

Громова А. К., Пожидаева В. В
ПРОГЕРОИДНЫЕ СИНДРОМЫ: ПАТОФИЗИОЛОГИЧЕСКИЕ АСПЕКТЫ

Научный руководитель ст. преп. Чепелев С. Н.

Кафедра патологической физиологии

Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск

Процесс старения является естественным непрерывным физиологическим механизмом, неотъемлемой, составной частью жизни. При некоторых заболеваниях наступают ускоренные темпы старения и человек выглядит значительно старше своих сверстников. В данном вопросе особое место занимают синдромы преждевременной старости наследственной природы – так называемые прогероидные синдромы (ПС). ПС представляют собой группу смертельных, тяжелых и редких генетических нарушений, характеризующихся различными клиническими особенностями и фенотипами преждевременно старения. Выделяют две основные формы ПС: детская (синдром Хатчинсона-Гилфорда) и взрослых (синдром Вернера).

Материалами данной работы являются статьи, опубликованные в течение последних лет по патофизиологическим особенностям прогерии и выявлению ее влияния на состояние здоровья людей. При выполнении работы использовались общенаучные методы обзора, анализа и обобщения современных литературных данных и научных статей по прогерии.

Среди различных форм прогерии классическим и наиболее широко изученным типом является синдром Хатчинсона-Гилфорда (HGPS), распространенность которого составляет 1 на 4-8 миллионов новорожденных. HGPS вызван спорадической аутосомно-доминантной мутацией в гене LMNA, который осуществляет синтез белка Lamin A, являющегося основой клеточного ядра и носящего название прогерин. Заболеваемость прогерией не имеет гендерной, географической или этнической предрасположенности. Средний возраст выживания составляет 13,5 лет (при прогнозе около 8-21 года). Большинство пациентов погибают от сердечно-сосудистых заболеваний и злокачественных новообразований.

Дети с данным заболеванием выглядят нормальными и здоровыми при рождении, но со временем (в основном, в течение года) они набирают меньший вес из-за нарушения роста. Характерные особенности детей с HGPS в возрасте от полутора до двух лет: большая голова, лобные бугры выступают над маленьким заостренным («птичьим») лицом с клювовидным носом, нижняя челюсть недоразвита; высокий голос, неправильный зубной ряд, большие широко открытые глаза, низкорослые дистрофические ключицы и отсутствие полового созревания. Кожа очень тонкая, морщинистая, сквозь которую видны вены. При этом уровень интеллекта и IQ являются нормальными.

Синдром Вернера (WS) является редким ПС, очень похожим на HGPS по своим клиническим симптомам, наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Мутация находится в гене WRN, кодирующем геликазу ДНК на 8 хромосоме, что ухудшает поддержание теломера и дальнейшую репликацию ДНК в клетке. Клинические симптомы проявляются только в подростковом возрасте. Средний возраст выживания при WS составляет 54 года. Летальный исход чаще всего наступает после 40 лет от злокачественных новообразований или сердечно-сосудистой патологии.

Хотя прогерия возникает достаточно редко, пациенты с данным заболеванием заслуживают внимания генетиков, педиатров, дерматологов и врачей других специальностей. Необходимость изучения патогенетических механизмов и создания эффективных методов лечения для коррекции состояния пациентов с прогерией и улучшения качества их жизни обусловлены неблагоприятным прогнозом и проведением только симптоматической терапии.