

PROJEKT Progeria Pressemappe
KUNDE GHPR
AN Spectrum
VON fischerAppelt
KOPIE AN Empfänger eingeben

Textentwurf | 17.08.09

Factsheet: Alles über Progeria

Was ist Progeria

Progeria, auch Hutchinson-Gilford-Syndrom (HGFS) 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 (HGFS) auf. Die Krankheit wurde erstmals 1886 von den Medizinern Jonathan Hutchinson und Hastings Gilford beschrieben.

Wie verbreitet ist Progeria?

Statistisch gesehen erkrankt unter vier bis acht Millionen Neugeborenen etwa ein Kind an Progeria. Beide Geschlechter sind gleichermaßen betroffen. In den vergangenen 15 Jahren wurden Progeria-Fälle auf der ganzen Welt bekannt, unter anderem in Algerien, Argentinien, Australien, China, Deutschland, Frankreich, Großbritannien, Israel, Italien, Kanada, Kuba, Mexiko, den Niederlanden, Österreich, Polen, Puerto Rico, Süd-Afrika, Süd-Amerika, Venezuela, Vietnam, in der Schweiz, der Türkei und den USA.

Was sind die Besonderheiten von Progeria?

Kinder mit Progeria weisen bei der Geburt keine Merkmale der Krankheit auf und entwickeln erst zwischen 18 und 24 Monaten erste Anzeichen des beschleunigten Alterns. Typische Symptome sind unter anderem Gelenksteifheit, Haarausfall, Gewichtsverlust, Hüftgelenksluxationen, Arterienverkalkung und Herzkrankheiten und -infarkte. Trotz unterschiedlicher ethnischer Herkunft haben die Kinder ein erheblich gleiches Erscheinungsbild. An Progeria leidende Kinder sterben mit durchschnittlich 13 Jahren an Arterienverkalkung.

Was hat Progeria mit Altersforschung zu tun?

Kinder mit Progeria sind genetisch anfällig für frühzeitige und schnell fortschreitende Herzkrankheiten. Diese stellen die Haupttodesursache dar. Wie bei erwachsenen Patienten mit Herzkrankheiten treten auch bei Kindern mit Progeria Bluthochdruckprobleme, Schlaganfälle, Angina und ein vergrößertes Herz auf. Daher hilft die Erforschung von Progeria nicht nur den betroffenen

erstellt von/am

/ 10.08.09

geprüft von/am

Kürzel/Datum eingeben

freigegeben von/am

Kürzel/Datum eingeben

Kindern, sondern auch Millionen von Erwachsenen mit Herzkrankheiten und anderen altersbedingten Beschwerden.

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. Im Oktober 2002 und April 2003 gelang es einer Gruppe führender Wissenschaftler der Progeria Research Foundation, das Progeria-Gen zu isolieren. Sie gehen heute davon aus, dass defekte Lamin A-Proteine den Zellkern destabilisieren und diese Zell-Instabilität das Altern in Form von Progeria beschleunigt.

Bei Progeria verändert die Lamin A-Mutation die Erkennungsstelle für die Beseitigung einer kleinen Proteinsequenz (eine Farnesyl-Gruppe, die das Lamin A-Protein in die Zellmembran einschleust). Dadurch verbleibt das mutierte Lamin A-Protein (Progerin) in der Membran und beeinträchtigt so die Zellfunktion. Farnesyltransferase-Inhibitoren sind Medikamente, die verhindern, dass sich eine Farnesyl-Gruppe an Proteine wie Lamin A anlagern kann. Daher kann sich das mutierte Lamin A-Molekül nicht in der Membran einnisten und sie beschädigen. Farnesyltransferase-Inhibitoren reparieren nicht den von der Mutation ausgelösten Defekt, sie verhindern lediglich das Einnisten in die Zellmembran.

Wie wird Progeria diagnostiziert?

Dank der Identifizierung der Genmutation ist es gelungen, einen wissenschaftlichen Diagnoseweg zu entwickeln und erkrankte Kinder so früh wie möglich zu behandeln. Nach einer ersten klinischen Beurteilung bezüglich des Erscheinungsbilds und der Vordiagnosen wird eine Blutprobe des Kindes auf das Progeria-Gen getestet.

Quellennachweis: Nature, Vol. 423, 15. Mai 2003