

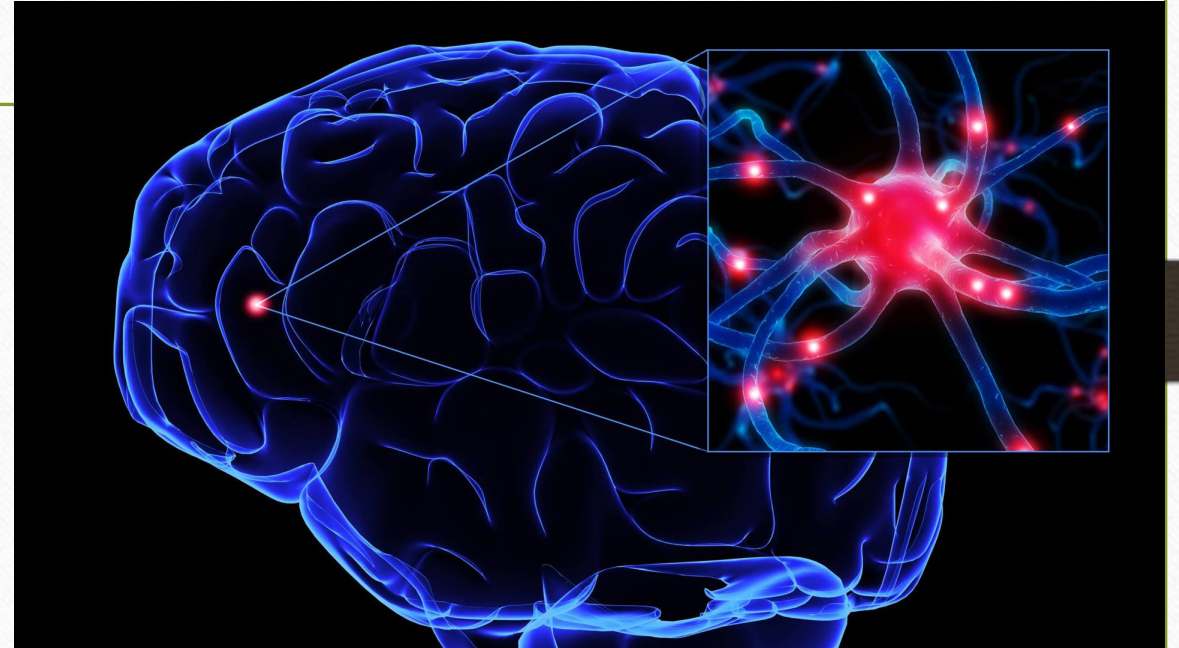
Генетика эпилепсии

Бойкова К. Д.

- По современным представлениям эпилепсии – это неоднородная группа заболеваний, клиника которых характеризуется судорожными повторными приступами, в основе патогенеза этого заболевания лежат пароксизмальные разряды в нейронах головного мозга.
- Анализ членов семей больных с эпилепсией показал, что в этих семьях чаще отмечались случаи шизофрении, маниакально-депрессивного психоза, недержание мочи, феномены леворукости, заикания, также лица с аффективной возбудимостью, страдающие алкоголизмом. Кроме того, описаны случаи, когда в одной семье родственники 1-ой степени родства имеют разные формы эпилепсии. Такая многоликость заболевания в значительной степени осложняла исследования по генетической детерминированности эпилепсии.



- Современные методы исследования позволили объяснить судорожные приступы, которые развиваются при наследственных болезнях обмена веществ, например:
- фенилкетонурии
- болезни Тея-Сакса
- болезни Сандхоффа
- цероидном липофусцинозе
- сиалидозе 1 и 2 типов и т.д., т. д.
- Медицинская генетика может диагностировать эти болезни, чем вносит неоценимый вклад в диагностику и коррекцию проводимого лечения. Но наиболее важной задачей медицинской генетики является прогноз потомства и разработка методов, способных предотвратить рождение тяжело больного неизлечимой болезнью ребенка.



Генетические факторы в развитии эпилепсии

- Высокая значимость генетических факторов в развитии эпилепсии, как отдельной болезни, подтверждается наличием наследственных форм болезни у человека и существованием экспериментальных животных, которые являются моделью болезни. Проведенные многочисленные клинико-генеалогические исследования (анализ и составление родословных с клиническим исследованием членов семьи) показали, что риск эпилепсии у потомства больных эпилепсией составляет 3-4%, что в 2-4 раза выше, чем в общей популяции. Выдающийся эпилептолог Lennox W. еще в 1951 году показал, что комплексы спайк-волна, типичные для многих форм эпилепсии, могут быть наследственным признаком.
- Данные факты послужили предпосылкой для изучения электроэнцефалографических характеристик у больных эпилепсией и членов их семей. Кроме того, на наследственную природу эпилепсий указывает их возрастная зависимость. Современные молекулярно-генетические методы позволили картировать некоторые формы эпилепсии (т.е. установить места мутаций в геноме, которые приводят к развитию данного заболевания).



- Примером таких форм эпилепсии являются:
 - доброкачественная неонатальная эпилепсия
 - ювенильная миоклоническая эпилепсия
 - аутосомно-доминантная ночная лобная эпилепсия.
- Также картированы гены, определены характеры мутаций и разработана ДНК-диагностика для ряда наследственных заболеваний, основным проявлением которых является эпилептический синдром. Например:
- миоклонус-эпилепсия (MRRF)
 - болезнь Гоше 3 тип
 - фенилкетонурия
 - цероидный липофусциноз и т.д.



Медико-генетическое консультирование семей с больными эпилепсией

- Целью медико-генетического консультирования семей с больными эпилепсией является определение генетического риска эпилепсии для sibсов (братьев и сестер) и потомства пробанда. Для этого необходимо собрать наиболее полную информацию о родословной с уточнением возраста начала заболевания и характеристики приступов, если в семье были уже больные с эпилепсией, всесторонне обследовать больного, так как различные формы эпилепсии имеют различные генетические риски. Особенно важно проведение консультирования в следующих случаях:
- Эпилептические приступы дебютируют в раннем возрасте. Требуется дополнительное генетическое обследование для исключения наследственных причин данного состояния.
- Беременность у женщин, страдающих эпилепсией является серьезным фактором риска, поэтому второй важной задачей медико-генетического консультирования является консультирование женщин, у которых диагностирована эпилепсия, о возможности беременности и рождении ребенка, о влиянии противоэпилептических препаратов на плод.
- В настоящее время священная болезнь открыла много своих тайн, но многое остается неизведанным для исследователей, над этим будут работать ученые в новом столетии – столетии биологии и генетики.

Спасибо за внимание!
