

Tytuł: Choroby mitochondrialne / Mitochondrial diseases

Słowa kluczowe: CHOROBY MITOCHONDRIALNE SKALA NIJMEGEN OBJAWY KLINICZNE nDNA mtDNA LECZENIE

Keywords: mTDNA MITOCHONDRIAL DISEASES nDNA NIJMEGEN SCALE CLINICAL SYMPTOMS TREATMENT

Autorzy:

Dariusz Rokicki - Klinika Chorób Metabolicznych, Endokrynologii i Diabetologii IP-CZD

Dorota Wesół-Kucharska - Klinika Pediatrii, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”,
Warszawa

Streszczenie:

Choroby mitochondrialne to najczęściej występująca grupa wrodzonych wad metabolizmu. Wynikają z dysfunkcji łańcucha oddechowego w mitochondriach i prowadzą do deficytu energii – produkcji ATP w procesie fosforylacji oksydatywnej. Objawy kliniczne są bardzo zróżnicowane i najczęściej obejmują narządy, które do funkcjonowania potrzebują dużo energii, czyli m.in. układ nerwowy, mięśnie szkieletowe, serce, wątrobę, narząd wzroku i słuchu. Nie istnieje czuły i specyficzny marker biochemiczny, który potwierdzałby lub wykluczał tę grupę schorzeń. Do oceny prawdopodobieństwa wystąpienia choroby mitochondrialnej przydatna jest skala Nijmegen. W większości tych chorób postępowanie jest jedynie objawowe, ale należy pamiętać o jednostkach chorobowych, w których możliwe jest specyficzne leczenie.

Abstract:

Mitochondrial disease is the most common inborn errors of metabolism. They are caused by defects in respiratory chain in mitochondria, leading to a deficit of ATP production in the process of oxidative phosphorylation. Clinical symptoms are very different and most often include organs that need a lot of

energy to function – including nervous system, skeletal muscles, heart, liver, organ of vision and hearing. There is no sensitive and specific biochemical marker, the Nijmegen scale is useful to assess the likelihood of mitochondrial disease. The vast majority of these diseases are only symptomatic treatment, but you should be aware of the disease entities in which specific treatment is possible.