

СИНДРОМ ПРЕЖДЕВРЕМЕННОГО СТАРЕНИЯ. ПРОГЕРИЯ*Липская А. А., Шишкевич А. В.***Научный руководитель: к.вет.н. Р. Н. Протасовицкая****Учреждение образования****«Гомельский Государственный медицинский университет»****г. Гомель, Республика Беларусь****Введение**

В сентябре 2016 г. в Бангладеш родился малыш Байезид Хоссейн с редким генетическим заболеванием. Новорожденный выглядел так, как будто ему уже исполнилось 80 лет. Врачи поставили ребенку диагноз: «Прогерия, или синдром преждевременного старения», который считается одним из редчайших генетических дефектов в мире. Впервые синдром был описан Гилфордом в 1886 г., хотя нечто похожее встречалось задолго до этого. Венгерский король Людвиг II в 14 лет имел густую бороду, в 15 лет поседел, а умер в 20 лет со всеми признаками старения. С подобным дефектом в генах рождается примерно 1 человек на 4 млн. Риск поражения заболеванием и у мальчиков, и у девочек равен. Дети с этой болезнью погибают в среднем в 13 лет, обычно от инфарктов миокарда или кровоизлияний в мозг, один год их жизни равен 10 годам жизни обычного человека. Но есть среди них и долгожители, которые прожили более 20 лет. Заболевание у взрослого человека проявляется в возрасте от 16 до 20 лет, и уже к 30–40 годам такие больные умирают. До 45 лет удалось прожить только жителю Японии, история болезни которого описана Огихарой в 1986 г. [1].

Цель

На основе литературных источников изучить распространенность, механизмы возникновения, течения, основы диагностики, лечения и профилактики прогерии.

Материал и методы исследования

Аналитический обзор научной литературы, посвященной проблемам редкого генетического заболевания.

Результаты исследования и их обсуждения

Прогерия (греч. *pro* — «раньше», *gerontos* — «старец») — патологическое состояние, которое характеризуется комплексом изменений кожи, внутренних органов, обусловленных преждевременным старением организма.

Болезнь это настолько редкая, что практически все ее случаи известны. В мире *зафиксировано* около 80 человек, страдающих этим недугом. Хотя точных цифр нет, поскольку некоторые родители скрывают таких малышей от окружающих. Известно, что на территории бывшего Союза зарегистрировано 11 пациентов с такой патологией. Двое из них являются жителями РБ. Это 11-летний мальчик Иосиф, умерший в 2000 г., и 26-летняя женщина, которая начала стареть в 5 лет, сейчас проживает в Минской области и ведет активный образ жизни. Литовец Альвидас Гауделяускас в 21-летнем возрасте заметил, что с его организмом стали происходить невероятные вещи: лицо покрылось морщинами, появилась одышка, в 29-летнем возрасте перенес 2 пластические операции. Единственным человеком с таким диагнозом в Казахстане является Нуржан Уркежбаев. Несмотря ни на что, он продолжает жить, не наблюдая своих биологических часов. В России насчитывается 7 случаев прогерии. Один из них описан у Кати Неженцевой, которая родилась с этим синдромом. Благодаря своему стойкому характеру она обрела друзей, которым было все равно, сколькими морщинами покрыто ее лицо. А вот в США таких людей намного больше. В Бостоне на 17 году жизни от редкого заболевания прогерия скончался Сэм Бёрнс. Его родители занялись изучением этой болезни. Им удалось создать лекарство, позволившее немного продлить жизнь сыну. Дети-старички из Индии: 1,5-годовалый Кешав Кумар и 7-летняя его сестра Анджали мечтают выглядеть как остальные дети [3].

Точные причины возникновения прогерии до сих пор не выяснены. В результате продолжительных исследований ученым удалось выяснить, что в основе синдрома Гетчинсона-Гилфорда лежит мутация гена LMNA, при которой нарушается синтез белка ламина А и механизм нормального деления клеток. Синдром Вернера связывают с мутациями гена WRN, ответственного за кодирование фермента класса ДНК-хеликаз. Он играет важнейшую роль в процессе самовоспроизведения молекул ДНК. Сбой в генетической системе лишает клетки устойчивости и запускает в организме непредвиденные механизмы старения. Тип наследования: аутосомно-рецессивный, т. е. проявиться признак может только в случае образования гомозиготы по этой патологии [2].

Основными формами болезни является детская прогерия (синдром Гетчинсона-Гилфорда) и прогерия взрослых (синдром Вернера). Детская прогерия проявляется на 2–4 году жизни. Она начинается с резкого замедления физического развития и изменений со стороны кожи. По сравнению с лицом голова становится очень большой. На глазах и голове отмечаются вены. Зубы поздно прорезываются или отсутствуют совсем. Вес набирается очень плохо, не превышает 20 кг. Рост останавливается на отметке 120 см. Длинные кости подвергаются переломам. Суставам характерна тугая подвижность.

Взрослый человек с патологией начинает терять вес, отставать в росте. Замечается раннее поседение, облысение, выпадение зубов и склеродермия, выраженная на конечностях. Под натянутой кожей просматриваются кровеносные сосуды, а подкожный жировой слой и мышечная ткань атрофируются. На стопах и лодыжках возникают плохо заживающие язвы. Развивается катаракта обоих глаз, голос становится высоким и хриплым. Лицо сморщенное, нос клювообразный, ротовая щель сужена, подбородок выступает, глаза выдаются вперед. У большинства людей снижается интеллект. Наблюдается стенокардия и инфаркт миокарда; нередкими являются злокачественные образования [3].

Диагноз ставится на основании изучения клинической картины и медицинского осмотра. Для выявления прогерии проводят следующие медицинские манипуляции: анализ крови на уровень ЛПВП позволяет оценить вероятность развития атеросклероза; рентгенография выявляет деформации костей; гистологический анализ кожи выявляет, что коллагеновые волокна плотные, а нервные разрушены, слой дермы утолщен; тест на размножение фибробластов из образца ткани, при синдроме Вернера этот процесс замедлен.

На сегодняшний день, к сожалению, не существует конкретного лечения прогерии. Все пациенты с этим диагнозом находятся под регулярным медицинским наблюдением, потому что с помощью мониторинга состояния сердечнососудистой системы можно вовремя обнаружить развитие осложнений. В основном же лечение направлено на замедление прогрессирования, продление жизни и облегчение состояния пациентов.

Методов профилактики не разработано, т. к. патология относится к генетическим заболеваниям, и на нее повлиять крайне сложно. Стоит планировать беременность на фоне полного здоровья, но полностью предугадать вероятность рождения детей с прогерией невозможно.

Вывод

Прогерия поражает людей независимо от пола и расы. В основе синдрома лежит накопление мутаций генов ДНК, при которых нарушается механизм нормального деления клеток. Дети уже с рождения становятся инвалидами, что в дальнейшем является причиной появления серьезного атеросклероза, инсультов и разнообразных заболеваний сердца. Несмотря на то, что этой болезнью страдает малое количество людей, медицина продолжает искать новые способы лечения и профилактики этого недуга. Во многих странах существуют специальные программы, которые изучают эту редчайшую болезнь, способствуя совершенствованию методов диагностики и ознакомлению с ее этиологией, что особенно важно для людей, избравших в будущем профессию врача.

ЛИТЕРАТУРА

1. *Фёдорова, Е. В.* О врожденной прогерии / Е. В. Федорова. // Педиатрия. — 1990. — Т. 4. — С. 66.
2. *Мехельсон, В. М.* Теломерный механизм старения / И. А. Гамалей, В. М. Мехельсон. — СПб.: Инст. цитолог. Росс. академ. наук, 1996. — С. 47–61.
3. *Козлова, С. И.* Наследственные синдромы и медико-диагностическое консультирование: справочное пособие / Н. С. Демикова, С. И. Козлова, Е. Семанова // Практика. — 1996. — С. 230–234.