



“ПЛЯСКА СВЯТОГО ВИТТА”

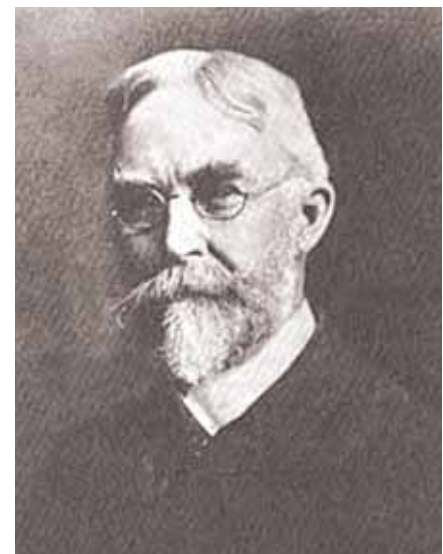
КЛЮШНИКОВ С.А.: старший научный сотрудник,
НИИ неврологии РАМН

Первые упоминания о необычном заболевании, именуемом сейчас болезнью Гентингтона (БГ), встречаются еще в западноевропейских исторических документах XVI–XVIII веков. Многие обращали внимание на самое яркое внешнее проявление заболевания – непровольные движения рук, ног, туловища больных, нередко напоминающие своеобразный танец. Неврологи называют подобный вид насильственных (то есть не поддающихся произвольному контролю) движений *хореей*, откуда и пошло распространенное синонимичное название БГ – *хорея Гентингтона*. Из глубокого средневековья до наших дней дошло еще одно название заболевания – “**пляска Святого Витта**”; этот необычный термин известен многим людям, не имеющим отношения к истории медицины и неврологии. Святой Витт был историческим персонажем и

жил на Сицилии во времена начала упадка Римской империи. Этот юный христианин был замучен римлянами в 303 году во времена гонений на христиан, развернутых императором Диоклетианом. Спустя 1200 лет (с XVI века) его имя стало ассоциироваться с “пляской”. Тогда по неизвестным причинам по всей Германии распространилось поверье, что всякий, кто спляшет перед статуей святого Витта в его день (15 июня), получит заряд бодрости на весь год. Тысячи людей толпились вокруг статуй святого в этот день, и их пляски нередко носили весьма экспансивный, эмоциональный характер. В конце концов хорею стали называть “пляской святого Витта” и даже пытались прибегать к помощи этого святого с целью излечения.

Современный научный этап в изучении БГ ведет свой отсчет с 1872 года, когда на заседании Медицинского научного обще-

ства штата Огайо (США) **Джордж Гентингтон (George Huntington)** представил блестящее клиническое подробное описание заболевания, основанное на анализе многих собственных наблюдений. Не случайно наследствен-



Джордж Гентингтон (1850–1916).

ная хорea была названа именем этого американского врача. Последующие десятилетия были периодом накопления клинических фактов и результатов анализа родословных, попытками их систематизации. В 1983 году БГ стала первым наследственным неврологическим заболеванием, при котором была установлена точная локализация патологического гена на определенной хромосоме. Спустя 10 лет ученые смогли расшифровать точную структуру патологического гена заболевания. Одновременно были разработаны методы ДНК-диагностики, позволившие устанавливать носительство патологического гена БГ задолго до непосредственного появления симптомов болезни.

По распространенности БГ является одним из самых частых наследственных заболеваний нервной системы – в среднем 5–7 случаев на 100 000 населения. БГ – наследственное про-

грессирующее заболевание головного мозга, начинающееся, как правило, в среднем возрасте (около 40 лет), основным внешним клиническим проявлением которого являются непроизвольные движения рук, ног, туловища, нередко мимических мышц лица, называемые **хореическими гиперкинезами**. В начале заболевания они носят едва заметный,

высокие группы мышц. Постоянная мышечная активность отнимает у больных много сил, что часто проявляется характерной жалобой пациентов на общую слабость. При длительном многолетнем течении заболевания интенсивность гиперкинезов нередко снижается, и избыточная двигательная активность сменяется общей заторможенностью,

Основным внешним клиническим проявлением болезни Гентингтона являются непроизвольные движения рук, ног, туловища, нередко мимических мышц лица, называемые хореическими гиперкинезами.

“случайный” характер. Нередко на ранних стадиях заболевания явных гиперкинезов не видно, но улавливается некоторое двигательное беспокойство человека, ему, как говорится, “не сидится на месте”. В дальнейшем, по мере развития заболевания, хореические гиперкинезы усиливаются, затрагивают все новые и но-

напоминающей таковую при болезни Паркинсона. Характерными проявлениями заболевания являются также нарушения памяти, мышления, интеллектуальной деятельности, то есть когнитивные нарушения (или расстройства познавательной функции головного мозга). В первую очередь страдает кратковременная



память, нарушается концентрация внимания, человек становится рассеянным. Одновременно утрачивается аналитическая функция головного мозга, способность к абстракциям, обобщениям и логическим умозаключениям, мышление становится примитивным, наблюдается утрата привычных интересов. Страдают личностные характеристики человека, изменяется характер, появляются эмоционально-волевые и нередко психические нарушения. Течение БГ отличается медленным, но неуклонным прогрессированием на протяжении 15–20 лет. Развитие БГ неизбежно приводит к инвалидизации и необходимости посторонней бытовой помощи.

имущественно при передаче по отцовской линии.

Многие тонкие молекулярные механизмы развития БГ были раскрыты в течение последнего десятилетия. Особая **динамическая** мутация в гене (**увеличение числа копий тринуклеотидных повторов**) приводит к нарушению нормальной пространственной укладки соответствующего белкового продукта и приобретению этим мутантным белком токсических свойств. Аномальный белок накапливается в определенных клетках головного мозга, приводя к их гибели. К сожалению, в настоящее время средств прямого воздействия на механизмы развития заболевания не существует. Применяемые современные пре-

числе с помощью **пренатальной ДНК-диагностики** плода на ранних сроках беременности, а также помочь консультируемой семье в решении ряда других вопросов, касающихся планирования жизни, репродуктивного поведения и возможности деторождения, психологической поддержки, социальной адаптации.

В 1995 году на базе нейрогенетического отделения Института неврологии РАМН (сейчас – Научного центра неврологии РАМН) была создана Российская ассоциация по борьбе с БГ. Она интегрирована в структуру Всемирной ассоциации по борьбе с БГ (эмблема последней представлена на рисунке). Российская ассоциация основана специалистами-нейрогенетиками и работает в тесной связи с нейрогенетической клиникой и ДНК-лабораторией Научного центра неврологии РАМН. На основании полученного опыта Ассоциацией отработаны собственные этические и организационные принципы проведения медико-генетического консультирования в отягощенных семьях. Пациенты, страдающие БГ и находящиеся в поле зрения Ассоциации, имеют возможность периодически проходить стационарное лечение в нейрогенетической клинике Научного центра неврологии РАМН и получать амбулаторную консультативную помощь. Ассоциация по борьбе с болезнью Гентингтона России считает также своей целью всестороннюю информационно-образовательную поддержку отягощенных семей, для чего выпускаются специальные буклеты, проводятся семинары для членов семей с БГ и другие мероприятия.



International Huntington Association

ИНА

ДНК-диагностика (генная диагностика) болезни Гентингтона, как и любого другого наследственного заболевания, является основой системы медико-генетического консультирования.

БГ передается наследственным путем по **аутосомно-доминантному типу**, означающему наследование от одного из больных родителей (независимо от их пола) с вероятностью 50% для каждого ребенка. Болеют также лица обоего пола. Важной характеристикой аутосомно-доминантного механизма наследования гена БГ является так называемый **вертикальный путь передачи**, с наличием случаев заболевания в каждом поколении, без пропусков. Если в каком-то поколении все родственники являются генетически здоровыми, то дальнейшее наследование заболевания в роду прекращается – через поколение БГ не “перескакивает”. В каждом последующем поколении наблюдается более раннее начало заболевания и более тяжелое его течение. Это явление получило название **“антиципация”**. Близко к этому феномену находится и так называемый **“эффект отцовской передачи”**, заключающийся в том, что заболевание с более ранним началом и более тяжелым течением развивается пре-

параты (такие как галоперидол, тиаприд, семакс, мемантин и др.) направлены на облегчение состояния больных, уменьшение навязчивых движений, смягчение психических и интеллектуальных нарушений. Однако комплексное лечение БГ позволяет в ряде случаев притормозить развитие заболевания и улучшить качество жизни пациентов.

ДНК-диагностика (генная диагностика) БГ, как и любого другого наследственного заболевания, является основой системы **медико-генетического консультирования** – особого вида специализированной медицинской помощи, направленного на предупреждение появления повторных случаев наследственных заболеваний в отягощенных семьях. Медико-генетическое консультирование позволяет установить точный диагноз, рассчитать генетический риск у консультируемых родственников, включая точное установление их генетического статуса с помощью **прогностического тестирования**, определить прогноз для потомства, в том