

Рольян В.А., Давгулевич М.В.

НАБЛЮДЕНИЕ СИНДРОМА ГЕРСТМАНА-ШТРЕУССЛЕРА-ШЕЙНКЕРА В РЕСПУБЛИКЕ БЕЛАРУСЬ

Научный руководитель: д-р мед. наук, проф. Недзьведь М.К.

*Кафедра патологической анатомии и судебной медицины с курсом повышения квалификации
и переподготовки*

Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск

Актуальность. Прионные болезни, или трансмиссивные губкообразные энцефалопатии, представляют собой группу фатальных нейродегенеративных заболеваний, характеризующихся длительным инкубационным периодом и неуклонно прогрессирующим течением. Синдром Герстмана-Штреусслера-Шейнкера является одной из наиболее редких форм прионных болезней человека, встречающейся как семейная (аутосомно-доминантная), так и спорадическая форма. В Республике Беларусь в 2023 году диагностирован первый морфологический случай этого синдрома у женщины 57 лет.

Цель: представить клинико-морфологическую характеристику и результаты молекулярной верификации первого случая синдрома Герстмана-Штреусслера-Шейнкера, выявленного на территории Республики Беларусь.

Материалы и методы. Проведен анализ секционного материала пациентки 57 лет, умершей с комбинированным заключительным клиническим диагнозом: ишемическая болезнь сердца, болезнь Крейтцфельда-Якоба (спорадическая). Аутопсия выполнена врачом-патологоанатомом Г.С. Жолнеровичем. Для гистологического исследования фрагменты головного и спинного мозга фиксировали в 10% нейтральном формалине, заливали в парафин, изготавливали серийные срезы толщиной 5 мкм с последующей окраской гематоксилином-эозином, пикрофуксином по Ван Гизону и на миелин по Клювер-Барреру. Выделение протеазорезистентного прионного белка из образцов мозговой ткани проводили методом F.O. Bastian et al. (2005). Верификацию инфекционных β -амилоидных структур осуществляли с помощью метода атомно-силовой микроскопии с использованием биочипов, иммобилизованных моноклональными антителами 3F4.

Результаты и их обсуждение. При макроскопическом исследовании головного мозга отмечались сглаженность борозд и умеренная вентрикуломегалия. Гистологически выявлены характерные для прионной патологии изменения: значительное уменьшение количества нервных клеток в коре затылочных, лобных и височных долей, очаговый спонгиоз нейтропилия. Наиболее выраженные изменения обнаружены в мозжечке: выраженный спонгиоз молекулярного слоя, заметное уменьшение количества клеток Пуркинье и атрофия зернистого слоя с развитием фибриллярного глиоза. Выявленная картина позволила отнести наблюдение к группе прионных болезней и соответствовала синдрому Герстмана-Штреусслера-Шейнкера.

С помощью атомно-силовой микроскопии в экстрактах из ткани головного мозга детектированы специфические протеазорезистентные инфекционные β -амилоидные структуры, образующие комплексы с антителами 3F4. Выявлены три типа наноструктур. Наиболее многочисленными были амилоидоподобные фибриллы высотой $(10 \pm 1,7)$ нм, шириной 25–27 нм и шагом спирали 40–50 нм. Второй тип – прионные палочки длиной 100–200 нм, шириной около 20 нм и высотой 4–5 нм. Третий тип представлен глобулами диаметром 10–25 нм. Обнаружение данных протеазорезистентных агрегатов прионного белка позволило подтвердить инфекционную природу заболевания.

Выводы. Впервые на территории Республики Беларусь выявлен, детально охарактеризован патоморфоз и проведена молекулярная верификация редкого прионного заболевания – синдрома Герстманна – Штреусслера – Шейнкера. Установленные патоморфологические признаки в совокупности с детекцией инфекционных β -амилоидных структур методом атомно-силовой микроскопии позволили достоверно отнести данный случай к группе трансмиссивных губкообразных энцефалопатий.