Генетический материал человека содержат не только хромосомы, но и митохондрии. Геном митохондрий — кольцевидная молекула длиной 16 569 пар оснований, содержит 13 генов, кодирующих белки, 22 гена транспортной РНК и 2 гена рибосомной РНК. Яйцеклетка содержит около 25 тыс. митохондрий в цитоплазме, а спермии не имеют ми тохондрий из-за элиминации их цитоплазмы по мере созревания. В связи с этим наследование митохондриальных генов не похоже на классические типы наследования. Передача болезней, связанных с мутациями митохондриальных генов, происходит только от матери как дочерям, так и сыновьям. Больные мужчины не передают заболевание. Мутации митохондриальной ДНК приводят к нарушению дыхательного цикла, что вызывает тяжёлые нарушения разных органов.

 Поражение мышц проявляется прогрессирующей миопатией, миалгией. При электронной микроскопии определяют аномалии структуры митохондрий. Гистологически мышцы имеют характерный вид — «неровные», или «рваные» красные волокна. Вовлечение в процесс сердечной мышцы приводит к развитию гипертрофической, дилатационной, рестриктивной кардиомиопатии.

 Поражения ЦНС при митохондриальных болезнях многообразны: атрофия коры, лейк одистрофия, клинически — судороги, инсульты, мигрень, умственная отсталость. Микроскопически видны спонгиоз, глиоз, демиелинизация, кальцификация вещества головного мозга.

 Поражение почек. Характерно нарушение функции почечных канальцев с развитием синдрома Фанкони. Морфологические изменения почек: тубулоинтерстициальный нефрит, гломерулосклероз, поликистоз, аномалии митохондрий канальцевого эпителия.

 Поражение глаз характерно для **наследственной нейроофтальмопатии Лебера**. У пациентов развиваются птоз, хроническая прогрессирующая наружная офтальмоплегия, пигментный ретинит, катаракта, атрофия зрительного нерва, патология глазодвигательных мышц.

 Поражение печени. Возможны признаки стеатоза, холестаза, фиброза, цирроза, гепатомегалия и печёночная недостаточность.

 Миопатия гладкой мускулатуры кишки может приводить к нарушению её моторики с развитием псевдообструкции.

Геном митохондрий — пример наиболее точно расшифрованной и секвенированной генетической карты. Наиболее изученные митохондриальные болезни, кроме упомянутой офтальмопатии Лебера, — MELAS (сочетание миопатии, энцефалопатии, молочнокислого ацидоза с приступами судорог), MERRF (моноклонусная эпилепсия и «рваные» красные мышечные волокна), NARP (нейропатия, атаксия и пигментный ретинит).

Интересные статьи:

1) Опухоли мочевого пузыря

2) Гранулемы при ревматической лихорадке

3) Этапы развития болезни