



LA PROGERIA (SINDROME DI HUTCHINSON-GILFORD) DOMANDE FREQUENTI

CHE COS'E' LA PROGERIA?

La Sindrome di Hutchinson-Gilford (Progeria o HGPS) è una malattia genetica rara e fatale caratterizzata dall'insorgenza di un invecchiamento precoce in età infantile. Il suo nome deriva dal greco e significa "invecchiamento precoce". Esistono diverse forme di Progeria*, ma la più comune è la Sindrome di Hutchinson-Gilford, dal nome dei medici che per primi l'hanno descritta in Inghilterra (il Dott. Jonathan Hutchinson nel 1886 ed il Dott. Hastings Gilford nel 1897).

QUANTO E' DIFFUSA LA PROGERIA?

Secondo le stime, la Progeria colpisce un neonato ogni 4-8 milioni. Colpisce indifferentemente entrambi i sessi e si presenta in tutte le etnie. Negli ultimi 15 anni, sono stati riscontrati casi di Progeria in tutto il mondo[♦]:

Algeria	Cuba	Irlanda	Polonia	Svezia
Argentina	Danimarca	Israele	Portogallo	Sud Corea
Australia	Egitto	Italia	Porto Rico	Stati Uniti
Austria	Filippine	Libia	Repubblica	Svizzera
Belgio	Francia	Messico	Dominicana	Turchia
Brasile	Germania	Marocco	Romania	Venezuela
Canada	Giappone	Paesi Bassi	Serbia	Vietnam
Cina	Inghilterra	Pakistan	Spagna	
Colombia	India	Perù	Sudafrica	

QUALI SONO LE CARATTERISTICHE DELLA PROGERIA?

Sebbene apparentemente sani alla nascita, la maggior parte dei bambini affetti da Progeria cominciano a mostrare molte caratteristiche della malattia già nel primo anno di vita. I sintomi includono disturbi della crescita, perdita di peso, caduta dei capelli, invecchiamento della pelle, rigidità articolare, lussazione delle anche, aterosclerosi generalizzata, malattie cardiovascolari e ictus. **Nonostante le diverse appartenenze etniche, i bambini colpiti da Progeria hanno un aspetto molto simile e muoiono per malattie legate all'aterosclerosi ad un'età media di tredici anni** (con un intervallo che va dagli 8 ai 21 anni).

CHE RAPPORTO ESISTE TRA PROGERIA E INVECCHIAMENTO?

I bambini colpiti da Progeria sono geneticamente predisposti all'insorgenza progressiva e prematura di malattie cardiocircolatorie. Il decesso è quasi esclusivamente dovuto a **disturbi cardiovascolari diffusi, una**

* Tra le altre sindromi progeroidi vi è la sindrome di Werner, conosciuta anche come "progeria dell'adulto", che insorge nella tarda adolescenza, con un'aspettativa di vita intorno ai 40-50 anni.

♦ Ecco il link per vedere dove i bambini con progeria vivono www.progeriaresearch.org/meet_the_kids.html

delle principali cause di morte in tutto il mondo⁺ . Come per tutte le persone che soffrono di malattie cardiovascolari, i bambini con Progeria possono presentare pressione alta e l'insorgenza di ictus, angina (dolore al petto dovuto ad un ridotto afflusso sanguigno al cuore), ingrossamento del cuore ed infarto, tutti sintomi associati all'invecchiamento.

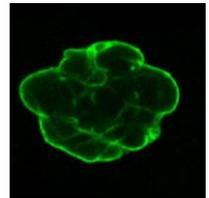
Di conseguenza, riuscire a **identificare una cura per la Progeria non solo aiuterebbe questi bambini, ma potrebbe anche fornire delle soluzioni terapeutiche per milioni di adulti con malattie cardiache ed ictus associati al normale invecchiamento.**

QUAL E' LA CAUSA DELLA PROGERIA?

HGPS, la classica forma di Progeria, è causata dalla mutazione del gene LMNA (che si pronuncia lamina). Il gene LMNA produce la proteina Lamina A, una vera e propria impalcatura che tiene unito il nucleo della cellula. Oggi i ricercatori ritengono che un difetto della Lamina A renda il nucleo instabile e che da questa instabilità cellulare dipenda il processo di invecchiamento precoce tipico della Progeria.

La Fondazione per le Ricerca sulla Progeria (PRF) ha avuto un ruolo fondamentale nella scoperta del gene responsabile della Progeria. Un gruppo di scienziati del Genetics Consortium della PRF è riuscito ad isolare il gene della Progeria e, nell'Aprile 2003, la PRF ha riportato l'annuncio pubblicato sul prestigioso giornale scientifico *Nature*^{*}.

"L'aver isolato il gene della Progeria è un grande conseguimento per la comunità scientifica medica", ha detto il Dr. Francis Collins, direttore dell'Istituto Nazionale per la Salute (NIH) e co-scopritore del gene della Progeria, "La scoperta non solo dà speranza ai bambini e alle famiglie affetti da Progeria, ma può anche fare luce sul fenomeno dell'invecchiamento e delle malattie cardiovascolari".



Progeria nucleo cellulare

LA PROGERIA SI TRASMETTE DA GENITORE A FIGLIO?

La Progeria di solito non è trasmessa nelle famiglie. La mutazione genica è quasi sempre una casualità estremamente rara. I bambini con altri tipi di sindromi "progeroidi" che non siano la HGPS hanno malattie che si trasmettono nella famiglia. Comunque, l'HGPS è caratterizzata da una mutazione "autosomica dominante sporadica" – sporadica perchè è una nuova mutazione e dominante perchè è sufficiente solo la mutazione di una copia del gene per il suo manifestarsi. Per i genitori che non abbiano mai avuto un bambino con Progeria, la possibilità di avere un bambino con HGPS è di 1 su 4 – 8 milioni; mentre per i genitori che abbiano già avuto un bambino con Progeria, il rischio che accada di nuovo è maggiore, circa del 2 – 3 %. Perché questo aumento? E' dovuto ad una condizione chiamata "mosaicismo", per cui un genitore ha la mutazione genetica della Progeria in una piccola percentuale delle sue cellule, ma non ha la Progeria. E' disponibile un test prenatale per cercare le mutazioni genetiche della LMNA

COME SI FA DIAGNOSI DI PROGERIA?

Ora che il gene della mutazione responsabile della Progeria è stato identificato, la Fondazione per la Ricerca sulla Progeria (PRF) ha un **Programma di Test Diagnostico** grazie al quale è possibile identificare lo specifico cambiamento, o mutazione, del gene della Progeria che causa la specifica sindrome HGPS. Dopo una valutazione clinica iniziale, che comprende una visita medica e la raccolta dell'anamnesi, si analizza un

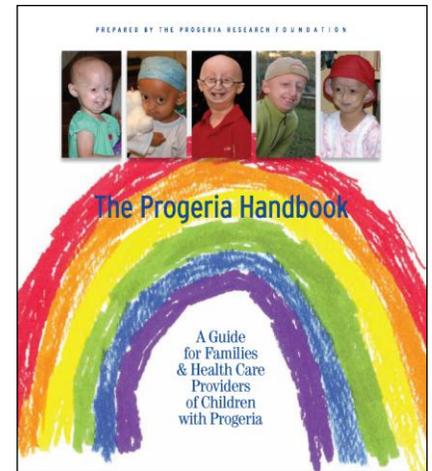
⁺ Fact Sheet dell'Organizzazione Mondiale della Sanità No. 310, "Le dieci cause di morte più frequenti" (aggiornato al Novembre 2008)

^{*} "Mutazioni de novo ricorrenti nella Lamin A causano la Sindrome Progeroide di Hutchinson-Gilford", *Nature*, Vol. 423, 15 Maggio 2003.

campione di sangue per cercare il gene della Progeria. *Oggi, quindi, c'è un modo definitivo e scientifico per diagnosticare in modo accurato e precoce la Progeria e di conseguenza curare i bambini in modo adatto.*

COSA STA FACENDO LA PRF PER AIUTARE I BAMBINI CON PROGERIA?

La Fondazione per la Ricerca sulla Progeria **finanzia la ricerca medica** finalizzata allo sviluppo di trattamenti e della cura per la Progeria. La PRF ha una propria **“Banca di Cellule e Tessuti”** che fornisce il materiale biologico necessario agli scienziati per eseguire i propri esperimenti. Oltretutto, la PRF ha stabilito un **“Database Medico e di Ricerca”** per supportare i medici e le famiglie con raccomandazioni mediche per la cura del cuore, la nutrizione ed altri argomenti medici per aiutare i bambini a migliorare la loro qualità di vita. Continuiamo ad analizzare i dati medici raccolti dai bambini per dare informazioni su come meglio aiutarli e per cercare nuovi potenziali trattamenti. Nell'Aprile 2010, la PRF ha pubblicato il **Progeria Handbook** per famiglie e medici. Questo strumento contiene dalle nozioni basilari di salute alle raccomandazioni per la cura quotidiana, fino alle linee guida delle terapie più complete, per aiutare a rispondere alle tante domande dei bambini con Progeria di tutto il mondo.



La PRF è coinvolta anche nei **trials clinici sui farmaci per la Progeria**, per testare potenziali trattamenti. Ad oggi, la PRF ha finanziato e contribuito nel coordinare tre trial clinici: il primo è iniziato nel Maggio 2007 e tutti i pazienti hanno completato le loro visite al Dicembre 2009; il secondo è stato un trial di un mese nel Marzo 2009 per determinare se si potesse poi procedere con un popolazione più numerosa. Questo obiettivo è stato raggiunto con un trial iniziato nell'Agosto 2009. Per maggiori informazioni visitate il sito www.progeriaresearch.org/clinical_trial.

COSA POTETE FARE PER AIUTARE I BAMBINI CON PROGERIA?

- **Dare un contributo finanziario.** Le donazioni sono necessarie per continuare il vitale lavoro della PRF. Nessuna donazione è troppo piccola o troppo grande – ogni contributo conta nella nostra ricerca per una cura.
- **Dona il tuo tempo.** I volontari sono importanti per il successo della PRF. Organizza un evento speciale, come una vendita di torte o una camminata; traduci i documenti per le famiglie; scrivici una e-mail: troveremo qualcosa che si adatti a seconda di dove abiti, alla tua disponibilità ed ai tuoi talenti!
- **Dona materiale e/o capacità.** Hai una tipografia o un'attività che commercia materiale per l'ufficio? Sei un appassionato di computer che ci possa aiutare con Twitter, Facebook, con il nostro sito internet e/o altre attività on-line? Hai un background nel mondo del business o nelle organizzazioni no-profit? Queste sono solo alcuni dei tanti tipi di talenti e connessioni delle quali la PRF ha bisogno. Più compiti vengono svolti dai nostri volontari, più soldi possiamo devolvere alla ricerca!
- **Spargi la voce e informa i tuoi conoscenti.** Conosci qualcuno che ci possa aiutare? Dì ai tuoi amici, familiari e colleghi della PRF e del fantastico lavoro che stiamo facendo! Tante volte, le persone preferiscono donare ad un'organizzazione se hanno una raccomandazione da qualcuno che conoscono. Metti una buona parola per noi e di a tutti di visitare il nostro web site www.progeriaresearch.org oppure contattaci al info@progeriaresearch.org