

Гутник В. В.

ПАТОФИЗИОЛОГИЧЕСКИЕ АСПЕКТЫ СИНДРОМА ЛАРОНА

Научный руководитель ст. преп. Чепелев С. Н.

Кафедра патологической физиологии

Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск

Синдром Ларона (гипофизарная карликовость, тип II; дефект рецепторов СТГ) – наследственное заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования – своеобразная разновидность карликовости (низкорослости), обусловленная врождённым дефектом гена рецептора СТГ, приводящим к нечувствительности периферических тканей к действию гормона роста. Резистентность к ИФР-1 выявлена у африканских пигмеев. В государстве Эквадор есть небольшой городок, находящийся высоко в горах. В нём живут примерно 300 карликов. У всех этих жителей синдром Ларона, а рост каждого — не более 120-130 см. При благоприятных факторах внешней среды и отсутствии вредных привычек они могут жить очень долго, больше 100 лет, поэтому представляют огромный интерес для исследователей в сфере современной евгеники.

Карликовость Ларона обусловлена дефектами гена расположенных в клетках печени рецептора СТГ (гормона роста) или (реже) дефектами гена СТГ – даже при повышенном уровне гормона роста в плазме крови его действие на клетки-мишени резко ослаблено[7].

У здорового человека гормон роста стимулирует секрецию инсулиноподобного фактора роста (ИФР), который, в частности, стимулирует рост тканей. У карликов содержание ИФР снижено, что как оказалось, является причиной того, что у людей с синдромом Ларона не развиваются раковые опухоли. Проведенные эксперименты показали, что разрывы ДНК в клетках, которые нередко становятся причиной развития опухолей, у карликов происходят значительно реже, а главное такие клетки совершают апоптоз (самоуничтожение). Когда же в кровь карликов добавили ИФР, то клетки стали в ней менее подвержены апоптозу. Люди с синдромом Ларона не страдают диабетом, однако причина этого пока до конца не ясна. Средний рост мужчин около 130 см, женщин – 120 см.

Для синдрома Ларона характерно то, что дети рождаются с нормальными показателями роста, а его задержку с дальнейшим прогрессированием симптоматики видно уже на первом году жизни ребёнка. Есть ряд особенностей фенотипа: лоб сильно выступает, иногда скошен, переносица выглядит запавшей, склеры светло-голубые, волосы тонкие, часто ломаются, верхние и нижние конечности непропорционально короткие. Мышцы слабые, их тонус снижен, такие люди плохо переносят физическую нагрузку. В младенческом возрасте часто наблюдается низкий уровень сахара в крови; половое созревание происходит медленно, с большими задержками; характерно появление избыточного веса.

При рождении масса и длина тела у младенцев кажутся нормальными либо немного ниже нормы. По мере взросления рост начинает сильно замедляться, появляется склонность к ожирению. Лицо человека становится похожим на маску, сильно напоминает кукольное. Голос и у мужчин, и у женщин высокий. Что касается полового созревания, оно наступает неравномерно либо с большой задержкой, однако фертильность у многих пациентов нормальная. Интеллектуальные способности при синдроме Ларона не страдают. Оссификация скелета происходит поздно, зубы прорезываются, как правило, с болями и тоже гораздо позднее, чем обычно.

Обычно наблюдается значительное замедление скорости роста и снижение уровней СТГ-связывающего белка, ИФР-1 и ИФР-связывающего белка типа 3.

Лабораторно определяется значительное повышение уровня СТГ в плазме крови. Лечение препаратами гормона роста, как правило, безрезультатно. Предполагается, что для лечения можно использовать ИФР-1.