



Митохондриальная (энергетическая недостаточность) у пациентов с аутистическим спектром нарушения нервной системы

- Аутизм и аутичный спектр расстройств являются нарушениями развития, характеризующиеся угнетением социального взаимодействия, трудностями в коммуникации, стереотипностью поведения.
- Причинами развития аутичного спектра расстройств нервной системы являются как наследственные, так и ненаследственные факторы.
- Запустить патологическую наследственную информацию могут внешние факторы: травма, операция, инфекция, прививка, стресс.



Увеличить риск поражения нервной системы у ребенка могут вредные привычки родителей – курение, алкоголь, наркомания. Важным фактором является также прием сильнодействующих лекарств до беременности и в ранние сроки (в том числе и раннее сохранение беременности)



Митохондрии — энергетические станции клетки. Они имеют собственный набор генов, в которых записана информация о ферментах, участвующих в клеточном дыхании. Значимые мутации в митохондриальных генах могут привести к гибели клеток и организма.



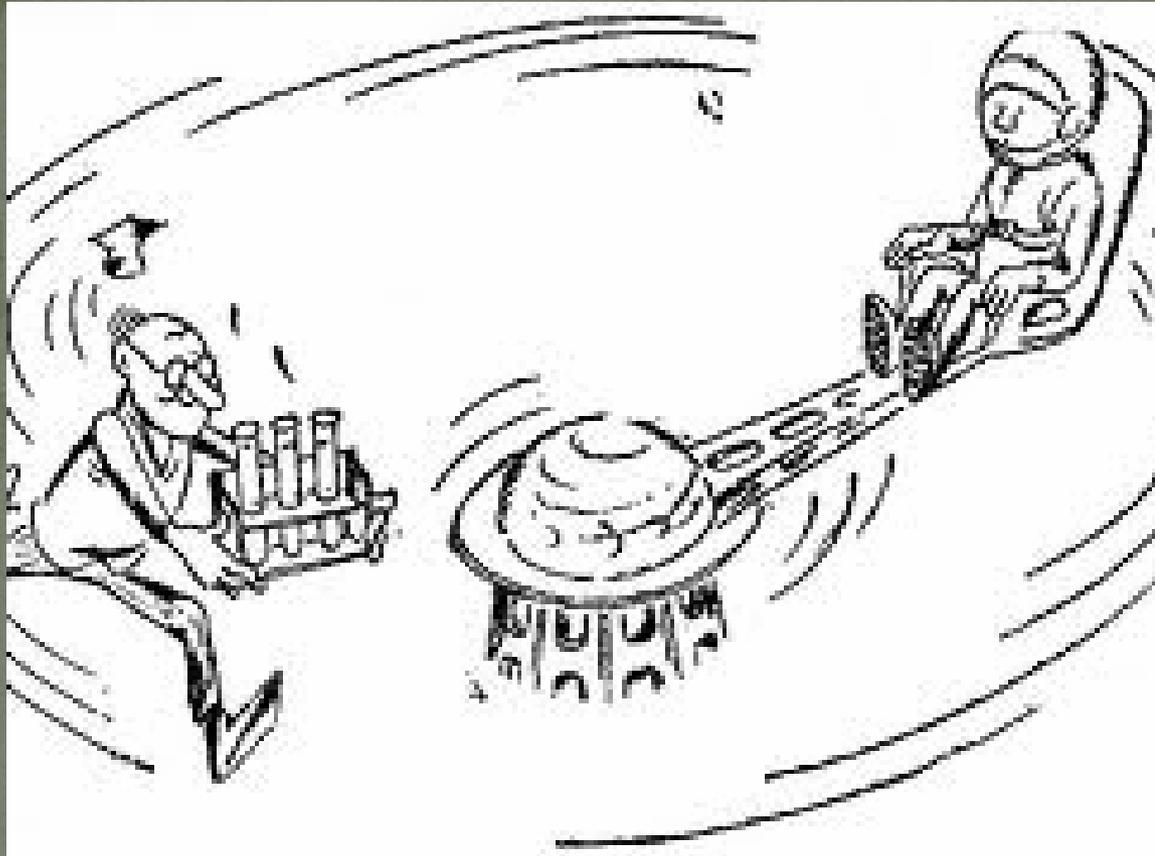
Внутренняя
стенка
митохондрии при
большом
увеличении
напоминает
разрезанный
помидор



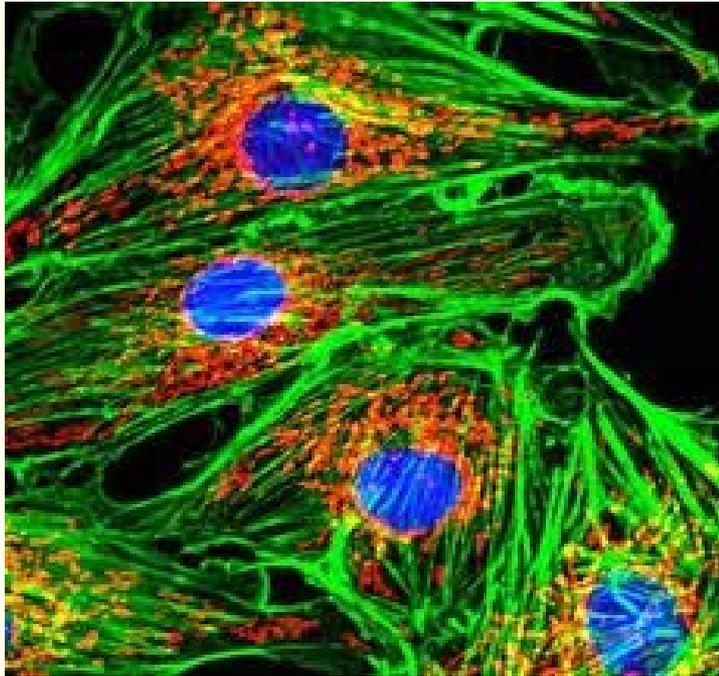
Митохондрии ограничены двумя мембранами - наружной и внутренней. Наружная мембрана регулирует поступление веществ в митохондрию и их выведение из нее. Внутренняя мембрана образует складки (кристы), обращенные внутрь митохондрии. | Внутри митохондрии находится так называемый матрикс, содержащий различные ферменты, ионы кальция и магния, ДНК и рибосомы, митохондрий.



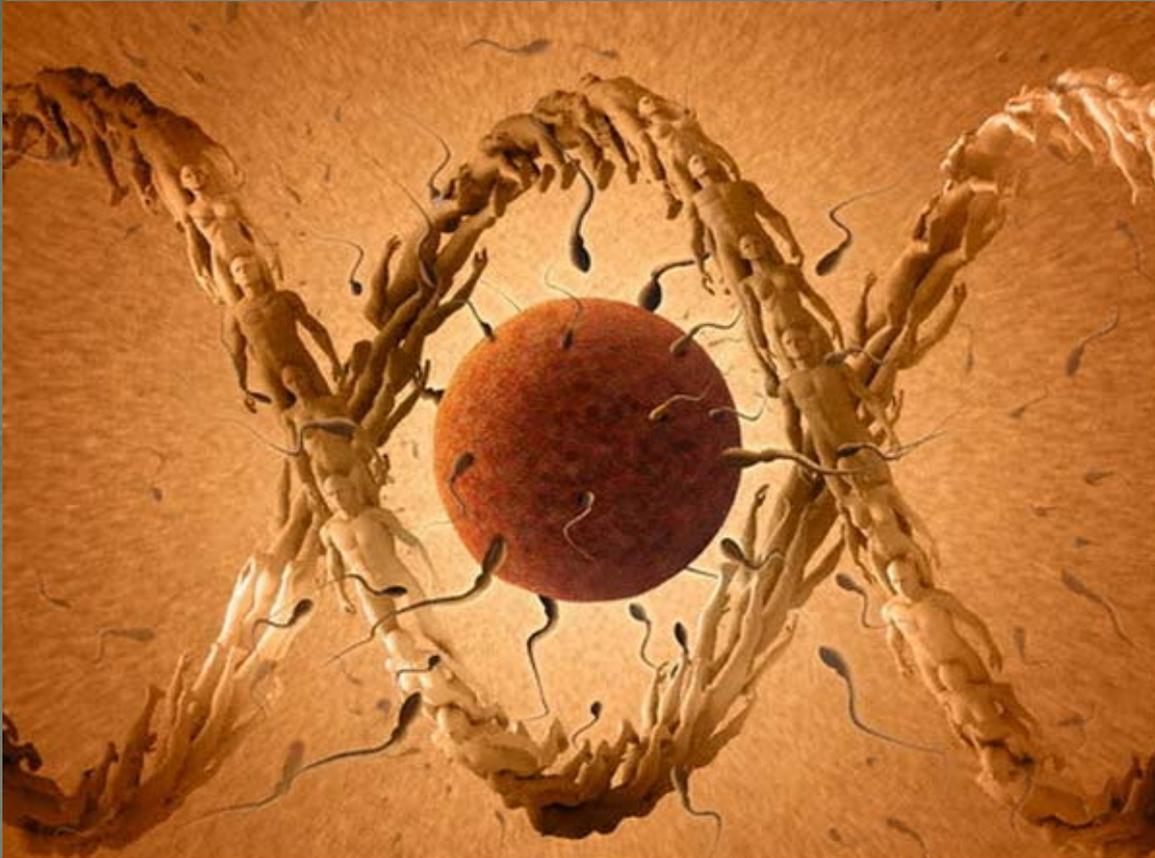
Ферменты митохондрий состоят из растворимых кислот. Наиболее важной метаболической функцией митохондрий является регуляция углеводного обмена в клетках. Качественное отличие митохондрий заключается в присутствии целостных ферментативных систем, составляющих единый монокристаллический комплекс, к которому примыкают ферменты других компонентов клетки.



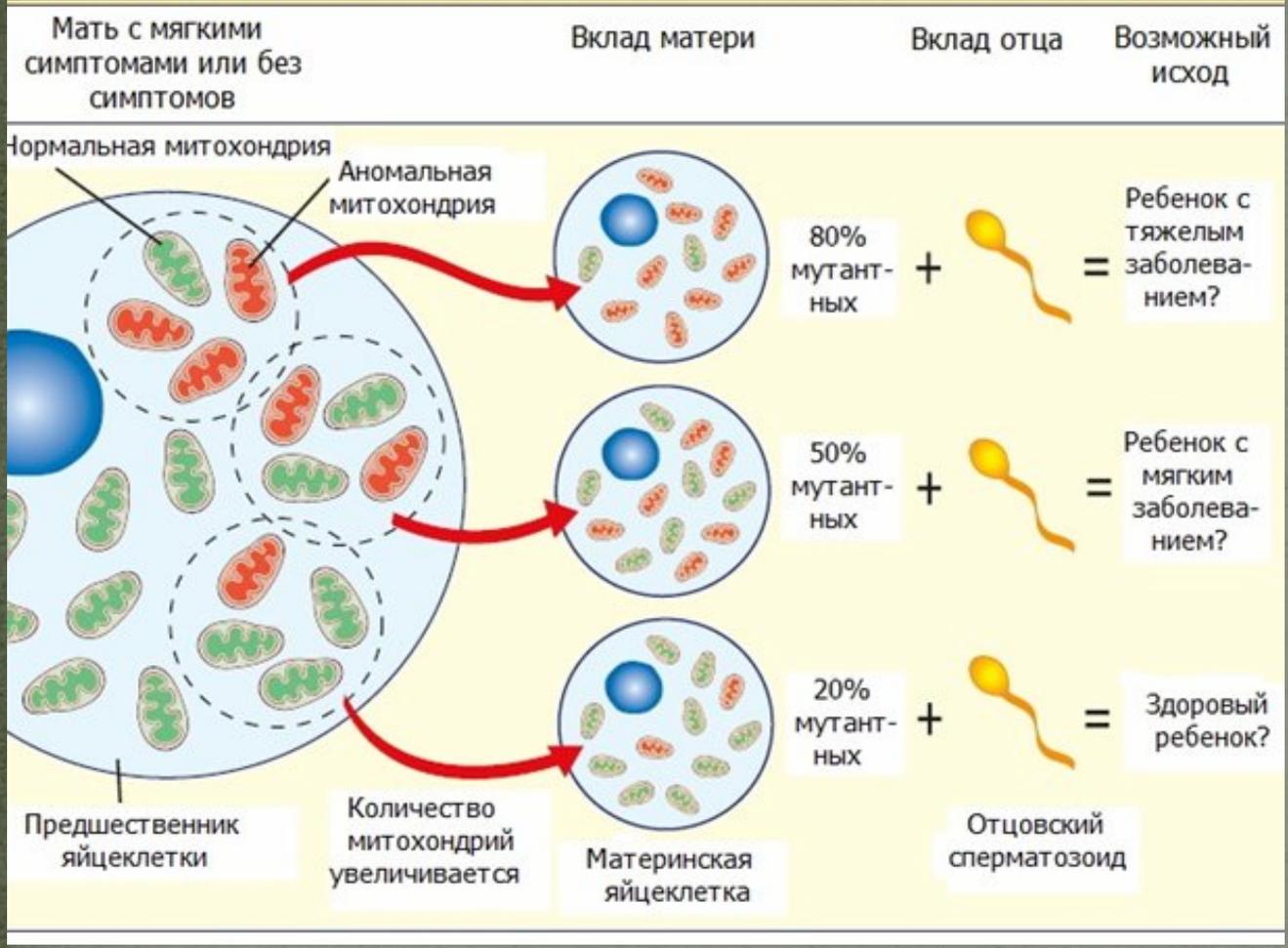
Основной работы митохондрий является выработка единицы энергии для организма – АТФ (аденозинтрифосфорной кислоты)



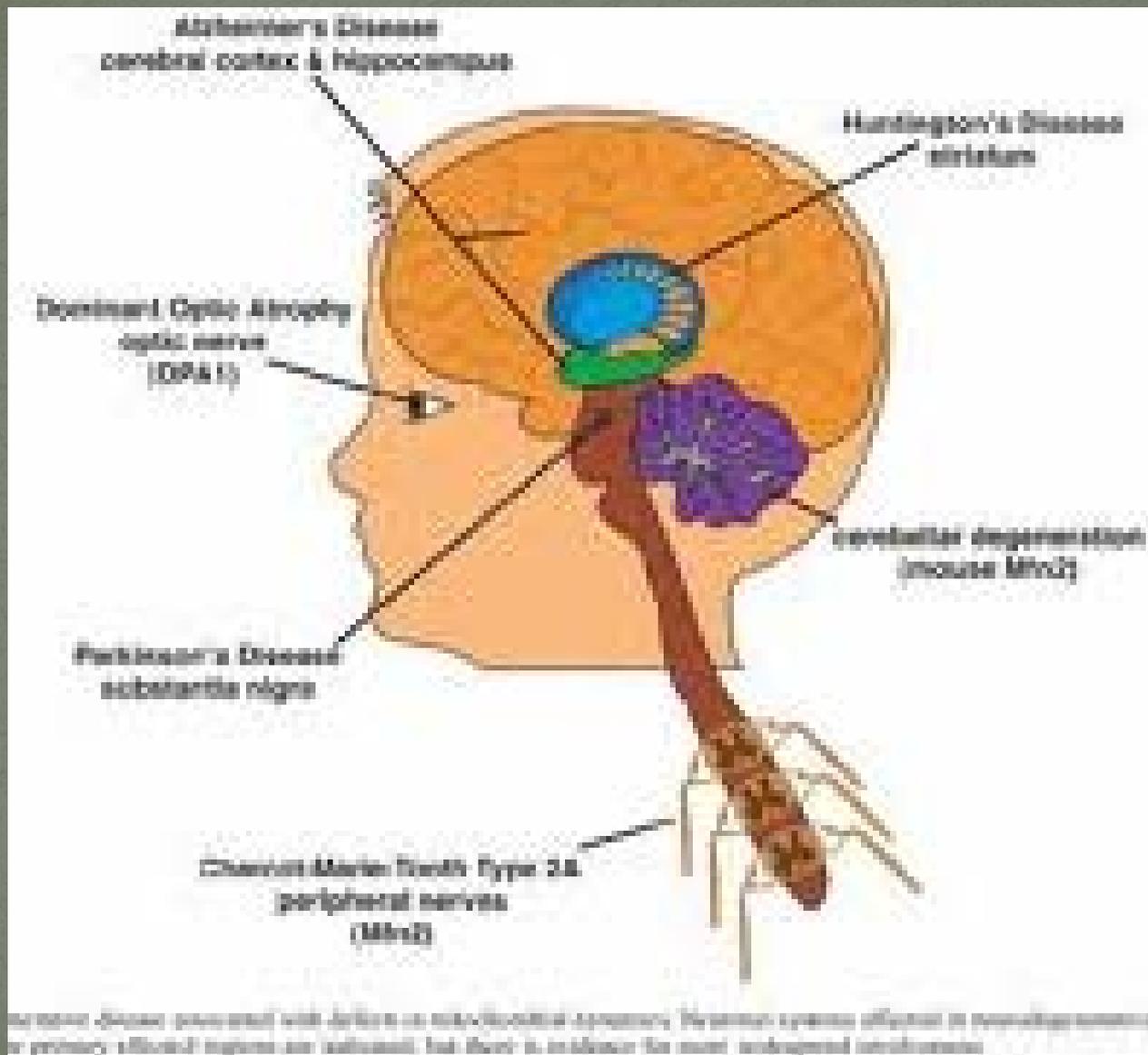
Мутации в белке, который управляет распределением митохондрий по клетке, способны приводить к гибели нейронов головного мозга, что вызывает множество нейродегенеративных нарушений



Все животные имеют два генома — ядерный и митохондриальный, которые работают вместе, однако наследуются по-разному. Ядерный геном передаётся от обоих родителей, а митохондриальный — от матери. Как следствие, митохондрия, переданная мужчине, оказывается в эволюционном тупике. Но мужчина может получить и изменения в митохондриальных генах, которые способны негативно отразиться на здоровье. Именно это и называется «материнским проклятием».



В передаче патологической генетической информации, связанной с мутацией в митохондриальной ДНК играет важную роль процент мутировавшей ДНК



При патологии митохондрий мозг поражается комплексно, в первую очередь страдает белое вещество. Ведущими признаками может быть задержка психоречевого развития, аутичное поведение, судороги, атаксия.

• Лабораторные маркеры митохондриальной дисфункции

- повышение лактата,
- аммиака
- аспартат-аминотрансферазы,
- пирувата,
- креатинкиназы, лактатдегидрогеназы
- Снижение глутатиона
- карнитина

Признаки, ассоциированные с дисфункцией митохондрий

Система органов	Возможные симптомы или болезнь
мышцы	Гипотония, слабость, судороги, мышечная боль, птоз, офтальмоплегия
мозг	Задержка развития, аутизм,, судороги, атипичный церебральный паралич, атипические мигрени, инсульты и инсультоподобные состояния
нервы	нейропатическая боль и слабость (которая может быть прерывистой), острая или хроническая воспалительная демиелинизирующая полинейропатия, отсутствие глубоких сухожильных рефлексов.

Признаки, симптомы и болезни, ассоциированные с дисфункцией митохондрий

Система органов	Возможные симптомы или болезнь
нервы	нейропатические гастроинтестинальные проблемы (гастроинтестинальный рефлюкс, запор, псевдонепроходимость кишечника), отсутствие избыточного потоотделения, нарушение терморегуляции
почки	дисфункция проксимальных почечных канальцев (синдром Фанкони ; возможна потеря белка (аминокислот), магния, фосфора, кальция и других электролитов
сердце	Нарушение сердечной проводимости (сердечные блокады), кардиомиопатия

Признаки, симптомы и болезни, ассоциированные с дисфункцией митохондрий

Система органов	Возможные симптомы или болезнь
печень	Гипогликемия, нарушение глюконеогенеза, неалкогольное повреждение печени
глаза	Оптическая нейропатия, пигментный ретинит
уши	Нейросенсорная тугоухость, чувствительность к аминогликозидам
поджелудочная железа	Диабет, экзокринная недостаточность поджелудочной железы, запоры (дефицит глутатиона)
Системные нарушения	Плохой набор веса, низкий рост, утомляемость, дыхательные нарушения, включая периодическую нехватку воздуха

Приобретенные состояния, в которые вовлекается дисфункция митохондрий

- диабет
- болезнь Гентингтона
- рак, включая гепатоканцерогенез, ассоциированный с гепатитом С
- болезнь Альцгеймера
- болезнь Паркинсона
- биполярное расстройство
- шизофрения
- старение и одряхление

• Приобретенные состояния, в которые вовлекается дисфункция митохондрий

- Тревожные расстройства
- неалкогольный стеатогепатит
- сердечно-сосудистые заболевания, включая атеросклероз
- саркопения
- Непереносимость физических нагрузок
- утомляемость, включая синдром хронической усталости
- фибромиалгия
- Мышечно-фасциальная боль

Ключевые питательные вещества, необходимые для функционирования митохондрий

Необходимые для цикла трикарбоновых кислот

- Железо, сера, витамины (витамин В₁), рибофлавин (витамин В₂), пантотеновая кислота (витамин В₅), цистеин, магний, марганец и липоевая кислота
- Синтез гемма для гемозависимых ферментов цикла ТКК требует нескольких питательных веществ (железо, медь, цинк, рибофлавин, и пиридоксин (витамин В₆) [36])
- Синтез L- карнитина требует аскорбиновой кислоты (витамина С)

Ключевые питательные вещества, необходимые для функционирования митохондрий

Необходимые для комплекса пируватдегидрогеназы	Рибофлавин, никотиновая кислота, тиамин, пантотеновая кислота и липоевая кислота
Необходимые для комплекса цепи переноса электронов	Убихинон (CoQ10), рибофлавин, железо, сера, медь
Необходимые для переноса электронов между компонентами комплекса переноса электронов	Убихинон, медь, железо

Ключевые питательные вещества, необходимые для функционирования митохондрий

Для окислительного
фосфорилирования

Марганец, супероксиддисмутаза,
медь, цинк, глутатион (глутамин,
глицин и цистеин), селен



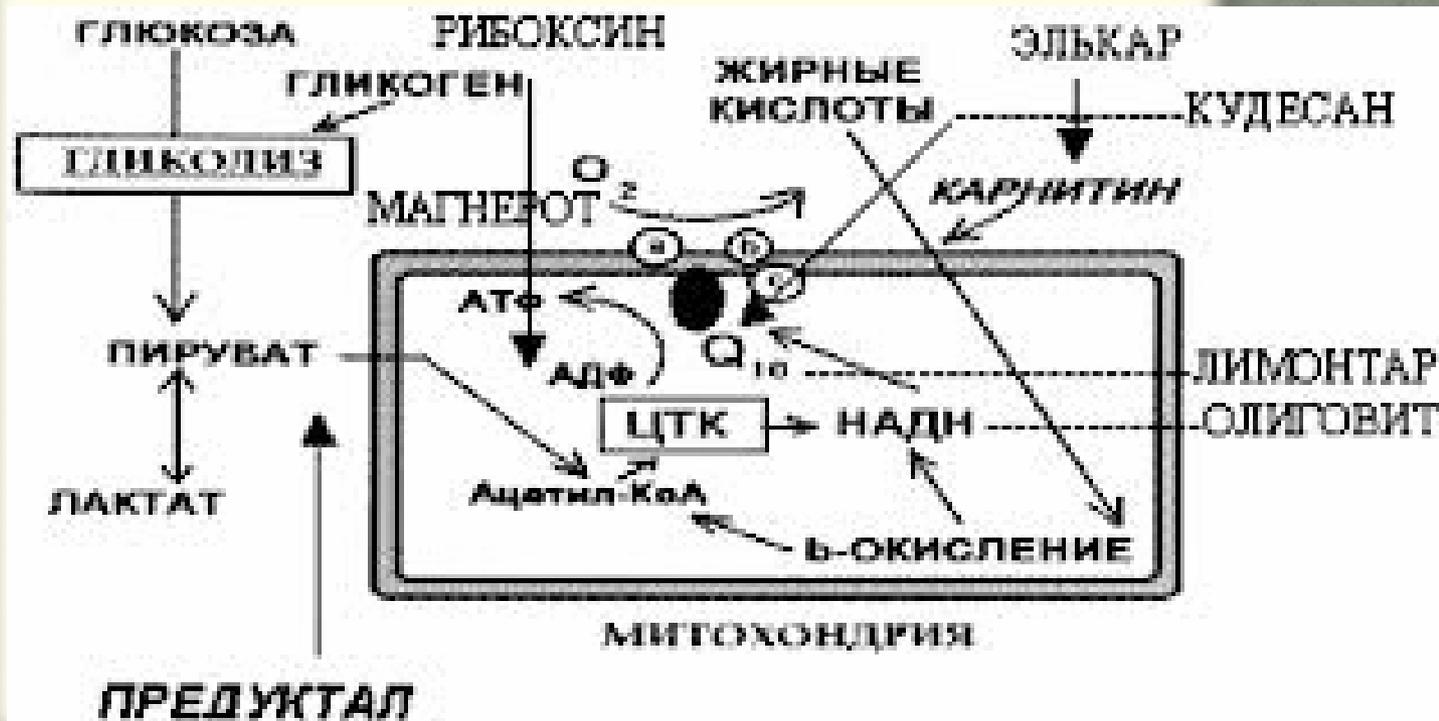
Ученые из
Oregon Health &
Sciences
University
создали
эмбрионы с
генами от одного
мужчины и двух
женщин. Таким
образом стало
возможным
появление детей,
у которых не два,
а три родителя.



В ХСМГЦ ставят
диагноз
митохондриальных
заболеваний
благодаря
соответствующим
клиническим
признакам и
оценке анализов
(определение
уровня лактата,
лактатдегидрогена-
зы и, самому
главному – газовой
хроматографии или
анализу
органических
кислот



Лечение
митохондриальн
ых дисфункций
направлено
строго на
биохимическую
причину
заболевания





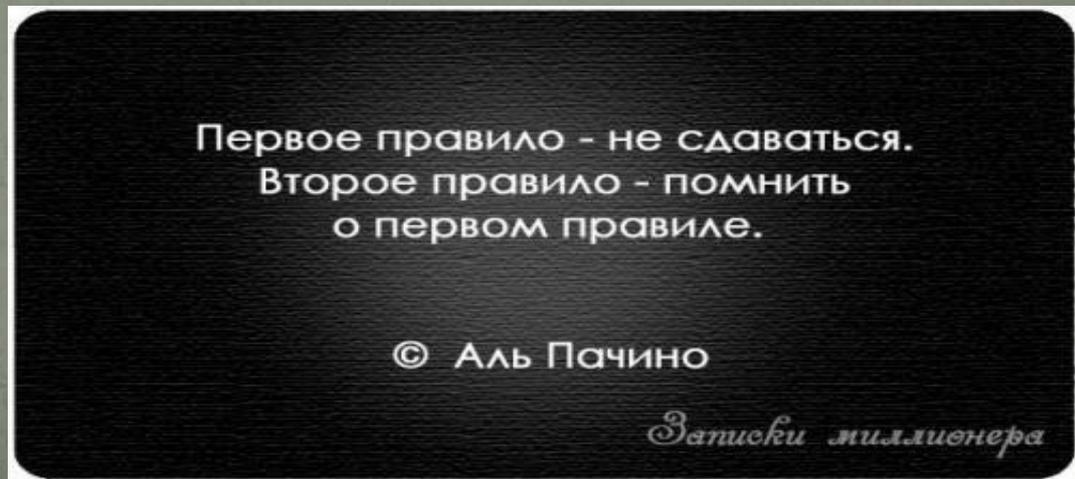
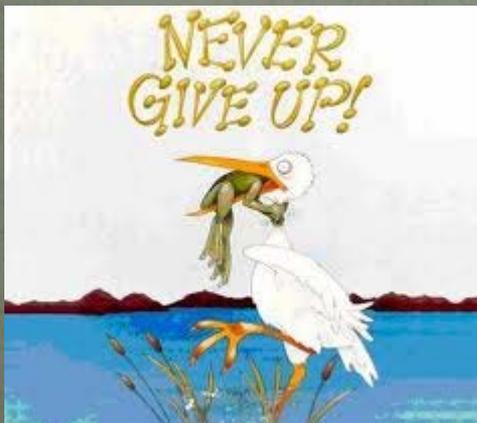
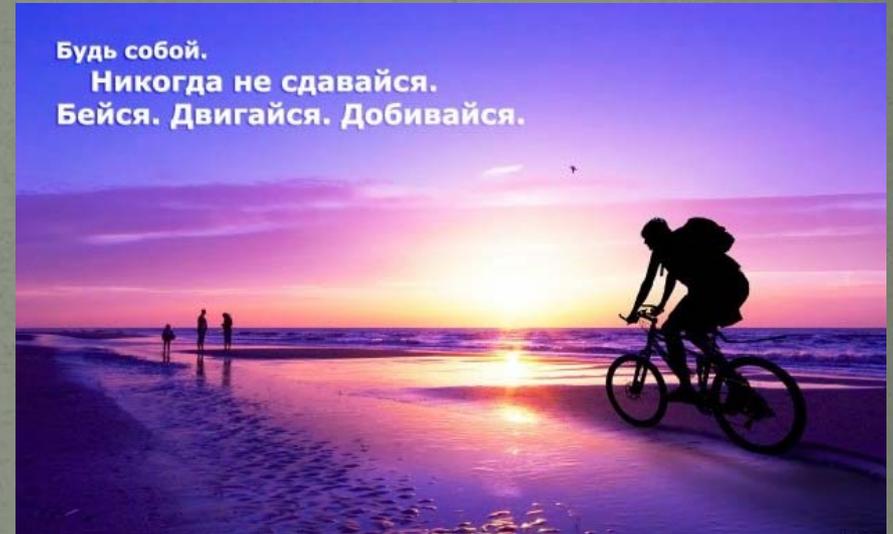
Основным, базовым препаратом является карнитин – биологическое вещество, основа правильной работы мышц





Если
митохондриальная
дисфункция
сочетается с
гипергомоцистеинемией,
рекомендована
малобелковая
индивидуально
подобранная!
диета.

- Из 75 детей, состоящих на учете в ХСМГЦ, митохондриальная недостаточность встретилась практически в 30% всех наблюдений, что говорит о высокой доле вовлечения митохондрий в патологический процесс, приводящий к развитию заболеваний аутистического спектра





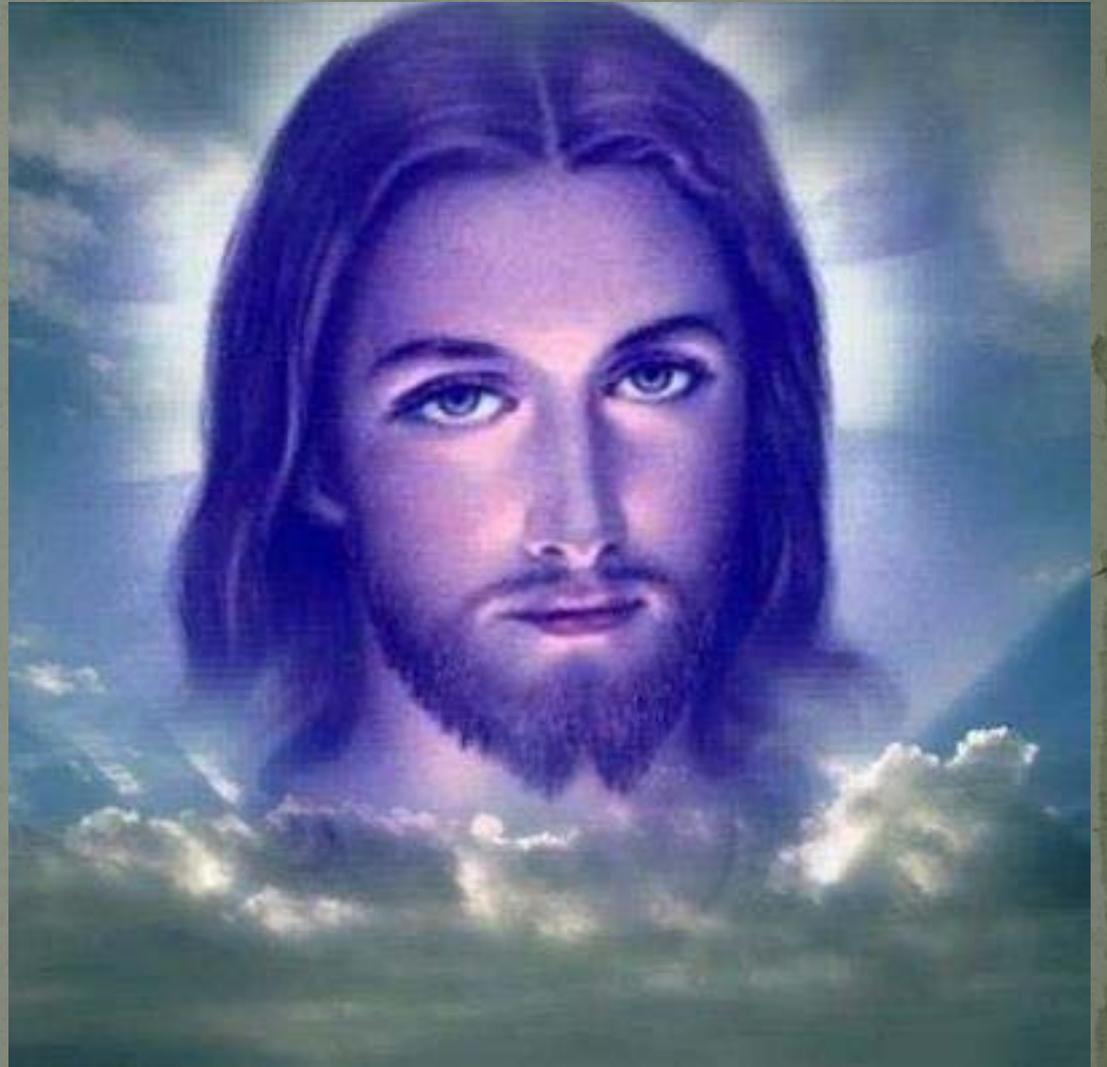
15 лучших цитат, изменивших **ЖИЗНЬ!**

http://vk.com/ironista_7



В жизни главное МОТИВ!





БЛАГОДАРЮ
ЗА
ВНИМАНИЕ!