

HUTCHINSON-GILFORD PROGERIA SYNDROME HÄUFIG GESTELLTE FRAGEN(FAQ)

WAS IST PROGERIA?

Progeria, auch Hutchinson-Gilford-Syndrom (HGPS) genannt, ist ein äußerst seltener Gen-Defekt, der in den ersten zwei Lebensjahrzehnten zum Tod führt. Auffälligstes Merkmal ist das frühzeitige Altern der Kinder, das zwischen fünf bis zehn Mal schneller als bei Menschen ohne Progeria verläuft. Der Name der Krankheit stammt aus dem Griechischen und bedeutet wörtlich „frühes Alter“. Es gibt zwar verschiedene Formen von Progeria, am häufigsten tritt allerdings das so genannte Hutchinson-Gilford-Syndrom (HGPS) auf. Die Krankheit wurde nach den Medizinern benannt, die es in England zuerst beschrieben: erstmals 1886 von Jonathan Hutchinson und 1897 von Hastings Gilford.

WIE HÄUFIG KOMMT PROGERIA VOR?

Statistisch gesehen erkrankt unter vier bis acht Millionen Neugeborenen etwa ein Kind an Progeria. Es gibt ungefähr 200 – 250 Kindern mit Progeria weltweit. Beide Geschlechter sind gleichermaßen betroffen. Seit der Entwicklung der Progeria Research Foundation in 1999, haben wir Kinder in über 40 Ländern mit Progeria leben, gefunden. In vergangenen 15 Jahren wurden Progeria-Fälle auf der ganzen Welt bekannt, unter anderem in:

Algerien	Kuba	Irland	Peru	Spanien
Argentinien	Dänemark	Israel	Philippinen	Schweden
Australien	Dominikanische Republik	Italien	Polen	Schweiz
Österreich	Ägypten	Japan	Portugal	Türkei
Belgien	England	Libyen	Puerto Rico	Vereinigte Staaten
Brasilien	Frankreich	Mexico	Rumänien	Venezuela
Kanada	Deutschland	Morokko	Serbien	Vietnam
China	Indien	Niederlande	Südafrika	
Columbia		Pakistan	Südkorea	



WAS SIND DIE BESONDERHEITEN VON PROGERIA?

Obwohl Kinder mit Progeria bei der Geburt gesund aussehen, werden viele Anzeichen von Progeria im ersten Lebensjahr bei den meisten Kindern sichtbar.

Typische Symptome sind unter anderem mangelndes Wachstum, Gelenksteifheit, Haarausfall, Gewichts- und Haarverlust, Hüftgelenksluxationen, Arterienverkalkung und Herzkrankheiten und -infarkte. Wenn die Kinder älter werden, leiden sie an Knochenschwund, allgemeine Arterienverkalkung, kardiovaskuläre Herzkrankheit und Schlaganfälle. Trotz unterschiedlicher ethnischer Herkunft haben die Kinder ein erheblich gleiches Erscheinungsbild. An Progeria leidende Kinder sterben durchschnittlich mit 13 Jahren an Arterienverkalkung (Herzinfarkte oder Schlaganfälle).

WAS HAT PROGERIA MIT DEM ALTERN ZU TUN?

Wir wissen, dass eine biologische Ueberlappung zwischen den Kindern mit Progeria und der allgemeinen Altersbevoelkerung existiert. Jeder von uns produziert eine kleine Menge von Progerin, das Protein, welches die Krankheit verursacht. Wir produzieren viel weniger als ein Kind mit Progeria, aber das Progerin entwickelt sich ueber eine Lebenszeit und ist teilweise verantwortlich fuer die Apekte des Alterns wie Arterienverkalkung. Progerin ist auch mit der Telomer Dysfunktion verbunden. Telomeres sind Proteine, die eine grosse Rolle in Zellalterung spielen. Kinder mit Progeria sind genetisch zu vorzeitigen, progressiven Herzkrankheiten veranlagt. Betroffene sterben fast ausschließlich durch die weitverbreitete Herzerkrankung, **die Haupttodesursache weltweit.**⁺ Dementsprechend ist die Erforschung von Progeria immens wichtig. **Indem Behandlungsmöglichkeiten für Progeria gefunden werden, helfen diese nicht nur den Kindern, sondern könnten möglicherweise ebenfalls der Schlüssel sein bei der Behandlung von Millionen von Erwachsenen, die unter Herzerkrankungen oder einem Herzinfarkt leiden, bedingt durch den natürlichen Alterungsprozess.**

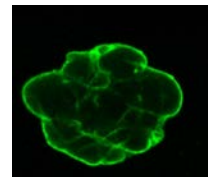
WAS IST DER AUSLÖSER VON PROGERIA?

HGPS, die klassische Form von Progeria, wird durch eine Mutation im so genannten LMNA-Gen ausgelöst. Das LMNA-Gen produziert das Lamin A-Protein, welches das Grundgerüst bildet, das den Zellkern zusammenhält.

Wissenschaftler gehen heute davon aus, dass das defekte Lamin A-Proteine den Zellkern destabilisiert und diese Zell-Instabilität das Altern in Form von Progeria beschleunigt.

Wissenschaftler der Progeria Research Foundation (PRF) waren die treibende Kraft bei dem Auffinden des verantwortlichen Gens, das Progeria auslöst. Es gelang einer Gruppe führender Wissenschaftler der Progeria Research Foundation, das Progeria-Gen zu isolieren. In April 2003 führte PRF die Bekanntmachung dieser Genentdeckung, die im führenden wissenschaftlichen Journal *Nature*[❖] erschien:

“Die Isolierung von dem Progeria-Gen ist eine bedeutende Errungenschaft für die medizinische Forschungsgemeinschaft” sagte Dr. Francis Collins, Direktor von der National Institutes of Health und Mitentdecker des Progeria-Gens, *“Die Entdeckung des Gens bringt nicht nur den Kindern mit Progeria und ihre Familien Hoffnung, sondern könnte ebenfalls ein Licht auf das Phänomen des Alterns werfen und Herz-Kreislauf-Erkrankunge.”*



Progeria cell nucleus

WIRD PROGERIA VON DEN ELTERN AN DAS KIND VERERBT?

HGPS wird normalerweise nicht vererbt in einer Familie. Die Genveränderung ist fast immer ein seltener Zufall. Kinder mit anderen “Progeroid-Symptomen”, die nicht HGPS sind, können möglicherweise vererbare Krankheiten sein.

* Andere Progeroid Syndrome schließen das Werner-Syndrome ein, auch bekannt als “Erwachsenen Progeria”, macht sich erst in der Pubertät bemerkbar und die Lebensdauer reicht bis in den Vierzigern und Fünfzigern.

♦ For Eine Karte verzeichnet die Wohnorte der Kinder mit Progeria. Die Karte finden Sie hier: www.progeriaresearch.org/meet_the_kids.html

+ “Die zehn häufigsten Todesursachen” herausgegeben von der Weltgesundheitsorganisation, aktualisiert in November 2008 (World Health Organization - WHO).

❖ “Recurrent de novo point mutations in lamin A cause Hutchinson-Gilford Progeria Syndrome”, *Nature*, Vol. 423, May 15, 2003.

HGPS ist jedoch eine "sporadisch autosomal-dominante" Mutation – sporadisch, weil es seine neue Veränderung innerhalb der Familie darstellt, und dominant, weil nur eine Kopie des Gens verändert werden muss um das Symptom aufzuweisen. Die Chancen für Eltern, die bisher noch kein Kind mit Progeria hatten, ein Kind mit Progeria zu bekommen liegen bei 1 zu 4-8 Millionen. Für Eltern von einem Progeria Kind ist die Wahrscheinlichkeit, dass sie erneut ein Progeria Kind bekommen könnten bedeutend höher – etwa 2-3%. Woher kommt diese Steigerung? Dies liegt daran, dass ein Elternteil die genetische Mutation für Progeria in kleinen Proportionen in seinen Zellen enthält, aber selbst nicht an Progeria erkrankt ist. Es gibt Schwangerschaftsuntersuchungen um genetische LMNA Veränderungen aufzuspüren, welches HGPS verursacht.

WIE WIRD PROGERIA DIAGNOSTIZIERT?

Dank der Identifizierung der Genmutation hat die Progeria Research Foundation einen **Diagnose Test Programm** zur Verfügung gestellt. Nun können spezifische Genveränderungen oder Mutationen in dem Progeria-Gen gesichtet werden, das zu HGPS führt. Nach einer ersten klinischen Beurteilung bezüglich des

Erscheinungsbilds und der Vordiagnosen wird eine Blutprobe des Kindes auf das Progeria-Gen getestet.

Jetzt gibt es definitiv eine wissenschaftliche Methode zur Diagnose von Progeria bei Kindern. Dies bedeutet eine zuverlässigere und frühere Diagnose, so dass die Kinder angemessen behandelt werden können.

WAS LEISTET DIE PRF IN DER FORSCHUNG ZU EINEM ZUKUNFTIGEM HEILMITTEL UND WIE HELFEN SIE DEN KINDERN?

Die Progeria Research Foundation **fördert die medizinische Forschung** mit dem Ziel Behandlungsmöglichkeiten und eine Heilung für Progeria zu finden. Die PRF verfügt ebenfalls über eine eigene **Zell- und Gewebedatenbank**. Diese Datenbank versorgt die Forscher und Wissenschaftler mit dem biologischen Material für ihre Experimente.

Zusätzlich hat die PRF eine **Medizin- und Forschungsdatenbank** eingerichtet um Medizinern und Familien mit medizinischen Empfehlungen für Herzkrankheiten, Ernährung und andere medizinische Hilfen zu versorgen, damit die Lebensqualität der Kinder gesteigert wird.

Wir analysieren ständig die medizinischen Akten der Progeria Kinder, so dass wir Informationen zur Verfügung stellen können wie die Kinder medizinisch am besten versorgt werden und um mögliche Hinweise für neue Behandlungsmethoden zu gewinnen. Im April 2010, veröffentlichte

The Progeria Handbook, ein Handbuch für Familien und Ärzte. Das Handbuch enthält neben grundsätzliche Gesundheitsfaktoren, Empfehlungen für die tägliche Pflege bis hin zu ausführlichen Behandlungsrichtlinien. Das Handbuch hilft viele Fragen über Progeria zu beantworten für alle Betroffenen auf der ganzen Welt. Das Handbuch ist in Englisch, Spanisch und Portugiesisch erhältlich. Zudem ist die PRF an die **Erprobung von Progeria Medikamenten** beteiligt, um mögliche Behandlungen zu testen. Bis heute hat die PRF drei klinische Versuchsreihen gefördert und mitorganisiert. Bitte wenden Sie sich an www.progeriaresearch.org/clinical_trial fuer mehr Einzelheiten. Geschichte wurde im September 2012 mit derdas Erste begann in Mai 2007 und alle Patienten haben ihre Besuche in Dezember 2009 abgeschlossen; das Zweite hatte eine einmonatige Testdauer im März 2009 um heraus zu finden ob wir voran schreiten könnten mit eine größere Anzahl Menschen, was wir dann auch taten. Und im August 2009 begann die letzte Versuchsreihe, mehr Informationen gibt es unter:

www.progeriaresearch.org/clinical_trial for more details.

WAS KÖNNEN SIE TUN UM KINDERN MIT PROGERIA ZU HELFEN?

- *Helfen Sie mit einer Geldspende.* Geldspenden werden laufend benötigt um die lebensnotwendige Arbeit der PRF weiter zu führen. Kein Geldbetrag ist zu wenig oder zu viel – jeder Dollar zählt bei unserer Mission eine Heilung zu finden! Spenden werden akzeptiert bei www.progeriaresearch.org/ways_to_donate.html
- *Spenden Sie etwas von Ihrer Zeit.* Freiwillige sind ebenso bedeutend für den Erfolg von PRF. Sie könnten eine Wohltätigkeitsveranstaltung abhalten, zum Beispiel Kuchen und Torten verkaufen, einen Lauf organisieren für den guten Zweck; Texte für die Familien übersetzen, helfen Emails zu schreiben – wir finden gerne etwas, das zu Ihnen und Ihrem Wohnort passt und Ihre Talente berücksichtigt! ! Besuchen Sie www.progeriaresearch.org/get_involved.html zu sehen wie Sie helfen koennen.
- *Spenden Sie eine Dienstleistung oder anderes.* Besitzen Sie Ihre eigene Druckerei oder haben einen Laden für Bürobedarf? Sind Sie ein Computer Experte und könnten uns mit unseren Twitter, FaceBook und Webseite helfen oder anderen Online Seiten? Arbeiten Sie selbst für eine gemeinnützige Organisation? Dies sind nur ein paar Beispiele wie viele Talente und Verbindungen die PRF benötigt. Je mehr Aufgaben ehrenamtlich geleistet werden, desto mehr Geld können wir in die Forschung von Progeria investieren zum Wohle der Kinder!
- *Nutzen Sie Ihre Verbindungen und erzählen Sie anderen von Progeria und PRF. Kennen Sie jemand der helfen könnte?* Erzählen Sie Ihren Freunden, Familie und Arbeitskollegen von PRF und die bemerkenswerte Arbeit, die wir leisten! Oft sind viele Menschen eher bereit eine Spende zu geben, wenn ihnen die Organisation empfohlen wurde. Also legen Sie ein gutes Wort für uns ein und weisen Sie auf unsere Webseite: www.progeriaresearch.org, und nehmen Sie Kontakt mit uns auf unter: info@progeriaresearch.org. Folgen Sie uns auf Twitter@progeria, “like” uns auf Facebook at www.facebook.com/home.php?#!/ProgeriaResearch, and kontaktieren Sie uns bei info@progeriaresearch.org.

ZUSAMMEN WERDEN WIR EINE HEILUNG FINDEN!