

Гайдук А. Э.

ФАТАЛЬНАЯ СЕМЕЙНАЯ БЕССОННИЦА

Научный руководитель ассист. Корбут Ю. И.

Кафедра биологии

Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск

Фатальная семейная бессонница (ФСБ) — чрезвычайно редкое и неизменно фатальное наследственное нейродегенеративное прионное заболевание. Причиной ФСБ является аутосомно-доминантная мутация гена PRNP, отвечающего за производство прионного белка PrP. Вызывающая болезнь мутация состоит в замене нормальной аспаргиновой кислоты (Asp) на аспарагин (Asn). Из-за мутации вырабатываемый PrP белок приобретает аномальную трехмерную форму. Мисфолдированный PrP токсичен для организма, в частности для клеток нервной системы. При ФСБ мисфолдированный PrP в основном обнаруживается в таламусе, который регулирует многие функции организма, включая процессы сна и бодрствования. По мере накопления неправильного PrP белка происходит постепенное разрушение нейронов, что приводит к появлению симптомов заболевания.

Выделяют 4 стадии заболевания, которые в среднем длятся 18 месяцев. Первая стадия определяется подострым началом бессонницы, которая усугубляется в течение нескольких месяцев и вызывает психиатрические симптомы (фобия, паранойя и панические атаки). В течение следующего 5-месячного периода (вторая стадия) психиатрические симптомы ухудшаются наряду с ухудшением бессонницы, пациенты испытывают галлюцинации, наблюдается вегетативная дисфункция в виде симпатической гиперактивности. На третьей стадии, длящейся около трех месяцев, обычно преобладает полная бессонница и полное нарушение цикла сон-бодрствование. Последняя стадия заболевания может длиться шесть месяцев и более и характеризуется быстрым когнитивным снижением, после чего наступает кома и, в конечном итоге, смерть.

Фатальная семейная бессонница возникает в возрасте от 20 до 61 года. Диагноз основывается на выявлении характерных симптомов, подробной истории болезни, тщательной клинической оценке. Дальнейшее обследование включает полисомнографию, электроэнцефалограмму, исследование ликвора на биомаркеры, компьютерная томография, магнитно-резонансная томография, позитронно-эмиссионная томографию, молекулярно-генетическое тестирование и биопсия мозга.

На данное время эффективного и действенного лечения данного заболевания не имеется. Терапия направлена на поддержание и сохранение жизненно-важных функций организма и коррекцию психических нарушений человека. Ни одна из известных групп снотворных не является результативной и эффективной. Фатальная семейная бессонница неизбежно ведет к истощению и смерти.