

Долгополов А.П., Бадун Н.В.

ФАТАЛЬНАЯ СЕМЕЙНАЯ БЕССОНИЦА: ПРИОННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ

Научный руководитель: ст. преп. Подберезкина А.Л.

Кафедра медицинской биологии и общей генетики

Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск

Прионные заболевания являются неизлечимыми и приводят к серьезным нейродегенеративным нарушениям. Прионы крайне устойчивыми инфекционными агентами, что создает трудность в лечении данных заболеваний. Фатальная семейная бессонница, в свою очередь, является наследственным прионным заболеванием с аутосомно-доминантным типом наследования, имеет крайне неблагоприятный прогноз с летальным исходом. Исследования в этой области могут привести к нахождению способов лечения данного заболевания или к уменьшению выраженности симптомов.

Главная особенность белка PrP^{Sc} заключается в том, что он способен превращать нормальную форму белка PrP^C в патологическую (PrP^{Sc}).

Опасность прионных заболеваний заключается в их устойчивости к ферментам-протеазам и многим другим видам воздействий на их структуру.

Основное патогенное действие белка PrP^{Sc} заключается в накоплении его в тканях нервной системы. Под действием приона PrP^{Sc} в головном мозге развивается амилоидоз (образование амилоидных фибрилл), а также формируются пустоты в структуре головного мозга в виде губчатых ходов.

Существует три основных пути возникновения прионных заболеваний: спорадический(спонтанный), наследственный и приобретённый.

Например, наследственный способ передачи прионов обусловлен аутосомной мутацией в гене PRNP, который кодирует белок PrP^C

Важным в контексте наследственных прионных заболеваний является фатальная семейная бессонница (ФСБ). Оно вызвано кодированием валина (Val, V) в 129 аминокислоте (M129V), и аутосомно-доминантной мутацией в гене PRNP (положение D178N). При этом полиморфизм в положении 129 не является непосредственно патогенным, так как для фенотипического проявления требуется наличие мутации D178N.

Последовательность и тяжесть симптомов тоже различаются при положении M129V и положении M129M. Также для пациентов с положением M129V больше свойственны судороги, нарушения речи, тогда как у пациентов с положением M129M более выражены бессонница, тахикардия, тревожность, гипертензия и непроизвольные сокращения мышц.

Диагностика фатальной семейной бессонницы затруднена из-за сходства симптомов с другими нейродегенеративными заболеваниями. Характерным признаком на ЭЭГ является постепенное замедление активности без типичных для прионных болезней периодических острых импульсных скачков.