый синдром, причиной которого может быть прием избыточного количества антидепрессантов и лекарственных средств – ингибиторов обратного захвата серотонина и ингибиторов моноаминоксидазы – фермента, расщепляющего серотонин и другие биогенные амины. При этом наблюдается чрезмерная стимуляция центральной нервной системы и периферических рецепторов. Клинические