

Часто задаваемые вопросы (январь 2011г.)



Ответы на часто задаваемые вопросы по БГ - первая из цикла ЧаВо-статей на HDBuzz.

Публикация Dr Ed Wild от 08 февраля 2012

Под редакцией Dr Jeff Carroll; Перевод Dr Yury Seliverstov

Первоначально опубликовано 07 января 2011

Первая из цикла ежемесячных ЧаВо-статей, посвящённых наиболее актуальным и острым научным проблемам по БГ.

Что вызывает развитие болезни Гентингтона?

БГ (болезнь Гентингтона) развивается вследствие наличия у человека мутации в молекуле ДНК. ДНК человека - это своего рода огромный набор инструкций, в соответствии с которыми строится и функционирует его организм. ДНК состоит из отдельных генов - тех самых инструкций. Каждый ген отвечает за производство определённого белка - молекулы, выполняющей ту или иную функцию. Мутация в гене - это всё равно, что ошибка в заклинании. Одни ошибки не причинят вреда, а другие могут привести к образованию белков, которые не выполняют свою функцию должным образом или являются вредными для организма.

Мутация, вызывающая БГ, была картирована в 1993 году в специфическом гене - гене гентингина, который обозначается как "НТТ", либо "HD", либо "IT15". Знание расположения и характера HD-мутации позволило проводить с 1993 года тестирование людей на её наличие.

Что такое ЦАГ?

У каждого человека с БГ имеется однотипная мутация. Это экспансия (увеличение числа) повторяющихся нормальных участков ДНК в четвёртой хромосоме. Хромосомы - это длинные отрезки ДНК, представляющие собой цепочки из миллионов "оснований". Каждое основание подобно букве алфавита, из набора которых образуется слово. Основанием является одно из четырёх химических веществ (аденин, цитозин, гуанин, тимин). Эти основания сокращённо обозначаются буквами А, Ц, Г и Т.

У всех людей вблизи начала HD-гена присутствует повторяющийся участок из трёх букв - ЦАГ. У людей без БГ эти три основания повторяются менее 35 раз - как правило, около семнадцати. У людей с 36 повторами ЦАГ и больше развивается БГ, если они проживают достаточно долгую жизнь.

Традиционно, ЦАГ произносится как три отдельные буквы (“цэ-а-гэ”), а не как одно слово.

Каким образом увеличение числа ЦАГ-повторов приводит к развитию болезни Гентингтона?

Белки синтезируются из отдельных строительных блоков - аминокислот.

Последовательность из трёх оснований ЦАГ кодирует в гене аминокислоту глутамин в составе белка. Количество ЦАГ-повторов определяет число глутаминовых остатков в образующейся белковой молекуле. Например, у людей с 42 ЦАГ-повторами будет синтезироваться белок гентингтин с 42 глутаминовыми остатками в начале молекулы.

Учёные используют аббревиатуры для обозначения различных аминокислот. Глутамин обозначается как “Q”, поэтому болезнь Гентингтона иногда называют “полиглутаминовым заболеванием”, или “поли-Q болезнью”.

Если белок гентингтин содержит в себе слишком много глутаминовых остатков, он отличается по своей форме и свойствам от нормального белка. Эти отличия делают патологический белок токсичным для клетки, что ведёт к нарушению её функции и гибели.

Нарушение функции и гибель нейронов (клеток головного мозга) и других клеток приводит к появлению симптомов БГ.

Можно ли определить, когда у человека появятся симптомы БГ?

Если проанализировать тысячу пациентов с БГ, можно заметить, что у людей с более длинными участками ЦАГ-повторов симптомы БГ появляются в более раннем возрасте. В крайних случаях, у людей с исключительно большим числом ЦАГ-повторов развивается тяжёлая форма БГ с манифестацией заболевания в детстве. Такую форму часто называют “ювенильной БГ”, или “ЮБГ”. У пациентов с началом заболевания во взрослом возрасте число ЦАГ-повторов меньше, чем у пациентов с ювенильной формой БГ. Среднее количество повторов у больных с БГ составляет порядка 44.

Необходимо отметить, что возможность предсказывать сроки начала заболевания в зависимости от количества ЦАГ-повторов не является абсолютной. У двух людей с одинаковым числом ЦАГ-повторов симптомы болезни могут проявиться в разном возрасте с разницей во много лет или десятилетий. В связи с этим, определение количества ЦАГ-повторов полезно с точки зрения научных и медицинских исследований, однако, не слишком информативно для большинства людей, желающих предсказать возможный возраст начала заболевания.

Мои друг/брат/мама принимают специальные лекарства от БГ - как вы считаете, стоит ли мне начать принимать их?

HDBuzz не может давать персональные медицинские рекомендации. Любые решения относительно лечения симптомов БГ должны приниматься Вашим лечащим врачом.

К сожалению, пока ни один метод лечения или лекарство не показали способности замедлять или предотвращать БГ у людей.

В то же время, существует большое количество препаратов, способных облегчить многие проявления БГ, и разным людям могут подходить различные лекарственные вещества. Проконсультируйтесь с Вашим врачом по поводу целесообразности назначения различных препаратов.

Как на счёт пищевых добавок? Можете ли Вы посоветовать, какие пищевые добавки использовать и в каких дозировках?

Нет. Многие пациенты с БГ, действительно, принимают такие пищевые добавки, как креатин, коэнзим Q и многие другие, однако, до настоящего времени ни одна пищевая добавка не показала возможность замедлять прогрессирование заболевания в рандомизированных, двойных слепых плацебо-контролируемых исследованиях (наиболее подходящий тип научных исследований для ответа на подобного рода вопросы).

Это не говорит о том, что эти добавки НЕ приносят пользы, просто их эффективность не доказана. И пока она не доказана, HDBuzz не может рекомендовать те или иные лекарства или добавки.

Ряд интернет-сайтов (например, HDAC.org и HDlighthouse.org) содержит рекомендации по использованию пищевых добавок для тех, кто предполагает их принимать.

Как на счёт альтернативных методов лечения БГ?

Некоторые люди и организации предлагают “альтернативные” методы лечения БГ. Многие из них (например, физические упражнения, массаж и прочие) могут быть очень полезны для большинства пациентов.

Другие альтернативные методики, часто называемые “лекарством”, включают в себя инъекции клеток акулы, инъекции стволовых клеток и пищевые добавки. Нет доказательств того, что подобные методы воздействия эффективны в замедлении прогрессирования БГ; более того, они могут быть небезопасными. Мы советуем Вам обратиться к врачу, имеющему опыт наблюдения пациентов с БГ, до того, как прибегать к таким методикам.

Безусловно, если будут получены убедительные научные доказательства эффективности того, или иного альтернативного метода лечения, мы непременно сообщим об этом на HDBuzz.

Гораздо лучше, когда “альтернативная медицина”, по умолчанию считающаяся действенной, переходит в разряд традиционной.

Правда ли, что фармацевтических компаний не интересует проблема БГ?

По мнению HDBuzz, фармацевтические компании играют важнейшую роль в разработке эффективного лечения пациентов с БГ. У них имеется опыт и возможность проводить клинические испытания, результаты которых позволяют судить об эффективности препаратов.

Возможно, в прошлом фармацевтические компании, действительно, не вкладывали в изучение БГ достаточно средств. Но ситуация изменилась, и в настоящее время многие компании проводят исследовательские программы по БГ. HDBuzz не поддерживает какие-либо конкретные компании или программы и не получает финансовую поддержку от фармацевтических компаний, но мы рады, что как крупные фармацевтические компании, так и небольшие биотехнологические компании направляют свои ресурсы в серьёзные исследовательские программы.

Авторы не сообщают о конфликте интересов. Для получения более подробной информации о политике распространения информации перейдите в наш раздел [ЧаВо...](#)

© HDBuzz 2011-2018. Вся информация с HDBuzz может распространяться бесплатно с ссылкой на источник, согласно Creative Commons Attribution-ShareAlike 3.0 Unported License. HDBuzz не является источником медицинских рекомендаций. Подробная информация - на сайте hdbuzz.net

Сформировано 17 января 2018 — Загружено с <https://ru.hdbuzz.net/012>