

HATČINSON-GILFORDOV PROGERIJA SINDROM ČESTO POSTAVLJANA PITANJA

ŠTA JE PROGERIJA?

Hatčinson-Gilfordov sindrom, "Progerija" ili "HGPS" je redak, smrtonosni, genetski poremećaj koga karakteriše pojava ubrzanog starenja kod dece. Ime je izvedeno iz grčkog jezika i znači "prevremeno star." Iako postoje različiti oblici progerije*, tipični oblik je Hatčinson-Gilfordov sindrom koji je ime dobio po doktorima koji su ga prvi put opisali u Engleskoj: 1886 godine dr Džonatan Hatčinson, i 1897. godine dr Hejstings Gilford.

KOLIKO ČESTO SE JAVLJA PROGERIJA?

Progerija pogađa otprilike jedno u 4 do 8 miliona novorođenčadi. Podjednako pogađa oba pola i sve rase. U proteklih 15 godina, slučajevi dece sa progerijom zabeleženi su širom sveta♦, uključujući sledeće zemlje:

Alžir	Egipat	Japan	Meksiko	Srbija
Argentina	Engleska	Južna Afrika	Nemačka	Španija
Australija	Filipini	Južna Koreja	Pakistan	Švajcarska
Austrija	Francuska	Libija	Peru	Švedska
Belgija	Holandija	Kanada	Poljska	Turska
Brazil	Indija	Kina	Portoriko	Venecuela
Danska	Irska	Kolumbija	Portugalija	Vijetnam
Dominikanska Republika	Italija	Kuba	Rumunija	
	Izrael	Maroko	SAD	



KOJE SU ODLIKE PROGERIJE?

Iako po rođenju izgledaju zdravo, kod većine dece obolele od progerije znaci bolesti počinju da se ispoljavaju tokom prve godine života. Simptomi progerije uključuju usporen rast, gubitak masti u telu i kose, kožu koja izgleda staro, ukočenost zglobova, dislokaciju kukova, generalizovanu aterosklerozu, kardiovaskularne (srčane) bolesti i izliv krvi na mozak. Obolela deca izgledaju zapanjujuće slično, iako potiču iz različitih etničkih grupa. **Deca sa progerijom umiru od ateroskleroze (bolest srca) u proseku u trinaestoj godini** (s tim da uglavnom požive od 8 do 21 godine).

KAKO JE PROGERIJA POVEZANA SA STARENJEM?

Deca sa progerijom imaju genetske predispozicije za rano dobijanje progresivne bolesti srca. Smrt nastupa skoro uvek usled **bolesti srca, koja je vodeći uzrok smrti u svetu**.⁺ Kao i svi oboleli od bolesti

* Ostali progeroidni simptomi uključuju Vernerov sindrom, poznat i kao "progerija odraslih", koji se ne ispoljava sve do poznih tinejdžerskih godina i sa kojim se može živeti i do 40 ili 50 godina.

♦ Da biste videli gde žive obolela deca, molimo Vas posetite www.progeriaresearch.org/meet_the_kids.html

⁺ Informator Svetske zdravstvene organizacije br. 310, "Deset najčešćih uzroka smrti" (ažuriran novembra 2008. godine)

srca, deca sa progerijom se suočavaju sa visokim krvnim pritiskom, izlivom krvi na mozak, anginom (bolovi u grudima usled slabog dotoka krvi u srce), uvećanim srcem, zastojećem srca i svim simptomima povezanim sa starenjem.

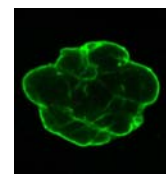
Stoga postoji velika potreba za proučavanjem progerije. **Nalaženje leka za progeriju bi pomoglo ne samo oboleloj deci, već i lečenju miliona odraslih koji boluju od izliva krvi na mozak ili bolesti srca povezanih sa prirodnim procesom starenja.**

ŠTA UZROKUJE PROGERIJU?

HGPS izaziva mutacija gena pod nazivom LMNA (izgovara se "lamin-a"). LMNA gen proizvodi protein Lamin A, koji je strukturna podrška koja drži jezgro ćelije. Naučnici sada veruju da oštećeni protein Lamin A čini jezgro nestabilnim. Ta nestabilnost ćelije dovodi do procesa preuranjenog starenja kod progerije.

FIP (Fondacija za istraživanje progerije, eng. *Progeria Research Foundation – PRF*) je bila pokretačka sila pri otkrivanju gena odgovornog za progeriju. Grupa uglednih naučnika Genetskog konzorcijuma FIP-a uspeła je da izoluje gen progerije i u aprilu 2003. godine, FIP je izdala saopštenje koje je objavljeno u uglednom naučnom žurnalu *Nature* (Priroda)*.

"Izolovanje gena progerije je veliko dostignuće za zajednicu medicinskih istraživača," rekao je dr Frensis Kolins, direktor Nacionalnog zdravstvenog instituta i jedan od ljudi zaslužnih za otkriće gena progerije, *"Ovo otkriće ne samo da daje nadu deci i porodicama pogođenima progerijom, već nam može razjasniti fenomene starenja i kardiovaskularnih bolesti."*



Jezgro ćelije progerije

DA LI SE PROGERIJA PRENOSI SA RODITELJA NA DETE?

HGPS se obično ne prenosi s kolena na koleno. Promena na genu je gotovo uvek slučajna pojava, i to veoma retka. Deca sa drugim tipovima "progeroidnih" sindroma koji nisu HGPS mogu imati bolesti koje se prenose u porodici. Ipak, HGPS je "sporadična autosomalna dominantna" mutacija – sporadična zato što je to nova promena u toj porodici, a dominantna zato što samo jedna kopija gena treba da se izmeni da bi došlo do razvoja sindroma. Za roditelje koji nikada nisu imali dete sa progerijom, šanse da dobiju obolelo dete iznosi 1 u 4 do 8 miliona. Ali za roditelje koji su već imali dete sa progerijom, šanse da ga ponovo dobiju su znatno veće - oko 2-3%. Zašto dolazi do povećanja? Za ovo je zaslužna pojava zvana "mozaicizam", pri kojoj jedan roditelj ima genetsku mutaciju odgovornu za progeriju u malom delu svojih ćelija, ali ne boluje od progerije. Postoji mogućnost testiranja roditelja na genetsku promenu LMNA.

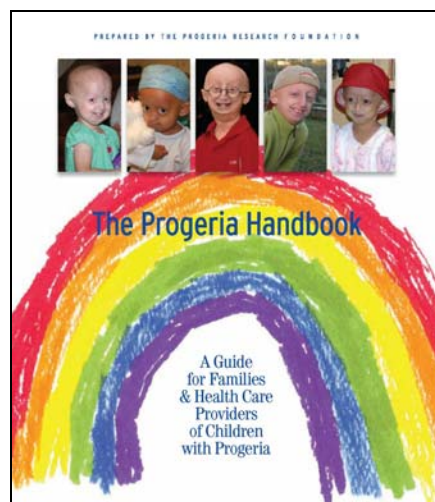
KAKO SE DIJAGNOSTIKUJE PROGERIJA?

Sada kad je mutacija gena otkrivena, Fondacija za istraživanje progerije sprovodi **program dijagnostičkog testiranja**. Sada možemo da vidimo određene genetske promene, ili mutacije, u genu progerije koje dovode do HGPS-a. Nakon prvobitne kliničke procene (gledajući izgled deteta i medicinske podatke), uzorak krvi deteta se testira na gen progerije. **Sada postoji konkretan, pouzdan način da se postavi dijagnoza kod dece.** To dovodi do tačnijih dijagnoza koje se mogu rano postaviti tako da se deci može obezbediti adekvatna nega.

ŠTA FIP ČINI DA POMOGNE DECI SA PROGERIJOM?

* "Recurrent de novo point mutations in lamin A cause Hutchinson-Gilford Progeria Syndrome", *Nature*, br. 423, 15. maj, 2003.

Fondacija za istraživanje progerije **finansira medicinska istraživanja** koja imaju za cilj razvoj leka za progeriju . FIP ima i svoju Banku ćelija i tkiva koja obezbeđuje biološki materijal za potrebe istraživanja i eksperimenata. Takođe, FIP je osnovala **Medicinsku i istraživačku bazu podataka** koja lekarima i porodicama obezbeđuje preporuke u vezi sa brigom o srcu, ishrani i drugim medicinskim pitanjima kako bi se deci obezbedio bolji kvalitet života. Mi nastavljamo da proučavamo medicinske nalaze dece sa progerijom da bismo saznali kako da im pomognemo i da bismo dobili smernice za potencijalne nove metode lečenja. U aprilu 2010. godine, FIP je objavio **Priručnik o progeriji** za porodice i lekare. Od osnovnih činjenica o zdravlju do opširnih uputstava o lečenju, priručnik odgovara na mnoga pitanja dece sa progerijom širom sveta.



FIP takođe učestvuje u **kliničkim studijama lekova za progeriju**, testirajući moguće metode lečenja. Do danas, FIP je finansirala i učestvovala u sprovođenju tri studije : prva je započeta u maju 2007. godine a svi pacijenti su završili sa tretmanima do decembra 2009. godine; druga studija je sprovedena tokom marta 2009. da bi se utvrdilo da li možemo da je proširimo na veći broj ljudi, i uspeći smo, tako da je najnovija studija počela u avgustu 2009. godine. Molimo Vas pogledajte www.progeriaresearch.org/clinical_trial za više informacija.

ŠTA VI MOŽETE DA UČINITE DA POMOGETE DECI SA PROGERIJOM?

- **Priložite nam novčanu donaciju.** Donacije su neophodne da bi FIP nastavio sa svojim radom. Nijedna donacija nije premala ili prevelika – svaki dinar je bitan u potrazi za lekom!
- **Donirajte svoje vreme.** Volonteri su takođe bitni za napredak FIP-a. Organizujte akciju poput prodaje kolača ili ulične trke; pomozite u prevođenju dokumenata za porodice ili sa slanjem podataka – pronaći ćemo za Vas nešto što odgovara Vašem rasporedu, lokaciji i znanju!
- **Donirajte svoje usluge i proizvode.** Da li imate firmu koja se bavi štampanjem ili prodajom kancelarijskog materijala? Da li ste stručnjak za računare koji nam može pomoći sa Tviterom, Fejsbukom, veb-sajtom i/ili drugim načinom promocije na internetu? Da li imate iskustva u neprofitnom razvoju? Ovo su samo neki od tipova saradnika koji su potrebni FIP-u. Što se više zadataka uradi na dobrovoljnoj bazi, više novca možemo da posvetimo istraživanju!
- **Razglasite svima i iskoristite svoja poznanstva.** Poznajete li nekoga ko može da pomogne? Recite svojim prijateljima, porodici i kolegama za FIP i divan posao koji radimo! Ljudi će često radije donirati nekoj organizaciji ako im je preporučio neko koga poznaju. Zato recite neku lepu reč o nama i kažite svima da posete naš veb-sajt www.progeriaresearch.org, i da nas kontaktiraju na info@progeriaresearch.org