



*Харьковский национальный
медицинский университет
Кафедра медицинской генетики
Заведующий кафедрой: д.мед.н.,
лауреат государственной премии
Украины для молодых ученых в
области науки и техники
Гречанина Юлия Борисовна*



Синдром Кернса – Сейра

Выполнил: студент I медицинского факультета
I потока 5 курса 2 группы
Востротин Александр Вячеславович

Синдром Кернса – Сейра

спорадическое мультисистемное
митохондриальное заболевание с характерным
клинический симптомокомплексом:
прогрессирующая наружная офтальмоплегия;
пигментная ретинопатия, кардиомиопатия с
нарушением проводящей системы и развитием
полной атриовентрикулярной блокады.



Синдром Кернса – Сейра

В 1946 г. Kearns впервые описал заболевание. Позднее более детальное изучение этого заболевания принадлежит Сейру, в связи с чем с 1956 г. этот симптомокомплекс получил название Синдрома Кернса-Сейра.

Впервые гистохимические и ультраструктурные изменения мышечных волокон в виде феномена «рваных» красных волокон (RRF) при синдроме Кернса - Сейра были обнаружены в 1972 г. W. Olson. Феномен RRF связан с характерной картиной мышечных волокон при световой микроскопии за счет скопления увеличенных митохондрий под сарколеммой, что приводит к зазубренному виду мышечных волокон при окраске по Гомори. Изменения в митохондриях возникают раньше, чем появляется деструкция миофибрилл. Патология митохондрий может проявляться как в измененных, так и в неизмененных миофибриллах. Суммарная функция митохондрий в течение длительного времени может оставаться удовлетворительной. Это, вероятно, и объясняет медленное прогрессирование заболевания. Эти находки позволили отнести синдром Кернса - Сейра к группе митохондриальных болезней.



Синдром Кернса – Сейра

Подавляющее большинство случаев болезни — спорадические. Родственники пациентов обычно здоровы. У обследованных матерей (митохондриальный геном передается ребенку от матери), за редким исключением, митохондриальная мутация не была выявлена. Лица мужского и женского пола болеют приблизительно с одинаковой частотой (соотношение 1:1).

Первые признаки болезни появляются в возрасте от 4 до 18 лет.



Синдром Кернса – Сейра

Спорадический характер заболевания может быть объяснен с двух позиций:

- 1) крупные перестройки ДНК происходят после оплодотворения яйцеклетки и поражают главным образом соматические, а не половые клеточные клоны;
- 2) овоциты, содержащие делеции мтДНК, после оплодотворения не способны к развитию эмбриона. Данная концепция объясняет уникальные наблюдения, констатировавших случаи рождения здоровых детей у больных с синдромом Кернса - Сейра.



Синдром Кернса – Сейра

Клиническая манифестация синдрома Кернса - Сейра относится ко второму или даже третьему десятилетию жизни. При этом чем раньше проявляется заболевание, тем оно носит более генерализованный характер и имеет худший прогноз. Диффузные патологические изменения в митохондриях различных органов и тканей объясняют мозаичность клинической картины с вовлечением различных органов и систем.



Клиника синдрома Кернса – Сейра

Триада симптомов:

- 1) *офтальмоплегия, характеризующаяся опущением верхнего века (птозом) и ограничением движений глазных яблок;*
- 2) *прогрессирующая слабость мышц проксимальных отделов конечностей;*
- 3) *пигментная дегенерация сетчатки.*

По мере прогрессирования болезни к описанным симптомам присоединяются признаки поражения сердца, в виде нарушения ритма, атриовентрикулярной блокады, расширения желудочков, а также нейросенсорная глухота, атрофия зрительных нервов, эндокринные нарушения. Характерно возникновение симптомов поражения мозжечка в виде атаксии и дизартрии. У некоторых больных постепенно снижается интеллект. Смерть больных наступает спустя 20 лет, после начала заболевания, от сердечно-сосудистой недостаточности.

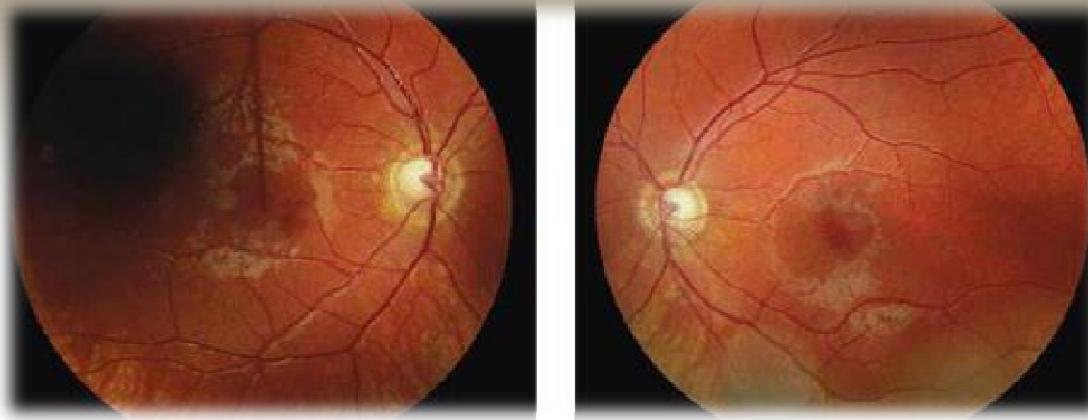


Клиника синдрома Кернса – Сейра

- *птоз, как правило, симметрический и билатеральный;*
- *медленно прогрессирующая внешняя офтальмоплегия*



Клиника синдрома Кернса – Сейра



- *пигментный ретинит;*
- *на глазном дне пигментная грануляция типа "перец с солью";*
- *атрофия диска зрительного нерва (ДЗН);*
- *снижение остроты зрения.*



Синдром Кернса – Сейра

Иногда врачи проявляют серьезную озабоченность только при появлении полной атриовентрикулярной блокады, приводящей к резкой брадикардии, длительным паузам сердечного ритма с развитием синкопальных состояний — приступов Морганьи-Адамса-Стокса. Наличие полного атриовентрикулярного блока, не купированного своевременно имплантацией искусственного водителя ритма, является непосредственной причиной гибели этих пациентов . С другой стороны, даже имплантация искусственного водителя ритма не гарантирует благополучного прогноза.



Выделяют полный и неполный Синдром Кернса – Сейра

К полному относится:

- ✓ пигментный ретинит;
- ✓ А-V блокада.
- ✓ Хроническая прогрессирующая внешняя офтальмоплегия;
- ✓ Дебют до 10 лет, прогноз неблагоприятный.

При неполном синдроме отмечается:

- ✓ миопатичный симптомокомплекс по нисходящему типу + один с облигатных симптомов;
- ✓ хроническая прогрессирующая внешняя - офтальмоплегия;
- ✓ изолированная хроническая внешняя офтальмоплегия;
- ✓ дебют поздний.
- ✓ прогноз зависит от возраста дебюта (более неблагоприятный при позднем дебюте) и степени поражении сердечно-сосудистой системы.



Диагностика синдрома Кернса – Сейра

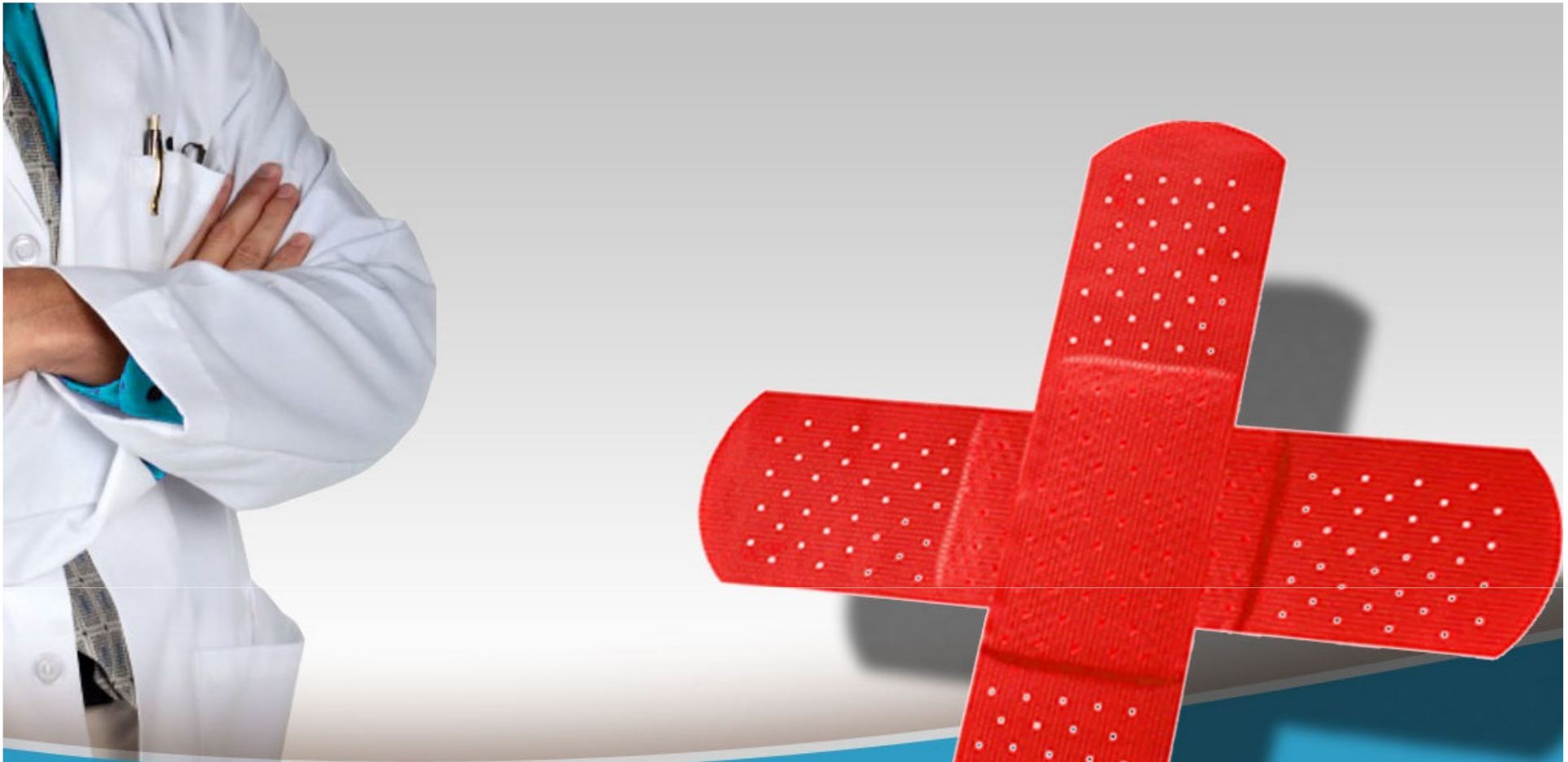
Наиболее достоверные и точные результаты могут быть получены при молекулярно-генетическом исследовании биоптата мышц в которых, при этом заболевании, обнаруживается не менее 70% мутантной ДНК митохондрий. Кроме того, необходимо иметь в виду, что с возрастом количество мутантной ДНК в тканях, в том числе и мышечной, нарастает и у больных более старшего возраста вероятность обнаружения мутаций в мтДНК при исследовании биоптата мышц увеличивается.



Лечение синдрома Кернса – Сейра

- витамин Е до 300-500 мг/сут
- повышение продуктивности электронно-транспортной цепи в тканях организма и снижение вторичного дефицита биологически активных веществ:
 - коензим Q10 (убихинон) в дозировке до 120 мг/сут (2 мг/кг) 3-6 мес.
 - тиамин 900 мг/сут.
 - фолиевая кислота 1 мг/сут.
 - α -карнитин 100 мг/сут.
 - аскорбиновая кислота 2-4 г/сут.





***Благодарю за
внимание!***