

*Гутник В. В.*

## **ПАТОФИЗИОЛОГИЧЕСКИЕ АСПЕКТЫ СИНДРОМА ГЕТЧИНСОНА-ГИЛФОРДА**

*Научный руководитель ст. преп. Чепелев С. Н.*

*Кафедра патологической физиологии*

*Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск*

Прогероидные синдромы (ПС) – это группа смертельных, тяжелых и редких генетических нарушений, характеризующихся различными клиническими особенностями и фенотипами преждевременно старения. Основными формами ПС являются детская (синдром Гетчинсона-Гилфорда) и взрослых (синдром Вернера). Синдром Гетчинсона-Гилфорда (Hutchinson-Gilford Progeria Syndrome), или прогерия (сенильный папизм) – редкое генетическое заболевание детей с клиническими чертами преждевременного старения. Частота заболевания составляет 1 на 8 млн новорожденных. К настоящему времени в мировой литературе описано около 70 пациентов с этим синдромом. Этнология прогерии неясна. Генетическая модель наследования неизвестна в связи с крайней редкостью встречаемости синдрома и отсутствием потомства у больных. Однако исследования зарубежных ученых позволяют говорить о спорадической доминантной мутации как генетической основе данного синдрома. Отмечается влияние возраста отца как возможной причины новых мутаций. Так, средний возраст отцов составляет 35-37 лет. Аутосомно-рецессивный тип наследования синдрома также обсуждается в литературе. Этот тип наследования был впервые предположен Gabr и соавт. в 1960 г. при описании двух монозиготных сестер, а впервые сообщил о семейном случае прогерии Paterson в 1922 г., хотя описание двух больных братьев было неполным и без фотографий.

Клиническая картина прогерии представлена симптомами прогрессирующего преждевременного старения. Дети рождаются нормальными, но к 1-му году жизни наблюдается выраженная задержка роста и массы тела. Конечный рост в среднем достигает 100 см. В первые годы жизни развивается тотальная алопеция. Кожа топкая, лоснящаяся, сухая, тугонатянутая (па кистях и стопах, наоборот, морщинистая). В нижней части живота и бедрах кожные изменения напоминают склеродермию. С возрастом появляются коричневые пигментные пятна. Потовые и сальные железы атрофируются. Подкожный жировой слой полностью отсутствует, за исключением лобковой области. На черепе выражена подкожная венозная сеть. Ноги дистрофичные, вплоть до аплазии. Зубы прорезываются с задержкой, аномально расположены, с ранним разрушением как молочных, так и постоянных зубов. Характерен вид лица: с экзофтальмом, гонким клювовидным носом, большим мозговым и малым лицевым черепом. Скелетные аномалии включают резорбцию ключицы с замещением фиброзной тканью, резорбцию конечных фаланг кистей (acroosteolysis), истончение длинных трубчатых костей и ребер, тугоподвижность суставов пальцев, увеличение локтевых и коленных суставов. Часты асептические некрозы головки бедренной кости и вывих тазобедренного сустава. Пубертат обычно не наступает, наружные гениталии гипоплазированы. Интеллект средний или выше среднего. Для данного синдрома характерны распространенный атеросклероз с поражением коронарных и мезентериальных сосудов, аорты, сосудов головного мозга, с гиперлипидемией. Следует отметить, что заболевания, характерные для нормального процесса старения (катаракта, опухоли, сахарный диабет), встречаются при прогерии крайне редко. Прогноз для жизни неблагоприятный: продолжительность жизни колеблется от 7 до 28 лет, в среднем составляя 12-13,5 года. Основные причины летальных исходов – острый инфаркт миокарда, застойная сердечная недостаточность, инсульты. Хотя прогерия возникает достаточно редко, пациенты с данным заболеванием заслуживают внимания генетиков, педиатров, дерматологов и врачей других специальностей.