

**HUTCHINSON-GILFORD SYNDROME OR CHILDHOOD PROGERIA**  
**Vasilchenko T.S.<sup>1</sup>, Gabdrakipova A.A.<sup>2</sup> (Russian Federation)**  
**Email: Vasilchenko58@scientifictext.ru**

<sup>1</sup>Vasilchenko Tatiana Sergeevna – Student;  
<sup>2</sup>Gabdrakipova Albina Aybekovna - Student,  
DEPARTMENT OF FACULTY THERAPY, FACULTY MEDICAL TREATMENT,  
MEDICAL INSTITUTE  
BELGOROD STATE NATIONAL RESEARCH UNIVERSITY,  
BELGOROD

**Abstract:** *this article studies a very rare genetically determined disease - Hutchinson-Gilford Syndrome or childhood progeria. The main clinical forms of this disease are considered. The causes and molecular mechanisms of childhood progeria are analyzed. The main clinical manifestations of premature aging are described. It is noted that this syndrome affects all tissues, organs and systems of the body. The main causes of death of patients with this disease, such as myocardial infarction caused by generalized atherosclerosis of large vessels, and malignant neoplasms are distinguished.*

**Keywords:** *progeria, premature aging, Hutchinson-Gilford syndrome, genetic diseases.*

**СИНДРОМ ХАТЧИНСОНА-ГИЛФОРДА ИЛИ ДЕТСКАЯ ПРОГЕРИЯ**  
**Васильченко Т.С.<sup>1</sup>, Габдракипова А.А.<sup>2</sup> (Российская Федерация)**

<sup>1</sup>Васильченко Татьяна Сергеевна – студент;  
<sup>2</sup>Габдракипова Альбина Айбековна – студент,  
кафедра факультетской терапии, факультет лечебного дела,  
Медицинский институт  
Белгородский государственный национальный исследовательский университет,  
г. Белгород

**Аннотация:** *в данной статье изучается очень редкое генетически обусловленное заболевание - Синдром Хатчинсона-Гилфорда или детская прогерия. Рассматриваются основные клинические формы данного заболевания. Анализируются причины и молекулярные механизмы возникновения детских прогерий. Описываются основные клинические проявления преждевременного старения. Отмечается, что при данном синдроме поражаются все ткани, органы и системы организма. Выделяются основные причины смерти больных этим заболеванием, такие как инфаркт миокарда, обусловленный генерализованным атеросклерозом крупных сосудов, и злокачественные новообразования.*

**Ключевые слова:** *прогерия, преждевременное старение, синдром Хатчинсона-Гилфорда, генетические заболевания.*

**Введение.** Старение - есть и было актуальной проблемой всего человечества. Научным обществом было сделано колоссальное количество попыток для решения этого вопроса. Но, к сожалению, до сих пор эта проблема остается нерешенной. Всем известен факт, что старение - это неизбежный, непрерывно текущий, физиологически обусловленный процесс, который начинается приблизительно с 25-27 лет и медленно прогрессирует. До этого возраста организм человека растет и развивается, а после подвергается инволютивным изменениям [1]. Но существуют заболевания, при которых старение начинается с раннего детского возраста и быстро прогрессирует. Большинство этих нозологий относится к генетически-обусловленным. Рассмотрим подробнее одно из таких заболеваний – прогерия.

Данная болезнь впервые была рассмотрена в 1886 г. в Англии врачом Джонатан Хатчинсон, когда он обследовал шестилетнего ребенка с атрофическими изменениями кожных покровов и их дериватов. Сам термин «прогерия» ввел английский доктор Гилфорд, который изучал клинические и морфологические проявления этого заболевания [2, 3].

**Основная часть.** Прогерия – одно из редчайших генетически обусловленных патологий, характеризующихся комплексными изменениями всего организма, вызванных преждевременным старением. Частота встречаемости данного заболевания 1:4000000.

**Цель:** 1) Рассмотреть различные формы прогерий;

2) Проанализировать молекулярные механизмы возникновения прогерий;

3) Изучить основные клинические проявления прогерий;

Hutchinson Gilford Progeria Syndrome (HGPS) обусловлен мутацией гена LMNA, локализуемого на первой хромосоме [4]. Данный ген отвечает за синтез протеина ламин А. Этот белок является основным компонентом клеточного ядра. При генетических изменениях он приобретает патологические свойства и

называется прогерином. Изменяя стабильность ядер, протеин ускоряет темп старения. Синдром имеет аутосомно-доминантный тип наследования [5].

В настоящее время выделяют взрослые и детские формы прогерий. В данной работе будет рассмотрена детская форма, которая в свою очередь подразделяется на быстро прогрессирующую (классическую) и медленно прогрессирующую (неклассическую). Синдром Хатчинсона-Гилфорда характеризуется полиморфными изменениями в организме. В период новорожденности клинические проявления отсутствуют, и заболевания никак не проявляется, ребенок выглядит здоровым.

Первые симптомы появляются у ребенка в 1-2 года. Для этого заболевания характерен специфический габитус: отмечается выраженное отставание больных в росте, очень низкая масса тела, увеличение размеров головы, значительное преобладание мозговой части над лицевой, недоразвитие нижней челюсти. Также можно выделить атрофические изменения кожи, обусловленными ее истончением, сухостью, морщинистостью. Отмечается выраженная пигментация кожных покровов, экзофтальм, дистрофические изменения ногтей, вплоть до полного их отсутствия, выраженное выпадение волос, появление преждевременной седины. Именно эти изменения обуславливают старческий вид ребенка. Важно отметить, что интеллект не изменен. Кроме характерных изменений внешнего вида, диагностируются патологические поражения внутренних органов. Часто отмечается повышение общего холестерина в крови и ЛПНП, структурные изменения соединительной ткани. Инволютивным процессам подвергаются все ткани, органы и системы человека [6, 7]. Вследствие сильного истончения кожных покровов, визуализируются сосуды. Наблюдается конусовидные формы фаланг пальцев. Средняя выживаемость таких пациентов 8-27 лет. Основной причиной смерти являются генерализованный атеросклероз сосудов и онкология. Системный атеросклероз с преимущественным поражением аорты и коронарных артерий приводит к инфаркту миокарда. Это клиническая картина классической формы прогерии.

Неклассическая форма характеризуется менее выраженными клиническими проявлениями и более медленным прогрессированием заболевания.

Этиологическое и патогенетическое лечение до настоящего времени не разработано. В связи с этим, основным и единственным компонентом терапии является только лишь симптоматическое лечение, в основе которого уменьшение риска развития осложнений атеросклероза, борьба с атрофическими изменениями кожи и подкожно-жировой клетчатки и коррекция роста путем назначения препаратов соматотропного гормона.

#### *Список литературы / References*

1. *Makhotin Y.V., Karev O.V., Losev T.N.* A book about health:sourcebook. М.: Meditsina, 1988. 417 p. Russian (Махотин Ю.В., Карева О.В., Лосева Т.Н. Книга о здоровье. М.: Медицина, 1988. 417 с.).
2. *Gilford H.* On a condition of mixed premature and immature development. *Medico-Chirurgical Transactions*, 1897 (80):17–45.
3. *Gilford H.* Progeria: a form of senilism. *Practitioner*, 1904 (73): 188–217.
4. *Skripkina Yu.K. ed.* Skin and venereal diseases. М.: Meditsina, 1996. 305 p. Russian (Кожные и венерические болезни / под ред. Ю.К. Скрипкина. М.: Медицина, 1996. 305 с.).
5. *Burtner R.C., Kennedy B.K.* Progeria syndromes and ageing: what is the connection? *Nature review. Molecular cell biology*, 2010. 11: 567–578.
6. *Fedorov E.V. et al.* About congenital progeria. *Pediatrics*, 1980 (4): 66. Russian (Федорова Е.В. и др. О врожденной прогерии. Педиатрия, 1980 (4): 66).
7. *Козлова С.И., Демикова Н.С., Семанова Е. и др.* Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование. М.: Практика, 1996. 230 с.