

**Tytuł:** Wątrobowo-mózgowy zespół deplecyjny i inne hepatopatie mitochondrialne – symptomatologia, rozpoznawanie i sposoby postępowania / Hepatocerebral mitochondrial depletion syndrome and other mitochondrial hepatopathies – symptoms, diagnosis and therapeutic strategies

**Słowa kluczowe:** Ostra niewydolność wątroby przeszczepienie wątroby  
Wątrobowo-mózgowe zespoły deplecyjne hepatopatie mitochondrialne  
**Keywords:** ACUTE LIVER FAILURE LIVER TRANSPLANTATION MITOCHONDRIAL  
HEPATOPATHIES HEPATOCEREBRAL MITOCHONDRIAL DEPLETION SYNDROME

**Autorzy:**

Ewa Pronicka - Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa

Dorota Piekutowska-Abramczuk - Zakład Genetyki Medycznej, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa

Irena Jankowska - Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa

**Streszczenie:**

Hepatopatie mitochondrialne są genetycznie uwarunkowanymi schorzeniami, w których uszkodzenie wątroby wynika z zaburzeń funkcji mitochondriów może być jedyną manifestacją choroby, chociaż nierzadko występuje manifestacja wielonarządowa. Objawy choroby mogą się ujawnić w każdym wieku w różnym nasileniu: od nieznacznego uszkodzenia wątroby z niewielkim podwyższeniem aktywności aminotransferaz i kwasicy mleczanowej w wynikach badań laboratoryjnych do powstania stłuszczenia wątroby, nadciśnienia wrotnego i marskości wątroby, ostrej (lub nawracającej) niewydolności wątroby. Objawom wątrobowym mogą towarzyszyć różnie nasilone objawy neurologiczne. Długofalowe rokowanie w pierwotnej hepatopatii mitochondrialnej jest zwykle złe, bowiem nie istnieje właściwe leczenie przyczynowe. Wskazania do transplantacji wątroby bywają często kontrowersyjne. W artykule przedstawiono schemat postępowania diagnostyczno-terapeutycznego u dziecka z podejrzeniem hepatopatii mitochondrialnej oraz przeanalizowano dostępny literaturę medyczną pod kątem wskazań do przeszczepienia wątroby w tej grupie pacjentów.

**Abstract:**

Mitochondrial hepatopathies are genetic inherited disorders in which liver injury is sometimes the only sign of the disease, although multiple organ manifestation is more common. Clinical symptoms can occur at any age and include different stages of liver impairment (from slightly elevated aminotransferase levels with lactic acidosis, through hepatic steatosis, portal hypertension and cirrhosis, to acute or recurrent liver failure, which is very often accompanied by neurological symptoms). Long-term outcomes of patients with primary mitochondrial hepatopathies are usually very poor and unfortunately no effective therapy for mitochondrial hepatopathies is now available. The role of liver transplantation in treating mitochondrial hepatopathies remains controversial. In the article, authors present current diagnostic and therapeutic strategies in children with suspected mitochondrial hepatopathy, considering available data about the role of liver transplantation performed in these children.