

Селивёрстов Ю.А., Ключников С.А., Иллариошкин С.Н.
ФГБНУ «Научный центр неврологии», Москва, Россия

Эпидемиология болезни Гентингтона: состояние вопроса в мире и России

Введение. Болезнь Гентингтона (БГ) – наследственное аутосомно-доминантное нейродегенеративное заболевание, характеризующееся двигательными, психическими и когнитивными нарушениями. Заболевание развивается вследствие экспансии CAG-повторов в первом экзоне гена, кодирующего белок гентингтин (НТТ). БГ является орфанным заболеванием (т.е., согласно принятым в Российской Федерации критериям, имеющим распространенность менее 10 случаев на 100 000 населения). Вместе с тем имеются данные, свидетельствующие о постепенном увеличении распространенности БГ вследствие мутаций *de novo*, на которые приходится порядка 10 % вновь диагностированных случаев заболевания (Falush D. et al., 2001).

Цель исследования: оценить, насколько подробно на сегодняшний день изучена распространенность БГ в Российской Федерации.

Материалы и методы. Нами был проведен поиск в базах данных PubMed и eLIBRARY.RU работ, посвященных изучению распространенности БГ в Российской Федерации. Давность публикаций нами была установлена не ранее 1994 г. Подобный критерий был выбран в связи с тем, что доподлинная диагностика БГ, основанная на результатах ДНК-тестирования, стала возможной именно с этого периода, спустя год после того, как международной исследовательской группой была идентифицирована мутация, приводящая к развитию заболевания. Для осуществления поиска нами использовались следующие слова: Huntington, disease, prevalence, хорея, Гентингтон, распространенность, Россия.

Результаты и обсуждение. В результате поиска нами не было выявлено ни одной работы по оценке распространенности БГ в Российской Федерации в целом. Было выявлено несколько работ, в которых проводилась ориентировочная оценка этого показателя по отдельным регионам России. Чаще всего это диссертационные работы, где оценка распространенности БГ являлась одной из нескольких задач работы. Среди этих регионов – Республика Башкортостан (2,6 на 100 000 населения; Хидиятова И.М., 2008), Нижегородская область (3,7 на 100 000 населения; Антонова В.А., 2014) и ряд других субъектов.

По данным метаанализа от 2012 г., распространенность БГ варьирует от 5,7 человек на 100 000 населения в Европе, Северной Америке и Австралии до примерно 0,4 человека на 100 000 населения в Азии (Pringsheim T. et al., 2012). Указанные показатели являются усредненными: распространенность этого заболевания может сильно варьировать даже в пределах одной страны. Традиционно во всех российских публикациях по этому заболеванию авторы ссылаются на эпидемиологические показатели по Европе. В мире имеются прецеденты значительно отличающихся показателей распространенности БГ в пределах одной страны (как правило, в сторону занижения (Rawlins M., 2010)), что нельзя исключить и в отношении Российской Федерации.

Заключение. На сегодняшний день актуальные данные о распространенности БГ в Российской Федерации отсутствуют. Получены лишь единичные данные относительно этого показателя в ряде субъектов России, однако, учитывая ограниченность обследованных популяций, есть основания полагать, что даже имеющиеся данные могут быть недооцененными. В контексте интенсивного развития инновационных подходов к патогенетической терапии БГ исследование ее эпидемиологии представляет особый интерес. Представляется важным изучение эпидемиологии БГ в России или даже на уровне Евразийского экономического союза, что позволит составить более полное представление об особенностях этого заболевания в регионе и создаст предпосылки для улучшения оказываемой помощи таким пациентам.

Контакты: doctor.goody@gmail.com, +7-916-799-22-28
