

Новик Р.П., Фёдоров А.А.
ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА И СОВРЕМЕННЫЕ МЕТОДЫ
ДИАГНОСТИКИ БОЛЕЗНИ КЛЕЙТЦФЕЛЬДТА-ЯКОБА
Научный руководитель: канд. мед. наук, доц. Арсентьева И.Л.
Кафедра пропедевтики внутренних болезней
с курсом повышения квалификации и переподготовки
Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск

Болезнь Клейтцфельдта-Якоба (БКЯ) – это редкое, но крайне тяжелое нейродегенеративное заболевание, относящееся к группе прионных заболеваний, которые характеризуются патологическими изменениями в белках центральной нервной системы. Замечено, что клиническая симптоматика при БКЯ, включающая неврологические расстройства, психиатрические симптомы и сенсорные нарушения, перекликается с таковыми при болезни Альцгеймера, инсульте мозга. Также болезнь может имитировать другие состояния, включая острую невропатию, гиперпаратиреоз, общую деменцию, деменцию с тельцами Леви, энцефалит, афазию, психическую декомпенсацию и двигательную недостаточность. Но при этом характеризуется быстрым прогрессированием и высокой частотой летальных исходов.

Начало заболевания наступает чаще всего в среднем или позднем возрасте, в типичных случаях на пятом десятке жизни, но в принципе может возникнуть в любом возрасте. Возраст дебюта классической формы – от 17 до 87 лет (средний возраст – 64 года), средний возраст нового варианта – 29 лет. Прионный белок инфекционной формы PrP^{Sc}, попадая в организм извне или образуясь после мутации в геноме, изменяет конформацию других белков нервной системы, вызывая нарушение их функции и, как следствие, нейродегенерацию. Концентрация прионов БКЯ варьирует по всему организму инфицированного человека, но высока в головном мозге и задней части глаза (сетчатке и зрительном нерве), что приводит к неврологическим симптомам, включая быстро прогрессирующее слабоумие, мозжечковые и экстрапирамидные симптомы, миоклонус и зрительные симптомы.

Существует три основные формы БКЯ человека: спорадическая, генетическая и приобретенная. Спорадическая БКЯ (сБКЯ) является наиболее распространенным заболеванием, на долю которого приходится около 85% случаев БКЯ. Как правило, это происходит в позднем среднем возрасте; средний возраст пациентов составляет 67 лет, а продолжительность жизни после постановки диагноза составляет около 4 месяцев. Хотя имеются свидетельства генетической предрасположенности к сБКЯ, точная причина заболевания неизвестна. Генетические формы БКЯ связаны с патогенными мутациями в гене прионного белка PRNP включают семейную БКЯ, фатальную семейную бессонницу и синдром Герстманншлойслера-Шейнкера. В совокупности генетические формы БКЯ являются причиной 10-15% прионных заболеваний. К приобретенным формам БКЯ относятся Куру (связанный с историческим ритуальным каннибализмом в Папуа - Новой Гвинее), ятрогенную БКЯ (яБКЯ) и новый вариант БКЯ (нвБКЯ). Самые короткие сроки инкубационного периода наблюдались при БКЯ, переданной хирургическим путем, а самые продолжительные – у Куру или ятрогенной БКЯ с помощью инъекции гормона роста.

В заключение, болезнь Клейтцфельдта-Якоба является сложным и быстро прогрессирующим заболеванием, диагностика которого требует комплексного подхода. Современные методы диагностики: МРТ, ЭЭГ, вестерн-блоттинг, анализ ликвора и молекулярные методы, нейровизуализация, – позволяют выявлять заболевание на различных стадиях, хотя в ряде случаев диагностика остается проблематичной. Были предприняты попытки проведения клинических испытаний на пациентах с БКЯ, но они не являются выполнимой рекомендацией для понимания эпидемиологических закономерностей БКЯ у людей. Перспективный национальный эпиднадзор, который проводится после выявления возможных случаев БКЯ до подтвержденных случаев БКЯ, а также международное соглашение о стандартной аналитике для выявления БКЯ могут улучшить отчетность в странах, которые выделили ресурсы для эпиднадзора.