

Пузаков К.К.

Актуальность исследований митохондриальных цитопатий для медицины*ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России, кафедра общей биологии, фармакогнозии и ботаники**Научный руководитель: д.б.н. Дурнова Н.А.*

Митохондриальные цитопатии (МЦ) – общее название наследственно обусловленных патологий клеток, связанных с дефектами в функционировании митохондрий и приводящих в дальнейшем к развитию митохондриальных заболеваний (МЗ). В последние десятилетия накапливаются данные, подтверждающие важную роль мутаций мтДНК в патогенезе ряда наследственных полисистемных заболеваний, частота которых на данный момент достигает 1:5000 (Бочков, 2002; Сухоруков, 2008). Причинами такой тенденции считаются: современная экологическая обстановка, катализирующая мутации; очень высокая чувствительность мтДНК к воздействию средовых факторов; присутствие в митохондриях свободных радикалов, как продуктов аэробного окисления; несовершенство работы репарационных систем в митохондриях и т.д., поэтому частота возникновения мутаций в мтДНК примерно 10 раз выше, чем в ядерной (Гинтер, 2003; Лукьянова и др., 2004).

Анализ МЦ и МЗ сложен по нескольким причинам: «материнский» тип наследования; случайное распределение копий мтДНК при делении клетки; необходимость накопления определенного процента мутантных копий мтДНК в клетках для проявления МЗ (пороговая экспрессия); возможность проявления двух разных МЗ при мутациях в одинаковых генах. Например, при одной из форм синдрома Лея (подострая некротизирующая энцефаломиопатия) число копий митохондрий, мутантных по генам COI, II и ATPase 6 должно достигать 90% от общего числа, а если их меньше, развивается NARP (синдром нейропатии, атаксии и пигментного ретинита). Затрудняет диагностику МЗ и тот факт, что причинами некоторых патологий могут быть мутации не только митохондриального, но и ядерного генома (синдром Лея, шизофрения, рак желудка, рассеянный склероз, сахарный диабет 2-го типа и др.), поэтому при анализе наследственных заболеваний необходимо расширение зоны поиска этиологических факторов. Настоящим прорывом стала новость о проведении успешной пересадки донорских митохондрий в Мексике в 2016 г (журнал «New Scientist», 2016 г.), и так как МЗ сложно поддаются даже симптоматическому лечению, проведение такой процедуры в ряде случаев может перспективным направлением для радикальной коррекции МЗ.

Ключевые слова: митохондрии, митохондриальные цитопатии, митохондриальный геном