

10. Кушелевский Б.П., Кокосов А.Н. Стенокардии и их дифференцированная терапия. М: Медицина 1971; 316.
11. Панфилов Б.К. Варианты билиарно-кардиального синдрома Боткина при остром холецистите. Хирургия 2002; 2: 28—30.
12. Панфилов Б.К. Калькулезный холецистит с кардиальным синдромом: Автореф. дис. ... д-ра мед. наук. М 1979; 33.
13. Тукаева Э.З., Булатов В.П., Мамлеев Р.Н., Заринова А.Е. Билиарная патология и нарушения возбудимости миокарда у детей. Казанский мед журн 2005; 86: приложение: 42—43.
14. Физиология сердца: Учебное пособие. Под ред. акад. Б.И. Ткаченко. 2-е изд., исправ. и доп. Ст-Петербург: СпецЛит 2001; 143.
15. Штанова Т.Г., Чердиченко А.М., Антифьев В.Ф. Клиническая электрофизиологическая характеристика функций сердца у детей с гастродуоденальной патологией. В сб.: «Болезни органов пищеварения у детей. Питание здорового и больного ребенка». М — Н.Новгород 1996; 181.
16. Батянова Е.И., Авдеенко Н.В., Молчанова О.В., Батянов И.С. Опасные нарушения ритма сердца при хирургическом лечении калькулезного холецистита. Вестн аритмол 2003; 32: 31—32.
17. Мамлеев Р.Н., Тукаева Э.З. Холецистокардиальный рефлекс и холецистокардиальный синдром у детей. Съезд педиатров России, 10-й: Материалы. М 2005; 331.
18. Мамлеев Р.Н., Тукаева Э.З. Влияние фракционного дуоденального зондирования на выраженность холецистокардиальных влияний у детей с билиарной патологией. Казанский мед журн 2006; 87: 114.
19. Мамлеев Р.Н., Булатов В.П., Тукаева Э.З. Холецистокардиальный синдром у детей. Юбилейная конференция, посвященная 60-летию кафедры госпитальной педиатрии КГМУ «Актуальные проблемы педиатрии — 2006»: Сборник лекций. Казань 2006; 147—153.
20. Справочник по клиническим функциональным исследованиям. Под редакцией А. Гиттера. Пер. с нем. М: Медгиз 1960; 576.

Поступила 10.12.07

Мутация 5650 G>A митохондриальной tРНК вызывает развитие миопатии

The m.5650 G>A mitochondrial tRNA^{ala} mutation is pathogenic and causes a phenotype of pure myopathy

R. McFarland, H. Swalwell, E.L. Blakely, H. Langping, E.J. Groen, D.M. Turnbull, K.M. Bushby, R.W. Taylor

Neuromuscular Disorders 2008; 18: 63—67

Авторы из Университета Ньюкасла (Великобритания) сообщают о новой форме проксимальной миопатии, предположительно этиологически и патогенетически связанной с мутацией 5650 G>A митохондриальной транспортной РНК. Основой доказательства стало описание семьи с материнским типом наследования дефекта. Пробанд — 11-летняя девочка, в 6 лет начавшая испытывать впоследствии нарастающие трудности при подъеме по лестнице и других физических нагрузках. При осмотре выявлены снижение мышечной силы в плечах и бедрах, умеренный билатеральный птоз без офтальмоплегии, нарушения функций диафрагмы, отсутствие нарушений со стороны других мышц, а также со стороны органов чувств и сердца. Лабораторно определялось умеренное повышение уровня креатинкиназы в крови. Детальный семейный анализ показал, что при отсутствии формального диагноза нервно-мышечного заболевания подобные проблемы, но в меньшей степени, определялись у ее матери и в минимальной степени у бабушки по материнской линии.

Гистологический анализ мышцы пробанда выявил значительное количество (>50%) мышечных волокон со снижением активности митохондриального фермента цитохромоксидазы, и накопления митохондрий под сарколеммой многих волокон. При биохимическом анализе ферментов митохондрий мышечной ткани было обнаружено снижение активности I и IV комплексов дыхательной цепи. Такие же изменения были установлены у матери пробанда, только цитохромоксидаза-негативных волокон было еще больше (>70%). Бабушка от биопсии мышечной ткани отказалась.

Секвенирование митохондриального генома у девочки выявило вышеуказанную точковую мутацию. Последующий анализ показал, что эта мутация гетероплазмична и присутствует в очень высоких концентрациях (>95%) в мышцах, крови, моче и щечном эпителии, но значительно меньше в волосных фолликулах (10%). Такие же результаты молекулярно-генетического анализа получены при обследовании матери, однако у бабушки указанная мутация определялась только в эпителиоцитах мочевого тракта. Кроме того, исследование мутации в отдельных мышечных волокнах показало, что в цитохромоксидаза-негативных волокнах ее уровень составляет 99,0±0,29%, а в цитохромоксидаза-позитивных — 87,6±2,26%. Авторы отмечают, что ранее указанная мутация была выявлена только у одного больного с аутосомно-доминантной мозговой артериопатией, субкортикальными инфарктами и лейкоэнцефалопатией (CADASIL). Таким образом, настоящее сообщение представляет собой первое описание исключительно миопатического фенотипа при этой мутации.

Референт В.С. Сухоруков