

ID: 2013-02-35-T-2170

Тезис

Голубева А.А.

Редкие генетические заболевания у детей*ГБОУ ВПО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России, Медицинский лицей**Научный руководитель: к.б.н, доцент Сигарева Л.Е.*

Цель работы: познакомить с редкими наследственными заболеваниями: несовершенный остеогенез, прогерия и ихтиоз.

Несовершенный остеогенез — наследственное заболевание, вызывающее уменьшение массы костей и обуславливающее их повышенную ломкость. Предполагается, что причина несовершенного остеогенеза - врожденное нарушение обмена коллагена. В тех случаях, когда несовершенный остеогенез проявляется после родов, говорят о доминантном типе наследования, т.е. ребенок может заболеть, если данной патологией страдает один из его родителей. Тяжелая форма болезни, при которой ребенок рождается с множественными переломами или получает их во время родов, наследуется рецессивно, т.е. в том случае, если ген, вызывающий патологию, имеется у обоих родителей.

Прогерия — очень редкий генетический дефект, выражающийся в обширном изменении кожного покрова и внутренних органов, обусловленных преждевременным старением организма человека. На нашей планете зарегистрировано 52 случая прогерии. Дети, больные прогерией, внешне не отличаются от обычных детей до полугода после рождения. Но в дальнейшем у них проявляются симптомы, присущие пожилому возрасту: кожный покров покрывается морщинами, становятся хрупкими кости, развивается атеросклероз. Дети с этим ужасным генетическим дефектом погибают в возрасте от 5 до 15 лет. Детская прогерия вызвана мутациями генов, в клетках больных прогерией детей найдены нарушения репарации ДНК.

Ихтиоз — это наследственное заболевание кожи, протекающее по типу дерматоза. Характеризуется диффузным нарушением ороговения и проявляется в виде чешуек на коже. Основная причина ихтиоза — это генная мутация, передаваемая по наследству биохимия которой еще не расшифрована. Нарушения белкового обмена является основным проявлением генной мутации, которая приводит к ихтиозу. Большинство форм ихтиоза поражает одного человека из нескольких десятков тысяч.

Вывод. Эти болезни на сегодняшний день плохо поддаются лечению, и дети уже с рождения становятся инвалидами. Нужно не только совершенствовать методы лечения, но и знакомить с этиологией этих болезней, что особенно важно для людей, избравших в будущем профессию врача.

Ключевые слова

несовершенный остеогенез, прогерия, ихтиоз