Hoja de datos sobre la progeria

Para más información, visite http://www.progeriaresearch.org/about_progeria.html

¿Qué es la progeria?
El Síndrome de Hutchinson-Gilford (conocido como progeria o HGPS) es una condición genética letal y muy rara, caracterizada por el envejecimiento prematuro de los niños que la padecen. Su nombre se deriva del griego y significa ¨vejez prematura¨. Aunque existen diferentes formas de progeria, la más común es el síndrome de Hutchinson-Gilford, que fue nombrado así en honor a los primeros doctores que la describieron en Inglaterra (en 1886, por el doctor Jonathan Hutchinson y en 1897 por el Dr. Hastings Gilford).

¿Es la progeria una enfermedad frecuente?
La progeria tiene una incidencia comprobada de entre 1 y 4 niños de cada 8 millones de recién nacidos. Afecta a ambos sexos por igual, y no diferencia razas. En los últimos 15 años se han encontrado niños que padecen progeria alrededor de todo el mundo, incluyendo Argelia, Argentina, Australia, Austria, Canadá, China, Cuba, Inglaterra, Francia, Alemania, Israel, Italia, México, Finlandia, Polonia, Puerto Rico, Sudáfrica, Sudamérica, Corea de Sur, Suiza, Turquía, Estados Unidos, Venezuela, Vietnam y Yugoslavia.

¿Qué características tiene la progeria?
Aunque los niños que la padecen nacen con un aspecto saludable, comienzan a manifestar muchos rasgos característicos de la vejez prematura entre los 18 y 24 meses de edad aproximadamente. Los signos de la progeria incluyen atrofias del crecimiento, pérdida de peso y cabello, apariencia de la piel de una persona envejecida, rigidez, dislocación de la cadera, arteriosclerosis generalizada, enfermedades cardiovasculares y derrame cerebral. Los niños tienen una apariencia muy similar entre ellos, a pesar de las posibles diferencias étnicas. Los pacientes que sufren esta enfermedad acaban falleciendo de arteriosclerosis y ataques cardíacos a los 13 años de media, con un rango de edad comprendido entre los 8 y los 21 años.

¿Qué relación tiene la progeria con la edad?
Los niños que sufren la enfermedad están predispuestos genéticamente a padecer enfermedades del corazón, de forma prematura y progresiva. La muerte ocurre casi exclusivamente por enfermedades del corazón, una de las principales causas de muerte en el mundo. Como cualquier persona que sufre estas enfermedades, los síntomas comunes de la progeria son: presión alta, accidentes cerebrovasculares, angina de pecho (dolor en el pecho causado por la baja irrigación de sangre que llega al corazón), dilatación del corazón y fallos cardíacos… Todas ellas enfermedades que se asocian con la vejez. Por lo tanto, encontrar una cura para la progeria no sólo ayudará a los niños que la padecen, sino que también servirá para ofrecer soluciones para tratar a millones de adultos con derrames cerebrales y enfermedades cardíacas asociadas con el proceso natural de envejecimiento.

¿Cuál es la causa de la progeria?
HGPS, la forma clásica de la progeria, está causada por la mutación de un gen llamado LMNA. El gen LMNA produce la proteína lamina- A, que es la estructura que mantiene el núcleo de una célula unido. Los investigadores creen que cuando la proteína lamina- A está defectuosa desestabiliza el núcleo celular, y que esta inestabilidad desemboca en el proceso de la vejez prematura característico de la progeria. Un grupo de científicos de la Progeria Research Fundation´s Genetics Consortium fue capaz de aislar el gen en octubre de 2002, y en abril de 2003 PRF anunció que la progeria está causada por la mutación de el gen LMNA, o lamina- A.

La mutación de la lamina- A en la progeria altera una secuencia de reconocimiento, ya que elimina una pequeña cadena de proteínas (llamado grupo farnesil, que agrega la proteína lamina- A a la membrana celular). Como resultado, la lamina- A mutada (llamada progerina) se mantiene atascada en la membrana y daña el funcionamiento normal de la célula. Los inhibidores de la farnesil transferasa (FTIs) son una clase de medicamento que previene que las proteínas, como la lamina- A, tengan el grupo farnesyl agregado. Por esta razón, la molécula mutada lamina- A no puede insertarse en la membrana y causar daño en la célula. No obstante, los FTIs no arreglan el desperfecto causado por la mutación, sólo su inserción en la membrana celular.

¿Cómo se diagnostica la progeria?
Tras haber sido identificada la mutación del gen, existe una manera científica definitiva de diagnosticar qué niños padecen progeria, permitiéndoles recibir un cuidado apropiado tan pronto como sea posible. Gracias al programa de diagnóstico de la Progeria Research Fundation, se puede identificar el cambio o mutación genética específico en el gen de la progeria que causa el HGPS. Después de una evaluación clínica inicial (observando la apariencia de los niños y sus historiales médicos), se analiza detalladamente una muestra de sangre de los enfermos para hallar el gen responsable de la progeria.