

ЦЕРЕБРАЛЬНАЯ АНЕВРИЗМА, АССОЦИИРОВАННАЯ С НЕЙРОФИБРОМАТОЗОМ РЕКЛИНГХАУЗЕНА: НАБЛЮДЕНИЕ ИЗ ПРАКТИКИ

Нейрофиброматоз Реклингхаузена — это наследственное заболевание из группы факоматозов, которое передается по аутосомно-доминантному типу с высокой пенетрантностью и проявляется множественными пигментными пятнами на коже, пигментированными родинками, опухолями кожи и нервных стволов. Имеют место изменения и со стороны ряда других систем организма, включая сосудистую. Среди редких цереброваскулярных аномалий наиболее распространены стеноз или окклюзия церебральных артерий. Интракраниальные аневризмы встречаются казуистически. Поэтому представляется интересным наблюдение из практики, демонстрирующее редкий вариант ассоциированной сосудистой аномалии.

Женщина, 55 лет, имеет в анамнезе заболевания интермиттирующие головные боли и парез правого глазодвигательного нерва в течение месяца. Генерализованные нейрофибромы и ангиомы были обнаружены на ее туловище и конечностях наряду с характерными выступающими пятнами кофейного цвета.

Рентгенологическое исследование грудной клетки показало компрессию левого легкого опухолевидным образованием, реберные дефекты на этом уровне и выраженный позвоночный сколиоз влево. Ангиография установила мешотчатую аневризму правой внутренней сонной артерии между C1 и C2.

Оперативное вмешательство по поводу аневризмы выполнено не было вследствие невозможности проведения общего наркоза из-за обширных нарушений в легких.

В специальной литературе представлено 15 аналогичных наблюдений. Существует несколько теорий патогенеза нейрофиброматоза. Предполагается, что данные мальформации являются производными эктодермы и мезодермы, но первичный биохимический эффект к настоящему времени достоверно не установлен.

Литература: Zhao J.Z., Han X.D. Cerebral aneurysm associated with von Recklinghausen's neurofibromatosis: a case report. // Surg. Neurol. — 1998. — Vol. 50. — P. 592—596.

РАННИЕ ДИАГНОСТИЧЕСКИЕ ПРИЗНАКИ, ИСПОЛЗУЕМЫЕ ДЛЯ ПРЕВЕНТИВНОЙ ТЕРАПИИ БОЛЕЗНИ АЛЬЦГЕЙМЕРА

Исследования патофизиологических механизмов развития болезни Альцгеймера (БА) показали, что это гетерогенное заболевание с участием генетических факторов и факторов среды. Следовательно, достаточно трудно найти единственный наиболее информативный и патогномоничный тест для диагностики. Однако, по данным литературы, представляется возможным диагностика БА на несколько лет раньше развития клинических проявлений актуальной деменции. Методами ранней диагностики БА в дополнение к биологическим маркерам могут являться генетические и ЯМР-исследования.

Современные молекулярно-генетические исследования подтвердили, что аллель e4 аполипротеина E (APOE) является определенным фактором риска для развития БА, планируется дальнейший поиск других восприимчивых генов.

Обнаружение атрофии в области гиппокампа с помощью ЯМР-исследования может быть специфическим чувствительным индикатором БА, особенно при мягком течении. Возможность широкого использования данного диагностического теста обсуждается.

Необходимо отметить, что комбинированное использование указанных методов, а также нейропсихологическое обследование позволяют достоверно установить развитие БА. Диагностика БА на пре-клинической стадии имеет чрезвычайно важное значение для начала ранней адекватной терапии.

Литература: Soininen H.S., Scheltens P. Early diagnostic indices for the prevention of Alzheimer's disease. // Ann. Med. — 1998. — Vol. 30. — P. 553—559.

ГЕНЕТИЧЕСКИЕ АСПЕКТЫ БОЛЕЗНИ ПАРКИНСОНА

Генетический вклад в этиологию болезни Паркинсона в настоящее время достоверно определен. Он уточнен результатами клинико-генеалогического изучения семейных случаев заболевания, имеющих строго менделирующий характер наследования.

В семьях с аутосомно-доминантным типом наследования и верифицированными патоморфологическими поражениями черного вещества (включая обнаружение телец Леви) установлено, что генетический локус, подвергнутый мутации в гене а-синуклеина, расположен в длинном плече хромосомы 4.

Ген, ответственный за развитие аутосомно-рецессивного ювенильного паркинсонизма (с ранним началом), расположен в хромосоме 6 и назван геном Паркина. Эта форма заболевания отличается от спорадических случаев паркинсонизма отсутствием

телец Леви в черном веществе среднего мозга. Третий генетический локус, который может быть подвергнут мутации при заболевании с доминантным наследованием и поздним началом, расположен в хромосоме 2p13. Вместе с тем в настоящее время не получено достоверных доказательств прямой этиологической роли названных выше генов в развитии спорадического паркинсонизма.

Таким образом, возможность идентификации молекулярно-генетической последовательности при наследственном паркинсонизме обеспечивает реальную патогенетическую диагностику этого нейродегенеративного заболевания.

Литература: Gasser T. Genetics of Parkinson's disease. // Clin. Genet. — 1998. — Vol. 54. — P. 259—265.