

Генетические заболевания

Прогерия
Синдром Юнера Тана



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.

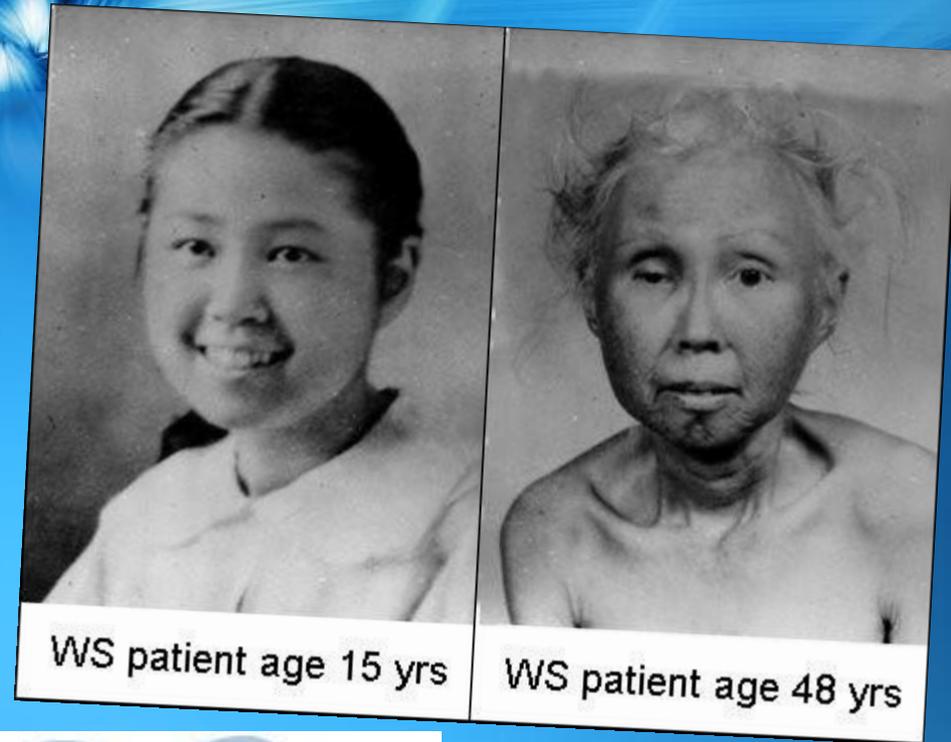


Прогерия

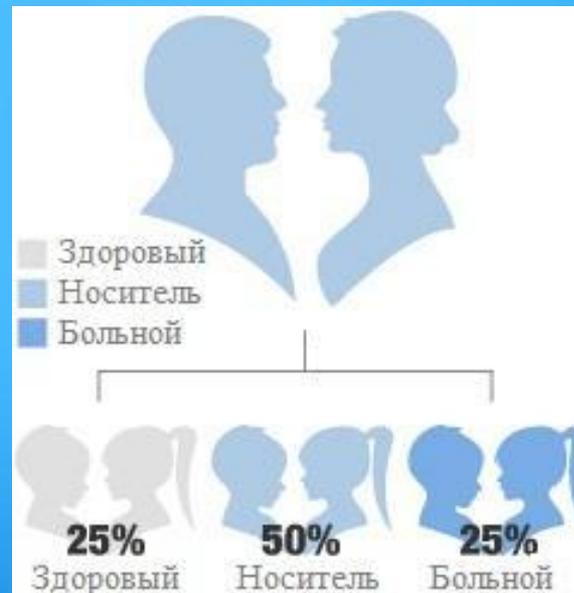
Прогерия - редкая генетическая аномалия, ведущая к ускоренному старению и преждевременной смерти — до сих пор считается совершенно неизлечимой. Существует несколько разновидностей прогерии, самая тяжелая из которых — так называемый синдром Хатчинсона-Гилфорда, или детская прогерия. Больные этой страшной 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.



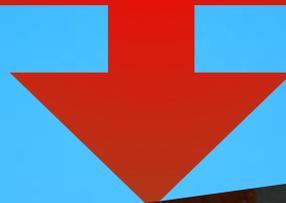
У взрослых



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 прогрессии 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.*

