

SYNDROME DE LA PROGERIA HUTCHINSON-GILFORD FOIRE AUX QUESTIONS

QU'EST-CE QUE LA PROGERIA?

Le Syndrome de la Progeria Hutchinson-Gilford (“Progéria”ou “HGPS”) est une maladie génétique rare et fatale caractérisée par un vieillissement accéléré chez l’enfant. Son nom est dérivé du Grec, et signifie “vieillesse précoce”. Il existe différentes formes de Progeria¹, mais la forme classique est le Syndrome de la Progeria Hutchinson-Gilford, du nom des premiers médecins à décrire cette maladie en Angleterre (1886 par le Dr. Jonathan Hutchinson et 1897 par le Dr. Hastings Gilford).

LA PROGERIA EST-ELLE REPANDUE?

La Progeria concerne 1 naissance sur 4 à 8 millions de nouveaux-nés. Elle touche les deux sexes, sans distinction raciale. Lors des 15 dernières années, des enfants souffrant de Progeria ont été signalés à travers le monde; y compris en:

Algérie	Chine	Inde	Pakistan	Afrique du
Allemagne	Columbie	Ireland	Perou	Serbie
Angleterre	Corée du Sud	Israel	Philippines	Sud
Argentine	Cuba	Italie	Pologne	Suède
Australie	Danemark	Japon	Portugal	Suisse
Autriche	Egypte	Libie	Porto Rico	Turquie
Belgique	Espagne	Mexique	Roumanie	Venezuela
Brésil	Etats-Unis	Maroc	République	Vietnam
Canada	France	Pays-Bas	Dominicaine	



QUELLES SONT LES CARACTERISQUES PROGERIA?

Malgré une apparence normale à la naissance, les enfants souffrant de Progeria commencent à présenter de multiples caractéristiques du vieillissement accéléré à l’âge de 18 à 24 mois. Les symptômes de la Progeria sont les suivants : faible croissance, perte des réserves lipidiques de l’organisme et des cheveux, peau ridée, raideur des joints, luxation de la hanche, athérosclérose généralisée, maladies cardiovasculaires et infarctus. Les enfants ont une apparence remarquablement similaire, malgré les différentes origines ethniques. Les enfants atteints de Progeria meurent d’athérosclérose (maladie du cœur) à l’âge moyen de 13 ans (les extrêmes étant 8 et 21 ans).

QUEL EST LE RAPPORT ENTRE LA PROGERIA ET LE VIEILLISSEMENT?

Les enfants atteints de Progeria sont génétiquement prédisposés aux maladies cardiaques précoces et progressives. Le décès survient presque exclusivement en raison d’une **maladie cardiaque** généralisée, **cause principale du décès dans le monde entier.**⁺ Comme pour tout individu souffrant de maladies du cœur, les symptômes communs des enfants atteints de la Progeria sont les suivants: pression artérielle,

*D'autres syndromes progeroïdes incluent le syndrome de Werner, également connu comme “progéria de l'adulte” qui n'apparaît qu'en fin d'adolescence, avec une durée de vie de 40 à 50 ans.

♦ Pour une carte d'où les enfants vivants résident, veuillez aller à www.progeriaresearch.org/meet_the_kids.html

+ The World Health Organization Fact Sheet No. 310, “The Top Ten Causes of Death” (mise à jour de Novembre 2008)

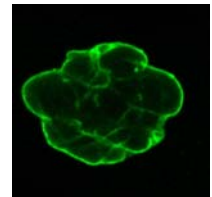
arrêt cardiaque, angine (douleurs à la poitrine causées par un faible flux sanguin vers le cœur), un cœur dilaté, une défaillance cardiaque – toutes ces conditions qui sont liées au vieillissement de l'être humain. Il y a donc un très important besoin de recherche sur la Progeria. **Trouver un remède à la Progeria n'aidera pas seulement à sauver ces enfants, mais pourrait donner les clés pour soigner de millions d'adultes souffrants de maladies cardiaques et d'attaques associées au processus de vieillissement naturel.**

QU'ELLE EST LA CAUSE DE LA PROGERIA?

La Progeria est causée par une mutation dans le gène de la *LMNA* (prononcer *lamin – a*). Le gène de la *LMNA* produit la protéine Lamin A, qui représente l'échaffaudage structural préservant l'intégrité du noyau de la cellule. Les chercheurs pensent désormais que la protéine défaillante de la *Lamin A* rend ce noyau instable. Cette instabilité cellulaire dirige selon les apparences le processus de vieillissement prématuré dans la Progeria.

La PRF a été la force motrice dans la découverte du gène responsable de la Progeria. Un groupe de scientifiques experts, dans le cadre du Consortium sur la Génétique de la PRF, a pu isoler le gène de la Progeria, et en avril 2003, la PRF fut responsable de l'annonce reportée dans le très important journal scientifique *Nature*^{*}.

“L'isolement du gène de Progeria est un accomplissement majeur pour la communauté de recherche médicale, » dit Dr. Francis Collins, directeur des Instituts Nationaux de la Santé et co-découvreur du gène de la Progeria, *« la découverte donne non seulement l'espoir aux enfants et aux familles affectés par la Progeria, mais peut également nous éclairer sur le phénomène du vieillissement et des maladies cardio-vasculaires.*



Noyau d'une cellule de Progeria

LA PROGERIA SE TRANSMET-ELLE DE PARENT ENFANT?

La Progeria n'est pas habituellement transmise dans les familles. La probabilité de mutation génétique est presque toujours extrêmement rare. Les enfants avec d'autres types de syndromes « progeroïdes » qui ne sont pas l'HGPS peuvent avoir des maladies transmises dans les familles. Cependant, l'HGPS est « une mutation dominante autosomale « sporadique - sporadique parce que c'est un nouveau changement de cette famille, et dominante parce que seulement une copie du gène doit être changée afin d'avoir le syndrome. Pour les parents qui n'ont jamais eu d'enfant avec la Progeria, les possibilités d'en avoir un sont de 1 sur 4-8 millions. Mais pour les parents qui ont déjà eu un enfant avec la Progeria, la probabilité que cela arrive de nouveau est beaucoup plus grande - environ 2-3%. Pourquoi cette augmentation? Elle est due à une condition appelée le « mosaïcisme », où un parent a la mutation génétique de la Progeria dans une petite proportion de leurs cellules, mais n'a pas la Progeria. Le test prénatal est disponible pour rechercher des mutations génétiques de la *LMNA*.

COMMENT DIAGNOSTIQUE-T-ON LA PROGERIA?

Maintenant que la mutation génétique a été identifiée, **La Fondation de Recherche sur la Progeria a créé un Programme d'Examens de Diagnostics.** Nous pouvons désormais envisager le changement génétique particulier, ou mutation, dans le gène de la Progeria qui mène à la Progeria de Hutchinson-Gilford. Après une évaluation clinique préliminaire (examen de l'apparence de l'enfant et historique médical), un échantillon de sang de l'enfant sera testé pour le gène de la Progeria. *Pour la toute première fois, il y a une manière scientifique et définitive de diagnostiquer l'enfant.* Ceci nous

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

emmènera vers des diagnostics plus précis et ceci dans des délais plus brefs, afin que les enfants puissent recevoir les soins adéquats.

QUE FAIT LA PRF AFIN D'AIDER LES ENFANTS ATTEINTS DE PROGERIA?

La base de recherches de la Progeria **finance la recherche médicale** visée à développer des traitements et un remède pour Progeria. LeaPRF a également sa propre **Banque de Tissu & de Cellules**; qui fournit aux chercheurs biologiques les matériaux nécessaires pour entreprendre leurs expériences. De plus, la PRF a établi une **Base de données Médicale et de Recherche** pour fournir aux médecins et familles des recommandations médicales pour le soin cardiaque, la nutrition et d'autres domaines médicaux afin d'aider les enfants à avoir une meilleure qualité de vie. Nous continuons à analyser des rapports médicaux des enfants ayant la Progeria de sorte que nous puissions fournir des informations sur la façon de mieux aider médicalement des enfants ayant la Progeria, et fournir des informations vers de nouveaux traitements potentiels. En avril 2010, La PRF a édité **Le Manuel de la Progeria**, pour les familles et les médecins. Des faits basiques de santé aux recommandations de soins quotidiens et aux directives de traitement sur le long-terme, le manuel aide à répondre à beaucoup de questions pour les enfants ayant la Progeria à travers monde.

La PRF est également impliqué dans des **tests cliniques médicamenteux de la Progeria**, examinant des traitements potentiels. Jusqu'ici, La PRF a placé et co-a coordonné trois essais cliniques : le premier a commencé en mai 2007 et tous les patients avaient accomplis leurs visites en date de décembre 2009; le deuxième était un test d'un mois en mars 2009 pour déterminer si nous pourrions avancer avec un plus grand nombre de personnes, ce que nous avons fait et ce nouvel essai a commencé en août 2009. Veuillez vous référer à www.progeriaresearch.org/clinical_trial pour plus de détails.

QUE POUVEZ-VOUS FAIRE POUR AIDER LES ENFANTS ATTEINTS DE PROGERIA?

- **Contribuez financièrement.** Les donations sont nécessaires pour poursuivre le travail vital de la PRF. Il n'existe pas de don trop élevé ou trop faible – chaque dollar compte dans notre combat pour un remède !
- **Faites don de votre temps.** Les volontaires sont importants dans le succès de la PRF. Organisez une manifestation particulière, telle qu'une vente de gâteaux ; écrivez des lettres, traduisez des documents pour les familles, offrez votre aide pour les envois de lettres : faites quelque chose qui corresponde à votre temps libre, l'endroit où vous habitez et vos talents !
- **Faites don de services ou objets en nature.** Vous possédez une imprimerie, ou une entreprise de fournitures de bureau ? Vous appartenez à une équipe sportive ou un autre groupe qui pourrait nous aider à leur manière ? Ce ne sont que quelques-unes des relations que la PRF recherche. Plus nous obtenons de choses gratuites, plus nous pouvons dépenser pour la recherche!
- **Parlez-en autour de vous et utilisez vos relations.** Vous connaissez quelqu'un qui peut faire tout ceci ? Parlez-leur de la PRF et du travail fascinant que nous faisons ! Souvent, on donnera plus facilement à une organisation qui a été recommandée par quelqu'un que l'on connaît. Parlez donc de nous, et dites à vos amis, votre famille et vos collègues de bureau de visiter notre site Internet www.progeriaresearch.org, et de nous écrire à info@progeriaresearch.org