

Драгун А.П., Савчук Д.А.

ПАТОГЕНЕТИЧЕСКИЕ АСПЕКТЫ И КЛИНИЧЕСКИЕ ПРОЯВЛЕНИЯ ФАТАЛЬНОЙ СЕМЕЙНОЙ БЕССОННИЦЫ

Научный руководитель: ассист. Шуляк Е.В.

Кафедра патологической физиологии

Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск

Фатальная семейная бессонница (ФСБ) – чрезвычайно редкое наследственное, прионное, нейродегенеративное заболевание, основным проявлением которого является бессонница, которая в конце концов приводит к смерти.

ФСБ наследуется по аутосомно-доминантному типу, развивается вследствие миссенс-мутации в 20 хромосоме, 178 кодоне гена PRNP. В результате мутации образуется неправильный, болезнетворный прионный белок. Прионы, подобно вирусам, поражая здоровые клетки, запускают превращение других нормальных молекул белков в прионы. Прионы вызывают формирование амилоидов, что лежит в основе патогенеза ФСБ.

На данный момент известно, что нарушение сна при ФСБ происходит из-за накопления амилоида в отделах мозга, отвечающие на сон: медиодорсальные и антеровентральные ядра таламуса и ядра нижних олив. Амилоидная дистрофия нервной ткани вызывает гибель нейронов и астроглиоз таламуса, изолированный глиоз гипоталамуса и среднего мозга. Спонгиоз, характерный для других прионных заболеваний, не отмечается при ФСБ.

Клиническая картина представлена бессонницей с возбуждением. Выделяют 4 стадии заболевания. Первая стадия длится в среднем 4 месяца и характеризуется бессонницей, фобиями и паническими атаками. Во второй стадии панические атаки выступают на первый план, присоединяются галлюцинации, длится 5 месяцев. В течение следующих трех месяцев (третья стадия) больной окончательно теряет способность спать, теряет вес. На четвертой стадии бессонница приводит к потере реакции на окружающий мир, больной 6 месяцев находится в гипнагии, что приводит к смерти. Помимо нарушения сна, гиперактивизируется симпатическая нервная система: тахикардия, артериальная гипертензия, гипергидроз, гипертермия, расширенные зрачки, беспокойство и повышенная двигательная активность.

В настоящий момент лечения от ФСБ не существует, а снотворные препараты не имеют никакой эффективности.

Несмотря на редкость прионных заболеваний, им уделяется повышенное внимание в области неврологии. Актуальность данной темы связана с тем, что отложение амилоида по прионному механизму может стать ключом к разгадке патогенеза, и, как следствие, разработка терапии, заболеваний, не считающихся в настоящее время прионными, например, болезнь Альцгеймера.