



ハッチンソン・ギルフォード・プロジェリア症候群

よくある質問

プロジェリアって何？

ハッチンソン・ギルフォード・プロジェリア症候群（通称プロジェリア、またはHGPS）はとても珍しい子どもの遺伝子病で、“老い”を早め、死に至る病気です。* “プロジェリア”という名前は“早老”という意味をもつギリシャ語に由来します。プロジェリアには色々な種類がありますが、一番典型的なものがHGPSです。この病気は1886年にジョナサン・ハッチンソン医師が、1897年にヘイステイニングス・ギルフォードに発見されたことからこの病名がつけました。

● プロジェリアの頻度は？

プロジェリアは400-800万人に1人の赤ちゃんに発症します。世界中で200-250人の子供がプロジェリアであると推測されており、性別・人種に関係なく発症します。プロジェリア研究機関は1999年に設立以来、世界40カ国以上のプロジェリアの子どもたちと出会っています。◆

● プロジェリアの特徴は？

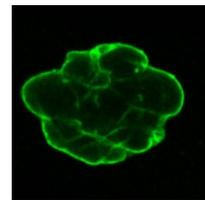
プロジェリアを発症する子供は生まれた時は健康に見えますが、生後1年で様々なプロジェリアの症状がでてきます。プロジェリアのサインとして、発育不全、体脂肪や髪の毛の減少、皮膚の老化、関節のこわばりがあります。人種に関わらず、プロジェリアの子ども達の外見は非常によく似ています。子ども達の成長につれ、骨粗鬆症、動脈硬化、心疾患、脳梗塞などを発症し、**13歳前後で動脈硬化（心筋梗塞や脳梗塞）により亡くなっていきます。**

● プロジェリアの原因は？

HGPSの原因はLMNA（ラミンA）と呼ばれる遺伝子の変異です。LMNA遺伝子はラミンAという細胞核の骨格となるタンパク質を作ります。しかし変異遺伝子によって出来たラミンAタンパク質はプロジェリンと呼ばれ、プロジェリアの原因となってしまいます。

プロジェリンは細胞核を不安定にして身体の老いを早め、プロジェリア症状を引き起こします。

PRFが原因遺伝子を特定する活動を推進してきたことで、PRF共同研究企業の研究者らがプロジェリア遺伝子の分離を成功させ、2003年4月のNature誌上で発表されました。◇



アメリカ国立衛生研究所所長のプロジェリア遺伝子を発見したフランシス・コリンズ医師は次のようにコメントしました。“プロジェリア遺伝子の分離は医学分野において大きな業績である。この発見はプロジェリアの子ども達やその家族に希望を与えただけでなく、老化や心臓病に対しても光を当てることになった。”

*プロジェリアには、大人のプロジェリアとして知られるワーナー症候群もあります。10代後半で発症、寿命は40-50年くらいです。

◆プロジェリアの子ども達が住んでいる地域は www.progeriaresearch.org/meet_the_kids.html の地図で見ることが出来ます。

◇Nature, Vol.423, "Recurrent de novo point mutations in lamin A cause Hutchinson-Gilford Progeria Syndrome". 2003年5月15日掲載

■ プロジェリアは老化とどう関係があるの？

これまでで、プロジェリアの子ども達と通常の老化は生物的には一致していることが分かりました。私たちは全員、プロジェリアの原因である**プロジェリン**を作っています。その量はプロジェリアの子ども達と比べると本当に少ないです。プロジェリンは生きている間に蓄積されていきますが、動脈硬化のような老化現象と関わっているかもしれないのです。また、プロジェリンはテロメアという細胞老化に関わるタンパク質の機能障害にも関わっています。

プロジェリアの子どもたちは遺伝子的に老化が早められ心臓病が進行します。この子ども達にとって命を落とす主な原因である**心臓病は、世界でも主な死因の一つ**です。ですから、プロジェリア研究が大きく必要とされている研究であることがわかります。**プロジェリアの治療法を見つけることは、この子どもたちのためだけでなく、通常の老化に伴った心臓病や脳梗塞を抱える何百万人もの人のためにもなるのです。**

■ プロジェリアは親から子に遺伝するの？

HGPS は通常、家族内で遺伝することはありません。遺伝子の突然変異が発生する確率がものすごく低いからです。HGPS 以外のタイプの"プロジェリア"は家族内で遺伝することもあります。HGPS の変異は"常染色体優性の突然変異"と呼ばれています。• "突然変異"、これは家族内で初めて起こった変異ということです。また、"優性"というのは、遺伝子が2コピーあるうちの1コピーの変異だけで発症するためです。プロジェリアの子供を持ったことのない両親にプロジェリアの子供が生まれる確率は**400-800 万分の1**です。ところがプロジェリアの子供を既に持つ両親の次の子供にプロジェリアが発症する確率は**2-3%**と高くなります。どうしてでしょう？これは"モザイク"と呼ばれる現象で、片方の親がプロジェリアを発症していなくても、細胞にごくわずかな割合でプロジェリアの変異が存在しているためです。この場合、出生前診断で LMNA 遺伝子テストによって発見が可能です。

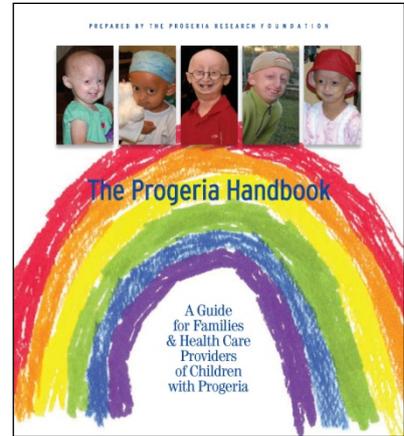
■ プロジェリアはどうやって診断されるの？

すでに原因遺伝子は特定されていて、プロジェリア研究機関は**診断テストプログラム**を持っています。これによって HGPS の原因となる特定の遺伝変異を見つけることが出来ます。まず、診察によって子どもの外見的特徴や診療記録を診たあと、血液検査を行います。**現在は確実な科学的診断が可能となっているので、子どもたちに、より正確かつ早期に診断をし適切なケアを行うことが出来るのです。**

- **PRF** は将来に向けどのような研究をしているの、そしてどのようにプロジェリアの子どもたちの役に立っているの？

プロジェリア研究機関は、プロジェリア研究を推進するために**医療研究基金**を持っています。また研究員たちが研究に必要な生体材料を備えた独自の**細胞組織バンク**も持っています。さらに、**PRF** は**医療研究データベース**を立ち上げ、プロジェ

リア患者が生活の質を向上できるように、医師やその家族に心臓のケア、栄養バランス等の情報を共有できるようにしました。医療面で最善のサポートと新しく期待されている治療法について理解が深まるような情報を供給できるように、私たちは患者たちの診療記録の分析を続けています。**2010年4月**には、プロジェリア・バンドブックを患者家族と医師のために作りました。世界中でプロジェリアに苦しむ人の疑問に答えられるように、病気に関する基礎的知識から、デイリーケアのことまで幅広く書いてあります。このハンドブックは英語、スペイン語、ポルトガル語に訳されています。



PRF は現在期待されている治療法の臨床試験を行っています。これまで**3**つの臨床試験を行ってきました。詳細については、www.progeriaresearch.org/clinical_trialをご覧ください。**2012年9月**、ファーネシルトランスファレーズ阻害剤（以下**FTI**）を使った**最初の臨床試験**で歴史が大きく動きました。**PRF** はプロジェリア治療につながる他の薬についても引き続き研究を続けています。

プロジェリアの子どもたちのために何ができる？

- ▶ **寄付をする。**PRF の働きを続けるにはお金が必要です。寄付の額に関係なく、私たちの治療研究のためになるのです！オンラインでの寄付はここから'
www.progeriaresearch.org/ways_to_donate.html
- ▶ **ボランティアをする。**PRF が成功するためにはボランティアも必要です。イベントでケーキを売ったり、家族宛ての手紙を訳したり、あなたの時間と移動の負担にならずに、あなたの特性を活かせるボランティアがあります。詳しくは、
www.progeriaresearch.org/get_involved.html まで。
- ▶ **特技を活かして貢献する。**物品供給や、印刷会社などを経営していませんか？またはツイッター、フェイスブック、ホームページ作成など詳しくありませんか？非営利団体で働いた経験はありませんか？これは PRF で必要としているたくさんの人材のいくつかの例です。奉仕者が集まれば集まるほど、私たちは治療研究を重ねていくことができます。
- ▶ **たくさんの人に広める。**周囲に **PRF** の役に立ちたいと思っている人はいませんか？お友達、家族、同僚の人に **PRF** について教えてあげてください。知っている人から **PRF** について聞くことで、役に立ちたいと思ってくれる人が増えてくれることを私たちは望んでいます。その際には、私たちのウェブサイト：www.progeriaresearch.org、ツイッター：[@progeria](https://twitter.com/progeria)、フェイスブック：www.facebook.com/home.php?#!/ProgeriaResearch、連絡先：info@progeriaresearch.org も教えてあげてください。

“共に”治療法を見つけよう！