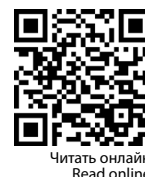


© КОЛЛЕКТИВ АВТОРОВ, 2025

Сдвигова Н.А., Гандаева Л.А., Глоба О.В., Сильнова И.В., Давыдова Ю.И.,
Басаргина Е.Ю., Савостьянов К.В.Читать онлайн
Read online

Дефицит окислительного фосфорилирования, 10 тип — редкая причина гипертрофического фенотипа кардиомиопатии

ФГАУ «Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей» Минздрава России, 119991, Москва, Россия

РЕЗЮМЕ

Введение. Дефицит окислительного фосфорилирования, 10 тип является редким вариантом митохондриального заболевания, характеризующимся лактат-ацидозом, поражением сердечно-сосудистой и центральной нервной систем. Учитывая вариабельность фенотип-генотипических корреляций, подробное описание клинической картины заболевания является значимым для понимания возможных вариантов течения заболевания.

Материалы и методы. При проведении молекулярно-генетического исследования 314 пробандам детского возраста с направляющим диагнозом «Гипертрофическая кардиомиопатия» выявлен один пациент с дефицитом окислительного фосфорилирования, 10 тип.

Результаты. Проведён анализ характера течения заболевания за период динамического наблюдения (в течение 3 лет).

Заключение. Дефицит окислительного фосфорилирования, 10 тип является редкой причиной гипертрофического фенотипа кардиомиопатии, в литературе описаны единичные случаи данного заболевания, что делает наблюдение значимым для широкого круга специалистов (педиатров, неврологов, кардиологов).

Ключевые слова: митохондриальные заболевания; МТО1; гипертрофическая кардиомиопатия; высокопроизводительное секвенирование

Соблюдение этических стандартов. Получено добровольное информированное согласие от законного представителя пациента на публикацию материала, относящегося к пациенту, в российских и зарубежных периодических медицинских изданиях (от 01.10.2024).

Для цитирования: Сдвигова Н.А., Гандаева Л.А., Глоба О.В., Сильнова И.В., Давыдова Ю.И., Басаргина Е.Ю., Савостьянов К.В. Дефицит окислительного фосфорилирования, 10 тип — редкая причина гипертрофического фенотипа кардиомиопатии. *Неврологический журнал им. Л.О. Бадаляна*. 2025; 6(4): 221–227. <https://doi.org/10.46563/2686-8997-2025-6-4-221-227>. <https://elibrary.ru/gdebmq>

Для корреспонденции: Сдвигова Наталья Андреевна, e-mail: sdvigova-natalya@yandex.ru

Участие авторов:

Сдвигова Н.А. — концепция и дизайн исследования, сбор и обработка материала, написание текста, редактирование;
Гандаева Л.А. — редактирование;
Глоба О.В. — редактирование;
Сильнова И.В. — редактирование;
Давыдова Ю.И. — редактирование;
Басаргина Е.Ю. — редактирование;
Савостьянов К.В. — концепция и дизайн исследования.
Все авторы — утверждение окончательного варианта статьи, ответственность за целостность всех частей статьи.

Финансирование. Исследование не имело спонсорской поддержки.

Конфликт интересов. Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Поступила 18.08.2025

Принята к печати 30.09.2025

Опубликована 31.01.2026

Natalia A. Sdvigova, Leila A. Gandaeva, Oksana V. Globa, Irina V. Silnova, Yulia I. Davydova,
Elena Yu. Basargina, Kirill V. Savostyanov

Oxidative phosphorylation deficiency type 10 is a rare cause of hypertrophic cardiomyopathy

National Medical Research Center for Children's Health, Moscow, 119991, Russian Federation

ABSTRACT

Introduction. Oxidative phosphorylation deficiency, type 10 is a rare variant of mitochondrial disease characterized by lactate acidosis, damage to the cardiovascular and central nervous systems. Given the variability of phenotype-genotypic correlations, a detailed description of the clinical picture of the disease is important for understanding possible variants of the course of the disease.

Materials and methods. During a molecular genetic study of three hundred fourteen pediatric patients with a guiding diagnosis of hypertrophic cardiomyopathy, one patient with a deficiency of oxidative phosphorylation, type 10, was identified.

Results. The analysis of the nature of the disease course during the period of dynamic follow-up (over 3 years) was carried out.

Conclusion. Deficiency of oxidative phosphorylation, type 10, is a rare cause of the hypertrophic phenotype of cardiomyopathy. Isolated cases of this disease have been described in the literature, which makes the observation significant for a wide range of specialists (pediatricians, neurologists, cardiologists).

Keywords: mitochondrial diseases; МТО1; hypertrophic cardiomyopathy; high-throughput sequencing

Compliance with ethical standards. Voluntary informed consent was obtained from the patient's legal representative for the publication of material related to the patient in Russian and foreign medical periodicals (dated October 1, 2024).

For citation: Sdvigova N.A., Gandaeva L.A., Globa O.V., Silnova I.V., Davydova Yu.I., Basargina E.Yu., Savostyanov K.V. Deficiency of oxidative phosphorylation, type 10 is a rare cause of hypertrophic phenotype of cardiomyopathy. *Nevrologicheskiy zhurnal imeni L.O. Badalyana (L.O. Badalyan Neurological Journal)*. 2025; 6 (4): 221–227. (In Russ.) <https://doi.org/10.46563/2686-8997-2025-6-4-221-227> <https://elibrary.ru/gdebmq>

For correspondence: Natalia A. Sdvigova, e-mail: sdvigova-natalya@yandex.ru

Contribution:

Shifova N.A. — concept and design of research, collection and processing of material, writing, editing;
Gandaeva L.A. — editing;
Globa O.V. — editing;
Silnova I.V. — editing;
Davydova Yu.I. — editing;
Basargina E.Y. — editing;
Savostyanov K.V. — the concept and design of the study.
All co-authors are responsible for the integrity of all parts of the manuscript and approval of its final version.

Funding. The study had no sponsorship.

Conflict of interest. The authors declare no conflict of interest.

Received: August 18, 2025

Accepted: September 30, 2025

Published: January 31, 2026

Введение

Митохондриальные заболевания — это гетерогенная группа наследственных болезней, обусловленная нарушением процессов окислительного фосфорилирования [1, 2].

Дефицит окислительного фосфорилирования, тип 10 (ДОФ-10) был впервые описан в 2012 г. у 2 sibсов с лактат-ацидозом, тяжёлой гипогликемией и гипертрофической кардиомиопатией, рождённых от некровнородственного брака в итальянской семье. Данное заболевание обусловлено наличием патогенных нуклеотидных вариантов в гене *MTO1* (mitochondrial tRNA translation optimization), расположенном на длинном плече хромосомы 6 в участке 6q13. Ген *MTO1* кодирует белок оптимизации трансляции митохондриальной тРНК 1, являющийся высококонсервативным и экспрессирующимся в тканях с высоким энергопотреблением. Данный белок представляет одну из двух субъединиц фермента, катализирующего 5-карбоксиметиламинометилование уридинового основания митохондриальной тРНК, специфичной для лейцина, триптофана, глутамин, глутаминовой кислоты и лизина. Эта посттранскрипционная модификация критически важна для точности и эффективности трансляции митохондриальной ДНК [3–6].

Типичными клиническими проявлениями ДОФ-10 являются лактат-ацидоз, гипертрофическая кардиомиопатия, задержка психомоторного развития, атаксия, судорожные приступы, атрофия зрительных нервов. При проведении магнитно-резонансной томографии (МРТ) головного мозга у некоторых пациентов выявлялись изменения на уровне базальных ганглиев и ножек мозжечка, гипоплазия мозолистого тела, повышение уровня пика лактата по данным МР-спектроскопии. Следует отметить, что генотип-фенотипические корреляции изучены недостаточно [7], а клиническая картина в каждом случае вариабельна.

На момент написания публикации описания ДОФ-10 у детей в отечественной литературе нет, что делает данное наблюдение уникальным и значимым.

Материалы и методы

На базе лаборатории медицинской геномики ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России (далее — Центр) с 2019 по 2024 г. проведена молекулярно-генетическая диагностика 314 пробандам детского возраста с направляющим диагнозом «Гипертрофическая кардиомиопатия», регулярно наблюдающимся на базе кардиологического отделения Центра. В качестве причины заболевания у 170 (54%) детей верифицированы нуклеотидные варианты в саркомерных и несаркомерных генах, у 73 (23%) — в генах *RAS*-патий, у 36 (11,5%) — в генах, ассоциированных с развитием наследственных болезней обмена, у 36 (11,5%) достоверную причину ремоделирования выявить не удалось.

Исследование включало в себя сбор анамнеза с оценкой наследственности, клинический осмотр, лабораторную диагностику (общий анализ крови, биохимический анализ крови, исследование уровня лактата и аммиака), инструментальные методы исследования (эхокардиография (ЭхоКГ), электрокардиография (ЭКГ), суточное мониторирование ЭКГ, МРТ). Всем пациентам проведено молекулярно-генетическое исследование с помощью секвенирования нового поколения — метода выбора для диагностики наследственных заболеваний [8]. В случаях подозрения на вовлечение центральной нервной системы осуществлялась запись на системе видео-ЭЭГ-мониторинга «Nicolet» с использованием международной системы наложения электродов «10-20», с применением дополнительных электродов ЭКГ, МРТ головного мозга на аппарате «GE 3T Discovery 750».

Результаты

В ходе проведения исследования у 6 (19%) из 36 детей с наследственными болезнями обмена верифицированы нуклеотидные варианты в генах, приводящие к митохондриальным нарушениям: *ACAD9* ($n = 3$), *ELAC2* ($n = 1$), *POLG* ($n = 1$) и *MTO1* ($n = 1$) [9–11]. В данной статье представлены особенности течения заболевания, сопровождающегося гипертрофией миокарда, при ДОФ-10.

Мальчик Т. от 2-й беременности (1-я — медицинский аборт), протекавшей на фоне токсикоза, уре-аплазмоза, кольпита, от 1-х самостоятельных родов в срок, вес при рождении 3740 г, длина 54 см, оценка по шкале Апгар 8/9 баллов. Период новорожденности протекал без особенностей. Ребёнок наблюдался неврологом с рождения по поводу перинатального поражения центральной нервной системы, синдрома двигательных нарушений, затем — в связи с общим недоразвитием речи; проходил регулярные обследования у офтальмолога по поводу миопии слабой степени, сложного гиперметропического астигматизма, проводилась очковая коррекция.

В 4 мес выявлен умеренный стеноз лёгочной артерии с градиентом 24 мм рт. ст., по поводу которого регулярно наблюдался кардиологом по месту жительства. С 10 лет 8 мес у ребёнка появились жалобы на плохую переносимость физических нагрузок (бег или езда на велосипеде), что проявлялось резким ухудшением самочувствия, рвотой, слабостью, а улучшение наступало после приёма сладкого чая и сна, в этот же период при проведении планового ЭхоКГ отмечено появление умеренной симметричной гипертрофии миокарда, в связи с чем ребёнок был госпитализирован в кардиологическое отделение ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России.

При клиническом осмотре в Центре в 11 лет обращало на себя внимание низкое, дисгармоничное физическое развитие за счёт дефицита массы тела (рост 133 см, вес 23 кг, индекс массы тела 13). Анализ лабораторных данных показал повышение уровня лактата в сыворотке крови до 3,7 ммоль/л (референсные значения — 0,5–1,6 ммоль/л), при этом исследование спектра ацилкарнитинов и аминокислот в сухих пят-

нах крови методом tandemной масс-спектрометрии патологии не выявило. По данным ЭхоКГ подтверждена гипертрофия межжелудочковой перегородки 17 мм и задней стенки левого желудочка 14 мм с минимальными признаками внутрижелудочковой обструкции (градиент 12 мм рт. ст.) и нарушением диастолической функции по 2-му типу (рис. 1).

При проведении суточного мониторирования ЭКГ зарегистрирована тахикардия в течение суток (средняя ЧСС днем 118 уд/мин, максимальная 187 уд/мин) без эктопической активности и пауз ритма. Для оценки структуры миокарда была проведена МРТ сердца с контрастированием гадолинием, по результатам которой фиброзных изменений в миокарде не выявлено, максимальная гипертрофия определена в среднем отделе переднеперегородочного и нижнеперегородочного сегментов с признаками начальной обструкции выводящих отделов левого желудочка. В ходе проведения теста 6-минутной ходьбы обращено внимание на жалобы пациента на боли в ногах и усталость, при этом ЧСС выросла до 123 уд/мин, артериальное давление — до 140/100 мм рт. ст., субъективная оценка одышки составила 4 балла по шкале Борга.

Принимая во внимание нетипичное течение заболевания, а именно сочетание гипертрофии миокарда без обструкции выходного тракта, снижение толерантности к физическим нагрузкам, боли в нижних конечностях и утомляемость при ходьбе, был заподозрен вторичный генез изменений со стороны сердца, в том числе наследственные болезни обмена. Проведено молекулярно-генетическое обследование в объёме секвенирования клинического экзона с последующей валидацией выявленных вариантов методом прямого

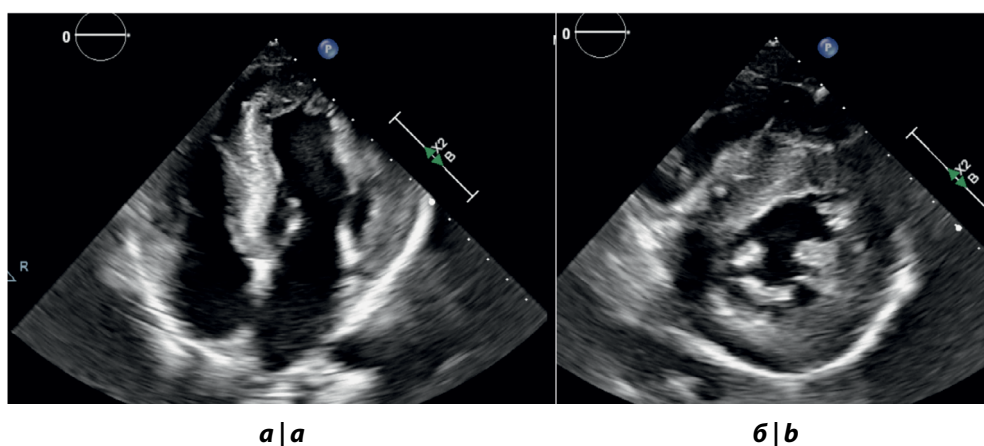


Рис. 1. Трансторакальная эхокардиография пациента Т.

a — апикальная четырёхкамерная позиция (A4C). Определяются утолщение миокарда левого желудочка; створки митрального клапана утолщены, повышенной эхогенности; диастола; *b* — парастеральная позиция, короткая ось левого желудочка на уровне папиллярных мышц левого желудочка (PSAX level of PM); диастола; симметричное утолщение, повышение эхогенности миокарда левого желудочка.

Fig. 1. Patient T. transthoracic echocardiography.

a — apical four-chamber position (A4C). The thickening of the myocardium of the left ventricle is detected. The valves of the mitral valve are thickened, with diastole increased echogenicity; *b* — parasternal position, the short axis of the left ventricle at the level of the papillary muscles of the left ventricle (PSAX level of PM) . diastole; symmetrical thickening and increased echogenicity of the left ventricular myocardium.

автоматического секвенирования по Сэнгеру и проведением сегрегационного анализа в семье. По результатам обследований выявлены нуклеотидные варианты в компаунд-гетерозиготном состоянии в гене *MTO1* с.956A>T, р. *Glu319Val* (унаследован от матери) и с.1430G>A, р. *Arg477His* (унаследован от отца). Таким образом, был диагностирован комбинированный ДОФ-10 (OMIM 614702).

Учитывая потенциальный риск развития судорожных приступов в рамках течения основного заболевания, в 14 лет 2 мес мальчик был обследован в отделении психоневрологии и нейрореабилитации Центра детской психоневрологии ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России. В неврологическом статусе отмечены умеренные нарушения когнитивных функций в виде замедления темпа речи и мышления, диффузная мышечная гипотония со снижением мышечной силы, преимущественно в проксимальных отделах конечностей до 3 баллов, интенция при выполнении пальце-носовой пробы, умеренная статическая туловищная атаксия. При проведении видео-ЭЭГ-мониторинга (в течение часа в состоянии бодрствования с выполнением функциональных проб и во время физиологического сна) в периоды бодрствования и поверхностной стадии сна отмечено усиление быстроволновой активности, зарегистрирована мультирегиональная эпиплептиформная активность с индексом представленности в период бодрствования 5–10%, во сне — 20%, преимущественно за счёт генерализованных разрядов (рис. 2). Учитывая отсутствие приступов, ребёнок в настоящее время не нуждается в назначении противосудорожной терапии, требуется динамическое наблюдение.

С целью оценки структур головного мозга проведено МРТ головного мозга — данных за объёмное/очаговое поражение вещества головного мозга не получено (рис. 3).

Ребёнок наблюдается в Центре в течение 3 лет, нарастания гипертрофии миокарда или обструкции выводного тракта левого желудочка не отмечено, на фоне приёма бета-блокатора и антагониста минералокортикоидных рецепторов нормализовалась ЧСС и улучшилась диастолическая функция, уровень NT-proBNP в пределах референса (до 35 пг/мл). В анализах крови сохраняется повышенный уровень лактата (4,6–6,3 ммоль/л), несмотря на проводимую метаболическую терапию (левокарнитин, убидекаренон, тиамин, инозин + никотинамид + рибофлавин + янтарная кислота — курсовые приёмы). Учитывая отсутствие эпилептических приступов, от инициации противосудорожной терапии решено воздержаться. Также, принимая во внимание особенности основного заболевания, мальчик наблюдается офтальмологом, данных за атрофию зрительных нервов нет, отмечаются фоновая ретинопатия и ретинальные сосудистые изменения.

Обсуждение

Митохондриальные заболевания характеризуются мультисистемным поражением, вариабельностью клинической картины и часто летальными исходами в раннем возрасте. Пациенты с ДОФ-10 нередко умирают до 1 года, у них отмечается задержка физического и умственного развития, миопатия, снижение когнитивных способностей и поражение сердечно-сосудистой системы [12].

С. Zhou и соавт. в 2022 г. опубликовали анализ наблюдения 42 случаев ДОФ-10 у детей [13]. У всех пациентов отмечался лактат-ацидоз, часто встречался повышенный уровень аланина (53%), у 35 (83%) детей — поражение сердечно-сосудистой системы, у 31 (74%) — задержка развития, у 28 (67%) — гипотония, у 27 (64%) — умственная отсталость, у 25 (59%) — задержка психомоторного развития, 16 (38%) детей страдали от атрофии зрительного нерва. Неврологическая симптоматика у 20 (47%) пациентов была представлена в виде энцефалопатии, у 15 (36%) — судорог, у 7 (17%) — атаксии, у 5 (12%) — когнитивными нарушениями и нарушениями речи, у 3 (7%) — спастичностью. Поражение сердечно-сосудистой системы выявлено у 35 (83%) детей, в 32 случаях — гипертрофия миокарда, в единичных случаях — нарушения ритма и дефект межпредсердной перегородки. При анализе исходов авторами отмечено, что 15 (36%) пациентов умерли в младенчестве, а 1 пациент скончался в 23 года; 25 детей дожили до подросткового возраста с низким качеством жизни. У нашего пациента не отмечалось выраженной неврологической симптоматики, ему не требовалось назначение противосудорожной терапии, однако вовлечённость сердечно-сосудистой системы являлась показанием для назначения препаратов, улучшающих диастолическую функцию, контролирующих ритм и профилаксирующих прогрессирующие фиброзные изменения.

Анализ данных молекулярно-генетической диагностики показал, что 39% мутаций локализовались в 8-м экзоне, что позволяет предположить его функциональную значимость, а наиболее неблагоприятное течение заболевания отмечалось при выявлении вариантов с.1282G>A и с.1232C>T [13]. В нашем наблюдении один из нуклеотидных вариантов с.1430G>A был также локализован в 8-м экзоне гена *MTO1* и был описан в научной литературе в качестве причины заболевания ещё у 4 пациентов (но в сочетании с иным вторым нуклеотидным вариантом), при этом у 3 детей дебют отмечался с рождения, а летальный исход зарегистрирован до 3 лет. Наиболее благоприятное течение заболевания отмечено при варианте с.1390C>T, при котором возраст пациентов на момент публикации материалов составлял 12–30 лет.

Патогенетическая терапия митохондриальных заболеваний в настоящее время не разработана. При ДОФ-10 рекомендовано поддерживающее мета-



Рис. 2. Видео-ЭЭГ-мониторинг пациента Т.
Fig. 2. Patient T. Video-EEG-monitoring.

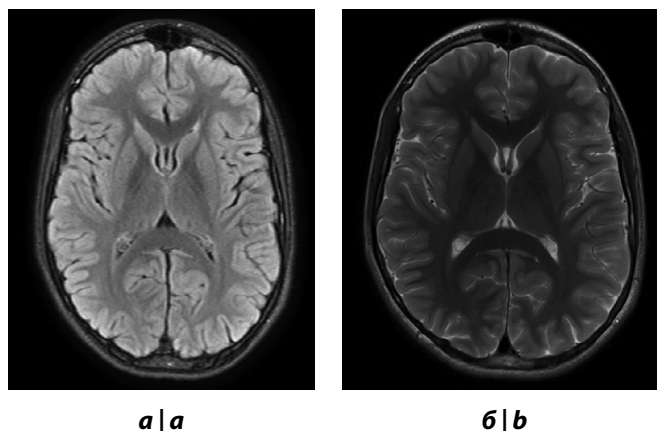


Рис. 3. МРТ головного мозга пациента Т.

а — режим FLAIR; б — режим T2.

Fig. 3. Patient T. Magnetic resonance imaging of the brain.

а — FLAIR mode; б — T2 mode.

болическое лечение [14], потенциально позитивное действие могут оказать убидекаренон, левокарнитин, дихлорацетат, витамин С, рибофлавин, тиамин и витамин Е.

Заключение

Несмотря на то что подавляющее большинство митохондриальных заболеваний, включая ДОФ-10,

не имеет специфического лечения, диагностика данных случаев в клинической практике крайне важна для верной маршрутизации пациента и выбора оптимальной команды специалистов для оказания мультидисциплинарной медицинской помощи, а также с целью семейного консультирования родителей, которые являются носителями патогенных вариантов, по вопросам дальнейшего деторождения.

ЛИТЕРАТУРА (п.п. 1–7, 12–14 см. REFERENCES)

8. Савостьянов К.В. *Современные алгоритмы генетической диагностики редких наследственных болезней у российских пациентов*. М.; 2022. <https://elibrary.ru/rduzgh>
9. Гандаева Л.А., Басаргина Е.Н. Гипертрофическая кардиомиопатия в структуре инфильтративных заболеваний у детей. *Российский педиатрический журнал*. 2023; 26(3): 152–8. <https://doi.org/10.46563/1560-9561-2023-26-3-152-158> <https://elibrary.ru/wvosnj>
10. Гандаева Л.А., Басаргина Е.Н., Кондакова О.Б., Каверина В.Г., Пушков А.А., Жарова О.П. и др. Новый нуклеотидный вариант в гене *ELAC2* у ребенка раннего возраста с гипертрофией миокарда желудочков. *Российский вестник перинатологии и педиатрии*. 2022; 67(4): 120–6. <https://doi.org/10.21508/1027-4065-2022-67-4-120-126> <https://elibrary.ru/tpigml>
11. Гандаева Л.А., Басаргина Е.Н., Давыдова Ю.И., Бурькина Ю.С., Сильнова И.В., Пушков А.А. и др. Гипертрофическая кардиомиопатия и лактат-ацидоз у ребёнка с дефицитом ацил-КоА-дегидрогеназы-9: обзор литературы и клиническое наблюдение. *Неврологический журнал имени Л.О. Бадаляна*. 2023; 4(4): 215–25. <https://doi.org/10.46563/2686-8997-2023-4-4-215-225> <https://elibrary.ru/narqpb>

REFERENCES

1. Wallace D.C. Mitochondrial diseases in man and mouse. *Science*. 1999; 283(5407): 1482–8. <https://doi.org/10.1126/science.283.5407.1482>
2. Schlieben L.D., Prokisch H. The dimensions of primary mitochondrial disorders. *Front. Cell Dev. Biol.* 2020; 8: 600079. <https://doi.org/10.3389/fcell.2020.600079>
3. Li R., Li X., Yan Q., Qin Mo J., Guan M.X. Identification and characterization of mouse MTO1 gene related to mitochondrial tRNA modification. *Biochim. Biophys. Acta*. 2003; 1629(1-3): 53–9. [https://doi.org/10.1016/s0167-4781\(03\)00160-x](https://doi.org/10.1016/s0167-4781(03)00160-x)
4. Powell C.A., Nicholls T.J., Minczuk M. Nuclear-encoded factors involved in post-transcriptional processing and modification of mitochondrial tRNAs in human disease. *Front. Genet.* 2015; 6: 79. <https://doi.org/10.3389/fgene.2015.00079>
5. Tischner C., Hofer A., Wulff V., Stepek J., Dumitru I., Becker L., et al. MTO1 mediates tissue specificity of OXPHOS defects via tRNA modification and translation optimization, which can be bypassed by dietary intervention. *Hum. Mol. Genet.* 2015; 24(8): 2247–66. <https://doi.org/10.1093/hmg/ddu743>
6. O’Byrne J.J., Tarailo-Graovac M., Ghani A., Champion M., Deshpande C., Dursun A., et al. The genotypic and phenotypic spectrum of MTO1 deficiency. *Mol. Genet. Metab.* 2018; 123(1): 28–42. <https://doi.org/10.1016/j.ymgme.2017.11.003>
7. O’Byrne J.J., Tarailo-Graovac M., Ghani A., Champion M., Deshpande C., Dursun A., et al. The genotypic and phenotypic spectrum of MTO1 deficiency. *Mol. Genet. Metab.* 2018; 123(1): 28–42. <https://doi.org/10.1016/j.ymgme.2017.11.003>
8. Savost’yanov K.V. *Modern Algorithms for the Genetic Diagnosis of Rare Hereditary Diseases in Russian Patients [Sovremennyye algoritmy генетической диагностики редких наследственных болезней у российских пациентов]*. Moscow; 2022. (in Russian)
9. Gandaeva L.A., Basargina E.N. Hypertrophic cardiomyopathy in the structure of infiltrative diseases in children. *Rossiiskii pediatricheskii zhurnal*. 2023; 26(3): 152–8. <https://doi.org/10.46563/1560-9561-2023-26-3-152-158> <https://elibrary.ru/wvosnj> (in Russian)
10. Gandaeva L.A., Basargina E.N., Kondakova O.B., Kaverina V.G., Pushkov A.A., Zharova O.P., et al. A new nucleotide variant in the *ELAC2* gene in a young child with a ventricular hypertrophy. *Rossiiskii vestnik perinatologii i pediatrii*. 2022; 67(4): 120–6. <https://doi.org/10.21508/1027-4065-2022-67-4-120-126> <https://elibrary.ru/tpigml> (in Russian)
11. Gandaeva L.A., Basargina E.N., Davydova Yu.I., Burykina Yu.S., Silnova I.V., Pushkov A.A., et al. Hypertrophic cardiomyopathy and lactic acidosis in a child with acyl-CoA dehydrogenase 9 deficiency. Review of the literature and clinical observation. *Neurolog-*

- icheskiy zhurnal imeni L.O. Badalyana*. 2023; 4(4): 215–25. <https://doi.org/10.46563/2686-8997-2023-4-4-215-225> <https://elibrary.ru/narqpb> (in Russian)
12. Ghezzi D., Baruffini E., Haack T.B., Invernizzi F., Melchionda L., Dallabona C., et al. Mutations of the mitochondrial-tRNA modifier MTO1 cause hypertrophic cardiomyopathy and lactic acidosis. *Am. J. Hum. Genet.* 2012; 90(6): 1079–87. <https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2012.04.011>
13. Zhou C., Wang J., Zhang Q., Yang Q., Yi S., Shen Y., et al. Clinical and genetic analysis of combined oxidative phosphorylation deficiency-10 caused by MTO1 mutation. *Clin. Chim. Acta.* 2022; 526: 74–80. <https://doi.org/10.1016/j.cca.2021.12.025>
14. Baruffini E., Dallabona C., Invernizzi F., Yarham J.W., Melchionda L., Blakely E.L., et al. MTO1 mutations are associated with hypertrophic cardiomyopathy and lactic acidosis and cause respiratory chain deficiency in humans and yeast. *Hum. Mutat.* 2013; 34(11): 1501–9. <https://doi.org/10.1002/humu.22393>

Сведения об авторах

Сдвигова Наталия Андреевна, канд. мед. наук, ст. науч. сотр., врач детский кардиолог, врач-педиатр ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России, 119991, Москва, Россия, <https://orcid.org/0000-0002-5313-1237> E-mail: sdvigova-natalya@yandex.ru

Гандаева Лейла Ахатовна, канд. мед. наук, ведущ. науч. сотр., врач детский кардиолог ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России, 119991, Москва, Россия, <https://orcid.org/0000-0003-0890-7849> E-mail: dr.gandaeva@gmail.com

Глоба Оксана Валерьевна, канд. мед. наук, врач-невролог, ст. науч. сотр. ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России, 119991, Москва, Россия, <https://orcid.org/0000-0002-6084-4892> E-mail: globa@nczd.ru

Сильнова Ирина Вячеславовна, канд. мед. наук, ст. науч. сотр., врач ультразвуковой диагностики ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России, 119991, Москва, Россия, <https://orcid.org/0009-0001-6367-6185> E-mail: silnova.iv@nczd.ru

Давыдова Юлия Игоревна, врач генетик ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России, 119991, Москва, Россия, <https://orcid.org/0000-0001-5978-854X> E-mail: davydova.iui@nczd.ru

Басаргина Елена Юрьевна, канд. мед. наук, ст. науч. сотр., врач детский кардиолог ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России, 119991, Москва, Россия, <https://orcid.org/0000-0002-7230-7146> E-mail: basarginaeu@nczd.ru

Савостьянов Кирилл Викторович, доктор биол. наук, нач. Медико-генетического центра, зав. лаб. медицинской геномики ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России, 119991, Москва, Россия, <https://orcid.org/0000-0003-4885-4171> E-mail: 7443333@gmail.com

Information about the authors

Natalia A. Sdvigova, PhD (Medicine), senior researcher, pediatric cardiologist, pediatrician, National Medical Research Center for Children's Health, Moscow, 119991, Russian Federation, <https://orcid.org/0000-0002-5313-1237> E-mail: sdvigova-natalya@yandex.ru

Leila A. Gandaeva, PhD (Medicine), leading researcher, pediatric cardiologist at the National Medical Research Center for Children's Health, Moscow, 119991, Russian Federation, <https://orcid.org/0000-0003-0890-7849> E-mail: dr.gandaeva@gmail.com

Oksana V. Globa, PhD (Medicine), neurologist, senior researcher, National Medical Research Center for Children's Health, Moscow, 119991, Russian Federation, <https://orcid.org/0000-0002-6084-4892> E-mail: globa@nczd.ru

Irina V. Silnova, PhD (Medicine), senior researcher, ultrasound diagnostics physician, National Medical Research Center for Children's Health, Moscow, 119991, Russian Federation, <https://orcid.org/0009-0001-6367-6185> E-mail: silnova.iv@nczd.ru

Yulia I. Davydova, geneticist, National Medical Research Center for Children's Health, Moscow, 119991, Russian Federation, <https://orcid.org/0000-0001-5978-854X> E-mail: davydova.iui@nczd.ru

Elena Yu. Basargina, PhD (Medicine), senior researcher, pediatric cardiologist, National Medical Research Center for Children's Health, Moscow, 119991, Russian Federation, <https://orcid.org/0000-0002-7230-7146> E-mail: basarginaeu@nczd.ru

Kirill V. Savostyanov, DSc (Biology), Head, Center for Fundamental Research in Pediatrics, Head, Laboratory of medical genomics, National Medical Research Center for Children's Health, Moscow, 119991, Russian Federation, <https://orcid.org/0000-0003-4885-4171> SPIN-code: 6377-3090 E-mail: savostyanovkv@nczd.ru