



I Международный научный медицинский конгресс «Человек, его будущее в свете достижений современного естествознания»,
посв. 200-летию юбилею со дня рождения П.Л. Чебышева

28-30 октября 2021 г.



ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ПРЕДПОСЫЛКИ РАЗВИТИЯ ИНСОМНИЙ

Зав. кафедрой нормальной физиологии им. профессора Н.А. Барбараш
д.м.н. Кувшинов Д.Ю.
доцент кафедры нормальной физиологии им. профессора Н.А. Барбараш
к.б.н. Иванов В.И.
студенты 2-го курса лечебного факультета Тетерин Г.А., Герасимов А.М.



Актуальность проблемы качества сна.

- Согласно опросу ВЦИОМ, результаты которого были опубликованы 12 марта 2020 года, 42% опрошенных россиян испытывают проблемы при засыпании, 46% просыпаются по ночам, а 43% тяжело просыпаются и долго «раскачиваются». Долго не могут заснуть (42%) и/или просыпаются по ночам (43%) чаще россияне в возрасте 60 лет и старше*.
- Более подробные данные представлены в таблицах на следующем слайде

*Официальный сайт ВЦИОМ - <https://wciom.ru/analytical-reviews/analiticheskii-obzor/spim-i-vidim-kak-spyat-v-rossii>

	Все опрошенные	Мужчины	Женщины	18-24 года	25-34 года	35-44 года	45-59 лет	60 лет и старше
По ночам сплю крепко, не просыпаюсь	50	59	42	68	66	58	45	31
По ночам часто просыпаюсь	46	36	54	30	29	38	48	65
Затрудняюсь ответить	5	5	4	1	5	3	7	4

	Все опрошенные	Мужчины	Женщины	18-24 года	25-34 года	35-44 года	45-59 лет	60 лет и старше
Просыпаюсь легко, чувствую себя бодрым после сна	53	62	46	46	49	49	56	58
Просыпаюсь тяжело, долго не могу «раскачаться»	43	35	50	54	50	48	39	36
Затрудняюсь ответить	4	3	4	0	1	3	5	5

	Все опрошенные	Мужчины	Женщины	18-24 года	25-34 года	35-44 года	45-59 лет	60 лет и старше
Засыпаю легко, без проблем	53	59	47	60	58	59	51	44
Долго не могу заснуть	42	34	49	38	39	38	43	47
Затрудняюсь ответить	5	7	4	2	3	3	6	9

Предпосылки к изучению генетики сна

- Исследования, проведенные в 1930-х годах, впервые сообщили о генетическом влиянии на сон, продемонстрировав более высокую согласованность параметров сна у монозиготных близнецов по сравнению с dizиготными близнецами.





Генетические факторы, влияющие на сон

- Редкий вариант гена циркадных часов *DEC2* (*DEC2-P384R*) связан с количеством и качеством сна. Такой вариант был идентифицирован в семье, в которой носители обычно спят на 1,5 часа меньше.*
- Однонуклеотидный полиморфизм в положении 61 аминокислоты белка, связывающего жирные кислоты (*FABP7-T61M*), коррелирует с фрагментированным сном у людей, хотя общая продолжительность сна не изменяется.*
- В крупномасштабном проекте по секвенированию генов-кандидатов сообщается, что однонуклеотидный полиморфизм в интроне 1 дофаминового рецептора D2 (*DRD2*) в значительной степени связан с продолжительностью сна, о которой сообщают сами люди, и предположительно связан с латентным периодом сна, определяемым с помощью ЭЭГ*

*Luoying Zhang, Ying-Hui Fu. The Molecular Genetics of Human Sleep. *Eur J Neurosci.* 2020; 51(1): 422-428.



Патологии сна генетического происхождения

- Точечная мутацию в кодоне 178 гена PRNP приводит к замене аспарагиновой кислоты на аспарагин в сочетании с полиморфизмом метионина в кодоне 129 . У лиц, несущих этот аллель, развивается неизлечимая прогрессирующая бессонница. Основной патологией заболевания является атрофия переднего вентрального и медиодорсального ядер таламуса.*

*Goldfarb LG, Petersen RB, Tabaton M, Brown P, LeBlanc AC, Montagna P, Cortelli P, Julien J, Vital C, Pendelbury WW et al. Fatal familial insomnia and familial Creutzfeldt-Jakob disease: disease phenotype determined by a DNA polymorphism. *Science*. 1992; 258(5083): 806-808.

Патологии сна генетического происхождения

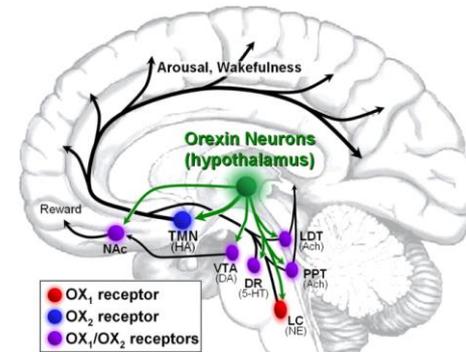
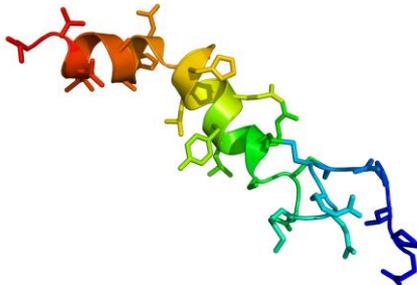
Синдром беспокойных ног (СБН) - распространенное сенсомоторное расстройство, характеризующееся неприятными ощущениями в ногах во время периодов отдыха, которые вызывают непреодолимое желание пошевелить ногами, что приводит к нарушениям сна. Сообщается, что два однонуклеотидных повтора, один в интроне 1 и один в интроне 3 синтазы оксида азота 1 (NOS1), связаны с СБН. Также однонуклеотидный повтор в интроне 1 чрезмерно представлены у пациентов с положительным семейным анамнезом СБН. *



*Luoying Zhang, Ying-Hui Fu. The Molecular Genetics of Human Sleep. Eur J Neurosci. 2020; 51(1): 422-428.

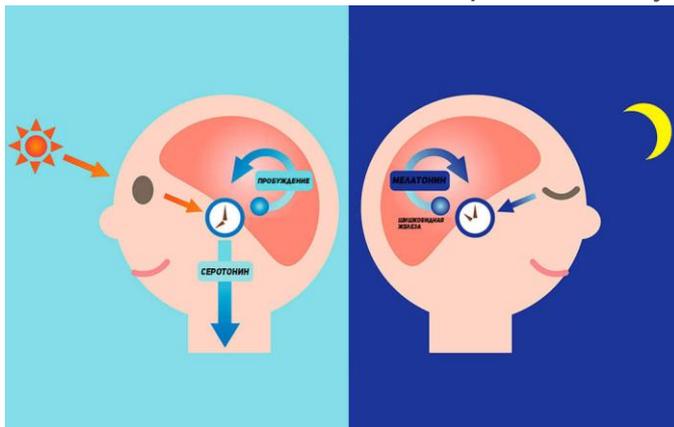
Патологии сна генетического происхождения

- **Нарколепсия** - это неврологическое заболевание, характеризующееся непроизвольными и непреодолимыми «приступами сна», которые могут возникать во время повседневной жизни. Эта чрезмерная сонливость обычно связана с катаплексией (внезапной двусторонней слабостью скелетных мышц), которая часто вызывается сильными эмоциями и длится не более нескольких минут. Это нарушение сна также встречается у собак, и считается, что его причиной является мутация гена рецептора 2 гипокретина (орексина).



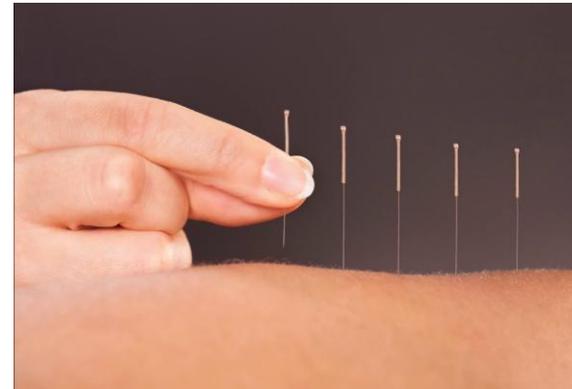
Мелатонин и серотонин

- Мелатонин - основной гормон эпифиза, является регулятором циркадного ритма. Вырабатывается при слабом освещении или его отсутствии.
- Серотонин – «гормон счастья». Вырабатывается при солнечном свете.
- Между гормонами наблюдается связь: чем больше вырабатывается серотонина в светлое время суток, тем больше синтезируется мелатонина.
- Генетические нарушения механизмов синтеза этих гормонов могут приводить к нарушениям сна.



Как же бороться с нарушениями сна?

- В настоящее время можно выделить 2 группы методов борьбы с нарушениями сна: фармакологические, нефармакологические.



Фармакологические методы борьбы с нарушениями сна

- Современная фармакотерапия представлена в основном снотворными препаратами, влияющими на постсинаптический ГАМК-эргический комплекс (Зопиклон, Золпидем, Залеплон)*
- Мелатонин



Крушина О.В., Куракова Е.А., Рязанцева С.В. Диагностика и лечение инсомнии // Лекарственный вестник. 2014. Т.8, №2 (54). С. 24-30.

Нефармакологические методы борьбы с нарушениями сна

- Большинство немедикоментозных методов сводятся к соблюдению гигиены сна.
- Отдельно можно выделить: психотерапию, фототерапию, различные виды физиотерапии, иглорефлексотерапию.
- У нефармакологических методов есть свои преимущества: они не вызывают побочных эффектов, зачастую дешевле. С другой стороны, они менее эффективны относительно фармакологических и требуют больше времени и усилий со стороны пациента.
- Как правило, при лечении инсомний комбинируются обе группы методов.



Генотерапия при нарушениях сна

- В последнее время усилия ученых, изучающие генетику сна, создают предпосылки появления в будущем генотерапии нарушений сна .



Спасибо за внимание!

