

# PROGERIA – WYŚCIG Z CZASEM, CZYLI PRZEDWCZESNA STAROŚĆ

*Progeria, inaczej określana jako „przedwczesna starość” lub zespół progerii Hutchinsona-Gilforda (HGPS), jest rzadko występującym zespołem uzwarunkowanym genetycznie. HGPS dotyka w równym stopniu kobiety jak i mężczyźni oraz wszystkie grupy etniczne. Jedno na 4 miliony dzieci rodzi się z mutacją genu LMNA. Progeria jest czasem nazywana chorobą „Benjamin Buttona” ze względu na głównego bohatera filmu „Ciekawy przypadek Benjamin Buttona”.*

## RODZAJE PROGERII

Najczęściej spotykanym rodzajem jest zespół progerii Hutchinsona-Gilforda. Jest to śmiertelne zaburzenie genetyczne, w którym dzieci dożywają średnio trzy-nastego roku życia.

Inną wersją progerii jest zespół Wernera. Objawy w tym przypadku pojawiają się w wieku nastoletnim. Osoby z tą chorobą żyją jednak dłużej niż z wersją choroby wymienioną wcześniej, około 40-50 lat, dlatego też jest czasem nazywana „progerią dorosłych”.

## PRZYCZYNY

Zwiększone zainteresowanie naukowców progerią wiąże się z faktem, iż badania nad tym zespołem mogą zaowocować dodatkowymi informacjami dotyczącymi normalnego procesu starzenia.

Syndrom przedwczesnej starości dzieci jest spowodowany mutacją punktową genu LMNA położonym na chromosomie 1. i kodującym białko – laminę A. Białko to odpowiada za stabilizację błony jądra

komórkowego, więc jego mutacja powoduje zaburzenia prawidłowego funkcjonowania jądra komórki. Niestabilność błony jądra powoduje, że komórka jest narażona na szybsze starzenie się i na przedwczesną śmierć, co prowadzi do objawów choroby. Nieprawidłowe funkcjonowanie jąder komórkowych wiąże się również z dużym stwardnieniem tętnic i rozwojem chorób układu krwionośnego. Przyczyną progerii dorosłych jest również mutacja genu, ale kodującego inne białko - WRN.

## OBJAWY

Dzieci z progerią rodzą się zdrowe i nie widać po nich początkowo objawów choroby. Jednak już około pierwszego lub drugiego roku życia zaczynają się pojawiać pierwsze cechy zespołu Hutchinsona-Gilforda.

Charakterystyczne objawy to powolny wzrost dziecka oraz jego niska postura. Widać już oznaki starzenia skóry, która jest cienka, twarz wąska i pomarszczona. Dzieciom z zespołem progerii



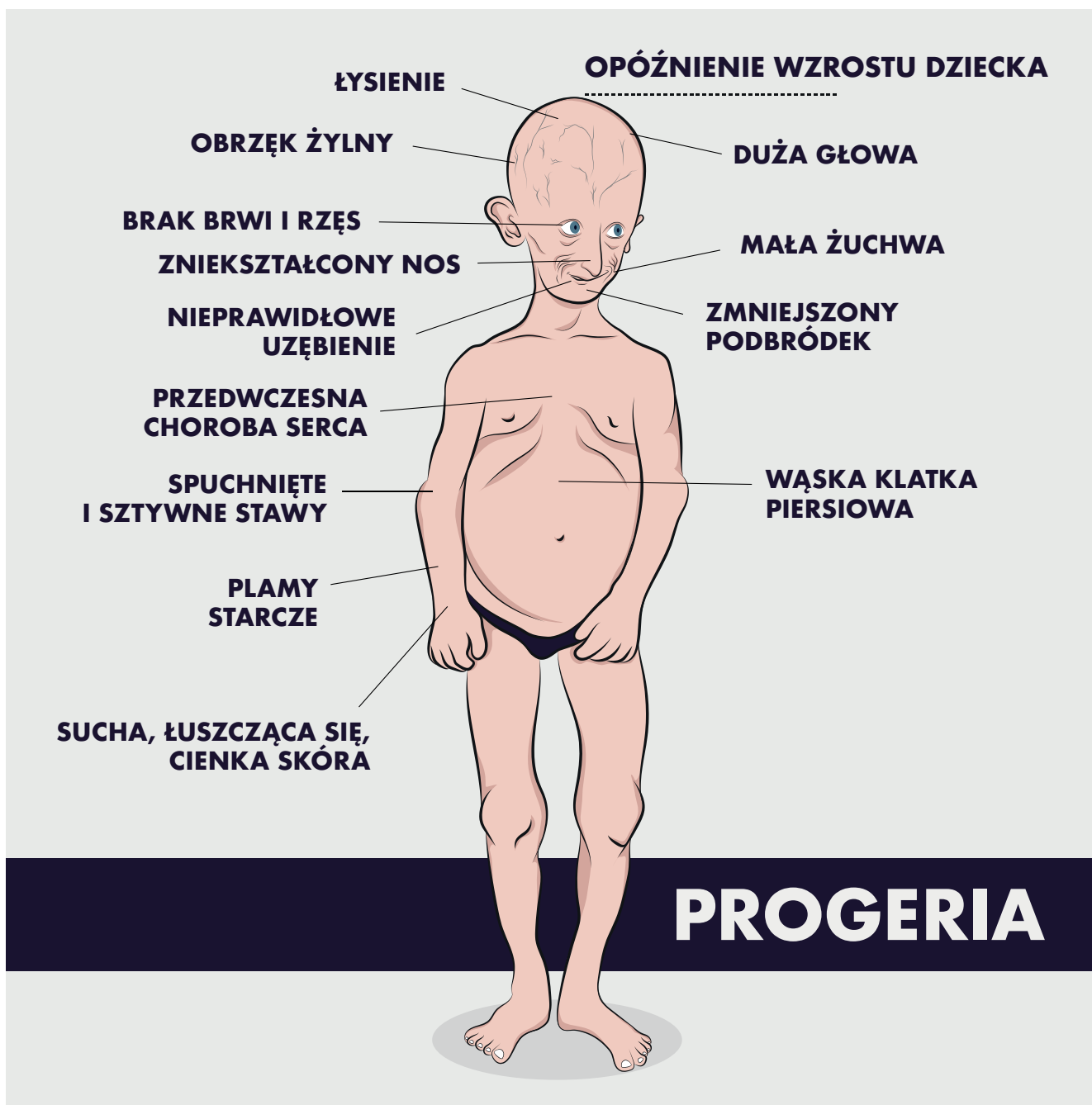
Hutchinsona-Gliforda wypadają włosy, brwi oraz rzęsy, występuje u nich również sztywność stawów. Głowa jest nieproporcjonalnie duża w porównaniu do reszty ciała, chorzy mają wyłupiaste oczy oraz brak tkanki tłuszczowej. Ton głosu u takich osób często jest piskliwy. Co istotne, często występuje u tych dzieci miażdżyca, która prowadzi do chorób

serca oraz układu krążenia. Jeden rok życia chorego to jak u zdrowej osoby 8-10 lat życia. U dzieci z progerią rozwijają się choroby, które dotyczą osoby w podeszłym wieku takie jak Alzheimer, miażdżyca, artretyzm czy zaćma, dlatego ich stan zdrowia musi być stale monitorowany. Psychicznie takie dzieci rozwijają się normalnie, więc są świadome swojego

odmiennego wyglądu, co często utrudnia im socjalizację z innymi rówieśnikami. Śmierć w przypadku takich dzieci najczęściej jest spowodowana zawałem serca albo udarem mózgu.

Osoby z zespołem Wernera mają podobne objawy do wymienionych powyżej, jednak nie są one aż tak nasilo- >>





ne i nie prowadzą tak szybko do śmierci. Najczęstsze objawy u takich chorych to zaćma, zmiana tonu głosu, niski wzrost, siwienie lub utrata włosów. Dodatkowo, młodzi chorzy częściej zapadają na choroby starcze takie jak cukrzyca typu 2., osteoporoza czy nadciśnienie tętnicze.

## DIAGNOSTYKA

Jeżeli zauważymy u swojego dziecka objawy, które mogłyby wskazywać na progerię, udajmy się do lekarza rodzinnego. On przeprowadzi dokładne badanie, sprawdzi i porówna z innymi dziećmi w tym samym

wieku wagę oraz wzrost. Zbada również wzrok oraz słuch naszego dziecka, zmierzy ciśnienie krwi i puls. Jeżeli wyniki badania będą dla lekarza niepokojące, to skieruje nas do specjalisty od genetyki, aby przeprowadzić badania krwi i potwierdzić albo wykluczyć daną diagnozę.

## LECZENIE

Gen progerii został wykryty stosunkowo niedawno (niecałe 20 lat temu), dodatkowo jest to choroba bardzo rzadka, dlatego też stanowi dla naukowców duże wyzwanie. Nadal trwają prace nad opra-

cowaniem skutecznej terapii. Niestety, nie ma na razie leku, który powodowałby wyzdrowienie. Do tej pory wszystkie leki stosowane w progerii łagodzą jej objawy i wydłużają życie małym pacjentom.

Jednym ze sposobów, nad którym obecnie są prowadzone badania to terapia inhibitorami farnazylotransferazy (FTI), które, jak twierdzą badacze, mogą odwrócić zmiany zachodzące w jądrach komórkowych. Obecnie mają one zastosowanie w leczeniu nowotworów. Badania kliniczne na dzieciach z progerią wykazały



musi również uczęszczać na fizjoterapię. Pomaga mu ona w prawidłowym poruszaniu się, które jest utrudnione ze względu na sztywniejące stawy. Stosowane są również leki kontrolujące choroby wieku podeszłego, takie jak nadciśnienie, miażdżyca czy cukrzyca typu 2.

Rokowania przy progerii niestety nie są pomyślne. Większość chorych dożywa 15. roku życia, ale część umiera po około 7 latach od narodzin. Niewiele z nich dożywa wieku dorosłego. Mimo, że jest to bardzo rzadka choroba, to jednak dotyka ona małe dzieci, dlatego naukowcy starają się znaleźć odpowiednie lekarstwo. Dodatkowo ich duże zainteresowanie tą chorobą wiąże się z nadzieją na lepsze jej poznanie oraz spowolnienie lub zatrzymanie starości również u zdrowych ludzi.

przyrost ich masy ciała, poprawę struktury kości, a co najważniejsze poprawę funkcjonowania układu krwionośnego. Wyniki innego badania z zastosowaniem FTI wskazują na wydłużenie życia dzieci pod wpływem tej terapii o średnio 1,5 roku.

Obecnie lekarze zalecają stosowanie w tej chorobie niewielkich dawek aspiryny, aby zapobiegać zawałom oraz udarom mózgu. W leczeniu stosuje się również hormon wzrostu, który pomaga w odpowiedniej budowie masy ciała. Dziecko

**GABRIELA ZAWERACZ**

Pracownik Apteki

REKLAMA

## TYLKO TO, CO POTRZEBNE

# PANAWIT

**PANAWIT.PL**

Suplementy diety nie mogą być stosowane jako substytut zróżnicowanej diety. Zróżnicowana i zrównoważona dieta oraz zdrowy tryb życia są ważne dla zdrowia. Informacje o dawkowaniu i składzie produktu opublikowano na stronie [www.panawit.pl](http://www.panawit.pl). Nie należy przekraczać zalecanej dziennej porcji. Podmiot odpowiedzialny: Panawit sp. z o.o.