

# НАСЛЕДСТВЕННОСТЬ КАК ФАКТОР ДЕТСКОГО ОЖИРЕНИЯ

Выполнила: Худякова Т.С.,  
Студент 303 группы  
педиатрического факультета

ИГМУ  
2017

? Детское ожирение - полидисциплинарная комплексная проблема, далекая от своего решения. Одним из самых распространенных хронических заболеваний в мире в настоящее время является ожирение: по данным ВОЗ к началу XXI века избыточную массу имело около 30 % населения планеты.



**Ожирение у детей** – состояние, при котором фактическая масса тела ребенка превышает возрастной норматив на 15% и более, а индекс массы тела  $\geq 30$ .



# ПРОГРЕССИРОВАНИЕ ОЖИРЕНИЯ У ДЕТЕЙ ВЕДЕТ К РАЗВИТИЮ В БУДУЩЕМ:

- ? сердечно-сосудистых,
- ? эндокринных,
- ? метаболических,
- ? репродуктивных нарушений,
- ? заболеваний пищеварительного тракта и опорно-двигательного аппарата.



# КЛАССИФИКАЦИЯ ПРИЧИН ОЖИРЕНИЯ

*Первичное ожирение* бывает:

- ? алиментарным (связанно с погрешностями в питании, в частности, с перекормлением, сопровождается нарушениями в состоянии здоровья **ребенка**, не прогрессирует, и к 5-10 годам дети становятся физически правильно сложенными. Однако, 25-30% детей сохраняют алиментарное **ожирение** до периода полового созревани)
- ? экзогенно — конституциональным (связанно с наследственностью).



? **Вторичное ожирение** — следствие различных врожденных или приобретенных заболеваний, на фоне эндокринной патологии (например, нарушение функции щитовидной железы, адипозо-генитальной дистрофией, поражением ЦНС (вследствие ЧМТ, менингита, энцефалита, нейрохирургических операций, опухолей головного мозга и пр.).



избыточная масса  
тела  $\neq$  ожирение



- ? ***избыточная масса тела*** - превышение установленных стандартов массы тела по отношению к росту, но при этом отложение жира еще внешне не выражено и четко не проявляется. Избыточная масса тела рассматривается как фактор риска, ведущий к развитию ожирения.
- ? ***Ожирение*** — это хроническое заболевание, характеризующееся ненормально высоким увеличением массы жировой ткани в теле.



КРИТЕРИЕМ ОЦЕНКИ ИЗБЫТОЧНОЙ МАССЫ ТЕЛА И ОЖИРЕНИЯ У ВЗРОСЛЫХ СЛУЖИТ ИНДЕКС МАССЫ ТЕЛА (ИМТ). Он вычисляется путем деления массы тела (кг) на рост тела (м) возведенный в квадрат.

$$\text{ИМТ} = \frac{\text{вЕС (кг)}}{\text{рОСТ (м)} \times \text{рОСТ (м)}}$$

# ГЕНЕТИЧЕСКИЕ МЕХАНИЗМЫ ОЖИРЕНИЯ



- ? Вначале у животных, а затем и у человека были обнаружены и клонированы гены, мутации которых вызывают ожирение.
- ? Ген LEP (старое название OB) кодирует лептин и экспрессируется преимущественно в жировой ткани.
- ? У мышей линии ob/ob с наследственным ожирением имеется мутация гена LEP, приводящая к преждевременной остановке трансляции и к образованию усеченного, биологически неактивного лептина. При лечении мышей ob/ob лептином масса жира и потребление пищи снижаются.
- ? У мышей линии db/db, фенотипически сходных с мышами ob/ob, причиной ожирения является мутация гена рецептора лептина, приводящая к нарушению сплайсинга. Мутации гена LEP и гена рецептора лептина (LEPR, старое название DB) обнаруживаются и у некоторых больных ожирением.



# СИНДРОМ ПРАДЕРА-ВИЛЛИ



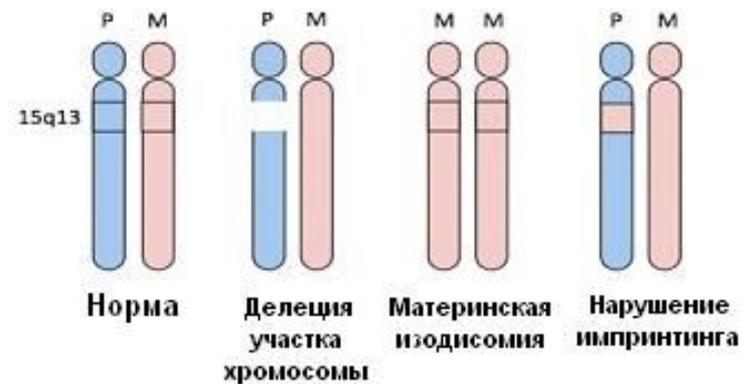
? Синдром Прадера-Вилли (СПВ) – довольно редко встречающееся генетическое нарушение, при котором 7 генов на 15-й отцовской хромосоме удалены (возможно, частично) или не функционируют нормально.



# Синдром Прадера-Вилли: ГЕНЕТИЧЕСКИЙ МЕХАНИЗМ

- ? синдром Прадера-Вилли обуславливают два механизма: микроделеция пятнадцатой хромосомы, которая получена от отца и идиосомия материнских хромосом (обе они получены от матери)
- ? Причиной синдрома Прадера-Вилли является отцовская микроделеция

Синдром Прадера-Вилли: генетические механизмы возникновения



## Большие критерии

## Малые критерии

Общая гипотония с угнетением сосательного рефлекса В неонатальном периоде и грудном возрасте купируются самостоятельно.

Недостаточная подвижность плода, младенческая летаргия, слабый крик

Нарушения питания в раннем возрасте, требующие специальных манипуляций и приводящие к задержке физического развития

Истеричность, упрямство, ригидность, агрессивность, вспышки немотивированного гнева, обсессивно-компульсивные нарушения

Избыточная или быстрая прибавка массы тела в возрасте от одного до шести лет, центральное ожирение

Склонность к воровству, патологическая ловкость, негативизм (более пяти признаков)

Характерные изменения лица (долихоцефалия, узкое лицо, миндалевидные глаза, маленький рот, тонкая верхняя губа, опущенные углы рта (более трёх признаков)

Нарушение сна или же ночные апноэ

Низкий рост

Общая задержка развития, умственная отсталость лёгкой или средней степени, неспособность к обучению

Гипопигментация кожи

Маленькие руки и/или ножки

Гиперфагия, навязчивое отношение к еде

Узкие кисти рук

Делеция 15q или материнская дисомия

Нарушение речи, вязкая слюна

Миопия, сходящееся косоглазие



# ДИАГНОСТИКА СИНДРОМА ПРАДЕРА-ВИЛЛИ



- ? Во время УЗИ беременной женщины врач видит избыток амниотической жидкости, пониженную подвижность плода и его неправильное расположение.
- ? мать может сдать кровь на содержание хорионического гонадотропина
- ? ДНК-маркеры и молекулярно-биологические технологии. Благодаря этим методам есть возможность определить как субмикроскопическую, так и функциональную патологию на ДНК-уровне даже у пациентов, которые не имеют видимой патологии хромосом.



# ВНЕШНИЙ ВИД БОЛЬНЫХ СИНДРОМОМ ПРАДЕРА-ВИЛЛИ



# СИНДРОМ ЛОРЕНСА-МУНА-БИДЛЯ



## ЛОРЕНСА — МУНА — БИДЛЯ СИНДРОМ

— нейроэндокринное заболевание, проявляющееся пигментным ретинитом, ожирением, полидактилией, гипогенитализмом и умственной отсталостью.

Синдром описан в 1866 год Лоренсом и Муном как сочетание пигментного ретинита с гипогенитализмом, задержкой роста и олигофренией. В 1920 год Барде (G. Bardet) обратил внимание на полидактилию при этом синдроме, а в 1922 год Бидль описал другие пороки развития при этом синдроме. Описано немногим более 400 больных. Заболевание часто имеет семейный характер, чаще встречается у лиц мужского пола.



# ПРИЧИНА ВОЗНИКНОВЕНИЯ СИНДРОМА ЛОРЕНСА — МУНА — БИДЛЯ

- ? Этиология и патогенез изучены недостаточно. Наибольшее значение придаётся генетическим факторам, однако тип наследования не уточнён. Допускается, что синдром является следствием внутриутробного повреждения плода, например, при токсоплазмозе, краснухе у беременных.



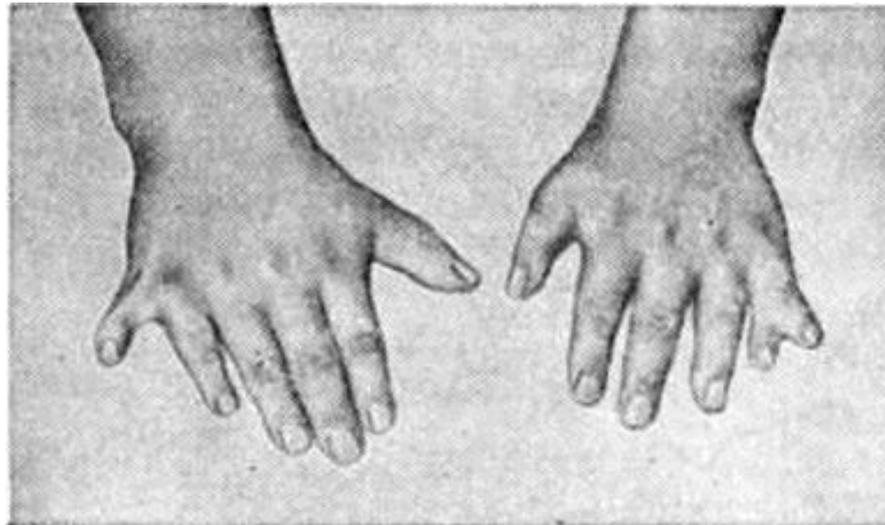
# ПАТОЛОГИЧЕСКИЕ ИЗМЕНЕНИЯ ПРИ СИНДРОМЕ ЛОРЕНСА — МУНА — БИДЛЯ

- ? дистрофические изменения ядер гипоталамуса с уменьшением числа ганглиозных клеток и замещение их глиозными элементами,
- ? атрофия мозговых извилин,
- ? врождённое отсутствие мозолистого тела;
- ? дефекты развития почек — фетальная дольчатость, гипоплазия, дисплазия;
- ? Врождённые пороки сердца и сосудов и др.



## КЛИНИЧЕСКИЕ ПРОЯВЛЕНИЯ

- ? Ожирение
- ? Пигментная дистрофия сетчатки
- ? Гипогонадизм
- ? Расстройства психики
- ? Полидактилия



# Синдром Коэна

? Синдром Коэна является аутосомно-рецессивным генетическим заболеванием, которое вызывается мутациями в гене, расположенном на хромосоме 8 в локусе 8q22-q23.



# СИМПТОМЫ

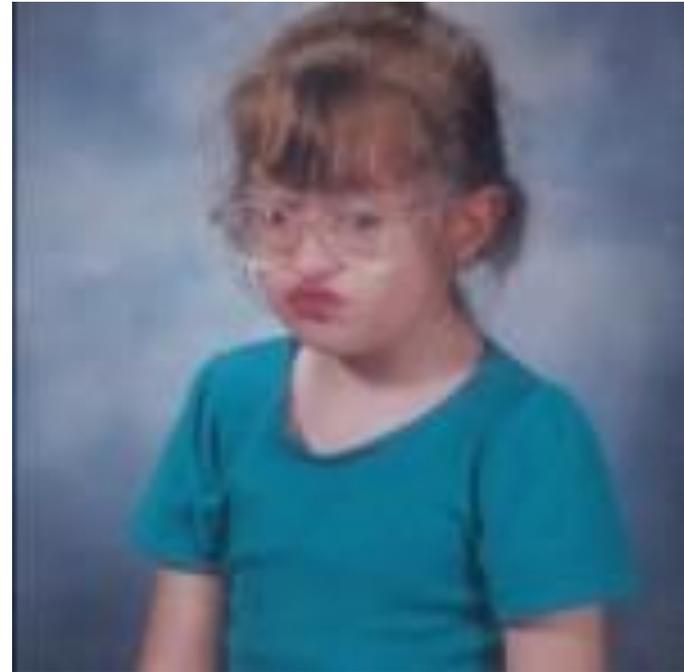
- ? ожирение, особенно в туловище, но руки и ноги тонкие
- ? «губной желобок»
- ? уменьшением мышечного тонуса (гипотония),
- ? аномалии головы(микроцефалия)
- ? Большие уши
- ? Аномалии развития челюстей
- ? умственная отсталость.
- ? пигментный ретинит



# ВНЕШНИЙ ВИД БОЛЬНОГО С СИНДРОМОМ КОЭНА



Девочка с синдромом Коэна  
(возраст 4 года)



Та же девочка (возраст 7 лет)



## ЗАКЛЮЧЕНИЕ

- ? Таким образом, причинами детского ожирения являются не только нерациональное питание, гиподинамия и неправильный режим дня, но и наследственные мутации, возникновение которых не связано ни с одним из этих факторов. Лечение таких заболеваний, в основном, симптоматическое. Но генная инженерия не стоит на месте, так что, возможно, скоро научатся исправлять даже такие сложные нарушения, как хромосомные абберации.



СПАСИБО ЗА ВНИМАНИЕ!

