



ПРОГЕРИЯ.

Подготовила студентка 4 курса
Педиатрического ф-та, 5 группы
Петрова Екатерина Николаевна.

Прогерия (греч. progērōs преждевременно состарившийся) — патологическое состояние, характеризующееся комплексом изменений кожи, внутренних органов, обусловленных преждевременным старением организма.



При данной болезни наблюдается один интересный момент. Несмотря на разную этническую принадлежность, дети с таким синдромом имеют внешнюю схожесть между собой.

Классификация:

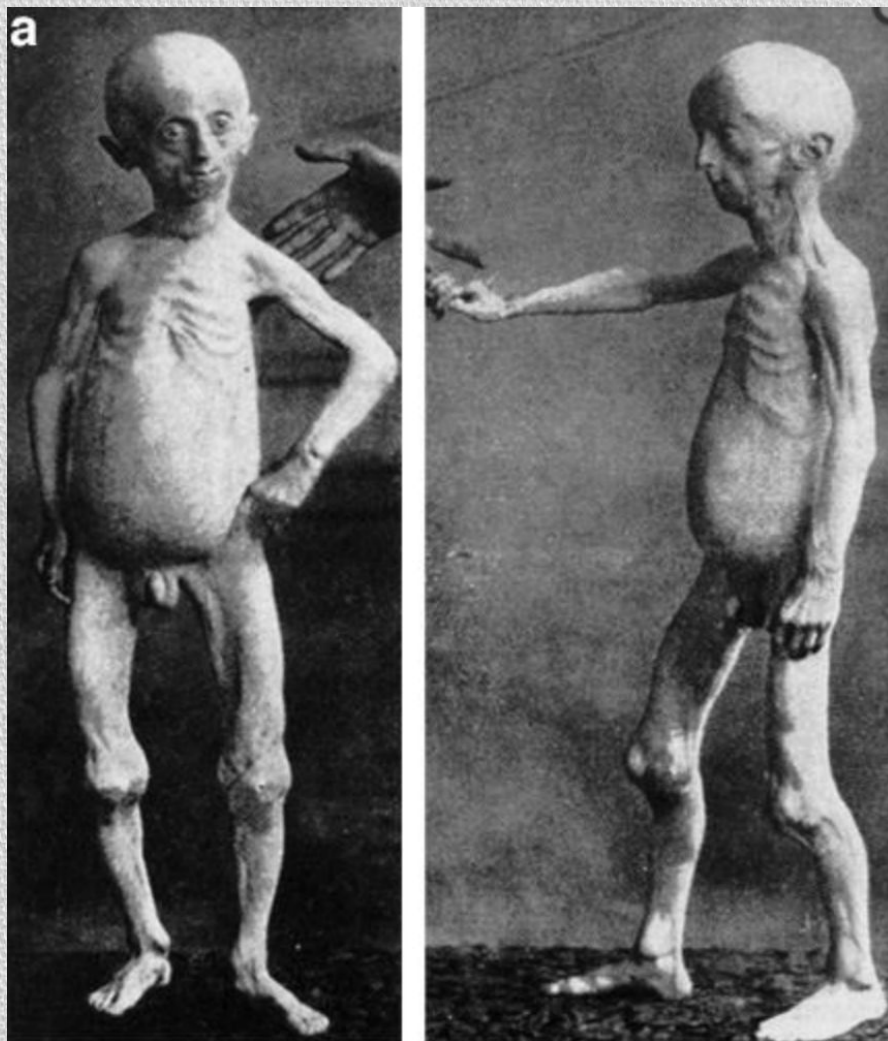
- Детская прогерия (синдром Хатчинсона-Гилфорда)
- Прогерия взрослых (синдром Вернера)

Детская прогерия.

- Частота – 1 на 1 000 000 человек.
- Этиология - мутации гена LMNA, кодирующего ламин А. Ламины — белки, из которых выстроен особый слой оболочки клеточного ядра.
- Тип наследования – Во многих случаях прогерия проявляется спорадически, а в некоторых семьях встречается у сибсов, особенно при кровнородственных браках, а это говорит о возможном аутосомно-рецессивном типе наследования.
- Патогенез – при прогерии происходят структурные изменения гена, ответственного за синтез белка ламина. Происходит замена аминокислоты цитизин на тимин. Патологический ламин называют прогерином, накопление которого приводит к преждевременной гибели клеток. Молекулярные изменения ведут к процессам, подобным естественному старению.

Исторический очерк:

- Впервые описание «ребёнка в теле старика» появилось в далёком 1886 году в Англии. Знаменитый хирург Джонатан Хатчинсон задокументировал клинические особенности мальчика, который родился с полными отсутствием волос, а в возрасте 6 лет на его теле начали появляться морщины. Учёный писал: «старческий вид, низкий рост, непропорционально большая голова, «зажатые» черты лица, липодистрофия, деформации суставов и клинические признаки атеросклероза».
- Гастингс Гилфорд продолжил изучение этого пациента и в 1897 году ввёл термин «**прогерия**», что в переводе с греческого означает πρῶσ — сверх, γέρων — старик.



Тот самый мальчик, описанный Хатчинсоном.
Ему 15 лет.

СИМПТОМЫ:

- маленький рост;
- отсутствие подкожной клетчатки;
- расширенная вена под кожей;
- несоразмерно большой череп;
- отсутствие волос на голове;
- плохое физическое развитие;
- большие глаза;
- дефекты зубов;
- «килевидная грудь»;
- высокий голос.



Несмотря на отставание в физическом развитии, дети с синдромом Хатчинсона-Гилфорда интеллектуально развиты, не отстают от сверстников в психическом развитии. Детская прогерия сопровождается прогрессированием атеросклероза уже с 5 лет и нарастанием сердечной патологии — появляются шумы при аускультации, симптомах гипертрофии миокарда. Кардиологические заболевания – самая частая причина смерти.

Лечение.

- Синдром Хатчинсона-Гилфорда – фатальное заболевание, всегда заканчивается смертью.

Фонд по изучению прогерии.

Достижения:

- Открыли ген прогерии - стало возможно диагностировать болезнь до рождения ребенка.
- В 2006 году ученые выяснили, что препарат лонафарниб оказывает положительное действие на мышей, которым был внедрен ген прогерии. Это стало главной находкой их масштабного исследования. В 2012 года ученые начали клинические испытания ингибитора фарнезил трансферазы (лонафарниба).

В итоге каждый ребенок чувствовал себя значительно лучше. Дети стали набирать вес, наблюдались улучшения в структуре костей, а самое главное – в сердечно-сосудистой системе.

Как отмечают медики, результаты этого исследования являются весьма обнадеживающими. В дальнейшем планируется продолжить изучение препаратов FTI и их эффекта, что даст дополнительную информацию о сердечно-сосудистых заболеваниях и нормальном процессе старения.

Лесли Гордон, Скотт Бернс и их сын. Сэм скончался в 2014 году в возрасте 16 лет.



1 yr



1 yr



2 yr



6 yr



7 yr



8 yr



10 yr



12 yr



Семья, в которой трое детей страдают прогерией

На фото девочка Эми Фосе. Диагноз прогерии был поставлен ей в 4 года, умерла она в возрасте 16 лет (фото справа).



A.F. (12-9-1969; 19-12-1985)



11-летняя Адалия Роуз
вместе с матерью. На
26.02.2013



12-летняя Онталаметсе Фалатсе
из городка Хеброн неподалеку
от Йоханнесбурга. Первый
зафиксированный случай
больного прогерией
представителя негроидной
расы. От 12.09.2011



Леон Бота - 4 июня 1985
— 5 июня 2011. Леон Бота
умер 5 июня 2011 года от
прогерии всего через
один день после своего
26-го дня рождения. Леон
был одним из
«долгожителей» при
такой болезни.



Семилетняя Ашанти
Элиотт-Смит. От
07.06.2010



Сэм Бернс, умерший 10.01.2014 в возрасте 17 лет. В 1999 году двухлетнему Сэму поставили редчайший диагноз — прогерия. Родители Сэма будучи врачами создали фонд исследований прогерии и занялись изучением этой болезни.



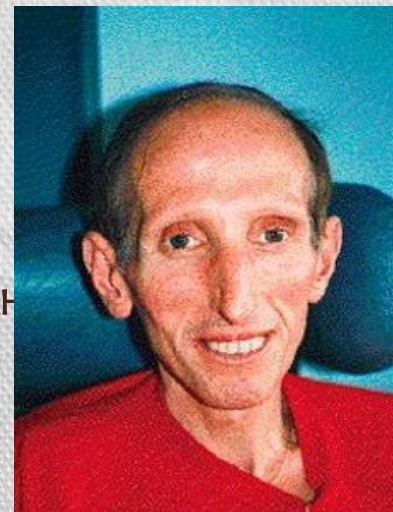
2 апреля 2015 умерла Хэйли Окинс 17-летняя
девочка.

Прогерия взрослых (Синдром Вернера).

- Частота – не более 1 на 10 млн. чел.
- Тип наследования – прогерия взрослых имеет аутосомно-рецессивный тип наследования.
- Патогенез – дефектный ген — WRN (ген АТФ-зависимой хеликазы). Предполагается связь процесса с нарушением репарации ДНК, обмена соединительной ткани.
- Диагностика – точный диагноз устанавливается при наличии всех кардинальных признаков и симптомов, плюс по меньшей мере двух дополнительных симптомов.
 - Вероятный диагноз указывается при присутствии всех первых трех кардинальных признаков, а также любых двух из дополнительного списка.
 - Возможный диагноз предполагается при наличии катаракты или кожных проявлений, а также любых четырех из других признаков или симптомов.
 - Синдром Вернера может быть исключен, если вышеперечисленные признаки и симптомы проявляются до подросткового возраста. Исключением из этого правила является затруднение роста, потому, что случаи роста в доподростковом возрасте недостаточно понятны.

СИМПТОМЫ:

- **Кардинальные признаки и симптомы синдрома Вернера** не появляются после 10-летнего возраста. К ним относятся:
 - Катаракта. Обычно развивается в возрасте 25-30 лет.
 - Проблемы с кожей, включая плотную, блестящую кожу, язвы, общее и локализованное истощение кожи, пигментные изменения, утолщение рогового наружного слоя кожи, характерные "птичьи" черты внешности, в том числе клювообразный нос и необыкновенно выпуклые глаза.
 - Ухудшение роста.
 - Пострадавшие брат, сестра.
 - Более раннее, чем обычно, поседение и/или истончение волос на голове. Как правило, в 20 лет.
 - Избыточное количество гиалуроновой кислоты (более часто встречается в соединительных тканях организма и в жидкостях глаза и суставах) в моче.



СИМПТОМЫ:

- **Дополнительные признаки и симптомы синдрома Вернера** включают следующее:
 - Сахарный диабет. Может быть найден у 44%-67% больных синдромом Вернера.
 - Нарушение функции яичников или яичек, на что указывают маленькие или слабо развитые гениталии или снижение фертильности.
 - Остеопороз, чаще всего в верхних конечностях и позвоночнике, а также в нижних конечностях, ногах и лодыжках. У пациентов с синдромом Вернера остеопороз редко встречается в черепе или туловище.
 - Необычно высокая плотность кости в конечностях пальцев рук и ног костей. Это устанавливается на рентгеновском обследовании.
 - Скопление солей кальция в мягких тканях тела. Самые распространенные места - вокруг ахиллова сухожилия и сухожилия локтя и колена.
 - Более раннее, чем обычно, проявление артериальных заболеваний, таких, как прединфарктное состояние или ненормальная электрокардиограмма, и т.д.
 - Редкие или множественные опухоли или опухоли, образованные из мезодермы, среднего зародышевого слоя. Синдром Вернера не отмечен увеличением случаев всех форм опухолей, но выборочно большей долей некоторых видов рака, которые встречаются относительно редко.
 - Изменения в голосе, что делает его скрипучим, хриплым или высоким.



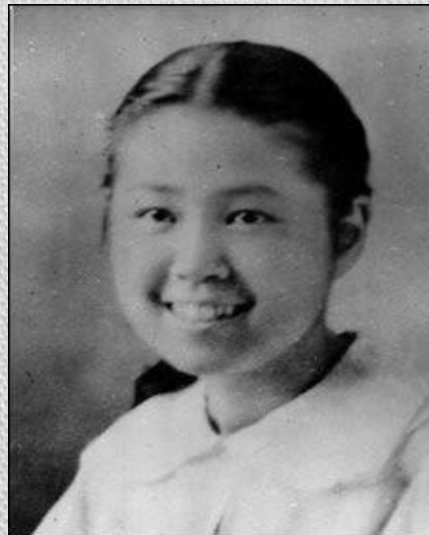
СИМПТОМЫ:

- В дополнение к вышеобозначенным признакам и симптомам были зарегистрированы другие клинические признаки, в том числе потеря ресниц и бровей, деформации ногтей, а также наличие худых тонких конечностей при низком, приземистом туловище. Возможна также связь с раком легких. В некоторых случаях синдром Вернера может произойти в более медленной и мягкой, частичной форме, и присутствуют только некоторые симптомы.

Лечение:

- Не существует никакого известного способа лечения синдрома Вернера, поэтому лечение связано с конкретными симптомами. Так, например, катаракта могут быть исправлена хирургическим путем, а кожные язвы можно лечить с помощью прививок.





ent age 15 yrs

WS patient age 48 yrs



24 года



26 лет

Альвидас Гуделяускас



Елена Мельникова

