



HUTCHINSON-GILFORD PROGERIA SENDROMU SIKÇA SORULAN SORULAR

PROGERIA NEDİR?

Hutchinson-Gilford Progeria Sendromu (“Progeria” veya “HGPS”), az rastlanan ölümcül genetik bir bozukluk olup, çocuklarda hızlanmış yaşlanma olarak görülmektedir. Progeria adı Yunanca'da “erken yaşlanma” anlamına gelmektedir. Çeşitli Progeria tipleri olmakla beraberⁱ, en yaygın görüleni Hutchinson-Gilford Progeria Sendromudur. Hastalık adını İngiltere'de hastalığı ilk kez tanımlayan Dr. Jonathan Hutchinson (1886) ve Dr. Hasting Gilford'dan (1897) almaktadır.

PROGERIA NE KADAR YAYGIN GÖRÜLEN BİR HASTALIKTIR?

Progeria, her 4 - 8 milyon yeni doğan bebekten birinde görülmektedir. Her iki cinsiyeti ve bütün ırkları aynı oranda etkilemektedir. Son 15 yıl içerisinde dünyanın her yerinde görüldüğü rapor edilmiştirⁱⁱ. Progeria vakalarının görüldüğü ülkelerden bazıları :

A.B.D., Almanya, Arjantin, Avusturalya, Avusturya, Belçika, Brezilya, Cezayir, Çin, Danimarka, Dominik Cumhuriyeti, Fas, Filipinler, Fransa, Güney Afrika, Güney Amerika, Güney Kore, Hollanda, Hindistan, İrlanda, İngiltere, İsrail, İspanya, İsveç, İsviçre, İtalya, Japonya, Kanada, Kolombiya, Küba, Libya, Meksiko, Mısır, Pakistan, Peru, Polonya, Portekiz, Puerto Riko, Romanya, Türkiye, Venezuela, Vietnam

PROGERIA’NIN ÖZELLİKLERİ NELERDİR?

Sağlıklı bir görünüme sahip olarak doğmalarına rağmen, Progerialı çocukların pek çoğu ilk yaşlarında hastalığın pek çok özelliklerini göstermeye başlarlar. Büyüme bozuklukları, yağ kaybı ve saç dökülmesi, yaşlanmış cilt görünümü, kalça çıkıkları, eklem kireçlenmeleri, kalp hastalıkları ve felç belli başlı belirtileridir. Progerialı çocuklar değişik etnik kökenlerden gelmelerine rağmen, görünümleri birbirilerine çok benzemektedir. **Progerialı çocuklar yaklaşık 13 yaşlarında arterosclerosis (kalp yetmezliği) sebebi ile hayatlarını kaybetmektedirler.** Yaşam süreleri 8 ile 21 yıl arasında değişmektedir.

PROGERIANIN YAŞLANMA İLE İLGİSİ NEDİR?

Progerialı çocuklar çok erken yaşlarda genetik olarak ilerleyen kalp hastalığına maruz kalırlar. Progerialı çocukların başlıca ölüm sebebi, **bütün dünyada birinci ölüm sebebi olan kalp hastalığıdır.**ⁱⁱⁱ Kalp hastalığı olan herkes gibi Progerialı çocuklarda yüksek tansiyon, damar tıkanıklığı, anjin (zayıf kan dolaşımından dolayı göğüs ağrıları), kalp büyümesi, ve diğer yaşlılık sebebi ile gelişen rahatsızlıklar görülmektedir. Bu özellikler Progeria'nın bilimsel olarak araştırılmasına acil ihtiyaç olduğunu göstermektedir. Progeria hastalığının çaresi bulunduğu, yaşlanma ile gelen bu tür hastalıkların tedavisine de ışık tutacaktır.

ⁱ Yetişkin Progeria olarak da bilinen Werner Sendromu'nu içeren diğer Progeria tipleri, yaşam aralığını 40 ve 50 yaşlarında tutarak, geç ergenlik döneminde belirtilerini göstermektedir.

ⁱⁱ Progeriahastası çocukların nerede yaşadıklarını görmek için lütfen www.progeriaresearch.org/meet_the_kids.html adresini ziyaret ediniz.

ⁱⁱⁱ Dünya Sağlık Organizasyonu, Temel Veriler No. 310 “İlk On Ölüm Sebebi” (Kasım 2008 güncellemesi)

PROGERİANIN SEBEBİ NEDİR?

HGPS, LMNA (Lamina diye okunur) geninin yapısında meydana gelen deęişim (mutasyon) sonucu oluřmaktadır. LMNA geni, hücre çekirdeęini bir arada tutmaya yarayan yapıtařlarından biri olan Lamin A proteinini üretmektedir. Arařtırmacılar, bozulmuř Lamin A proteininin hücre çekirdeęinin düzen dengesini bozduęuna inanmaktadırlar. Hücresel dengesizlik Progeria hastalıęındaki erken yařlanmanın sebebi olarak görölmektedir.

PRF (Progeria Arařtırma Vakfı) Progeria'nın sebebi olan genin bulunmasının arkasındaki güçtür. Progeria Arařtırma Vakfının genetik arařtırmalar grubundaki bilim adamları genin tanımını 2002 yılının Ekim ayında yapmayı bařardılar. 2003 yılı Nisan ayında PRF hastalıęa sebep olan genin Lamin A olduęunu duyuruldu. Bu bilimsel buluş Nature adlı bilim dergisinde yayınlandı.^{iv}

Geni bulan Ulusal Saęlık Entstitüleri Direktörü Dr. Collins şöyle diyor : “Genin bulması tıbbi arařtırma yapanlar için büyük bir ařamadır. Buluş Progerialı çocukların ailelerine büyük bir umut olmasının yanında, yařlanma ve kalp hastalıkları ile ilgili bir çok konuya ışık tutacaktır.”

PROGERİA ANNE VE BABADAN ÇOCUĖA GEÇER Mİ?

HGPS çoęunlukla ırsi deęildir. Gen deęişiklięi hemen her zaman son derece nadir ve tesadüfi şekilde gerçekteşir. HGSP olmayan dięer “progeroid” sendromları ırsi olarak ilerleyebilir. Ancak HGPS bir “sporadic autosomal dominant” mutasyondur (sporadic çünkü bu ailede yeni bir deęişimdir) ve baskındır. Çünkü genin sadece bir kopyasının deęişimi durumunda sendrom gelişir. Progerialı bir çocuęa sahip olmamıř ebeveynler için Progerialı bir çocuęa sahip olma ihtimali 4 – 8 milyonda birdir. Ama Progerialı çocuęa sahip bir ebeveynin tekrar aynı hastalıęa sahip bir çocuęa sahip olma olasılıęı % 2-3 daha fazladır. Bu artışın sebebi nedir? Bu artış kendileri hasta olmayan ancak hücrelerinde küçük miktarda mutasyona sahip olan ebeveynlerde bulunan ve “mosaicizm” olarak isimlendirilen bir duruma baęlıdır. Doğum öncesi testler ile LMNA'nın genetik deęişimleri izlenebilmektedir.

PROGERİA NASIL TEŐHİS EDİLİR?

Genin tanımlanmasından sonra Progeria Arařtırma Vakfı (PRF), Teőhis Test Programı'nı geliřtirmiřtir. Gendeki belirli deęişimlere ve bozukluklara bakarak hastalıęın HGPS olup olmadıęına karar verilebilmektedir. Genel klinik muayenesinden (çocuęun genel görünümünün ve tıbbi kayıtlarının incelenmesinden) sonra alınan kan Progeria testine gönderilmektedir. Bu da bu güne kadar ilk kez bilimsel olarak tanımlanmıř bir teőhisle hastalıęın varlıęının arařtırılmasıdır. Bilimsel teőhis bizi daha doęru sonuçlara ve erken teőhise götürerek çocukların gereken bakıma kavuřmasını saęlamaktadır.

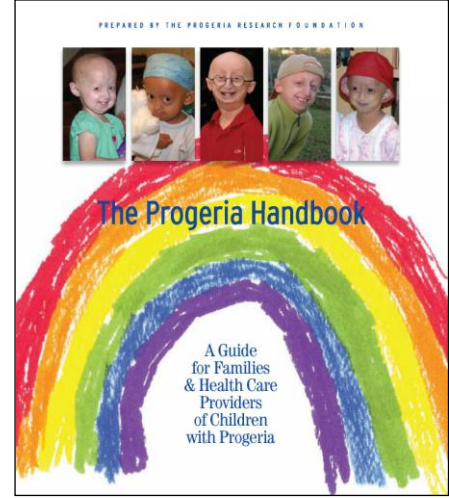
PRF PROGERİALİ ÇOCUKLARA YARDIM İÇİN NE YAPIYOR?

PRF Teshis Test Programını geliřtirmenin yanında, hastalıęın tedavisine yönelik tıbbi arařtırmalara kaynak saęlamaktadır. Ayrıca PRF kendi bünyesinde hücre ve doku bankasına sahip olup, arařtırmacılara deneyleri için biyolojik malzeme saęlamaktadır. Bunlara ek olarak PRF, ailelere beslenme, kardiyak bakım ve dięer tıbbi konularda tavsiyelerde bulunmakta ve böylece çocuklar için daha kaliteli bir hayat saęlamaktadır.

PRF, Progerialı çocukların tıbbi kayıtlarını analiz ederek, Progerialı çocuklara tıbbi olarak en iyi yardımı sağlamaya ve yeni tedaviler için ipuçlarına ulaşmaya çalışmaktadır. Nisan 2010'da, aileler ve doktorlar için Progeria Rehberi'nin basımını gerçekleştirmiştir. Bu rehber, temel sağlık konularından, günlük bakım önerilerine ve kapsamlı tedavi talimatlarına kadar pek çok soruya dünya üzerindeki Progerialı çocuklar için cevap vermektedir.

PRF Progeria klinik ilaç denemelerine de katılmakta, olası tedavileri test etmektedir. PRF bugüne kadar gerçekleştirilen üç ilaç denemesini koordine etmiş ve maddi yardımda bulunmuştur. Mayıs 2007'de gerçekleştirilen ilk deneme sonrası tüm aileler Mart 2009 tarihinde ziyaretlerini tamamlamışlardır.

Daha fazla aileye ulaşmak için planlanan bir aylık ikinci deneme Mart 2009 tarihinde yapılmıştır. En son deneme Ağustos 2009 tarihinde gerçekleştirilmiştir. Daha fazla bilgi için lütfen www.progeriaresearch.org/clinical_trial adresini ziyaret ediniz.



PROGERIALI ÇOCUKLARA YARDIM İÇİN NE YAPABİLİRSİNİZ?

- **Parasal yardımda bulunabilirsiniz.** Bağışlar PRF'in araştırmaları destekleyebilmesi için gerekli en hayati gelir kaynağıdır. Yapılan bağışlarda küçük yada büyük ayrımı yapmamak gerekir. Yapılan her bağış bizi çareyi bulmaya biraz daha yakınlıştırmaktadır.
- **Gönüllü olarak bize zaman ayırabilirsiniz.** Gönüllülerin PRF'in başarısında büyük önemi vardır. Bağış kampanyaları, yol koşusu, mektup gönderme kampanyaları, dokümanları tercüme etme gibi bir çok aktivite gönüllüler tarafından yapılmaktadır. İlgilenirseniz eminiz ki zaman, lokasyon ya da yeteneklerinize uygun yapılacak işler bulabiliriz.
- **İşiniz yada mesleğiniz ile bize yardımcı olabilirsiniz.** Örneğin baskı işiniz varsa bizim için basım yapabilirsiniz. Bilgisayar konusunda yetenekli misiniz? Twitter ve Facebook sayfamız ya da internet sitemiz için yardımcı olabilir misiniz? Kar amacı güdmeyen bir işletmede deneyiminiz mi var? Bunlar PRF'nin ihtiyaç duyabileceği yeteneklerin ya da bağlantıların sadece birkaçı.
- **Halkı bilinçlendirip tanıdıklarımızın ilgilenmesini sağlayabilirsiniz.** Yardımcı olabilecek birilerini tanıyor musunuz? Arkadaşlarınıza, ailenize ve iş arkadaşlarınıza PRF'yi ve yaptığımız mükemmel işleri anlatın. Çoğu zaman insanlar tanıdıklarının tavsiye ettiği yerlere daha çok bağışta bulunurlar. Siz de tanıdıklarınıza bizden bahsedin. Herkese internet sayfamızı anlatın ve bizimle e-posta aracılığı ile iletişime geçin.

İnternet Sitemiz : www.progeriaresearch.org

E-posta Adresimiz : info@progeriaresearch.org

^{iv} "Recurrent de novo point mutations in lamin A cause Hutchinson - Gilford Progeria Syndrome", *Nature Dergisi*, Cilt. 423, Mayıs 15, 2003.