

ЭТИОЛОГИЯ И МЕТОДЫ ДИАГНОСТИКИ ЦЕРЕБРАЛЬНОЙ АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНОЙ АРТЕРИОПАТИИ С СУБКОРТИКАЛЬНЫМИ ИНФАРКТАМИ И ЛЕЙКОЭНЦЕФАЛОПАТИЕЙ

Комков Дмитрий Сергеевич

студент ПМГМУ им. И.М. Сеченова, РФ, г. Москва

Мурадова Яна Яшаровна

студент ПМГМУ им. И.М. Сеченова, РФ, г. Москва

Погосян Артём Мартинович

студент ПМГМУ им. И.М. Сеченова, РФ, г. Москва

Дегтяревская Татьяна Юрьевна

научный руководитель, канд. биол. наук, доц. ПМГМУ им. И.М. Сеченова, РФ, г. Москва

CADASIL (cerebral autosomal dominant arteriopathy with subcortical infarcts and leukoencephalopathy) — ????????????? ?
?????????-???????????? ????????????? ? ????????????????????? ????????????? ? ?
???????????????????????? ?????????? ?????????? ??????? ????????????????????? ??????????
???????????? ? ????????????? ?????????? ? ?????? ????????????? ??????????. ? ??????????
???????????????? ????????????? ?????????? ????????????????????? ?????????? ? ??????. ???-
???????????????? ?????? ?????????? ?????????????? ?????????? ?????????? ?????????? ??????????
????????????? ??????.

???????????????? ????????????????? ?????????????, ??? ????????????????????? ??????????
???????????????? CADASIL ?????????? ?????????? ? ????? Notch3 (19 — ?
????????????).

? ?????? ?????? ??????? Notch ?????????? ????????????????????? ??????????,
???????????????? ? ????????????????????? ?????????? ? ?????????? ??????????????. ? 95 % ?????????
??? CADASIL ????????????? ??????????-????????? ? ?????? ?????, ?????????????? ??????????
???????????? ?????????, ?????? ????????????????? ?????????????????? ?????????? ??????????????????
????????? ?????????????????????????? ??????. ? ?????????????? ?????????????? ?????????????? ??????????????
????????????? ??????, ?, ??????????????????, ? ?????????????? ??? ??????????.

???????????? ???????.

CADASIL ? ????????????? ????????? ????????????????????? ?????? ?????????????
?????????????;

1. ????????????????????? ?????????? ????? ? ?????, ?????????????????? ? 20—40 %
????????????, ? ?????? ?????????? ??? ?????, ?????????? ?????????????? ? ??????????????????;
2. ?????????????????? ?????????????????? ?????? ?????????????????? ?????????? ?????????????? ??????;
3. ?????????????????? ??????????;
4. ?????????? ??????-????????????????? ?????????????;
5. ?????????????????? ?????????????.

???????? ?? ?????? ?????????? ?????????????? ?????? ?????????????????? ?????????????????? ??? ?
????????????????? ? ???????????????.

????????????????????????????? ?????????? ?????? ??? CADASIL ?????????????? ? ?????? ?
????????? ?????????? ?????? 30 ????. ??? ?????? ??? — 26 ???, ? ??? ?????? — 36.
?????? ?????? ??????? ?????????, ? ?????????? ?????????????? ?????, ?????????????????? ? ??????????
????????????????????? ?????????????????? ? ?????????????? ??????.

????????????????? ??????, ?????????? 20—30 ?????, ? ?????????????????? ?????????????
????????????????????? ?????????????????? ?????????????????? ??? ?????????????? ??????. ?????????, ?
?????????????????, ?????????????? ?????????????????? ?????????????? ??????, ?????????????? ?????????????? ??????.

???????? ? 38 % ?????????????? ?????????????????? ?????????????? ?????? ?????????????? ?????????,
?????? ????: **????????????????????** (??? ?????????? ?????????????????? ??????????????????
????????????? ?????????? ? ?????? ?????????? ?????), **????????????** (?????????????????????
????????????? ?????????? ??????????, ?????????????????????? ???????????).

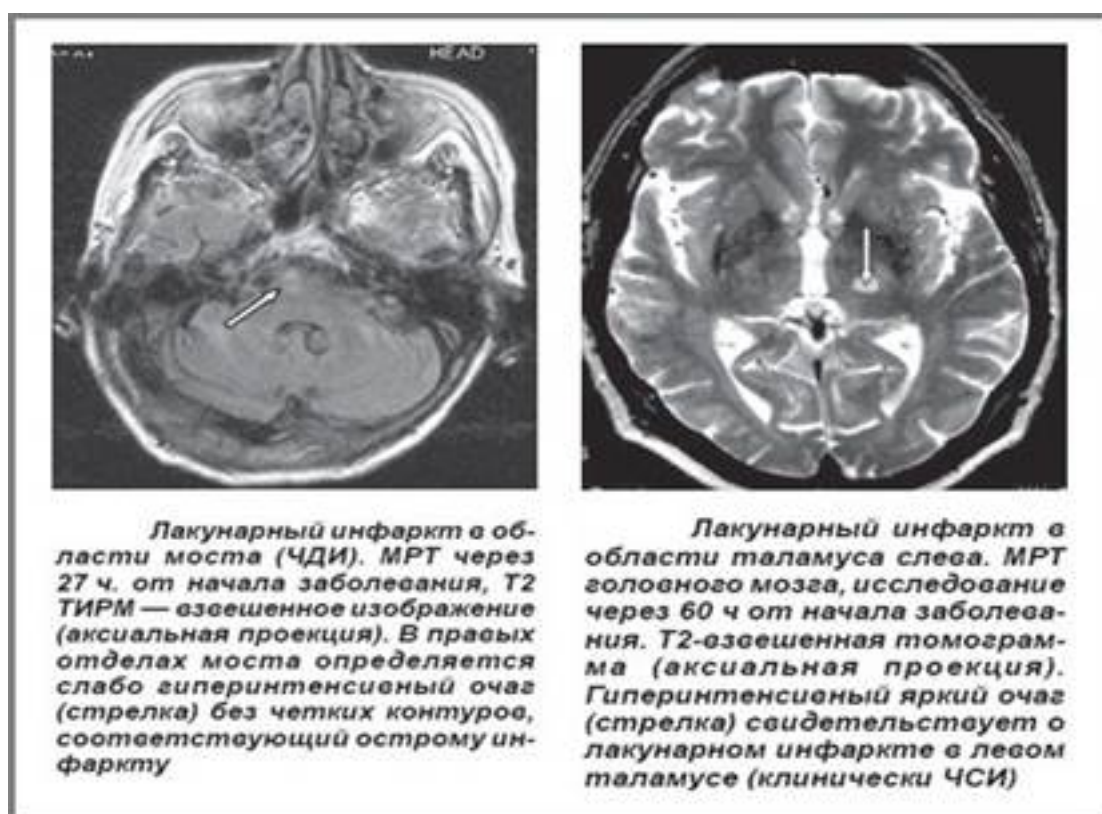
????????????????????? ?????????????????? ??????, ? ?????? ?????????????????? ?????????????? ??????????
????????????? ?????????? ?????????????????? CADASIL, ?????????????? ? 60—85 % ?????????????.
????????? ?? ?????????? ??????????????, ? ?????? ??????????, 49 ??? (? ?????????????? ?? 20 ??
70 ???). ?????????? ?????? ? ?????????????? ?? ?????????????????? ?????? ??????????????????????????
????????????????? ?????????? ?????????????? ?????? (????????????????? ? ?????????????????????)

; ????????????? ??????? (20 % ???????); ?????? ?????????????????? ?
???????????????? ???????), ????????????? ????????????????? ?????????? ???????????.

????????, ? 20 % ????? ????????????????????? ?????????????, ? ?????? ?????????
????????? ?????????????? ? ??????. ? 50 % ?????????? ? ?????? ??? ?????????? ?????????.

????????????? ?????????? ? 67 % ??????? ?????????????? ?????????????
????????????.

????????????? ?????????? — ????? ?? ?????? ?????????????? ???????????
????????????????? ?????????? ??????. ??????????, ??? ?????????, ??? ??????????????
?????????????, ?????????????????????? ?????????? ?? ?????? ?????????? ??????? ?????????,
????????, ? ?????????????, ?????????????????? ? ??????, ?????????????????? ? ??????????
????????? ?????????? ??????. ?????????????? ?????????????? ?????????????????? ?????????,
????????????? ?????? ?????????????? ?????????? ?????????? ?? ?????????????? ?????? ??????????
????????????.



????????? 1. ?????????????? ?????????????? ?????????? ?????????? ??????

?????????? ?????????? ?????????????? ??????????? ??????????:

1. ?????????????? ?????????????? ?????????? (????? 50 % ??????) —
????????????? ?????????, ?????????????? ?????????? ????????? ????;
2. ?????????????? ?????????????? (????? 5 % ??????) — ??????????????
????????? ???? ????? ??????????????????;
3. ?????????????? ?????????? (10 % ??????);
4. ?????????????? ?????????????? ????????? ???? ???? , ????????? ?????????? ?
????????? ????

????????????? ?????????? ?????????? ?? ???? ?? ???? ??????????????
????????? ?? ??? . ? ?????????? ??? ????????? ? ?????????? ???????????,
????????????????????? ?????????.

????? ? ?????????? ?????????? ?????????? ?????? ???????????, ?????? ??
?????; ?????????????? ?????????, ?????? ?????????, ?????????? ??????????????
????????????, ? ?????? ?????????? ?????????????????? ??????, ????????????? ?
???????????? ???? ????????? ?????????? ?????????????? CADASIL,
???????????? ? 40 % ?????????.

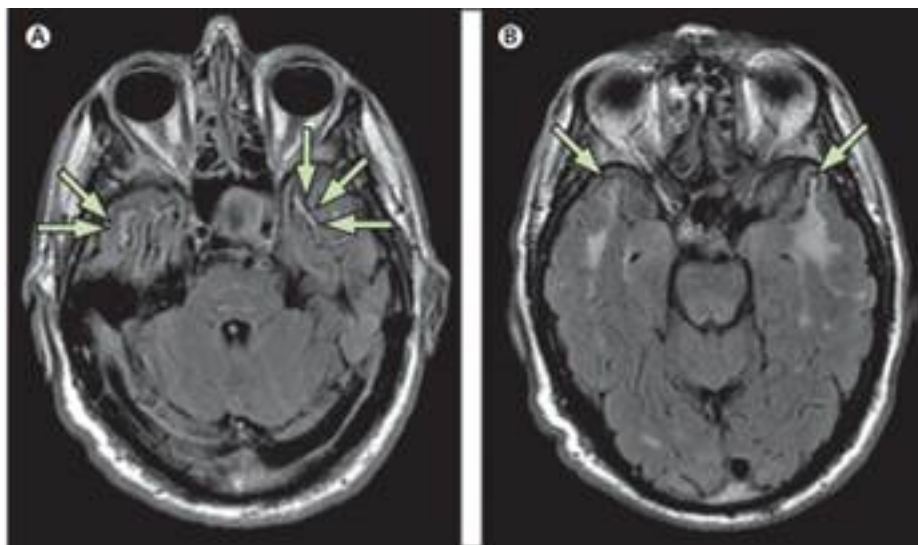
????? ???? ?????????????? ?????????????? ?????????????? ?????? ??????????????
????????????????? (???????????? ??????), ??????, ??????, ?????????????.

????? ?? ?????????????? CADASIL ?????????? ?????????????? ??????????????????
????????????? ?????????????? ?????? ??????, ?????? ???? . ??????????
????????????? ????????? ?????????.

?????? ??????????????

????????????? ?????????? ? ?????????????????????? ?????? ?????? ??????????????
????? ?????????????????? ??? . ? ???? ?????????? ? CADASIL-?????????
????????????????? ?????????????? (? ?????? ??? — ?1) ? ????????? ?????????? ?????,
????????? ?????????? ?????????? ?????????????????????????? ?????????.

????????? ?????? ????? ??? ?????????? ?????????? ??????????.



???????? 3. ???????? ??????? ? ??????????????????. ??????? ??? (? ??????? ?2)

?????????? ????????? ? ????????? ?????? ?????????????? ??? CADASIL-??????????
(?????????? ????????? ????????? ??????????????? ?? ??????????????? ??????????!).

????????????? ??????????? ????????????? ??????, ????????? ? ??????????????? ???????????????
?? T1 — ?????????????? ?????????????????? ? ???????????, ??? ? ?????????????? ??????????
????????????????? ??????????.

????????????????-?????????????? ??? ?????? ??????????? ?????????????? ?????????
????????????????? ?????????, ??? ?? ??????? ?????????? ?????????????????????? ? ?????????
?????????????????? ??????????????????????. ?????? ??? ? ?????????? ?????? ??????????? ?????????????????
????????????????????? ??????????????????? ? ?????????? ?????????????? ??????.

????????????????????????? ??????????????????? ? 25—69 % ??????????? (T2 — ??????
???); ? ??????????? ?????????? ??? ? ??????????? ?????????? ??????????????????. ??????
?????????????????? ?????????????? ??????????????????? ??????????, ?????? ??????????????????
????????????????? ?????????????????? ? ?????????????? ? ??????.

?????????????????? ???????????????, ??? ? ?????????????? ? CADASIL-?????????????
?????????? ?????????????? ??????? ?????????????????????? ? ??? ??? ? ?????????, ??? ?
????????????? ?????? ? ??????????????? ??????????? ??????????. ?????????? ?????????? ??????

????????????? ? ??????????? ?? ?????? ?????????? ??????.

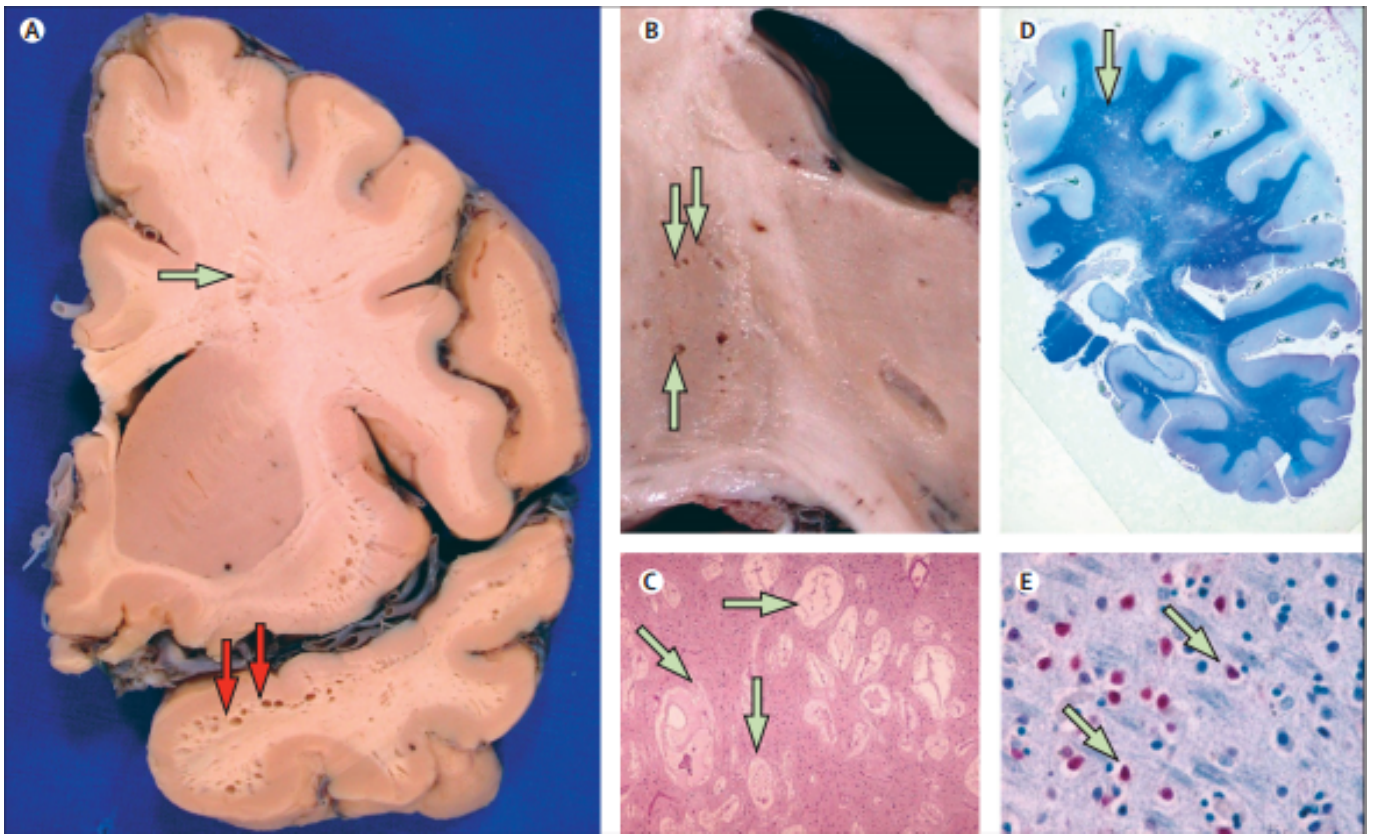
?????, ????????????? ??????? ?????. ??? ?????? ??????? ??????
????????????????? ?????????? CADASIL. ???????????-?????????????????
????????????????? ?????????? ?????????????????? ?????????????? ?????????????
????? ?????????????????? ?????????? ?????? ?????? ?????? ??????. ??????????, ???
????? Notch3 ?????????? ?????? ?? ?????????????? ?????? ??????. ?? ?????????????, ?
????? ?????????????? ?????????? ?????????? ?????? ?????????? ???
CADASIL-c????????? ?????????????? ?????????? ?????, ?????????????? ??? ?????????? ?
????????????? ? ?????????? ?? 20 ???.

????????? ? ??????????.

??? ?????????????????? ?????????? ?????????? ?????? ?????????????????? ??????????,
????????? ??? ?????????????? ?????????????? ?????? ?????????:

- ?????????? ?????????? ?????????;
- ?????????????????? ?????????????? ? ?????????? ?????? ?????????? (? ?????????, ?????????????????????? ????? ? ?????????????????? ??????);
- ?????????????? ?????????????? ???????-????????.

? ?????????? ?????????? ?????? ??? ?????????? ?????????????????????? ??????????????
????????? (????????????????????? ? ?????????????? ? ?????????????????? ??????). ???????
????????????? ?????????????????? ?????????????? ?????????????? ??????????????
????????????????? ??????????????.



??????? 4. ????????????????? ?????????? ????????????????? ?????????? ??????????
 ??????

????????????????????? ? ?????????????????????? ?????????????????? ??????????????????
 ?????????????????? ??????????????????, ?????????????????? ? ?????????? ??????????????
 ?????????????????? ? ?????????????????????????? ?????????????????? ??????????. ? ?????????
 ???????, ?????????????????? ?????????????????????? ?????????????? ?????????????????? ???????,
 ?????????? ?????????? ?????????? ? ?????????? ??????????????. ?????????? ?????? ??????????????
 ?????????? ?????????????? ? ?????????????????????? ?????????????????? ?????? ?????????????????? ??????????
 ?????????? ?????????????????? ??????????

??? ???????? ???????? ?? 2321 ?????????????, ???????? ? ?????? ????????
34 ???????? (**EGFR**), ? ?????? ?? ???????? ????????????? ?????? ?????????? ??????????
??? ?????????????? ???????, ?????????? ?????????????????? ? ??????????????????
???????. ?????????? ?????????? ??? ? ?????????????? (**ANKR**) ?????????.

? ???????? ??? Notch3 ???????? 33 ??????. ???????? ?????????????, ?
?????????, ?? 2 ?? 24 ??????. ?? ?????????? ?? 34 ???????? EGFR. ????????
????????????????? ?????????????? ???????? 3 ? 4, ???????? ?????????? 2—5
EGFR (>40% ???????? ?????????????? ???????? ? ?????? ?????????).

????????????? 95 % ??? ? ???????? ?????????? ?????????-?????????????. ??
????????????? 5 % ?????????????? ???????, ?????????????????? ???????? ?????? ?????????????,
? ?????? ?????????.

????????????? ?????????? ? ?????????????????? ?????????? ?????????????? ??????????
????????? ? ?????????? ?????????????????? ???????? EGFR.

?? ?????????????? ???????? ?????????, ?? ?????????????? Notch3 ?????? ?
????????????? ?????????????????????? ?????????????????? ? ?????????? ??????????????????
????????????????? ?????????.

?????????, ???????? ? ?????? ?????????????? CADASIL-????????.

????????????? ?????????????? ? ?????????????? ?????????????? ?????????????? ??, ???,
??? ?????????????, ??? ?????? ?????????? ?????? ??????????????????, ? ??? ???????????,
?????????????, ?????????? ?????????????? ???????? ?????????????? ??????????????
?????????????. ?????????? ?????????????? ??????????????, ?????????, ?????????? ?
????????????? ?????????????? ? ?????????????????? ?????????? ? ?????????????????? ??????????
????????????????????????????? ?????????????? ???????? ???????? ???????? ???????? ?
?????????, ?????????????????? ? ?????? ?????????? ?????????? ??????. ? ??????????
????? ?????????????? ?????????????????????? ?? ?????? ???????? ? ?????????????? ?????????
????????? ?????????????????? ???????.

????????.

?? ?????? ?????? ?? ?????????????? ?????????????????? ???????? ???????? ????????
?????????????. ?????????????? ?????????????????? ?????????????? ?????????? ???????? ?
????? ??????, ? ?????? ?????? ???????? ? ?????????????????, ???????? ?????????? ?

????????? ?????? ??????????. ?????????????? ????? ?????????????? ???
????????? ?????????????????? ? ?????????? ??????

????????????????? ?????????? ??????????????????, ?????????? ?? ?????????????
????? ?????? ?? ?????? ?????????? ?????????????????? ??????????

????????????????? ?????????? ?????????? ?????????????? ?? ?????????????????? ??????
????????????????? ?????????????????? ?????????????????? ?????????????? ?????????????????
??? ?????? ?????????????? ??????????????, ? ?????? ??????????????????????

?????: ?????????????????? ?????????????????? CADASIL, ? ?????
????????????????? ?????????????????? ??????????, ?????????? ?????????? ?????????????
????????????????? ? ?????????????????????? ?????????????????? ?????????????? ??????????
????????????????????? ?????????????? ??????. ?????????? ?????????? ??????????????????????
????????? ?????- ? ?????????????????? ? ?????????????? ?????????, ?????????? ??????????
????????????????? ?????????? ??? ?????????????????? ?????????????? ?????????? ???, ??????????????
? «?????? ??????» ? ?????????????????? ? ??? ?????????? ?????????????????? ?????????
????????????????.

?????? ??????????????:

1. ?????? ?., ?????? ?., ?????? ?. ? ??. ??????? — ?????????????? ???????????-
????????????????? ?????????????????? ? ?????????????????????? ?????????????? ?
?????????????????????????????. ??????. ????. 1997; 3: 20—25.
2. ???? ?., ???? ?., ?????? ?. ??????????. — 2010. — ?. 237—245.
3. ??????? ?.?. ??????? ?????????????? ? ?????????????? ??????????. — ?., 2002.
4. ?????????????? ?., ?????????? ?., ?????????????? ?., ? ??. ?????????????????
?????????????-????????????????? ?????????????????? ? ?????????????????????? ?????????????? ?
?????????????????????????????. ??????. ????. 2005; 2: 34—40.
5. Kalimo H., Ruchoux M., Viitanen M. ?t. al. CADASIL: a common form of
hereditary arteriopathy causing brain infarcts and dementia. Brain Pathol. 2002;
12: 371—384.