

Progeria Medya Bilgilendirme

Progeria Nedir?

Hutchinson-Gilford Progeria Sendromu (HGFS) olarak da bilinen Progeria, çocuklarda hızla yaşlanmaya sebep olan ve nadir görülen ölümcül genetik bir hastalıktır. Yunancadan türetilen Progeria “erken yaşlanma” anlamına geliyor. Hastalığın farklı türleri mevcutken en yaygın görüleni adını hastalığa İngiltere’de teşhis koyan Dr. Jonathan Hutchinson ve Dr. Hasting Gilford’un soy isimlerinden alan Hutchinson-Gilford Progeria Sendromu’dur.(1886 yılında Dr. Jonathan Hutchinson ve 1897 yılında Dr. Hasting Gilford)

Progeria Ne Kadar Yaygın?

Progeria yeni doğan 4-8 milyon çocuktan birinde görülüyor ve her iki cinsiyeti ve tüm ırkları da eşit derecede etkiliyor. PRF, şu ana kadar 14’ü Amerika’da olmak üzere 29 ülkede 52 çocuk ile iletişim halinde.

Progeria’nın Özellikleri Nelerdir?

Çocuklar sağlıklı görünerek dünyaya gelmelerine rağmen, 18.-24. aylar arasında hızlandırılmış yaşlanma hastalığı Progeria’nın birçok belirtisi görülmeye başlanıyor. Progeria’nın belirtileri; gelişim bozukluğu, kilo ve saç kaybı, yaşlı görümlü deri, eklem sertliği, kalça çıkığı, ateroskleroz, kardiyovasküler (kalp) hastalığı ve felç. Çocuklar farklı etnik kökenlerden olmalarına rağmen dikkat çekici bir şekilde benzer görünüme sahiptirler. Progeria hastası çocuklar ortalama 13 yaşında (8-21 yaş arasında değişebiliyor) genellikle ateroskleroz (kalp krizi ve felç) nedeniyle ölmektedir.

Progeria’nın Yaşlanma ile İlişkisi Nedir?

Progeria hastası çocuklar genetik olarak erken ileri derecede kalp hastalıklarına maruz kalıyorlar. Dünya çapındaki ölümlerin neredeyse çoğu kalp hastalıkları nedeniyle oluşmaktadır. Kalp hastalığı sahibi herhangi bir kişi gibi Progeria hastası çocuklarda ortak olarak yüksek kan basıncı, felç, düşük kan akışına bağlı kalp ve göğüs ağrısı, kalp büyümesi ve kalp yetmezliği gibi yaşlanma ile ilişkili semptomlar görülmektedir. Progeria’ya çare bulmak, sadece bu çocuklara yardımcı olmayacak, aynı zamanda doğal yaşlanma sürecindeki milyonlarca yetişkinin yaşadığı kalp hastalığı ve felç tedavisinde anahtar rol oynayacak.

Progeria’nın Nedeni Nedir?

Progeria’nın klasik türü olan HGFS’nin ortaya çıkmasının nedeni mutasyona uğramış LMNA (lamin-a olarak okunur) genidir. LMNA geni hücrenin çekirdeği ile birlikte yapısal iskelesini tutan Lamin A proteinini üretiyor. Araştırmacılara göre kusurlu Lamin A proteini, çekirdeği dayanıksız hale getiriyor ve bu hücresel instabilite Progeria hastalığındaki erken yaşlanmaya neden oluyor. Progeria Araştırma Vakfı Genetik Konsorsiyumuna bağlı bir grup bilim adamı Ekim 2002’de Progeria genini keşfetti ve Nisan 2003 yılında PRF liderliğinde hastalığa LMNA geninin mutasyonunun neden olduğu açıklandı.

Progeria Nasıl Teşhis Edilir?

Hastalığa neden olan gen mutasyonu saptandığı için hastalığa yakalanan çocukların tanısı için kesin olarak bilimsel bir yol bulunmuştur ve çocukların mümkün olduğu kadar kısa sürede uygun bakıma ulaşmaları sağlanmıştır. PRF bünyesinde gerçekleştirilen Teşhis Test Programı HGPS'ye yol açan genetik değişim ya da genetik mutasyonu saptamaktadır. İlk klinik değerlendirmeden sonra (çocuğun fiziksel görünümü ve tıbbi geçmişine dayalı) çocuktan alınan kan örneği, hastalığa neden olan mutasyonlu gen için test ediliyor.

İlaç Tedavisi: FTI'lar Progeria İçin Nasıl Çalışıyor?

Hastalığa neden olan LMNA gen mutasyonu Lamin A proteinini hücre zarına bağlayan küçük bir protein dizisini (farnesyl grubu olarak adlandırılan) uzaklaştırmak için teşhis alanını değiştirir. Sonuç olarak mutasyona uğramış Lamin A (progerin) proteini zara takılıp kalır ve hücre fonksiyonuna zarar verir. Farnesyltransferase inhibitörleri (FTI) Lamin A gibi proteinler farnesyl grubunun eklenmesine engel olan bir ilaç sınıfıdır. Bu nedenle mutasyonlu Lamin A molekülleri hücre zarının içine eklenemiyor ve hasara sebep oluyor. FTI'lar mutasyondan kaynaklanan hasarı tamir etmiyor, hücre zarının içine ekliyor.