

# Болезнь Гентингтона: история Чарльза Сэбайна

Ю.А. Селивёрстов

*ФГБНУ “Научный центр неврологии” (Москва)*

В течение 26 лет Чарльз Сэбайн (Charles Sabine) был военным корреспондентом канала NBC (National Broadcasting Company), став свидетелем множества конфликтов и катастроф по всему миру: от Боснии до Багдада, от геноцида в Руанде до цунами в Индийском океане. За свою продолжительную телевизионную карьеру он получил множество журналистских наград, стал автором репортажей о двенадцати войнах, шести революциях (в том числе о событиях революции 1989 г. в Румынии, за что получил премию “Эмми”), четырех землетрясениях, двух цунами и других событиях. Однако 11 лет назад жизнь Чарльза Сэбайна кардинально изменилась. Он решил сделать генетический тест, результаты которого предопределили его судьбу: это был тест на болезнь Гентингтона — смертельное наследственное нейродегенеративное заболевание, постепенно разрушающее нервную систему человека.

За свою жизнь Сэбайн видел много смерти, разрушений и страданий, но, по его словам, ничто из того, что он пережил, несравнимо с

теми ужасом и страхом, которые он испытал, узнав результаты генетического тестирования. Заключение анализа хладнокровно гласило о том, что он является носителем мутации болезни Гентингтона, которая может стать причиной его смерти.

## История семьи

Чарльз Сэбайн родился 20 апреля 1960 г. на одной из баз британских вооруженных сил в Западной Германии. Закончив школу Брентвуда (Англия), он поступил в Университет Вестминстера для изучения журналистики, где одним из его учителей был известный продюсер радиостанции BBC Чарльз Паркер. В 1982 г. Сэбайн устроился в одну из крупнейших американских телевизионных компаний NBC в Лондоне, а в 1987 г. стал продюсером известного шоу Today в Нью-Йорке. Чарльз также много писал для таких известных британских газет, как The Independent и Daily Mail. Будучи продюсером и корреспондентом NBC с 1982 по 2005 г., Сэбайн освещал события, происходящие в Европе, на Ближнем Востоке, в Африке и Азии.

Как и многие истории с семейным наследственным заболеванием, история Чарльза Сэбайна начинается с предыдущих поколений, так, у его отца в 1994 г. диагностировали болезнь Гентингтона. Мутация, приводящая к ее развитию, была идентифицирована учеными всего за год до этого — в 1993 г., благодаря чему стала возможна прямая ДНК-диагностика. Нередко наличие тяжелого наследственного заболевания в семье скрывается. Чарльз Сэбайн вспоминал: “В детстве я слышал о



Чарльз Сэбайн.





Чарльз со своим старшим братом Джоном. У брата (справа) отчетливо видны характерные особенности “хореической” мимики.

своем дяде, который был непохож на других, однако я никогда не видел его фотографии. Только спустя много лет я узнал, что он скончался в интернате для людей с болезнью Гентингтона”.

Сначала у отца Сэбайна изменилась походка. “Это одна из самых неприятных вещей в этой болезни, — говорит Чарльз, — окружающие думают, что человек пьян, хотя на самом деле это не так, это просто первые симптомы заболевания — невозможность четко контролировать свои движения”. В течение нескольких лет отец Чарльза лишился всякой способности произволь-

но двигаться и говорить, а затем у него развилась деменция. Вскоре он скончался.

На сегодняшний день болезнь Гентингтона неизлечима. Но и это еще не самое страшное. “Еще хуже было то, о чем очень переживал мой отец, — вероятность передачи этого заболевания мне и моему брату”, — говорит Сэбайн. Как у Чарльза, так и у его брата вероятность наследования мутации составляла 50%. Если мутация унаследована, то развитие болезни у человека неотвратимо, а его дети находятся в группе риска по носительству этой мутации и развитию болезни Гентингтона.

## Наблюдая за своим братом

Старший брат Чарльза Джон, выпускник Оксфорда, был успешным юристом в Англии. Узнав о заболевании отца, он сразу решил сделать генетический тест, поскольку сам был отцом четырех детей и хотел знать, что может грозить его семье. Тест оправдал опасения — Джон унаследовал мутацию болезни Гентингтона. Следует отметить, что в Европе только 15% людей из группы риска по носительству мутации этого заболевания делают генетическое тестирование, в США — еще меньше, около 10%. В большинстве случаев это связано не только с психологическим барьером, но также с потенциальными проблемами, которые могут возникнуть с работодателем или страховой компанией в случае положительных результатов.

Вскоре у брата Чарльза появились симптомы заболевания: сперва непроизвольные подергивания рук и “пьяная” походка, а затем прогрессирующая потеря координации и контроля за своими движениями. В 42 года из-за проявлений болезни Гентингтона Джону пришлось бросить свою юридическую практику и уволиться с работы. В настоящее время у него уже поздняя стадия заболевания.

## Принятие решения

В 2001 г. Чарльз женился, однако из-за частых коман-

дировок в Багдад, Катар, Каир и другие страны он решил отложить вопрос относительно генетического тестирования, а несколько лет наблюдения за борьбой отца и брата с этим страшным заболеванием утвердили его в этом решении. Он, как и тысячи людей в его положении, не хотел знать свою судьбу. Тем не менее 11 лет назад он изменил свое решение. “На пятом десятке жизни я пришел к мнению, что знание своего генетического статуса сделает меня сильнее, потому что мне надо было принимать осознанные решения об отношениях, создании семьи, рождении детей”, – говорит Чарльз. Ответственность перед близкими людьми взяла верх. В 2005 г. Сэбайн покинул Багдад, где работал военным обозревателем NBC, и улетел в Лондон для проведения генетического тестирования. После этого он вернулся в Багдад по работе, а сердце его замерло в ожидании результатов. Спустя шесть мучительных недель он узнал, что является носителем мутации болезни Гентингтона. “Теперь я тоже знаю, что меня заберет это заболевание, – говорит Чарльз. – Я отчаянно надеялся, что результаты теста будут другими, – добавил он. – Когда ты делаешь генетический тест, то думаешь, что, возможно, ты станешь тем счастливицом, которому удастся перехитрить судьбу, но я им не оказался”.

## В ожидании

Долгое время Чарльз Сэбайн хранил результаты тестирования в тайне от своих друзей и семьи. Он не говорил о них своей матери в течение почти трех лет, зная, как они ее расстроят, ведь она так близко познала всю боль этого недуга. Мать Чарльза настаивала на том, чтобы ее больной супруг оставался дома до последних дней, и ухаживала за ним. Однажды, поднимая своего мужа из ванной, она сломала себе оба запястья. “Невозможно оценить то, как ударила эта болезнь по матери, – говорит Чарльз. – Она наблюдала за постепенной гибелью своего мужа, похоронила его с этим заболеванием, собирает похоронить моего брата, а потом, вполне вероятно, и меня”.

Теперь, когда Чарльз Сэбайн был так хорошо осведомлен о болезни Гентингтона, не проходило и часа, чтобы он не искал у себя ее симптомы. “Нет ничего ужаснее жизни в ожидании того, как она начнет покидать тебя”, – говорит Сэбайн.

## Шанс

В начале 2008 г. Чарльз с женой приняли важное решение завести ребенка. Сейчас их дочери Бризи уже 7 лет. Сэбайн радостно сообщил, что его дочь не является носителем мутации болезни Гентингтона. Появление дочери резко изменило его жизнь. “Это было таким важным уроком для меня. Я понял, как ребенок помог мне залечить мои душевные раны. Это неоценимый опыт, который я приобрел даже во тьме этого



Чарльз Сэбайн со своей дочкой Бризи, которая не унаследовала мутацию болезни Гентингтона. Несмотря на то что Чарльз знал о своем генетическом статусе, он и его жена решили в 2008 г. завести ребенка.



Чарльз Сэбайн на встрече со студентами Университета Флориды (США).



Чарльз Сэбайн сдает кровь в рамках исследования TRACK-HD.

ужасного заболевания”, – говорит Чарльз. В 2011 г. у него родился второй ребенок – сын Роман. Он тоже не является носителем мутации.

Сэбайн больше не работает для NBC. Теперь он занимается общественной деятельностью, посвященной болезни Гентингтона: устраивает лекции, собирает деньги и рекрутирует добровольцев для проведения исследований по этой тяжелой нейродегенеративной патологии. “Такие люди, как я, представляют интерес для науки. Возможно, для меня уже слишком поздно, чтобы избавиться от страшной болезни, но я хотя бы могу оказаться полезным в поиске средства против нее”.

Сделав публичное признание о своем генетическом статусе, Чарльз Сэбайн хотел придать болезни Гентингтона человеческое лицо и привлечь к ней общественное внима-

ние. Только в США ею страдают около 30 000 человек. “Пока я могу связывать слова в предложения, я буду идти вперед и рассказывать об этой болезни”.

Чарльз Сэбайн – один из двухсот добровольцев, принимавших участие в крупном международном наблюдательном исследовании TRACK-HD, целью которого было выявить наиболее адекватные биомаркеры прогрессирования болезни Гентингтона, которые можно оценивать при анализе эффективности того или иного терапевтического подхода в больших клинических исследованиях. Чарльз Сэбайн участвовал также в разработке закона от 2008 г. о запрещении дискриминации, связанной с генетической информацией (Genetic Information Nondiscrimination Act): это закон, который защищает права граждан США, имею-

щих генетическую предрасположенность к какому-либо заболеванию, от дискриминации со стороны работодателей и страховых компаний. Чарльз активно посещает все крупные общественные мероприятия, посвященные болезни Гентингтона, участвует в деятельности пациентских организаций Европы и США. Он также ведет активную общественную деятельность в рамках Европейской сети по болезни Гентингтона (European Huntington’s Disease Network) и не пропускал ни одной пленарной встречи этой организации, последняя из которых проводилась в 2014 г. в Барселоне, а следующая планируется в сентябре этого года в Гааге. В последнее время Чарльз Сэбайн стал реже появляться на публике, однако надеемся, что в Гааге у нас будет шанс повидаться и поговорить с ним.