

ЛІПОДИСТРОФІЯ ЯК РІДКІСНЕ ГЕНЕТИЧНЕ ЗАХВОРЮВАННЯ

Д.К. Черкашина¹, І.О. Погоріла²

^{1,2}Національний медичний університет імені О.О.Богомольця, бул. Т. Шевченка, 13, Київ, 01601, Україна

Спадковість завжди представляла собою одне з найбільш важко пояснюваних явищ в історії людства, проте вчені активно почали вивчати спадкові хвороби лише в ХХ ст. у зв'язку з успіхами генетики [1].

Мета роботи – вивчити причини хвороби ліподистрофії, яка залишається ще не повністю вивченою і потребує глибоких досліджень з боку генетики для корекції та перспективного лікування даної патології.

Ліподистрофія (грец. *lipos* – жир, [грец. *dystrophe*](#) – дистрофія, розлад) – це захворювання, внаслідок якого відбувається атрофія підшкірної жирової клітковини на голові, шиї, верхньої половини тулуба при надмірному накопиченні жиру в нижній його половині. Метаболічні зміни можуть включати збільшення кількості молочної кислоти, холестеролу, тригліцеридів, у деяких розвивається інсулінова резистентність. Як правило, дана патологія виявляється частіше у жінок у 4-5 разів. Пацієнти звертаються з приводу змін зовнішності, скаржаться на млявість, стомлюваність і дратівливість [2].

Вперше дана патологія була діагностована 1886 року Мітчеллом, а більш пізні випадки були описані в 1907 році Барракером і в 1911 Симмонсом. Вони відзначили, що прогресивна ліподистрофія має непередбачуваний розвиток, який призводить до зникнення підшкірного жиру переважно у верхній половині тіла. Прогресивна ліподистрофія має тенденцію розвиватися раніше у пацієнтів чоловічої статі порівняно з пацієнтами жіночої статі. В літературі на сьогодні зареєстровано менше 200 випадків даного захворювання [3].

Проте вченим досить не вдалось зрозуміти, що є причиною патології. Є багато думок, але основними причинами є спадкові фактори та ендокринні розлади, зокрема, тиреотоксикоз, порушення функції гіпофіза. Основне значення в патогенезі надають порушенням трофічної іннервації, пов'язаних з ураженням проміжного, спинного мозку і гангліїв. Часто прогресуюча сегментарна ліподистрофія супроводжується порушеннями водно-сольового обміну, розладами менструального циклу, вазомоторними порушеннями, зниженням функції щитовидної залози аж до клінічно вираженого гіпотиреозу [4].

Починається захворювання з ураження обличчя, а саме вилична кістка починає виступати, щоки стають впалими, коли пацієнт посміхається, з'являються численні зморшки на щоках. Крім того очі можуть бути глибоко посаджені через втрату орбітального жиру, а шкіра може бути блідою. Також патологічні зміни відбуваються в ділянці шиї, плечей, рук і тулуба. Втрата жиру призводить до надмірного виступу кісток, м'язів і підшкірних вен [5].

Патологія проявляється до 20 років, пацієнти з ліподистрофією народжуються абсолютно здоровими – з нормальною зовнішністю і з нормальним розподілом жиру. В літературі описаний випадок про британку Зару Хартшорн, яка страждала даним захворюванням. Вона була наймолодшою у своїй сім'ї, проте виглядала набагато дорослішою, ніж п'ятеро її братів та сестер, при тому, що двоє з них хворіють на ліподистрофію. У дівчини спостерігались такі симптоми як виснажене обличчя, зморшки біля підборіддя, обвисла шкіра [6].

Прогноз для життя пацієнтів, що хворіють на прогресивну ліподистрофію – сприятливий, але дуже часто дана патологія може бути пов'язана з нирковими ускладненнями та початком ниркової недостатності. Патогенетичне лікування не розроблено, але є свідчення про сприятливий результат інсулінотерапії в малих дозах,

також використовують загальнозміцнюючі, симптоматичні препарати та курс вітамінотерапії [7].

Висновки: Отже, вивчаючи результати попередніх досліджень лікарів та вчених, можна говорити про те, що єдиним вирішенням ліподистрофії є вдосконалення методів генетичного скринінгу хворих з підозрою на дану хворобу та розробка варіантів впливу на гени – носії хвороби.

Література

1. Robert Schleif. Genetics and Molecular Biology / Robert Schleif. – Baltimore: The Johns Hopkins University Press, 2015. – 698 с.
2. Ліподистрофія [Електронний ресурс] – 2011. – Режим доступу до ресурсу: <http://www.medical-enc.ru/11/lipodystrophy.shtml>
3. Progressive Lipodystrophy [Електронний ресурс]/ Robert A Schwartz – 2016. – Режим доступу до ресурсу: <http://emedicine.medscape.com/article/1082489-overview#ab>
4. Плохая А.А. Набуті і спадкові ліподистрофії [Електронний ресурс]/Плохая А.А. – 2004. — Режим доступу до ресурсу: <http://cyberleninka.ru/article/n/priobretennye-i-nasledstvennye-lipodistrofii>
5. British medical journal. progressive lipodystrophy by ellis jones. – 1956. – Feb.11, 1956. – С. 313–319.
6. 16-летняя Зара Хартшорн поборолa синдром «Бенджамина Баттона» [Електронний ресурс]. – 2013. – Режим доступу до ресурсу: <http://news.megatyumen.ru/news/health/105283/>.
7. Изменения формы тела (липодистрофия) [Електронний ресурс]. – 2014. – Режим доступу до ресурсу: http://www.aidsinfonet.org/fact_sheets/view/553?lang=rus.