

HUTCHINSONŮV-GILFORDŮV PROGERICKÝ SYNDROM ČASTO KLADENÉ DOTAZY

CO JE TO PROGERIE?

Hutchinsonův-Gilfordův progerický syndrom, progerie nebo HGPS, je vzácný, smrtelný genetický stav charakterizovaný vzhledem dětí vypadajícím jako zrychlené zestárnutí. Jeho název je odvozený z řečtiny a znamená „předčasně starý“. Existují různé formy progerie*, klasický typ je Hutchinsonův-Gilfordův progerický syndrom, pojmenovaný po dvou lékařích, kteří jej poprvé popsali v Anglii: Dr. Jonathan Hutchinson v roce 1886 a Dr. Hastings Gilford v roce 1897.

JAK JE PROGERIE BĚŽNÁ?

Progerie postihuje přibližně jednoho ze 4 až 8 milionů novorozenců. Postihuje rovnoměrně obě pohlaví a všechny rasy. Během posledních 15 let byly děti s progerií zaznamenány po celém světě♦:

Alžír	Dominikánská	Japonsko	Německo	Španělsko
Anglie	republika	JAR	Nizozemí	Spojené státy
Argentina	Egypt	Jižní Korea	Pákistán	Srbsko
Austrálie	Filipíny	Kanada	Peru	Švédsko
Belgie	Francie	Kolumbie	Polsko	Švýcarsko
Brazílie	Indie	Kuba	Portoriko	Turecko
Čína	Irsko	Libye	Portugalsko	Venezuela
Dánsko	Itálie	Maroko	Rakousko	Vietnam
	Izrael	Mexiko	Rumunsko	



JAKÉ JSOU PROJEVY PROGERIE?

Ačkoli po narození vypadají zdravě, u většiny dětí s progerií se během prvního roku života začíná objevovat většina charakteristických projevů progerie. Tyto projevy zahrnují nedostatečný růst, ztrátu tělesného tuku a vlasů, staře vypadající kůži, tuhnutí kloubů, dislokaci kyčlí, generalizovanou aterosklerózu, kardiovaskulární (srdeční) onemocnění a mrtvici. Tyto děti mají nápadně podobný vzhled, i když jsou rozdílného etnického původu. **Děti s progerií umírají na aterosklerózu (srdeční onemocnění) průměrně ve věku 13 let** (v celkovém rozsahu přibližně od 8 do 21 let).

CO MÁ PROGERIE SPOLEČNÉHO SE STÁRNUTÍM?

Děti s progerií jsou geneticky predisponované pro předčasné a progresivní srdeční onemocnění. K úmrtí dochází téměř výhradně v důsledku rozšířeného **srdečního onemocnění, hlavní příčiny úmrtí na celém světě**.⁺ Jako je tomu u každé osoby se srdečním onemocněním, běžné příhody u dětí s progerií

* Další progeroidní syndromy zahrnují Wernerův syndrom, známý též jako „progerie dospělých“, který se neprojevuje dříve než před dvacátým rokem života a s délkou života do 40 až 50 let.

♦ Mapu s místy, kde postižené děti žijí, můžete vidět na www.progeriaresearch.org/meet_the_kids.html

⁺ Světová zdravotnická organizace, seznam faktů č. 310, „Deset hlavních příčin úmrtí“ (aktualizace listopad 2008)

jsou vysoký krevní tlak, mrtvice, srdeční angína (bolest na hrudi v důsledku nedostatečného průtoku krve do srdce), zvětšené srdce a srdeční selhání, tedy stavy spojené se stárnutím.

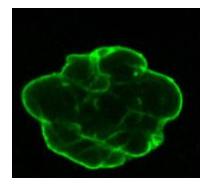
Proto existuje velmi naléhavá nutnost výzkumu progerie. **Nalezení léčby progerie nepomůže pouze těmto dětem, ale může poskytnout klíč i k léčbě milionů dospělých osob se srdečním onemocněním a mrtvicí, které jsou spojeny s přirozeným stárnutím.**

CO JE PŘÍČINOU PROGERIE?

HGPS je způsoben mutací v genu LMNA (vyslovuje se „lamin-a“). Gen LMNA kóduje protein Lamin A, který je strukturním proteinem držícím pohromadě buněčné jádro. Výzkumní pracovníci věří, že defektní protein Lamin A činí buněčné jádro nestabilním. Buněčná nestabilita vyvolává proces předčasného stárnutí, ke kterému u progerie dochází.

Nadace PRF byla hybnou silou za odhalení genu zodpovědného za progerii. Skupina špičkových vědců z genetického konsorcia nadace PRF dokázala gen progerie izolovat a v dubnu roku 2003 nadace PRF podala oznámení do předního vědeckého časopisu *Nature**.

„Izolace genu progerie je významným úspěchem pro lékařskou výzkumnou komunitu“, uvedl Dr. Francis Collins, ředitel Národního institutu pro zdraví a spoluobjevitel genu progerie. „Tento objev nikoli že pouze dodává naději dětem postiženým progerií a jejich rodinám, ale může též vrhnout světlo na fenomén stárnutí a kardiovaskulárních onemocnění.“



Buněčné jádro u progerie

PŘENÁŠÍ SE PROGERIE Z RODIČŮ NA JEJICH DĚTI?

HGPS není obvykle přenášen v rámci rodiny. Tato genetická změna je téměř vždy extrémně vzácným náhodným výskytem. Děti s typy progeroidních syndromů jinými než HGPS mohou mít onemocnění, která se přenáší v rámci rodiny. HGPS je však „sporadická autozomální dominantní“ mutace – sporadická proto, že je novou změnou v rámci rodiny a dominantní proto, že stačí změna pouze v jediné kopii genu, aby syndrom vzniknul. U rodičů, kteří nikdy neměli dítě s progerií, je možnost mít dítě s progerií 1:4 až 8 milionům. Ale u rodičů, kteří již mají dítě s progerií, je možnost, že k tomu dojde znovu, mnohem vyšší - přibližně 2-3%. Proč takové zvýšení? Je tomu tak kvůli stavu nazývanému „mozaikizmus“, kdy rodič má genetickou mutaci pro progerii v menším podílu buněk, avšak nemá progerii. Ke zjištění genetické změny v genu LMNA je k dispozici prenatální testování.

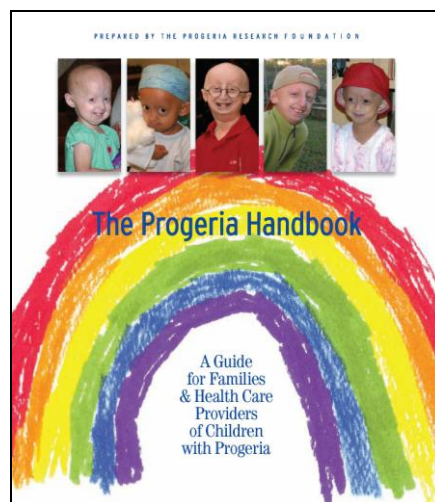
JAK SE PROVÁDÍ DIAGNÓZA PROGERIE?

Nyní, když je identifikována genetická mutace, má nadace Progeria Research Foundation k dispozici **diagnostický testovací program**. Můžeme tak vyhledat v genu progerie specifickou genetickou změnu neboli mutaci vedoucí ke vzniku HGPS. Po úvodním klinickém vyhodnocení (prohlídce vzhledu dítěte a lékařských záznamů) je provedeno testování genu progerie ze vzorku krve dítěte. ***V současné době existuje definitivní vědecký způsob diagnózy dětí.*** To napomáhá přesnějším a včasnějším diagnózám, a proto lze dětem poskytnout náležitou péči.

CO NADACE PRF DĚLÁ PRO DĚTI S PROGERIÍ?

* Rekurentní de novo bodové mutace v lamin A vyvolávají Hutchinsonův-Gilfordův progerický syndrom, *Nature*, svazek 423, 15. květen, 2003.

Nadace Progeria Research Foundation **financuje lékařský výzkum** zaměřený na vývoj léčby progerie. Nadace PRF má rovněž vlastní **buněčnou a tkáňovou banku** poskytující biologický materiál, který výzkumní pracovníci potřebují ke svým experimentům. Nadace PRF dále vytvořila **lékařskou a výzkumnou databázi** s účelem předávat lékařům a postiženým rodinám lékařská doporučení k péči o srdce, správné výživě a k dalším lékařským otázkám, aby byla dětem umožněna lepší kvalita života. Nadále analyzujeme lékařské záznamy dětí s progerií, abychom mohli poskytnout informace jak těmto dětem nejlépe pomoci z lékařského hlediska a vytvářet vodítka pro nové možné způsoby léčby. V dubnu 2010 nadace PRF publikovala příručku **The Progeria Handbook** (Příručka k progerii) pro postižené rodiny a lékaře. Tato příručka pomáhá zodpovědět mnoho otázek pro děti s progerií po celém světě od základních faktů o zdravotním stavu až po doporučení ke každodenní péči a kompletní léčebné pokyny.



Nadace PRF se také podílí na **klinických studiích léků proti progerii**, při kterých se testují možné způsoby léčby. Nadace PRF k dnešnímu datu financovala a koordinovala tři klinické studie: první byla zahájena v květnu 2007 a všichni pacienti dokončili kontroly v prosinci 2009; druhá studie byla jednoměsíční studií probíhající v březnu 2009 a zjišťovala, zda se můžeme zabývat i větší populací, což jsme také učinili a poslední studie byla zahájena v srpnu 2009. Více podrobností naleznete na adrese www.progeriaresearch.org/clinical_trial.

CO MŮŽETE UDĚLAT PRO POMOC DĚTEM POSTIŽENÝM PROGERIÍ?

- **Věnujte finanční příspěvek.** K pokračování životně důležité činnosti nadace PRF jsou důležité finanční příspěvky. Žádný příspěvek není příliš malý ani příliš velký – při hledání léčby je dobrý každý dolar!
- **Věnujte svůj čas.** Dobrovolníci jsou také důležití pro náš úspěch. Zorganizujte speciální akci, jako je prodej pečiva nebo silniční závody, přeložte dokumenty pro postižené rodiny, pomozte s přípravou pošty – určitě pro vás najdeme něco, co bude odpovídat vašim časovým možnostem, vaší lokalitě a vašim schopnostem!
- **Věnujte služby nebo potřeby.** Podnikáte s tiskařskými nebo s kancelářskými potřebami? Jste počítačový mág, který nám může pomoci s Twitterem, FaceBookem, webovými stránkami a nebo i s dalšími způsoby zviditelnění on-line? Máte zkušenosti s podnikáním v neziskovém sektoru? To jsou jen ukázky z mnoha schopností, které nadace PRF potřebuje. Čím více práce můžeme zajistit na dobrovolné bázi, tím více peněz můžeme věnovat do výzkumu!
- **Zmiňujte se o nás a pokuste se získat své známé.** Znáte někoho, kdo by nám mohl pomoci? Řekněte svým přátelům, rodině a kolegům o nadaci PRF a o naší práci, kterou děláme. Lidé velmi často dávají příspěvky organizaci, když mají doporučení od někoho, koho znají. Tak řekněte o nás něco příznivého, doporučte prohlédnout si naše webové stránky na adrese www.progeriaresearch.org a kontaktujte nás na adrese: info@progeriaresearch.org