

Поскробка Е.А.

ПРИОННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ. ФАТАЛЬНАЯ СЕМЕЙНАЯ БЕССОННИЦА

Научный руководитель: ст. преп. Комарчук Л.В.

Кафедра эпидемиологии

Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск

Прионные заболевания — это смертельные нейродегенеративные заболевания человека и животных, являющиеся первичными амилоидозами, вызываемыми прионами (низкомолекулярными белками). Данные заболевания относятся к конформационным, так как в основе их патогенеза лежит трансформация собственных нормальных белков организма (PrP^{C}) в инфекционную прионную форму (PrP^{Sc}). Трансформация нормальной формы прионного белка может быть результатом взаимодействия PrP^{C} и PrP^{Sc} , связанного с увеличением численности прионов.

К прионным заболеваниям относятся: болезнь Крейтцфельда-Якоба, Болезнь Куру, фатальная семейная бессонница, синдром Герстманна-Штреусслера-Шейнкера, переменная протеазная сенситивная прионапатия, амиотрофический лейкоспонгиоз, болезнь Альперса и другие.

Фатальная семейная бессонница или фатальная семейная инсомния (ФСИ)- редкое неизлечимое аутосомно-доминантное заболевание, характеризующееся прогрессирующей бессонницей, симпатической гиперактивностью, атаксией, тремором, миоклониями и галлюцинациями. Приводит к крайнему истощению и летальному исходу. Развивается вследствие миссенс-мутации в кодоне 178 (D178N) гена PRNP в сочетании с метионином в полиморфном кодоне 129 на том участке на том же мутантном аллеле (т.е. в цис-положении)- гаплотип D178N-129N. Данная мутация возникает в результате замены аспарагина на аспарагиновую кислоту в кодоне 178 гена PRNP. Вследствие превращения нормальных белков в прионы в таламусе накапливаются амилоидные бляшки, что приводит к нарушению сна у пациентов.

Для инфекционных форм прионных болезней характерен фекально-оральный механизм передачи, а также алиментарный (посредством употребления в пищу заражённого мяса больных животных), парентеральный, интраоперационный, трансплантационный и гемотрансфузионный пути передачи. Нормальный белок кодируется геном PRNP, который присутствует не только у млекопитающих, но и у рыб и птиц. Это позволяет сделать предположение о возможной связи употребления в пищу рыбы и мяса птицы, заражённых прионами, и возникновения различных прионных заболеваний. В данном случае рыба и мясо птицы будут выступать в роли факторов передачи.

Иммунитет к прионным болезням не формируется, данные заболевания являются летальными.

Фатальная семейная бессонница относится к генетическим прионным заболеваниям, но также может проявляться в виде спорадической формы, вызываемой спонтанной конверсией белка. Существует предположение о том, что ФСИ может возникать вследствие соматической мутации.

Фатальная семейная инсомния является редким заболеванием. Всего известно 40 семей, где наблюдалась данная патология. В одной из семей с родословной из 288 родственников в 6 поколениях, отмечено 29 случаев ФСИ.

Поскольку ФСИ наследуется по аутосомно-доминантному типу, нет различий между проявлениями заболевания среди мужчин и женщин.

Прионные болезни считаются неизлечимыми смертельными заболеваниями. Однако в настоящее время разрабатываются методы их лечения. Имеются сведения о положительном ответе на лечение пациентки с ФСИ глюкокортикостероидами.