

Савчук Е.А., Плеханова М.А.

ПАТОФИЗИОЛОГИЧЕСКИЕ АСПЕКТЫ СИНДРОМА ГЕРСТМАНА-ШТРАУССЛЕРА-ШЕЙНКЕРА

Научный руководитель: ст. преп. Чепелев С. Н.

Кафедра патологической физиологии

Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск

Синдром Герстмана-Штраусслера-Шейнкера является очень редким смертельно нейродегенеративным заболеванием с частотой распространения: 1 случай на 10 млн населения. Синдром описывается как семейное заболевание с аутосомно-доминантным типом наследования. То есть достаточно получить от родителей лишь одну копию дефектного гена PRPN, как он тут же запустит «цепную реакцию» воспроизводства прионных белков в нервной ткани, что приведет к возникновению патологического процесса. Накопление прионных белков приводит к повышению чувствительности нейронов к оксидативному стрессу и началу апоптоза.

Синдром затрагивает лиц в возрастном интервале 20-60 лет и представлен мозжечковой атаксией, расстройствами глотания и фонации, прогрессивной деменцией на протяжении 6-10 лет и летальным исходом в конце. Вдобавок в терминальную стадию заболевания к вышеперечисленным симптомам могут присоединяться психозы, депрессивное расстройство, снижение массы тела.

При проведении МРТ головного мозга на первых этапах болезни видны губчатые изменения в коре, которые прогрессируют в процессе болезни. При исследовании всех областей головного и спинного мозга выявляют разрастание астроцитов, замещающих нервные клетки и проводящие пути. Посмертная экспертиза выявляет губчатую энцефалопатию с типичными большими крахмало-подобными включениями в полушариях мозга и мозжечке.

На сегодняшний день этиопатогенетического лечения синдрома не существует и это является актуальным вопросом. Проводится симптоматическое терапия ноотропами, протекторами когнитивных функций, корректорами поведения. Но одной особенностью синдрома Герстмана-Штраусслера-Шейнкера является то, что в 2014 г. была опубликована статья о сложнейшей генетической профилактики и последующем экстракорпоральном оплодотворении, после которого получилось предупредить возникновение прионной нейродегенерации у детей пациентки с высоким риском хромосомной передачи этого синдрома. Тем самым существуют основания предполагать о решении проблемы прионных нейродегенеративных заболеваний в ближайшем будущем.

Таким образом, синдром Герстмана-Штраусслера-Шейнкера в настоящее время является очень редким заболеванием, от которого не существует лекарств или какого-либо известного лечения с целью замедления прогрессирования заболевания. Данное заболевание прогрессирует медленно, длится примерно 2-10 лет (в среднем около 5 лет) и, в конечном результате, приводит к смерти, чаще всего из-за того, что пациент либо впадает в кому, либо из-за вторичной инфекции.