



HUTCHINSONIN-GILFORDIN SYNDROOMA/PROGERIA USEIN KYSYTTYJÄ KYSYMYKSIÄ

MIKÄ PROGERIA ON?

Hutchinsonin-Gilfordin syndrooma, "progeria" tai "HGPS", on harvinainen, kuolemaan johtavat geneettinen sairaus, jonka tunnuspiirteenä on kiihtyvän ikääntymisen ilmaantuminen lapsilla. Sen nimi on johdettu kreikan kielestä ja se tarkoittaa "ennenaikaisesti vanha". Progeriasta on olemassa eri muotoja*, mutta sen klassinen tyyppi on Hutchinsonin-Gilfordin syndrooma, joka on nimetty sen ensin Englannissa kuvanneiden lääkäreiden mukaan: tri Jonathan Hutchinson vuonna 1886 ja tri Hastings Gilford vuonna 1897.

MITEN YLEINEN PROGERIA ON?

Progeria koskettaa noin yhtä 4-8 miljoonasta syntyvästä lapsesta. Molemmilla sukupuolilla ja kaikilla roduilla ilmenee sairautta samoja määriä. Kuluneen 15 vuoden aikana progeriaa sairastavista lapsista on raportoitu ympäri maailmaa ♦, mukaan lukien seuraavat maat:

Alankomaat	Englanti	Itävalta	Pakistan	Serbia
Algeria	Espanja	Japani	Peru	Sveitsi
Argentiina	Etelä-Afrikka	Kanada	Portugali	Tanska
Australia	Etelä-Korea	Kiina	Puerto Rico	Turkki
Belgia	Filippiinit	Kolumbia	Puola	Venezuela
Brasilia	Intia	Kuuba	Ranska	Vietnam
Dominikaani- nen tasavalta	Irlanti	Libya	Romania	Yhdysvallat
Egypti	Israel	Marokko	Ruotsi	
	Italia	Meksiko	Saksa	



MITKÄ OVAT PROGERIAN OMINAISPIIRTEET?

Vaikka he syntyvät terveeseen näköisinä, useimmilla progeriaa sairastavilla lapsilla alkaa näkyä monia progerian tunnusmerkkejä ensimmäisen elinvuoden aikana. Progerian merkkejä ovat kasvuhäiriö, kehon rasvakudoksen ja karvojen väheneminen, vanhan näköinen iho, nivelten jäykkyys, lonkan sijoiltaan meneminen, yleistynyt arterioskleroosi, sydän- ja verisuonitaudit ja aivoinfarkti. Lapset näyttävät huomattavan samannäköisiltä huolimatta heidän erilaisista etnisistä taustoistaan. **Progeriaa sairastavat lapset kuolevat ateroskleroosiin (sydänsairauteen) keskimäärin kolmentoista ikävuoden kohdalla** (eliniän haarukka noin 8 – 21 vuotta).

MITEN PROGERIA LIITTYY IKÄÄNTYMISEEN?

Progeriaa sairastavilla lapsilla on geneettinen alttius ennenaikaiseen, etenevään sydänsairauteen. Kuolema johtuu lähes kaikissa tapauksissa laajasta **sydänsairaudesta, joka on johtava kuolinsyy**

maailmanlaajuisesti.+ Kuten kenellä tahansa sydänsairaudesta kärsivällä henkilöllä, yleisiä progeriaa sairastavien lasten sairaustapahtumia ovat korkea verenpaine, aivoinfarktit, angina pectoris (rintakipu joka johtuu heikosta verenvirtauksesta itse sydämeen), sydämen laajentuma ja sydänkohtaus. Nämä kaikki häiriöt liittyvät ikääntymiseen.

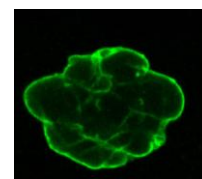
Progeriatutkimukselle on siis selvästi valtava tarve. **Progerian parannuskeinon löytäminen auttaa näitä lapsia, mutta se saattaa myös tarjota avaimen miljoonien aikuisten hoitoon, jotka potevat luontaiseen ikääntymiskehitykseen liittyviä sydänsairauksia ja aivoinfarkteja.**

MIKÄ AIHEUTTAA PROGERIAN?

HGPS:n aiheuttaa mutaatio geenissä nimeltä LMNA. LMNA-geeni tuottaa lamiini A-proteiinia, joka on solun tumaa kasassa pitävä tukirakenne. Tutkijat uskovat nykyään, että viallinen lamiini A-proteiini tekee tumasta epästabiilin. Tämä solujen epästabiilius johtaa ennen aikaisen vanhenemisen kehitykseen progeriassa.

PRF oli ajava voima progeriasta vastaavan geenin löytämisen takana. Ryhmä johtavia tutkijoita PRF:n Genetics Consortium-ryhmästä pystyi eristämään progeriageenin ja huhtikuussa 2003 PRF vastasi julkistamisesta, joka tehtiin johtavassa tiedelehdessä *Nature*ssa❖.

"Progeriageenin eristäminen on merkittävä saavutus lääketieteelliselle tutkimusyhteisölle" totesi tri Francis Collins, National Institutes of Health -organisaation johtaja ja yksi progeriageenin löytäjistä, *"Löytö paitsi antaa toivoa progeriaa sairastaville lapsille ja heidän perheilleen, saattaa myös valottaa ikääntymistä ja sydän- ja verisuonitauteja ilmiöinä."*



Progeriasolun tuma

SIIRTYYKÖ PROGERIA VANHEMMALTA LAPSELLE?

HGPS ei yleensä siirry sukupolvelta toiselle perheissä. Geenimuutos on lähes aina sattumatapahtuma, joka on erittäin harvinainen. HGPS:sta eroavia muuntotyypisiä progeriasyndroomia sairastavilla lapsilla saattaa olla sairauksia, jotka siirtyvät sukupolvelta toiselle perheissä. HGPS on kuitenkin "sporadinen autosomaalinen dominantti" mutaatio – sporadinen, koska se on uusi muutos ko. perheessä ja dominantti, koska vain yhden kopion geenistä täytyy muuttua syndrooman ilmenemiseksi. Niiden vanhempien todennäköisyys saada progeriaa sairastava lapsi, joilla ei ole yhtään progeriaa sairastavaa lasta, on yksi 4 – 8 miljoonasta. Mutta niille vanhemmille, joilla on jo progeriaa sairastava lapsi, saman toistumisen todennäköisyys on paljon suurempi – noin 2-3%. Miksi todennäköisyys kasvaa? Tämä johtuu tilasta, jota kutsutaan "mosaiikkisuudeksi". Vanhemmalla on tällöin progerian geneettinen mutaatio pienessä osassa solujaan, mutta hänellä ei ole progeriaa. Syntymää edeltävä testaus on käytettävissä LMNA-geenimuutoksen etsimiseksi.

MITEN PROGERIA DIAGNOSOIDAAN?

* Muihin progeriasyndroomiin kuuluu mm. Wernerin syndrooma, joka tunnetaan myös "aikuisiän progeriana". Se alkaa vasta myöhäisinä teinivuosina ja sitä sairastavien eliniän pituus ulottuu 40-50 ikävuoteen asti.

◆ Seuraavasta osoitteesta löytyy kartta elossa olevien lasten asuinpaikoista:

www.progeriaresearch.org/meet_the_kids.html

+ The World Health Organization Fact Sheet No. 310, "The Top Ten Causes of Death" (November 2008 update)

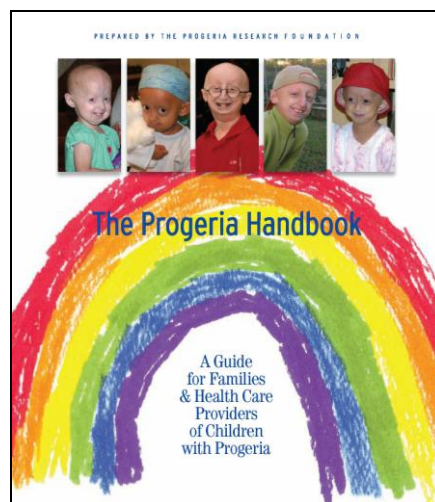
❖ "Recurrent de novo point mutations in lamin A cause Hutchinson-Gilford Progeria Syndrome", *Nature*, Vol. 423, 15 May 2003.

Nyt kun geenimutaatio on löydetty, Progeria Research Foundationilla on **diagnostinen testausohjelma**. Nyt voimme tarkastella erityistä geneettistä muutosta, tai mutaatiota, HGPS:aan johtavassa progeriageenissä. Alustavan kliinisen arvion jälkeen (lapsen ulkonäön ja potilastietojen tarkastelu) lapsen verinäyte testataan progeriageenin suhteen. **Nyt on olemassa lopullinen, tieteellinen tapa diagnosoida lapset**. Tämä johtaa tarkempiin ja varhaisempiin diagnooseihin, jotta lapset voivat saada oikeaa hoitoa.

MITÄ PRF TEKEE PROGERIAA SAIRASTAVIEN LASTEN AUTTAMISEKSI?

Progeria Research Foundation **rahoittaa lääketieteellistä tutkimusta**, joka tähtää progerian hoitojen ja parannuskeinon kehittämiseen. PRF:lla on myös oma **solu- ja kudospankki** joka tarjoaa tutkijoille heidän kokeisiinsa tarvitsemiaan biologisia materiaaleja. PRF on myös koonnut **lääketieteellisen tutkimustietokannan** tarjotakseen lääkäreille ja perheille lääketieteellisiä suosituksia sydänterveyden hoitoon, ravitsemukseen ja muihin lääketieteellisiin seikkoihin ja auttaakseen siten lapsia saamaan parempaa elämänlaatua. Jatkamme progeriaa sairastavien lasten potilastietojen analysointia, jotta voimme tarjota tietoa siitä, miten progeriaa potevia lapsia autetaan parhaiten lääketieteellisesti, ja tarjota vihjeitä mahdollisiksi uusiksi hoitomuodoiksi. Huhtikuussa 2010 PRF julkaisi **The Progeria Handbook -kirjan** perheille ja lääkäreille. Käsikirja auttaa vastaamaan moniin ympäri maailmaa progeriaa sairastaviin lapsiin liittyviin kysymyksiin perustavista terveystiedoista päivittäisiin hoito-ohjeisiin ja laajoihin hoitosuosituksiin.

PRF on myös mukana **progerian kliinisissä lääkehoitotutkimuksissa**, joissa testataan mahdollisia hoitomuotoja. Tähän päivään mennessä PRF on rahoittanut ja koordinoinut kolmea kliinistä tutkimusta: ensimmäinen alkoi toukokuussa 2007 ja kaikki potilaat kävivät tutkimuskäynnit loppuun joulukuuhun 2009 mennessä; toinen oli yhden kuukauden mittainen tutkimus maaliskuussa 2009, jossa määritettiin pystyisimmekö jatkamaan eteenpäin suuremmalla tutkimusjoukolla. Näin tapahtui ja uusin tutkimus alkoi elokuussa 2009. Katso sivulta www.progeriaresearch.org/clinical_trial lisätietoja.



MITÄ SINÄ VOIT TEHDÄ PROGERIAA SAIRASTAVIEN LASTEN AUTTAMISEKSI?

- **Auta rahalahjoituksella.** Lahjoituksia tarvitaan, jotta PRF:n elintärkeä työ jatkuu. Mikään lahjoitus ei ole liian pieni tai suuri – jokainen euro ja dollari lasketaan parannuskeinon etsinnässämme!
- **Lahjoita aikaasi.** Vapaaehtoiset ovat myös tärkeitä PRF:n menestymisen kannalta. Järjestä jokin tapahtuma kuten kakkukestit tai urheilukilpailu; käännä tekstejä perheille; auta viestin postituksessa – löydämme sinulle jotain sellaista tekemistä joka sopii aikatauluihisi, asuinseudullesi ja kyvyillesi!
- **Lahjoita luontoispalveluita tai esineitä.** Omistatko paino- tai toimistotarvikeyrityksen? Oletko tietokonenikkari joka voi auttaa meitä Twitterin, FaceBookin, verkkosivun ja/tai muun verkossa näkymisen kanssa? Onko sinulla taustaa hyväntekeväisyystoiminnan kehittämisessä? Nämä

Päivitetty joulukuussa 2010 ©Progeria Research Foundation

ovat vain joitakin niistä monentyyppisistä kyvyistä ja yhteyksistä, joita PRF tarvitsee. Mitä useampia tehtäviä saamme hoidettua vapaaehtois pohjalta, sitä enemmän rahaa voimme osoittaa tutkimuksen tekemiselle!

- ***Levitä sanaa ja hyödynnä yhteyksiäsi.*** Tiedätkö jonkun joka voisi auttaa? Kerro ystävillesi, sukulaisillesi ja kollegoillesi PRF:sta ja uskomattoman hienosta työstä jota me teemme! Usein ihmiset lahjoittavat todennäköisemmin järjestölle, jos he ovat saaneet suosituksen joltakin tuntemaltaan henkilöltä. Joten suosittele meitä ja kehoita kaikkia käymään verkkosivuillamme osoitteessa www.progeriaresearch.org, ja ottamaan meihin yhteyttä osoitteeseen info@progeriaresearch.org