

Прогерия

Прогерия.

Особый вид патологии, самостоятельное заболевание представляет собой патологическое преждевременное старение - прогерия (от греч. progeros - преждевременно состарившийся).

Различают прогерию у детей и взрослых.



Общие сведения о патологии

Каким бы невероятным это ни казалось, но прогерия действительно запускает в молодом организме преждевременные механизмы старения. Официально заболевание назвали в честь ученых, которые впервые описали и изучили патологию: у детей - это синдром Хатчинсона-Гилфорда, у взрослых – синдром Вернера.

У мальчиков прогерия встречается в несколько раз чаще, чем у девочек. В среднем пациенты живут от 10 до 13 лет (в исключительных случаях до 20): фатальное заболевание, к сожалению, не дает шансов на выздоровление и долгие годы жизни. Такие детки заметно отстают в физическом развитии от здоровых сверстников, но это еще не все «прелести» прогерии. Сильное истощение организма, нарушение структуры кожного покрова, отсутствие вторичных признаков полового развития и волос, недоразвитые внутренние органы и внешний вид старика в целом, - вот груз, который ложится на плечи несчастного ребенка.

В психическом развитии ребенок абсолютно адекватен, его тело сохраняет детские пропорции, но в то же время эпифизарный хрящ быстро зарастает и на его месте появляется эпифизарная линия – все, как у взрослого человека. Стремительно взрослеющие дети вынужденно сталкиваются с далеко не детскими проблемами, сопряженными с прогерией: атеросклерозом, инсультом, разнообразными заболеваниями сердца.



Причины патологии

Настоящее лицо «врага» специалисты, увы, досконально еще не рассмотрели. В результате продолжительных исследований ученым удалось выяснить, что в основе патологии с большой долей вероятности лежит мутация гена ламина (LMNA), который имеет непосредственное отношение к процессу деления клеток. Сбой в генетической системе лишает клетки устойчивости и запускает в организме непредвиденные механизмы старения.

Прогерия, не в пример многим другим заболеваниям генной этиологии, не передается по наследству, то есть появляется абсолютно случайно, и ни одного из родителей больного ребенка нельзя назвать носителем патологии.



Симптомы заболевания

Сразу после рождения детей, несущих в себе смертельный ген прогерии, не отличить от здоровых малышей. Уже к первому году жизни многочисленные симптомы болезни дают о себе знать в полной мере. Среди них:

- Видимый недостаток в массе тела, очень маленький рост.
- Отсутствие волос на голове, ресниц и бровей.
- Отсутствие подкожного жира и недостаток тонуса в коже – она слабая и морщинистая.
- Синюшный оттенок кожных покровов.
- Гиперпигментация кожи.
- Сильно выступающие вены под кожей на голове.
- Непропорциональное развитие костей лица и черепа, небольшая нижняя челюсть, вытаращенные глаза и оттопыренные ушные раковины, крючковатый нос – у ребенка «птичье» выражение лица. Именно этот набор специфических черт делает его похожим на старика.
- Позднее появление зубов, которые быстро портятся.
- Голос – пронзительный и высокий.
- Грушеобразная грудная клетка, маленькие ключицы, «тугие» коленные и локтевые суставы, которые из-за плохой подвижности вынуждают больного находиться в позе «наездника».
- Желтые выпуклые ногти - «часовые стекла».
- Склероподобные образования на коже ягодиц, бедер и низа живота.

После того, как ребенок, страдающий прогерией, отметит свой пятый день рождения, в его организме начинаются неумолимые процессы развития атеросклероза, при котором особенно страдает аорта, брыжеечные и коронарные артерии. На фоне этих нарушений отмечают появление сердечных шумов и гипертрофии левого желудочка. Комплексное влияние этих нарушений на организм считается одной из причин непродолжительной жизни больных прогерией. Основным же фактором скоропостижной смерти пациентов называют инфаркт миокарда и ишемический инсульт.



Прогерия у взрослых

Взрослого человека заболевание может неожиданно настигнуть в возрасте от 14-15 до 18 лет. Больной начинает терять в весе, отставать в росте, седеет и постепенно лысеет (прогрессирующая алопеция). Кожа заболевшего прогерией истончается, теряет все краски, приобретая нездоровый бледный оттенок. Под ней хорошо различима сетка кровеносных сосудов, подкожный жир и мышцы полностью атрофируются, поэтому руки и ноги кажутся очень худыми.

У больных, перешагнувших 30-летний рубеж, оба глазных яблока поражает катаракта, слабеет голос, кожа над выступами костей грубеет и покрывается язвами. Страдающие прогерией выглядят однотипно: низкий рост, лунообразное лицо, нос, напоминающий птичий клюв, узкий рот, резко выступающий вперед подбородок, плотное тело и тонкие сухие конечности, обезображенные многочисленными пигментными пятнами. Болезнь бесцеремонно вмешивается в разнообразные системы организма: нарушается работа потовых и сальных желез, искажена нормальная деятельность сердечно-сосудистой системы, организм страдает от кальцификации, остеопороза и эрозивных остеоартритов. В отличие о маленьких пациентов, у взрослых болезнь пагубно влияет и на интеллектуальные способности.

Около 10% больных к сорока годам сталкиваются с такими страшными заболеваниями, как саркома, рак молочной железы, астроцитомы, меланома. Развивается онкология на фоне сахарного диабета и нарушенных функций паращитовидных желез.

Непосредственной причиной смерти больных прогерией в большинстве случаев являются злокачественные опухоли и сердечно-сосудистые патологии.

Диагностика заболевания

Внешние симптоматические проявления патологии настолько яркие и красноречивые, что болезнь диагностируют, опираясь на данные клинической картины.



Лечение заболевания

МирСоветов вынужден признать, что панацеи от прогерии, к сожалению, не существует. Все способы лечения, которые сегодня применяют, тоже не всегда оказываются эффективными. Однако врачи делают все, что от них зависит. Так, все пациенты находятся под регулярным медицинским наблюдением, потому что с помощью мониторинга состояния сердечно-сосудистой системы можно вовремя обнаружить развитие осложнения той или иной «сердечной» болезни.

Все методы лечения преследуют единственную, но жизненно важную цель – «заморозить» болезнь, не позволить ей усугубиться и облегчить состояние пациента, насколько позволяют возможности современной медицины. Чем могут помочь специалисты?

1. Применение минимальных доз **Аспирина**, которые могут обезопасить человека от возможного сердечного приступа или **инсульта**.
2. Применение прочих медикаментов, которые назначают индивидуально, исходя из состояния каждого отдельного пациента. Например, лекарства из группы статинов снижают повышенный уровень холестерина в крови, а так называемые антикоагулянты блокируют формирование тромбов. Часто используют гормон роста, который «наращивает» рост и вес.
3. Использование физиотерапевтических процедур, которые разрабатывают гнущиеся с трудом суставы, позволяя человеку не терять активность. А что может быть важнее для маленьких пациентов?
4. Удаление молочных зубов. Специфика заболевания способствует раннему прорезыванию постоянных зубов у детей, в то время как молочные очень быстро портятся, поэтому их нужно своевременно удалять.

Профилактика заболевания на данный момент еще не разработана.



*спасибо за
внимание*

