

Генетические заболевания
Прогерия
Синдром Юнера Шана

Выполнила: студентка 1 группы,
1 медицинского факультета, 5 курса

Долгополова А.В.

Харьков 2016

Прогерия (др.-греч. πρῶσ- —
сверх, γέρων — старик) — один из
редчайших генетических дефектов. При
прогерии возникают изменения кожи и
внутренних органов, которые
обусловлены преждевременным
старением организма. Классифицируют
детскую прогерия (**синдром Гетчинсона
(Хатчинсона)-Гилфорда**) и прогерия
взрослых (**синдром Вернера**).

У ДЕТЕЙ

- *При данной болезни наблюдается один интересный момент. Несмотря на разную этническую принадлежность, дети с таким синдромом имеют внешнюю схожесть между собой. Наиболее распространенная причина при прогерии, от которой умирают дети – атеросклероз, а возраст, до которого они доживают – 13 лет. Правда, диапазон возраста колеблется – от 8 до 21 года.*

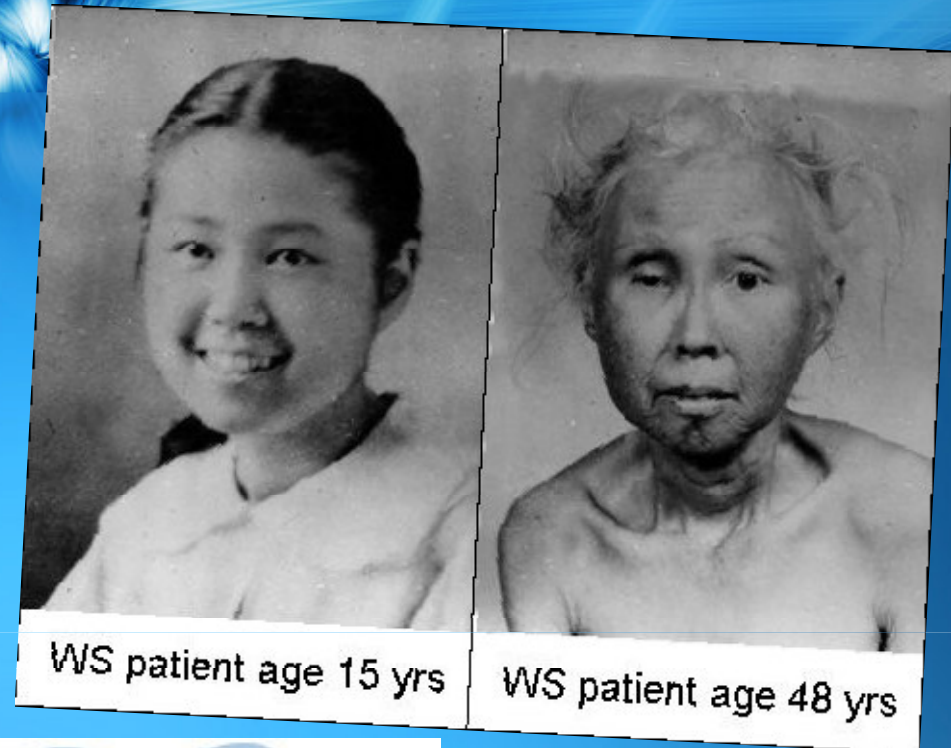


Прогерия

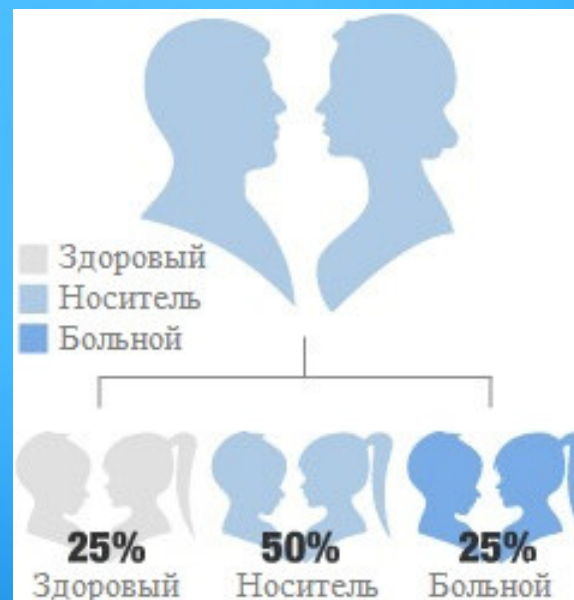
- Прогерия - редкая генетическая аномалия, ведущая к ускоренному старению и преждевременной смерти — до сих пор считается совершенно неизлечимой. Существует несколько разновидностей прогерии, самая тяжелая из которых — так называемый синдром Хатчинсона-Гилфорда, или детская прогерия. Больные этой страшной болезнью начинают стремительно стареть, не дожив и до двух лет. К десяти годам они похожи на глубоких стариков (хотя рост их обычно не превышает 1 м), а в возрасте 12-14 лет большинство из них умирает от старческих инфарктов. Лишь единицы доживают до двадцатилетнего возраста.



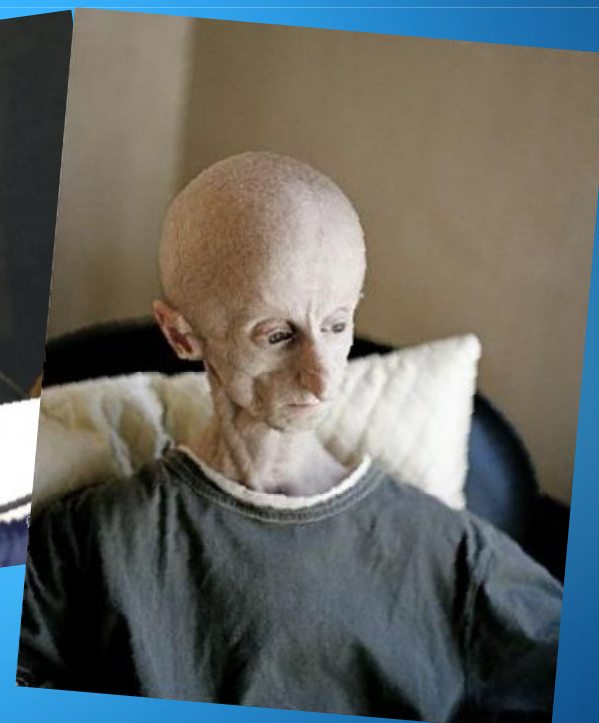
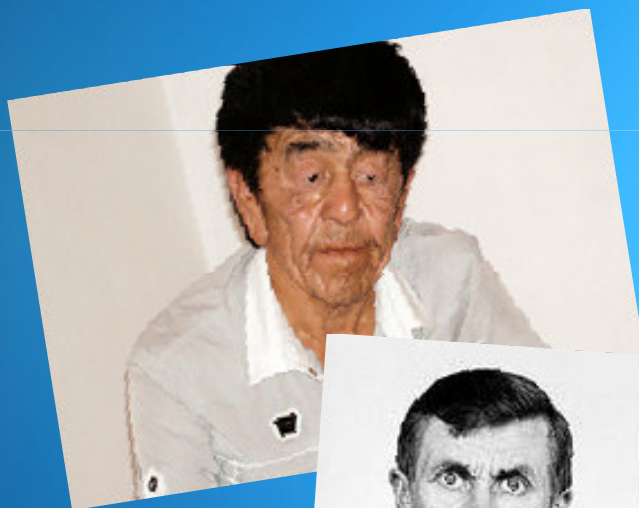
У взрослых



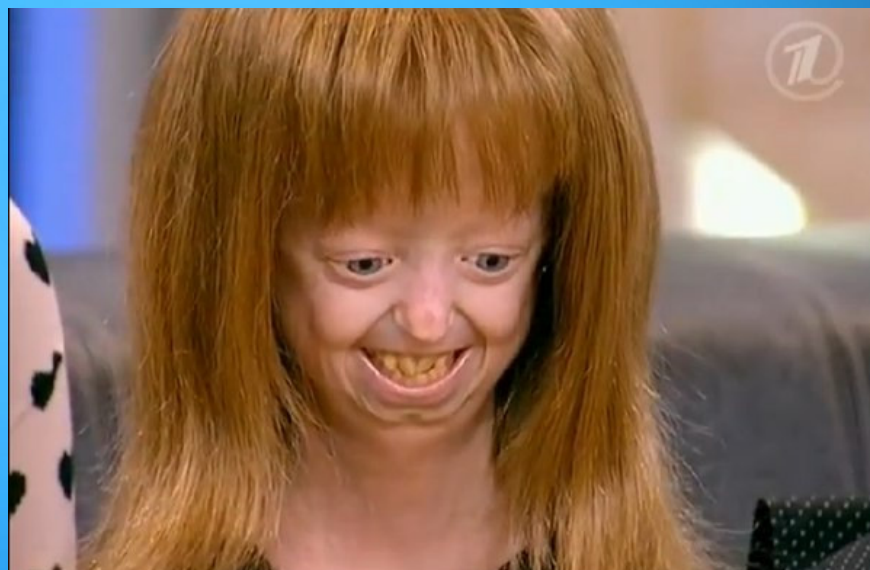
- Прогерия взрослых имеет аутосомно-рецессивный тип наследования.



Клинически заболевание проявляется в период полового созревания. Отмечаются замедленный рост, симптомы гипогонадизма. Обычно на третьем десятилетии жизни у больного седеют и выпадают волосы, развивается катаракта, постепенно истончается кожа и атрофируется подкожная клетчатка на лице и конечностях, вследствие чего руки и особенно ноги становятся тонкими.



- Взрослая же прогерия, согласно многолетним наблюдениям, начинается в подростковом возрасте, диапазон колеблется от 15 до 20 лет. Естественно, заболевание сказывается и на продолжительности жизни больных, которая укорачивается до 40-50 лет. Летальный исход происходит вследствие инсульта, инфаркта миокарда, злокачественных опухолей. Причина развития заболевания до сих пор неизвестна*



Симптомы

- Как и все болезни, прогерия возникает неожиданно, с появления у малыша на животе нескольких пигментных крупных пятен. По мере прогрессирования болезни, вес ребенок почти не набирает, а его рост значительно замедляется. Наблюдается истончение кожи, сквозь нее становятся видны кровеносные сосуды. Голова в сравнении с туловищем выглядит довольно большой, лицо же, приобретает мелкие «птичьи черты», с весьма недоразвитым подбородком.



Одновременно возникают проблемы с сердечно-сосудистой системой, нарушается в организме жировой обмен, на этом фоне развивается атеросклероз. Проблемы со зрением, в результате чего происходит помутнение хрусталика – еще одна проблема при прогерии. Умственное развитие не претерпевает существенных изменений и вполне соответствует физическому возрасту.



Лечение

- Среди медицинской среды распространены скептические настроения по поводу излечения данной болезни. Но наука, в настоящее время и постоянно предпринимает попытки проникнуть в тайны этой страшной болезни. Например, обнаружение гена LNMA произошло в 2004 году благодаря ученым Брунельского университета.
- Ходят мнения, что помочь при подобном синдроме смогут те же средства, что и при лечении рака. Но, это все ограничивается одними предположениями.
- Лечение же сегодня заключается в непрерывном уходе, особом питании, кардиологической помощи и физической терапии. При прогерии терапия носит скорее поддерживающий характер и направлена в основном на коррекцию изменений, наблюдающихся в тканях и органах больного.



Синдром Юнера Тана

- Синдром Юнера Тана (СЮТ) характерен прежде всего тем, что люди, страдающие им, ходят на четвереньках. Открыл его турецкий биолог Юнер Тан после изучения пяти членов семьи Улас в сельской местности Турции. Чаще всего люди с СЮТ пользуются примитивной речью и имеют врождённую мозговую недостаточность. В 2006-м году о семье Улас был снят документальный фильм под названием «Семья, ходящая на четвереньках».

2 года спустя исследователи обнаружили специфический ген, отвечающий за развитие мозжечка, - именно его отсутствие и поставило на четвереньки турецкую семью.



- *Тан описывает это так:*

«Генетическая природа синдрома предполагает обратную ступень в эволюции человека, вызванную, скорее всего, генетической мутацией, обратному процессу перехода от квадропедализма (хождения на четырёх конечностях) к бипедализму (хождению на двух). В этом случае синдром соответствует теории прерывистого равновесия.»



- Пока учёные заняты разработкой теорий, объясняющих редкое заболевание, но нет никакого действенного лечения. Вероятно, братьям и сёстрам Улас придётся провести так остаток своей жизни.*

