

В.Є. Ткач¹, О.Д. Александрук¹, М.С. Волошинович¹, С.І. Присяжна²,
О.В. Присяжний³

¹Івано-Франківський національний медичний університет

²Донецький національний медичний університет, Кропивницький

³Кіровоградська обласна психіатрична лікарня, Кропивницький

Клінічні випадки дитячої прогерії

Дитяча прогерія — надзвичайно рідкісна хвороба. Не кожному дерматологу пощастить зустрітися з нею протягом лікарської практики.

Уперше дитячу прогерію описав у 1886 р. англійський лікар J. Hutchinson у дитини віком 6 років. Через 11 років Н. Gilford у медичну термінологію ввів назву «прогерія», тобто синдром передчасного старіння. Причини цієї недуги не з'ясовані. Спадковий характер хвороби не простежується, проте існує думка про автосомно-рецесивний тип успадкування. Середній вік життя хворих на прогерію — 15–16 років.

Прогерія характеризується затримкою росту, ознаками швидкого старіння. При народженні або в перші роки життя розвивається геродермія, тобто стоншена, зморшкувата, суха, пергаментоподібна шкіра жовтого з коричневим відтінком кольору, через яку нерідко просвічує поверхнева венозна сітка. Дитина має вигляд глибокого старого, обличчя мале, дзьобоподібний ніс. Шкіра звисає, м'язи атрофовані, волосся тонке, посивіле, випадає. Тривалий час зберігаються молочні зуби, нігтеві пластини тонкі, атрофічні. Статеві органи недорозвинені. На рентгенограмі трубчастих кісток — остеопороз. Інтелект розвинений за віком.

За понад півстолітню лікарську практику дитячу прогерію ми діагностували у трьох хворих. Перший випадок ми описали в 1991 р. Повідомляємо про ще двох пацієнтів віком 7 та 15 років з діагнозом дитячої прогерії.

Багато авторів робили спроби класифікації прогерії, виділяли різні форми. На нашу думку, це недоцільно через велику кількість клінічних ознак і непостійність їх. Ми вважаємо за доцільне виділити основні діагностичні критерії дитячої прогерії, а саме: склеротичні зміни серця і судин, стареча зовнішність, зморшкувата атрофічна шкіра, випадіння волосся і зубів, атрофія м'язів та ін. Позаяк симптоми старіння при прогерії виявляють у різному віці, слід виділити два її варіанти — ранній і пізній. У разі раннього дитина народжується зі старечими ознаками, що, очевидно, пов'язано з генетичними факторами, порушеннями розвитку плода і хворобами матері під час вагітності. За пізнього варіанта швидке старіння починається пізніше, після 2–3 років, і пов'язане з порушенням ендокринної регуляції.

Ключові слова

Прогерія дитяча, клініка, диференціальна діагностика.

Дитяча прогерія — надзвичайно рідкісна хвороба. Не кожному дерматологу пощастить зустрітися з нею протягом лікарської практики. Прогерія (*morbus Hutchinson-Gilford, gerodermia infantis, infantilismus senilismus Gilford*), синдром передчасного старіння — глибокі порушення розвитку організму, шкіри та її додатків. Причини цієї недуги не з'ясовано. Існують різні думки щодо походження прогерії. Хтось вважає, що це розлади функцій середнього мозку, імунної системи і залоз внутрішньої секреції, а інші — гіпофізарно-діенцефальні розлади [1, 3]. Спадковий характер хвороби не простежується, проте існує думка про автосомно-рецесивний тип успадку-

вання [2]. Середній вік життя хворих на прогерію — 15–16 років.

Уперше дитячу прогерію описав у 1886 р. англійський лікар J. Hutchinson у дитини 6 років. Через 11 років Н. Gilford в медичну термінологію ввів назву «прогерія» — передчасне старіння. Ця рідкісна патологія зустрічається в Північній Америці, Європі, на півночі Африки. Практично не реєструють у Азії, Австралії, Південній Америці. У Європі реєструють поодинокі випадки.

Прогерія характеризується затримкою росту, ознаками швидкого старіння. При народженні або в перші роки життя розвивається геродермія — еластоз, тобто стоншена, зморшкувата,

суха, пергаментоподібна шкіра жовтого з коричневим відтінком кольору, через яку нерідко просвічує поверхнева венозна сітка. Дитина має вигляд глибокого старого, обличчя мале, дзьобоподібний ніс. Шкіра звисає, м'язи атрофовані, волосся стоншене, посивіле, випадає. Тривалий час зберігаються молочні зуби, нігтеві пластини тонкі, атрофічні. Статеві органи недорозвинені. На рентгенограмі трубчастих кісток — остеопороз. Інтелект розвинений згідно з віком.

За понад півстолітню лікарську практику дитячу прогерію ми діагностували у трьох хворих. Перший випадок (рис. 1) описано в 1991 р. [4].

Повідомляємо про ще двох пацієнтів.

Хворий К., 7 років, скерований генетиком на консультацію 24.04.1998 р. з попереднім діагнозом синдрому Кокейна. З анамнезу з'ясовано, що дитина народилася після неускладненої вагітності природним шляхом з масою тіла 3100 кг, зріст 48 см. До 1,5 року розвивалася без будь-яких відхилень, дещо відставала в рості. Батьки нижчі від середнього зросту, тому на це не звертали особливої уваги. Хлопчик у сім'ї другий, сестричка 13 років розвивається за віком. З трьох років батьки почали помічати затримку в рості, сухість і зморшкуватість шкіри, випадіння і посивіння волосся, атрофію м'язів. До лікарів не зверталися. У 6 років звернулися до районного педіатра, і дитину скерували в обласну дитячу лікарню на обстеження, звідти — на консультацію в нашу клініку. На час огляду хлопчик має вигляд людини похилого віку (рис. 2). Голова великих розмірів щодо тулуба і кінцівок. Волосся пушкове, рідке, посивіле. Шкіра суха й зморшкувата, в'яла, звисає, жовтуватого кольору, нагадує пергамент. М'язи атрофовані, зуби рідкі, молочні. Статеві органи не розвинені, крипторхізм обох яєчок. Нігтеві пластини тонкі, виразна оніходистрофія. Дитина сидить, з великим зусиллям встає і дуже поволі рухається. До 4 років хлопчик рухався самостійно. Інтелект відповідає віку. Дитячий садок не відвідував. Дитину обстежено. Загальний аналіз крові без відхилень, окрім незначної анемії (100 г/л), вміст глюкози в крові, біохімічні показники функції печінки, нирок, ендокринної системи в межах норми. На рентгенограмі трубчастих кісток помітні вияви остеопорозу, сповільнений процес скостеніння. ЕКГ — аортокардіосклероз, міокардіодистрофія. Артеріальний тиск 130/90 мм рт. ст., пульс 84 за 1 хв. Під час огляду ендокринолог, невропатолог та педіатр патології не виявили. За хлопчиком спостерігали два роки. Хвороба прогресувала, дитина померла на 8-му році життя.

Хворий М., 15 років, мешканець Кіровоградської області, перебував на лікуванні в обласній

психіатричній лікарні м. Кіровограда (нині м. Кропивницький) з приводу атеросклеротичної деменції, кахексії нез'ясованого походження. Проконсультований у липні 2008 р. Дитина народилася третьою в сім'ї після неускладнених вагітності і пологів, маса тіла 3850 кг, зріст 52 см. Брат і сестра здорові, спадковий анамнез не обтяжений. До шести років хлопчик розвивався без особливих відхилень, хворів на вітряну віспу, аденовірусну інфекцію. В психічному розвитку не відставав від ровесників, відвідував дитячий садок. У шість років мати помітила сухість і в'ялість шкіри, повільну заміну молочних зубів, невідповідність маси тіла і зросту. В перших класах дитина навчалася посередньо. З четвертого—п'ятого класу почав відставати в навчанні, став неуважним, забудькуватим. Не пам'ятав прочитаного, подій минулих днів, але добре пам'ятав події перших років навчання в школі. Батьки зауважили сповільнення росту, схуднення, попри повноцінне харчування, задовільний апетит. Зверталися до лікарів. Під час обстеження патології не виявлено, пояснювали стан дитини «конституцією». З одинадцяти років хлопчик почав сивіти, лисіти, випадали вії, волосся брів. Через прогресування неуважності та втрату пам'яті батьки повторно звернулися до лікарів. Хворого обстежували, йому призначали вітаміни, церебралізін, нікотинову та ліпоеву кислоти.

Діагноз батькам не повідомляли, лише сказали, що хвороба природжена, тобто хворий не потребує лікування. Хвороба прогресувала, за зовнішнім виглядом дитина нагадувала старого чоловіка. У 12 років батьки помітили різке погіршення психічного стану, з'явилися плаксивість, роздратованість, іноді агресивність, ознаки деградації, розвивалася деменція. Хлопець не контролював своїх дій, не впізнавав родичів, реально не оцінював навколишнього середовища, не пам'ятав власного імені, прізвища і т. ін. У 15 років хворого госпіталізували в психіатричну лікарню.

На час огляду хворий М. мав 52 см зросту, масу тіла 48 кг. Має вигляд глибокого старого (рис. 3). Шкіра суха, тургор і еластичність різко знижені, больова, температурна і тактильна чутливість збережені. Пушкового, щетинистого і довгого волосся немає, нігтеві пластинки стоншені, крихкі. М'язи атрофовані. Голова великих розмірів, виразні лобні горби, вуха відстовбурчені, ніс видовжений. Частина зубів бракує, наявні зуби різної величини і форми, сосочки язика атрофовані. Вторинні статеві органи нерозвинені, двобічний крипторхізм. Хворий в контакт вступає неохоче, на запитання відповідає неадекватно. Результати досліджень загального



Рис. 1. Дитина К., 3 роки.
Дитяча прогерія



Рис. 2. Дитина К., 7 років.
Дитяча прогерія

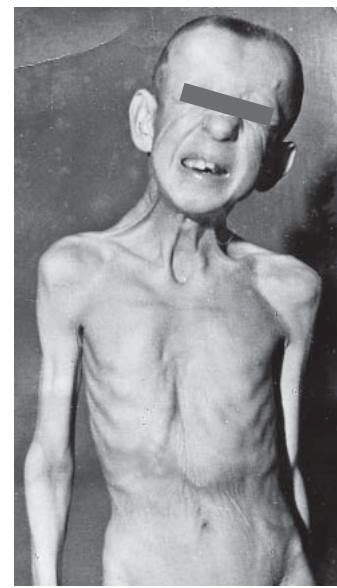


Рис. 3. Дитина М., 15 років.
Дитяча прогерія

аналізу крові, сечі і калу без відхилень, за винятком зниження кількості гемоглобіну до 96 г/л. У крові підвищена кількість холестерину (10,08 ммоль/л), ліпопротеїдів високої щільності (40,5 од/л), ліпопротеїдів низької щільності (3,70 ммоль/л), ліпопротеїдів високої щільності (1,8 ммоль/л), тригліцеридів (7,67 ммоль/л). На рентгенограмі органів грудної клітки — пневмосклероз; великих трубчастих кісток — виразний остеопороз. ЕКГ — ритм синусовий, правильний, гіпертрофія лівого шлуночка, ЧСС 88 за 1 хв. УЗД органів черевної порожнини — явища гепатозу, циротичні зміни, спленомегалія. Хворого оглянули невропатолог і психіатр і встановили діагноз ранньої атеросклеротичної деменції. Гастроентеролог, педіатр, офтальмолог, ендокринолог патології не виявили.

Гістологічне дослідження біоптату шкіри: атрофія епідермісу, стоншення колагенових пучків, атрофія потових і сальних залоз, волосяних фолікулів, у окремих місцях їх бракує.

У обох випадках ми діагностували дитячу прогерію. Хворий М. помер на 17-му році життя.

Дитяча прогерія має низку клінічних ознак, синдромів. Тому нерідко припускаються діагностичних помилок. Сімейна акрогерія має, без сумніву, генетичне походження, і старечі зміни шкіри є лише на кінцівках, а в разі синдрому Ханхарта — тільки на обличчі. За низки синдромів, окрім характерних для прогерії симптомів, є інші ознаки. Так, при синдромі Кокейна спостерігаються підвищена чутливість до ультра-

фіолетових променів, пігментний ретиніт, безколірність диска зорового нерва, глухота, атаксія і тремор рук. У разі синдрому Кокейна кінцівки відносно тулуба довгі, а за дитячої прогерії — карликовий ріст. Синдром Вернера розвивається в 20–30-річному віці, тому нерідко його називають прогерією дорослих. Спочатку з'являються склеродермоподібні зміни на шкірі, згодом розвивається геродермія. Характерними є ендокринні розлади, ранній атеросклероз, зниження інтелекту, генералізований остеопороз, атрофічні виразки, катаракта. Синдром Венера часто поєднується з цукровим діабетом.

Багато авторів робили проби класифікації прогерії, виділяли такі її форми: прогероїдна, псевдопрогерія, пресинільна інволюція та ін. На нашу думку, це недоцільно з причини великої кількості клінічних ознак і непостійності їх. Ми вважаємо, що слід виділити основні діагностичні критерії дитячої прогерії, а саме: склеротичні зміни серця і судин, старечу зовнішність, зморшкувату атрофічну шкіру, випадіння волосся і зубів, атрофію м'язів тощо. Позаяк симптоми старіння при прогерії розвиваються в різному віці, ми вважаємо за доцільне виділити два варіанти прогерії — ранній і пізній. При ранньому дитина народжується зі старечими ознаками, що, очевидно, зв'язано з генетичними факторами, порушеннями розвитку плода і хворобою матері під час вагітності. При пізньому варіанті швидке старіння починається після 2–3 років і пов'язане з порушенням ендокринної регуляції.

Список літератури

1. Кожные и венерические болезни / Под ред. Ю.К. Скрипкина, В.Н. Морозовцева.— М.: Медицина, 1999.— Т. 2.— 870 с.
2. Романенко И.М., Кулага В.В., Афонин С.Л. Лечение кожных и венерических болезней.— М.: МИА, 2016.— Т. 2.— 885 с.
3. Тальникова Е.Е., Шерстнева В.Н. и др. Прогерия (обзор) // Саратовский науч.-мед. журн.— 2014.— № 10 (3).— С. 522–524.
4. Ткач В.Е., Чмут В.Г., Фицук В.А. Случай прогерии // Врач. дело.— 1991.— № 10.— С. 119–121.

В.Е. Ткач¹, А.Д. Александрук¹, М.С. Волошинович¹, С.И. Присяжная², А.В. Присяжный³

¹ *Івано-Франківський національний медичинський університет*

² *Донецький національний медичинський університет, Кропивницький*

³ *Кировоградська обласна психіатрична лікарня, Кропивницький*

Клинические случаи детской прогерии

Детская прогерия — чрезвычайно редкая болезнь. Не каждому дерматологу повезет встретиться с ней в течение врачебной практики.

Впервые детскую прогерию описал в 1886 г. английский врач J. Hutchinson у ребенка 6 лет. Через 11 лет H. Gilford в медицинскую терминологию ввел название «прогерия» — синдром преждевременного старения. Причины этой болезни не определены. Наследственный характер болезни не прослеживается, однако существует мнение о ауто-сомно-рецессивном типе наследования. Средняя продолжительность жизни больных прогерией — 15–16 лет.

Прогерия характеризуется задержкой роста, признаками быстрого старения. При рождении или в первые годы жизни развивается геродермия, то есть истонченная, морщинистая, сухая, пергаментобразная кожа желтого с коричневым оттенком цвета, из-под которой нередко просвечивает поверхностная венозная сетка. Ребенок имеет вид глубокого старца, лицо маленькое, клювовидный нос. Кожа свисает, мышцы атрофированы, волосы истонченные, поседевшие, выпадают. Длительное время сохраняются молочные зубы, ногтевые пластины тонкие, атрофические. Половые органы недоразвиты. На рентгенограмме трубчатых костей — остеопороз. Интеллект развит соответственно возрасту.

За более чем полувековую врачебную практику детскую прогерию мы диагностировали в трех случаях. Первый случай описан в 1991 г. Сообщаем о еще двух пациентах в возрасте 7 и 15 лет с диагнозом детской прогерии.

Многие авторы делали пробы классификации прогерии, выделяли различные формы. По нашему мнению, это нецелесообразно из-за большого количества клинических признаков и непостоянства их. Мы считаем, что следует выделить основные диагностические критерии детской прогерии, а именно: склеротические изменения сердца и сосудов, старческая внешность, морщинистая атрофическая кожа, выпадение волос и зубов, атрофия мышц и др. Так как симптомы старения при прогерии появляются в разном возрасте, мы считаем целесообразным выделить два ее варианта — ранний и поздний. При раннем ребенок рождается со старческими признаками, что, очевидно, связано с генетическими факторами, нарушениями развития плода и болезнями матери во время беременности. При позднем варианте быстрое старение начинается после 2–3 лет и связано с нарушением эндокринной регуляции.

Ключевые слова: прогерия детская, клиника, дифференциальная диагностика.

V.Ye. Tkach¹, O.D. Aleksandruk¹, M.S. Voloshynovych¹, S.I. Prysiazhna², O.V. Prysiazhnyi³

¹ *Ivano-Frankivsk National Medical University*

² *Donetsk National Medical University, Kropyvnytskyi*

³ *Kirovograd Regional Psychiatric Hospital, Kropyvnytskyi*

Clinical cases of child progeria

Child progeria is an extremely rare disease. Not every dermatologist is lucky enough to work with such a diagnosis during medical practice.

The first case of child progeria was described in 1886 by the English doctor J. Hutchinson at a 6 years old child. 11 years later, H. Gilford entered the term «progeria» in medical terminology as a syndrome of premature aging of the human body. The etiology of this illness is not clear. The hereditary nature of the disease has not been traced, but there is an opinion about the autosomal-recessive type of inheritance. The average life expectancy of the patients with progeria is 15–16 years.

Progeria is characterized by growth retardation, signs of rapid aging. At birth or in the first years of life, geroderma develops, that is, drawn, wrinkled, dry, parchmentlike skin, yellow with a brown color tinge, through which the superficial venous net is often visible. The child looks like a deep elder — a small face, a beakshaped nose. The skin hangs, the muscles are atrophied, the hair is fine, greasy, falls out. For a long time milk teeth are stored, nail plates are thin, atrophic. The genital organs are underdeveloped. On a roentgenogram of tubular bones there is osteoporosis. The intellect is developed according to the age.

For more than half a century of the pediatric practice we diagnosed only three cases of child progeria. The first case was described in 1991. The reports about two more patients aged 7 and 15 with child progeria were published.

Many authors attempted to classify progeria, tried to differentiate forms of this disease. In our opinion, this is inappropriate due to the large number of clinical signs and inconsistency of them. We believe that the basic diagnostic criteria for child progeria should be highlighted, namely: sclerotic changes in the heart and blood vessels, senile appearance, wrinkled atrophic skin, loss of the hair and teeth, muscle atrophy, and others. Taking into account that the symptoms of aging at progeria appear at different ages, we consider it expedient to single out two forms of progeria — early and late. In case of early form the child is born with aging symptoms, which is obviously associated with genetic factors, fetal malformations, and mother's illnesses during pregnancy. In the late version, rapid aging begins later, at the age of 2 or 3 years, and is associated with a violation of endocrine regulation.

Key words: child progeria, clinical manifestations, differential diagnostics.

Дані про авторів:

Ткач Василь Євтихійович, к. мед. н., доц. кафедри дерматології та венерології
76018, м. Івано-Франківськ, вул. Г. Крука, 7/1
E-mail: des1ua@gmail.com

Александрук Олександр Дмитрович, к. мед. н., доц., зав. кафедри дерматології та венерології

Волошинович Мар'ян Стефанович, к. мед. н., доц. кафедри дерматології та венерології

Присяжна Світлана Ігорівна, асист. кафедри анатомії людини Донецького національного медичного університету

Присяжний Олександр Віталійович, зав. відділення Кіровоградської обласної психіатричної лікарні