

КАРЛИКОВОСТЬ

Выполнили: Разумова Алёна и Колбачева Наталья
группа №334

ВИД Ы КАР ЛИК ОВО СТИ

Тиреоидная

Связана с недостатком основного гормона щитовидной железы, обычно сопровождается слабоумием. Нанизм с непропорциональным телосложением!

Церебральная

Патология нейроэндокринной системы

Гипофизарная

Связана с большим недостатком гормона роста, вырабатываемого гипофизом. Нанизм с пропорциональным телосложением!

Генетически обусловленная

Патология на уровне генома. Объединяет заболевания хрящевой, костной и других тканей организма. К таким относятся ахондроплазия, синдром Шерешевского-Тернера, Синдром Рассела-Сильвера, синдром Ларона и тд.

Гипофизарный нанизм

ГИПОФИЗАРНЫЙ НАНИЗМ – эндокринное заболевание, характеризующееся задержкой роста и физического развития вследствие дефицита СТГ и его эффектов.

Гипофизарный нанизм характеризуется аномальной низкорослостью: **рост мужчин ниже 130 см, рост женщин ниже 120 см**

Популяционная частота - **1:15 000 - 1:20 000**, несколько чаще среди мужчин.

Соматотропная недостаточность, лежащая в основе гипофизарного нанизма, может быть обусловлена тремя группами причин:

- врожденным дефицитом соматотропного гормона (СТГ),
- приобретенным гипосоматотропным состоянием
- периферической резистентностью тканей к воздействию СТГ

Причинами могут быть также дефекты кровоснабжения гипофиза, сдавление его опухолью, менингиты или энцефалиты, облучение, черепно-мозговая травма и т.д.



Гипофизарный нанизм

- Дети рождаются с нормальными весо-ростовыми показателями.
- Недоразвитие костей лицевого черепа («*кукольное лицо*»), западение переносицы.
- Из-за недоразвития гортани у взрослых с гипофизарным нанизмом сохраняется **высокий детский тембр голоса**.
- Отмечается уменьшение размеров внутренних органов (**спланхномикрия**). Нередко при гипофизарном нанизме выявляется брадикардия и артериальная гипотензия.
- Интеллектуальное развитие при гипофизарном нанизме, как правило, сохранно.

Зельда Рубинштейн (рост 130 см). Ее низкий рост связан с недостаточной работой гипофиза. Фильмы: «Полтергейст» 1986-1999; «Семейка Адамс» 1991; «Санта-Барбара» - гость и т.

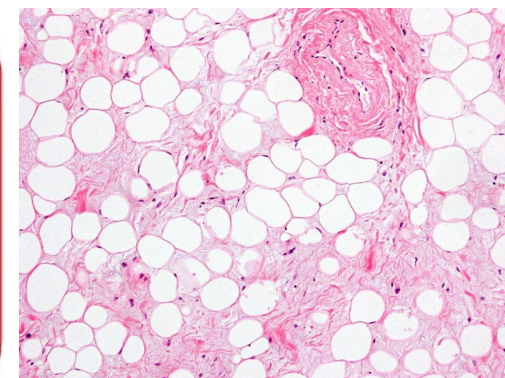
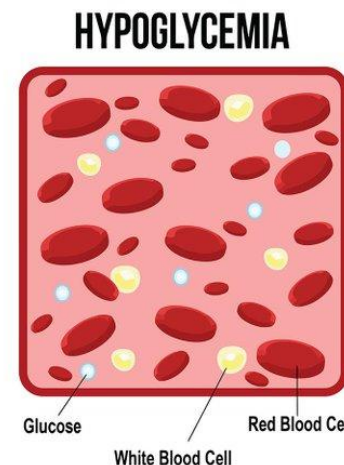
д.



ПАТОГЕНЕЗ И КЛИНИЧЕСКИЕ ПРОЯВЛЕНИЯ

В результате недостаточного образования СТГ наблюдаются:

- *снижение интенсивности синтеза белка*, что ведет задержке и **остановке роста** (более чем на 30% от средних значений данной возрастной группы), развитие костей, внутренних органов, мышц; нарушение синтеза белков соединительной ткани приводит к потере ее эластичности и развитию **дряблости**;
- *уменьшение ингибирующего действия СТГ на поглощение глюкозы* и преобладание инсулинового эффекта, что выражается в развитии **гипогликемии**;
- *выпадение жиромобилизующего действия* и **тенденция к ожирению**.



Гипофизарный нанизм

- Обычно гипофизарный нанизм сопровождается **половым недоразвитием**, что связано с *недостаточным образованием ГТГ* и, следовательно, с *недостаточным образованием половых гормонов*. Отсюда у карликов **детские черты лица**, что наряду с дряблостью кожи придает им вид «**старообразного юнца**».
- *Снижение интенсивности синтеза белка также лежит и в основе недостаточности синтеза гормонов коры надпочечников и щитовидной железы*, что **снижает выносливость** таких больных при действии неблагоприятных факторов.



Лечение гипофизарного нанизма

У детей младшего возраста **выдерживают период наблюдения** : уделяется внимание полноценному питанию, общеукрепляющей терапии, приему **витаминов** (А и D) и **минералов** (фосфора, кальция). Отсутствие динамики роста и физического развития является основанием для перехода к гормонотерапии.

1. заместительная терапия препаратами **гормона роста** не превышающей возрастных показателей 13-14 лет
2. **анаболические стероиды** (метандиенон, нандролон), оказывающие стимулирующее действие на уровень эндогенного СТГ, синтез белков и рост.
3. в возрасте старше 16 лет юношам назначается **хорионический гонадотропин** и малые дозы **андрогенов**, девушкам - малые дозы **эстрогенов** (для стимуляции функции половых желез)
4. В дальнейшем пациентов переводят на постоянный прием половых гормонов в соответствии половой принадлежностью. При этом женщинам показан прием комбинированных эстрогенных препаратов, мужчинам - андрогенов пролонгированного действия.



Тиреоидная карликовость

При **врожденном гипотиреозе** также наблюдается задержка роста и диспропорция «костного» возраста.

С возрастом проявляется *задержка роста и отставание психомоторного развития. Интеллектуальное развитие ребенка страдает тем больше, чем позднее начато лечение.*



При отсутствии своевременного лечения появляются другие типичные признаки: *заторможенность, пониженный аппетит и ухудшение сосательного рефлекса, затруднения при глотании, метеоризм и запоры; сухая и шелушащаяся кожа; холодные кисти и стопы; ломкие, тусклые волосы.*



8 лет

Тиреоидная карликовость

Врожденный гипотиреоз как причина низкорослости у детей встречается редко (скрининги, своевременное лечение). Основной причиной задержки роста в детском возрасте может являться **длительно не диагностированный приобретенный гипотиреоз (при аутоиммунном тироидите)**.

Кроме замедления скорости роста у больных отмечается *повышенная утомляемость, слабость, ухудшение памяти, сниженная толерантность к холоду, избыточная масса тела или ожирение, удлинение сухожильных рефлексов, брадикардия, запоры, задержка полового развития и костного возраста*.

Степень выраженности отставания роста больного от его генетического ростового коридора зависит от **длительности** сниженной функции щитовидной железы **до** начала лечения.



40 лет

Гипотиреоз

Частные проявления:

- Увеличение железы в размерах (зоб)
- Отек лица и век, микседема
- Увеличение массы тела
- Задержка полового развития
- Снижение умственной активности
- Непереносимость холода

*При гипотиреозе
назначается L-тироксин,
тиреоидин*



Генетически обусловленная карликовость



Примордиальный нанизм

Шарлотта Гарсайд. Самая маленькая девочка в мире согласно книге рекордов Гинеса. Родилась на 36-ой неделе с ростом 25 сантиметров и с весом около 900 граммов. На данный момент ее рост составляет 68 см, а вес менее 4 кг.

Здоровые карлики. Дети отличаются только малым ростом. Рождаются с низкими весоростовыми показателями. Однако организм развивается и достигает определенной законченности. Своевременно появляются точки окостенений, вторичные половые признаки. Патологии внутренних органов не выявляют.

В анамнезе низкорослость у родственников. Костный возраст соответствует паспортному. Пубертат наступает вовремя. Фертильность сохранена. Лабораторные показатели в норме.



Питер Динклэйдж

Параметры: рост: 132 см; вес 45 кг

П. Динклэйдж родился с наследственным заболеванием — **ахондроплазией**, приводящей к карликовости. Оба его родителя среднего роста, так же как и его брат Джонатан.

АХОНДРОПАЗИЯ (СИН. ХОНДРОДИСТРОФИЯ) - непропорциональная карликовость за счет укорочения проксимальных отделов конечностей.

- ❑ Популяционная частота – 1:100 00
- ❑ Тип наследования: **аутосомно-доминантный**.

Клиническая характеристика: типичный низкий рост, **большой череп с выступающим затылком**, западающая переносица (седловидный нос), прогнатизм (выступающая вперед челюсть) у взрослых. Рентгенологически выявляется **диспропорция мозговой и лицевой частей** черепа (укорочение в основном черепа), уменьшение затылочного отверстия.



Ахондроплазия

Конечности укорочены в основном за счет **проксимальных отделов**, кисти широкие и короткие, расположены в виде тризубца. Часто наблюдается изодактилия, выражен **поясничный лордоз**.

Трубчатые кости **укорочены и утолщены**. Типичная форма таза – развернутые крылья подвздошной кости, крыша вертлужной впадины уплощена.

В основе ахондроплазии лежит нарушение развития костей вследствие генетически обусловленной **дистрофии эпифизарных хрящей**. Из-за хаотичного расположения клеток ростковой зоны происходит **нарушение нормального процесса окостенения**.



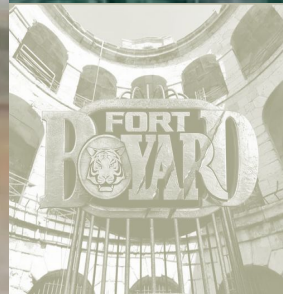
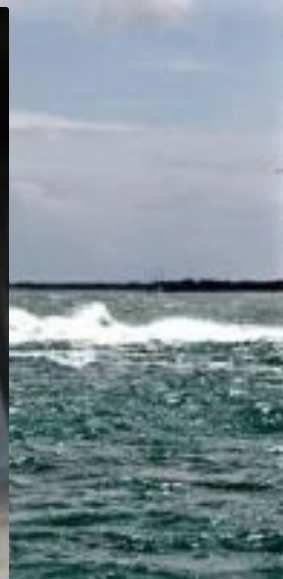


Пасмюрай и Паспарту

Паспарту и Пасмюрай - звезды шоу «Форт Боярд»

Андре Буше (рост 120 см)

Энтони Лабอร์ด (рост 110 см)



Уорик Эшли — английский актёр, снимающийся в Голливуде.

Один из самых известных актёров-карликов (его рост составляет 1 м 7 см).

В отличие от большинства карликов (70 %), страдающих ахондроплазией, карликовость Дэвиса вызвана крайне редким генетическим состоянием, которое называется **спондилоэпифизарной дисплазией**.

Его жена Саманта страдает ахондроплазией, а дети Аннабель и Харрисон так же, как и их отец, страдают дисплазией.



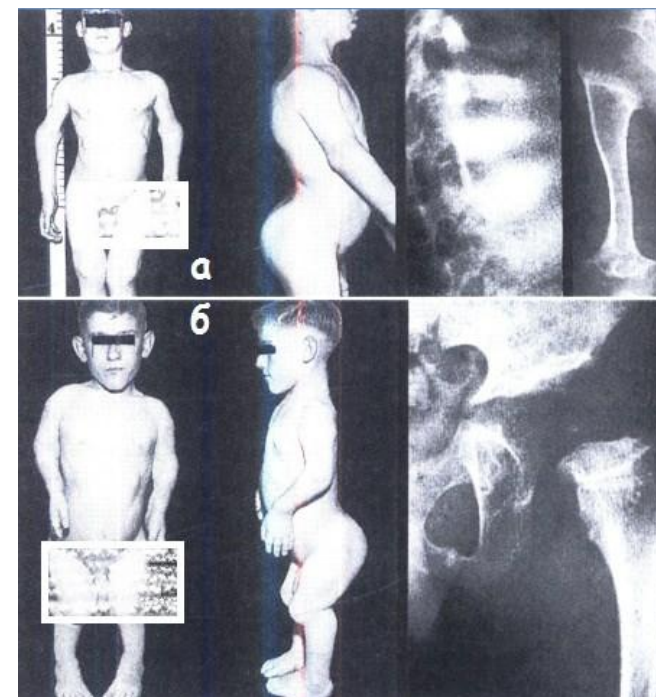
Спондилоэпифизарная дисплазия

Спондилоэпифизарная дисплазия (болезнь Моркио-Брайлсфорда) – врожденное генетически обусловленное заболевание, при котором **нарушаются процессы роста костной ткани преимущественно позвонков и эпифизов длинных трубчатых костей.**

Как и большинство других форм врожденных остеохондропатий развивается по причине **дефекта структурных белков костной и хрящевой тканей.**

Выделено несколько форм этого заболевания по механизмам наследования. Наиболее распространенные имеют **аутосомно-доминантный** характер наследования, более редкие характеризуются **рецессивной, сцепленной с X-хромосомой передачей.**

Симптомами этого состояния являются *низкий рост, деформации позвоночного столба (кифоз) и грудной клетки, болезненность и тугоподвижность крупных суставов.*



Карликовость Ларона

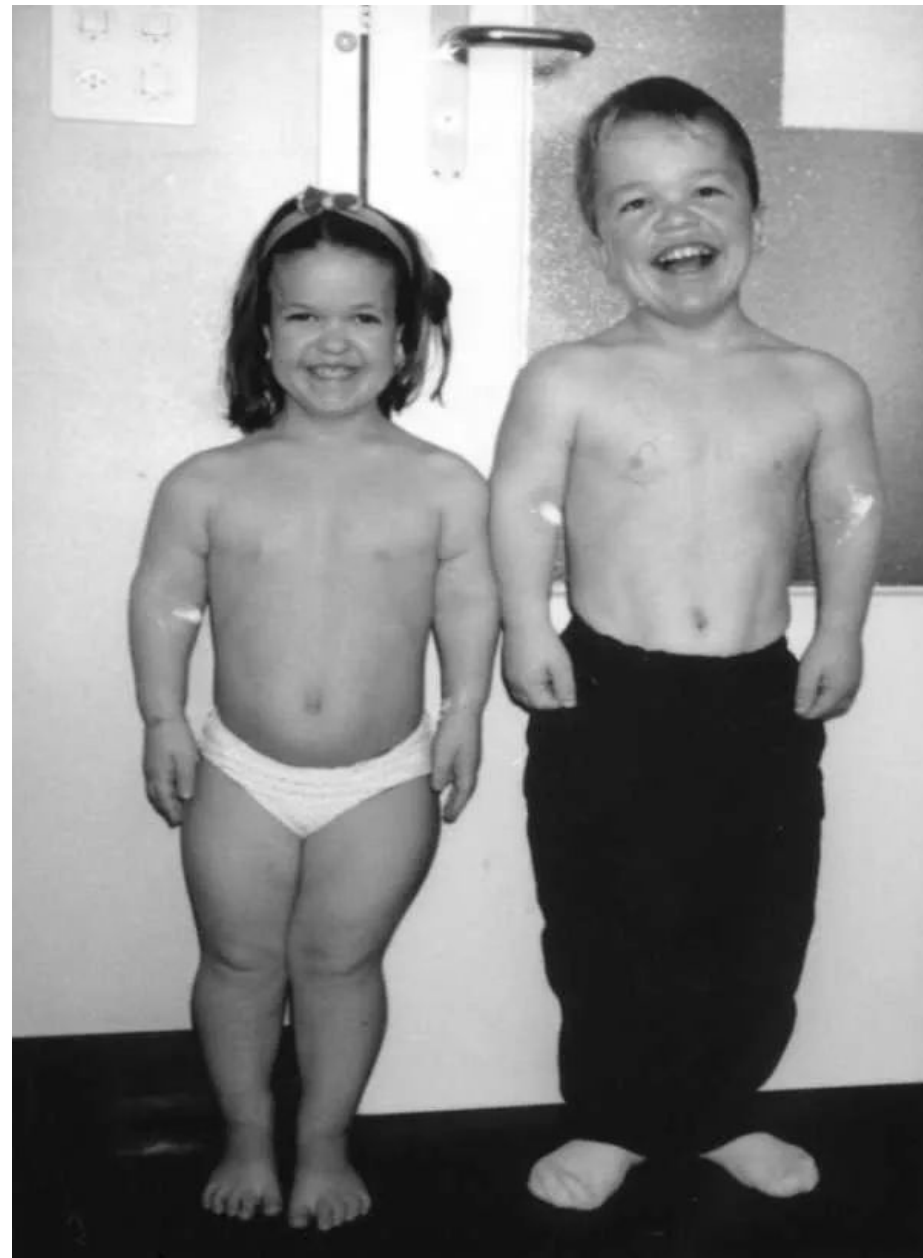
Синонимы: семейная карликовость с повышенным уровнем иммунореактивного гормона роста в плазме; питуитарная карликовость, тип II.

СИНДРОМ ЛАРОНА — наследственное заболевание, обусловленное врождённым дефектом гена рецептора соматотропного гормона (СТГ), приводящее к нечувствительности периферических тканей к действию гормона роста.

Тип наследования — аутосомно-рецессивный.

При данном синдроме отмечаются

- Диспропорция черепно-лицевого скелета за счет гипоплазии верхней и нижней челюсти, седловидный нос. Несоответствие костного возраста паспортному.
- Тучность, высокий голос, задержка полового созревания, медленное развитие моторных функций
- Отмечается хрупкость, дистрофия и преждевременное разрушение зубов.
- Высокий уровень иммунореактивного гормона роста, гиперчувствительность к инсулину, спонтанная гипогликемия в детстве.



СТГ

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**.

СТГ

СТГ



ИФР



РОСТ
ТКАНЕЙ

РЕЦЕПТОР
В НОРМЕ

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. Кроме того люди с синдромом Ларона не страдают диабетом, однако причина этого пока до конца не ясна.

РЕЦЕПТОР С
НАРУШЕНИЕМ

**СПАСИБО ЗА
ВНИМАНИЕ !**