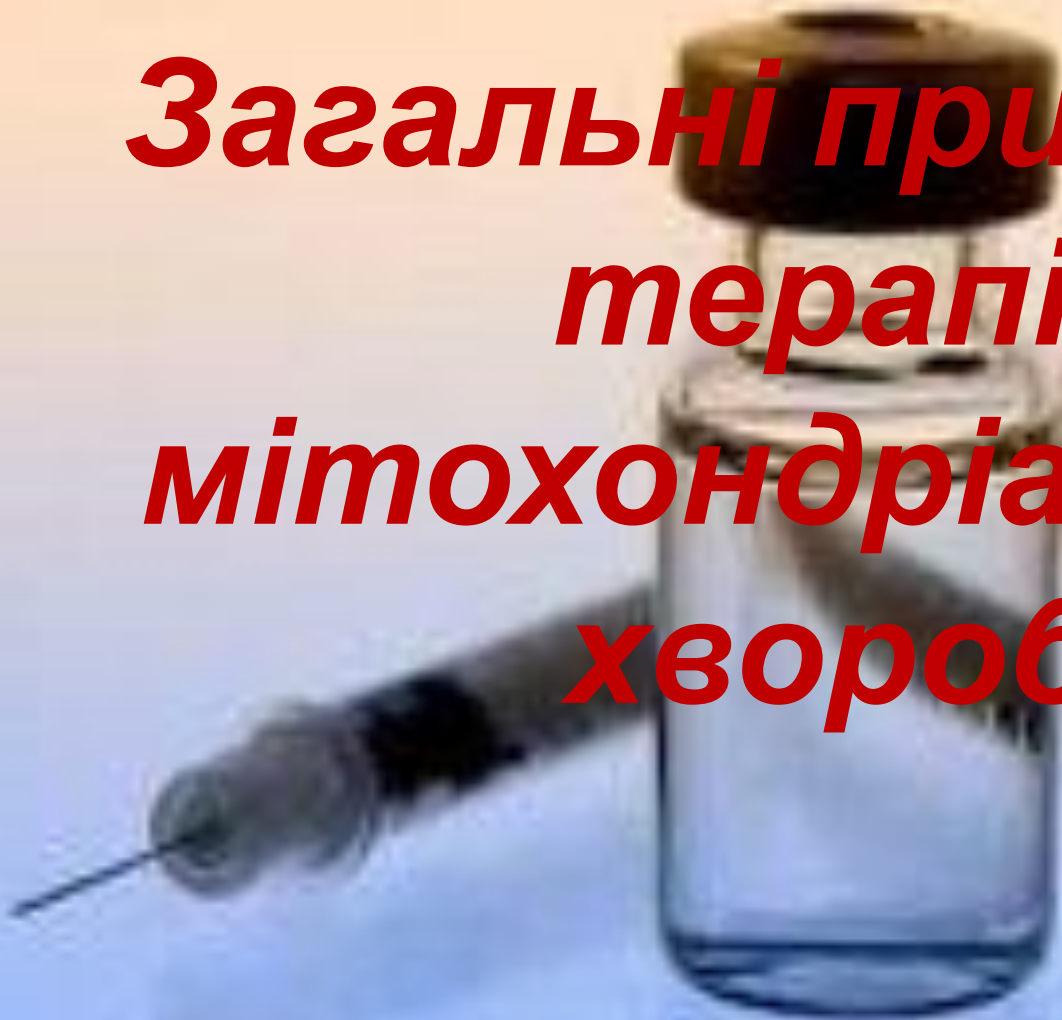


***Загальні принципи
терапії
мітохондріальних
хвороб***



Основні принципи

- Кетогенна дієта (60% енергії- жир) + янтарна кислота
- уникнення довготривалого голодування та багато-вуглеводної їжі
- адекватне застосування рідини, електролітів
- уникнення тривалих великих фізичних навантажень
- виключення препаратів і процедур, які здатні гальмувати енергетичний механізм(барбітурати, препарати вальпроєвої кислоти, хлорамфенікол)
- попередження кислотно-радикального ушкодження мітохондріальних мембран (вітаміни С і Е)



Меню кетогенной дієти

- Нагадує собою варіант лікувального голодування з подальшим навантаженням продуктами, що викликають кетоз. Перші три дні такої дієтотерапії слід повністю відмовитися від будь-якої їжі і обмежитися тільки питвом води у будь-яких кількостях. Мінеральна вода, штучні газовані напої з підсолоджувачами, а також соки забороняються. У цей період необхідно серйозно понизити рухову активність пацієнта, іноді аж до постільного режиму. Наступні три дні слідує повільно, по чверті від звичайної порції вводити їжу. Главное – следует полностью исключить такие продукты: крупы, фрукты, хлеб, морковь, свеклу, картофель и макароны.

Патогенетичне:

(Спрямоване на підвищення активності дихальної ланки мітохондрій):

- кофермент Q₁₀ (4,3 мг/кг в добу)
- сукцинат натрію (бгр / добу)
- вітаміни K₁ (філоквінон) 0,4 мг/кг, K₃ (менадіон) 1 мг/кг, C 50-60 мг/кг
- Ідебенон (90 мг/ добу)
- L- карнітин чотирма дозами по 50-100-200 мг/кг/добу під контролем РН крові
- Кортикостероїди (механізм дії неясний)
- Дихлорацетат (від 15 до в добу) – стимулює активність ПЦК-дегідрогенази, зменшення рівня лактату і аланіну плазми крові





L-карнітин — амінокислота, споріднена вітамінам групи В і яка синтезується в організмі. L-карнітин має анаболічну, антигіпоксичну і антитиреоїдну дію, а також стимулює регенеративну активність тканин, покращує апетит і активує жировий обмін.



Має структурна подібність з коензимом Q₁₀. Покращує кровопостачання тканин мозку і доставку до них кисню. Стимулює обмінні процеси в головному мозку: активізує синтез глюкози, АТФ, сприяє елімінації лактату. Уповільнює перекисне окислення ліпідів і оберігає мембрани нейронів і мітохондрій від пошкоджень. Модулює нейрофізіологічні реакції мозкових структур. Показано ефективність в комплексній терапії спадкових мітохондріальних хвороб (MELAS-синдром, атрофія зорового нерва Лебера, хвороба Лея) і атаксії Фрідрейха.

Досить повно абсорбується з ЖКТ. Час досягнення С_{max} – 4 ч. У значних кількостях проникає через ГЕБ і добре розподіляється в тканинах мозку. Екскретується нирками.



Лабораторні випробування і тести на тваринах показали, що лікарський засіб "Дихлорацетат натрію" є активатором ферменту мітохондрій, які пригнічуються із-за виниклих недуг незалежно від типу онкологічних захворювань. Зменшення ракових клітин досягається завдяки нормалізації функцій органел. Препарат істотно відрізняється від хіміотерапії тим, що не є токсичним і не впливає гнітюче на здорові клітини хворого

Вітамін К зумовлює синтез білкових факторів згортання крові: протромбіну (фактор II), який утворюється у печінці з протромбіногену; прекоконвертину (фактор VI), а також факторів Крістмаса (IX) та Стюарта — Прауера (X). Він, також, активує тромбопластин (за участі факторів VII і X). Вітамін К сприяє синтезу гамма-карбоксилглутамінової кислоти, що дає можливість Ф.-залежним білкам зв'язувати іони кальцію. Протромбін під дією тромбокінази сполучається з кальцієм, перетворюється на тромбін, який діє на фібриноген, завдяки чому утворюється згусток фібрину і припиняється кровотеча. Вітамін К, подібно до інших жиророзчинних вітамінів, впливає на стан мембран клітин і субцелюлярних структур як складова частина ліпопротеїнів цих мембран. Хіноїдна структура вітаміну К сприяє його участі у процесах тканинного дихання та окиснювального фосфорилування, пов'язаних з мембранами мітохондрій, а також в інших окисно-відновних процесах.





Коензим Q₁₀ містить убихион - кофермент, який обумовлює вітаміноподібну дію препарату на організм. У речовини є сильна антиоксидантна активність і здатність впливати на окислювально-відновні реакції в клітинах. Препарат забезпечує клітини убихиноном, який вбудовується в ланцюг по перенесенню електронів в мітохондріальному апараті (з комплексів NADH- дегідрогенази і сукцинатдегідрогенази) з посиленням синтезу АТФ.

Кофермент Q₁₀ забезпечує оптимізацію процесів окислювального фосфорилування. Це покращує постачання клітин енергією. Особливо потребують заповнення запасів коензиму Q₁₀ міокардіальні тканини, гепатоцити. Препарат здатний відновлювати активність вітаміну Е відносно боротьби з вільними радикалами. Коензим Q₁₀ бере участь в регуляції ліпідного обміну, оптимізує метаболічні процеси. Убихион є учасником процесу синтезу еритроцитів і інших формених елементів крові, позитивно впливає на функції вилочкової залози. Кофермент Q₁₀ бере участь в процесі скорочення скелетної мускулатури. Препарат реалізує свою антиоксидантну дію за рахунок взаємодії з вільними радикалами з їх подальшою нейтралізацією. Внаслідок нейтралізації вільних радикалів речовина забезпечує захист клітинної мембрани і ДНК від вільнорадикального ушкодження.

Симптоматичне:

- аналгетики,
- протисудомні,
- седативні,
- інфузії соди і.т.д.




Фармакотерапія седативні лікарські засоби



Генна терапія



- Генна терапія — це метод уведення фрагмента ДНК у клітини хворої людини з метою заміщення функції мутантного гена і лікування спадкових хвороб..
- Радикальним методом лікування спадкових моногенних хвороб повинна стати генна терапія, однак лише в останні роки з'явилися реальні передумови для її практичного застосування.

- 
- A microscopic image of an egg cell, showing its nucleus and cytoplasm, being manipulated with a pipette. The background is a solid blue color.
- Нині проводяться експериментальні роботи по вивченню можливості екстракорпорального (in vitro) запліднення з використанням химерної яйцеклітини, ядро якої отримане з яйцеклітини пацієнтки з мітохондріальним захворюванням, а цитоплазму з іншої яйцеклітини від жінки з нормально



Профілактика

- Велике значення в профілактиці спадкових хвороб відіграють методи пренатальної діагностики, що дозволяють виявити спадкову хворобу ще в процесі ембріогенезу. Спочатку проводять медико-генетичне консультування



Дякую за увагу

