

# Mitochondriální neurogastrointestinální encefalomyopatie

**Mitochondriální neurogastrointestinální encefalomyopatie**, známá jako MNGIE syndrom, je velmi vzácné autosomálně recesivně dědičné multisystémové onemocnění, které postihuje především trávicí a nervový systém. Tato choroba se může rozvinout kdykoliv během dětství či dospělosti, většinou se však její hlavní příznaky objeví do 20. roku. Zatím bylo ve světě popsáno asi 70 nemocných s touto chorobou.

## Etiopatogeneze

Příčinou je mutace *TYMP genu* (dříve známého jako ECGF1). Tento gen je zodpovědný za tvorbu enzymu zvaného thymidinfosforyláza, který štěpí nukleosid thymidin na menší molekuly, čímž reguluje jeho množství v buňkách. Mutace *TYMP genu* snižují aktivitu thymidinfosforylázy, následně stoupá jeho koncentrace v buňkách. Dochází tak k nerovnováze v množství nukleotidů potřebných pro replikaci mtDNA. V důsledku toho se v mtDNA kumulují mutace, a tak se stává velmi nestabilní. Tyto genetické změny narušují normální funkci mitochondrií a projevují se **poruchou mitochondriálního energetického metabolismu**.

## Klinický obraz

### Gastrointestinální systém

Většina nemocných s touto chorobou trpí **gastrointestinální dysmotilitou**, při které svaly a nervy trávicí trubice neposunují efektivně trávené jídlo. Důsledkem je pocit plnosti už po sněžení malého množství jídla, dysfagie, nauzea a zvracení po jídle, bolesti břicha, průjem a pseudoobstrukce. Tyto obtíže vedou k postupné ztrátě hmotnosti a redukci svalové hmoty (kachexii).

### Nervový systém

Projevy postižení nervové soustavy jsou mírnější. Patří mezi ně brnění, ztuhlost a slabost končetin (periferní neuropatie). Mezi další neurologické projevy patří ptóza víček, oftalmoplegie a ztráta sluchu. Na MRI je patrná leukoencefalopatie.

## Diagnostika

Na diagnózu MNGIE je nutno pomýšlet především u pacientů s neprospíváním a poruchami střevní motility, u kterých se současně rozvíjí i neurologické příznaky. Metodou volby při diagnostice je **stanovení hladiny thymidinu v krvi**, ale pro genetické poradenství v postižené rodině je nutná diagnostika na enzymatické a molekulární úrovni.

## Odkazy

### Zdroje

- BURGETOVÁ, Andrea, Pavel JEŠINA a VANĚČKOVÁ MANUELA. Mitochondriální neurogastrointestinální encefalomyopatie (MNGIE) - kazuistika vzácného onemocnění s radiologickými nálezy. *Česká radiologie* [online]. 2010, roč. 64, vol. 4, s. 295-300, dostupné také z <[http://kramerius.medvik.cz/search/nimg/IMG\\_FULL/uuid:14838850-69b8-11e3-93fe-d485646517a0#page=1](http://kramerius.medvik.cz/search/nimg/IMG_FULL/uuid:14838850-69b8-11e3-93fe-d485646517a0#page=1)>.
- Genetics Home Reference. *Mitochondrial neurogastrointestinal encephalopathy disease Print All* [online]. Poslední revize 2008-06, [cit. 2016-04-23]. <<https://ghr.nlm.nih.gov/condition/mitochondrial-neurogastrointestinal-encephalopathy-disease>>.

### Související články

- Mitochondriální choroby

### MNGIE syndrom

Mitochondrial  
neurogastrointestinal  
encephalopathy syndrome



*Jedním z projevů MNGIE syndromu je ptóza víčka*

**Patogeneze** mutace *TYMP genu*

**Klinický obraz** poruchy GIT a nervového systému

**Diagnostika** stanovení hladiny thymidinu v krvi

### Klasifikace a odkazy

**MKN** E88.49 (<https://mk.n10.uzis.cz/prohlizec/E88.49>)

**MeSH ID** C537477 (<https://www.medvik.cz/bmc/link.do?id=C537477>)

**OMIM** 603041 (<https://omim.org/entry/603041>)

- Poruchy metabolismu pyrimidinu

## **Externí odkazy**

- Genetics home reference (<https://ghr.nlm.nih.gov/condition/mitochondrial-neurogastrointestinal-encephalopathy-disease>)
- Časopis lékařů českých - syndrom MNGIE (<https://www.prolekare.cz/casopisy/casopis-lekaru-ceskych/2006-8/mitochondrialni-neurogastrointestinalni-encefalomyopatie-syndrom-mngie-3133>)