Автор: admin
05.05.2013 12:38 -

Детская прогерия: приговор или надежда на жизнь? Часть 1

В статье речь пойдет о редком генетическом заболевании, которому подвержены дети. Оно проявляется в катастрофически быстром старении молодого организма. Недавно я посмотрела часовой фильм, посвященный таким детям. Это настолько меня потрясло, что я решила написать об этом статью.

Симптомы прогерии

Детская прогерия была описана независимо двумя врачами Дж. Хатчинсоном (1886 г.) и Х. Гилфордом (1904 г.). В их честь это заболевание называется синдромом Хатчинсона-Гилфорда. За 125 лет в медицинской практике было описано более ста случаев заболевания детской прогерией.

Признаки болезни проявляются в первые два-три года жизни ребенка. Прогерия начинается неожиданно: на животе у малыша появляется несколько крупных пигментных пятен. С этого момента его рост замедляется, вес увеличатся очень медленно. Кожа истончается до такой степени, что сквозь нее просвечивают кровеносные сосуды. По сравнению с туловищем голова выглядит очень большой, лицо, наоборот, очень маленькое с мелкими «птичьими чертами» и недоразвитым подбородком.

Вес ребенка не превышает 20 кг, рост останавливается на отметке 110–120 см. По мере «взросления» у него развивается атрофия мышц, дистрофия зубов, постепенно исчезает волосяной покров с головы. Кроме того, наблюдаются патологические изменения скелета и суставов. Кости становятся ломкими, кожа – очень морщинистой, тело – сгорбленным и скрюченным. Наблюдаются проблемы с сердечно-сосудистой системой. Происходит нарушение жирового обмена, развивается атеросклероз. Начинаются проблемы со зрением, часто фиксируется помутнение хрусталика. Умственное развитие ребенка соответствует его физическому возрасту.

Детской прогерией страдает один ребенок из 5–7 миллионов новорожденных. За один год малыш «проживает» 6–8 лет жизни обычного человека. Очень редко дети доживают до 18–20 лет.

Причины болезни

До начала XXI века специальных исследований о причинах прогерии не проводилось. В медицинской среде бытовало мнение, что никакие лекарства не могут излечить это непонятное и страшное заболевание.

Однако наука не стоит на месте. Ученых медиков заинтересовал тот факт, что быстрое старение детей, больных прогерией, приводит к развитию тех же болезней, от которых умирают старые люди. Чтобы понять механизм старения, исследователи вплотную занялись изучением причин, которые вызывают прогерию.

В 2004 году ученые Брунельского университета (Лондон) обнаружили ген LNMA, мутация которого является причиной прогерии. Этот ген кодирует белок ламин А, входящий в состав белков оболочки клеточного ядра. Поврежденный ламин А вызывает деформацию клеточных ядер. Это чревато тем, что в организме возникает дефицит белков, необходимых для построения соединительных тканей организма.

Нормальный процесс старения объясняется законом делимости клеток. Этот закон был открыт американским биологом Л. Хейфликом в 1961 году. Основной смысл закона состоит в том в том, что клетки нашего организма могут делиться только до определенного момента, который называется пределом Хейфлика. Вследствие патологического деления клеток у больных детей предел Хейфлика значительно снижен, а это означает преждевременное быстрое старение молодого организма.

В настоящее время перед учеными встала новая проблема – необходимо понять, как работает мутировавший ген до конца. Если они сумеют разгадать и эту загадку, то в руках медицины окажется мощный инструмент, позволяющий замедлять процесс старения организма человека.

Распространение прогерии

В настоящее время на пяти континентах отмечено около 80 случаев заболевания детской прогерией. Что интересно, большая часть заболевших детей принадлежит к белой расе. Лишь 12-летняя Онталаметсе Фалатсе из ЮАР – первый ребенок негроидной расы, которого поразила эта страшная болезнь.

Мать девочки рассказывает, что дочка родилась нормальным младенцем. Она была первенцем в семье, и родители были счастливы, когда она появилась на свет. Но

счастье длилось недолго: в три месяца у ребенка появилась непонятная сыпь, после года стали происходить возрастные изменения кожи и ногтей, начали выпадать волосы. Однако, в 6 лет, как и положено, девочка пошла в школу. Сейчас она выглядит как 80-летняя старушка, она меньше своих сверстников вдвое.

Два года назад Онталаметсе и ее мама были приглашены в США на обследование. После этого девочка ежегодно бывает в США, где за ней продолжают наблюдать и проводят экспериментальное лечение. Сама Онталаметсе – оптимистка по натуре – заявляет: «Я называю себя первой леди, потому что я первый черный ребенок с этим заболеванием…. Вы знаете еще какого-нибудь темнокожего ребенка с подобным заболеванием?» К сожалению, врачи не могут сказать никаких утешительных слов маме и дочке.

Долгожитель среди «прогерийных» детей – молодой человек по имени Денни. В раннем детстве от него отказались родители, но нашлись добрые люди, которые усыновили мальчика. В этом году Денни отметил свое 20-летие. Он выглядит как маленький старичок-гномик: высохшее тело, горбатая спина, вялые, неуверенные движения, зубы выпали, лысая голова. Денни знает, что ему осталось немного дней на этом свете. Родители возят его в инвалидной коляске. Денни удалось прожить «сравнительно долгую жизнь» только благодаря тому, что у него большая сила воли, и его замечательные родители окружили своего сына заботой и любовью.

Как же можно помочь детям с прогерией выживать, и что делается, чтобы побороть эту страшную болезнь?

Автор - **Тина Хеллвиг**
Источник