

Опыт диагностики и подбора терапии при митохондриальных заболеваниях у детей

И.Н. Артамонова

Национальный медицинский исследовательский центр им. В.А. Алмазова, Санкт-Петербург, Российская Федерация

Актуальность. Митохондриальные заболевания — это редкие, генетически и клинически разнообразные расстройства с мультисистемными проявлениями, часто поражающие ЦНС и приводящие к инвалидности и летальному исходу. Их частота составляет 1 на 5 тыс. новорожденных.

Цель исследования. Оптимизация диагностики и терапии детей с митохондриальными заболеваниями.

Пациенты и методы. Пациенты Клиники материнства и детства НМИЦ им. В.А. Алмазова любого пола от 0 до 5 лет. Изучены клинический и биохимический анализы крови, КЩР, лактат, ЭКГ, ЭхоКГ, УЗИ внутренних органов, МРТ головного мозга, результаты молекулярно-генетического обследования.

Результаты. Критерии направления пациентов на молекулярно-генетическое обследование включают: для новорожденных — ухудшение состояния без явной причины, требующее реанимации; для детей старше 1 мес — один или несколько симптомов (задержка физического развития, психомоторная задержка, фармакорезистентная эпилепсия, ДЦП, миопатия, сердечно-сосудистые нарушения, болезни печени и почек, эндокринные расстройства и ней-

росенсорная тугоухость) с повышением лактата в крови. С 2022 по 2024 г. в Клинике материнства и детства НМИЦ им. В.А. Алмазова были выявлены 12 пациентов с митохондриальными заболеваниями, из которых 2 — с неонатальным дебютом. У 7 пациентов преобладали неврологические симптомы, у 5 — сердечно-сосудистые. Обнаружены патогенные мутации в генах *PDHA1*, *SURF1* и других. Особое внимание уделено 3 пациентам с дефицитом пируватдегидрогеназного комплекса, успешно проходящим терапию кетогенной диетой. Пациентка с мутацией в гене *COX10* начала экспериментальную терапию безафобратом с положительным эффектом. В остальных случаях наличие диагноза позволило подобрать поддерживающую терапию.

Заключение. Раннее выявление ряда митохондриальных заболеваний позволяет начать патогенетическую терапию, что повышает шансы детей на полноценную жизнь и сохранение физического и психического здоровья. В других случаях возможно поддерживающее лечение, что снижает частоту госпитализаций и уменьшает необходимость обследований, а также помогает родителям лучше подготовиться к уходу за детьми и снижает уровень психологического напряжения.