

Progeria



Progeria - zespół progerii Hutchinsona-Gilforda – **HGPS** to choroba genetyczna polegająca na bardzo szybkim starzeniu się organizmu. Jej nazwa pochodzi od greckiego słowa **progeros**, które oznacza „przedwczesną starość”. Jest to niezwykle rzadka choroba, która występuje ok. raz na 4-8 milionów urodzonych osób.

Na HGPS można zachorować na dwa sposoby. Przy pierwszej opcji dziecko zaczyna chorować w momencie narodzin lub w krótkim czasie po urodzeniu i wtedy jest to choroba nabyta, czyli spowodowana mutacją, która pojawia się w momencie poczęcia dziecka lub na etapie pierwszych podziałów zygoty.

Natomiast drugą przyczyną zachorowania na progerię jest zachorowanie na skutek wadliwych genów u rodziców. Przykładowo matka chorego dziecka może cierpieć na bezobjawowy mozaicyzm co oznacza, że niektóre jej komórki mogły posiadać mutacje i to właśnie one zostały przekazane dziecku. Ojciec mógł przyczynić się do choroby dziecka przez za późny wiek do posiadania potomstwa. Aby zapobiec progerii i innym tego typu chorobom zalecane są badania genetyczne rodziców, które są w stanie wykryć ewentualne wadliwe warianty genów odpowiedzialnych za chorobę.

Podczas narodzin osoby z HGPS nie widać żadnych nieprawidłowości. Dziecko wygląda zupełnie normalnie i przeważnie ma prawidłową masę ciała. Objawy choroby pojawiają się około roku od narodzin. Skóra takiej osoby zaczyna się marszczyć i wiotczeje. Maluchowi wypadają włosy, masa za bardzo się nie zwiększa a ząbkowanie bywa opóźnione. Po upływie paru lat widać już wyraźne, fizyczne zmiany w ciele dziecka. Jest ono bardzo szczupłe i niskie, posiada nieproporcjonalnie dużą głowę, wyłupiaste oczy oraz widoczne żyły. Całą sylwetka ulega wtedy zmianie. Biodra stają się koślawe a klatka piersiowa zdeformowana. Po czasie skóra się wysusza i staje się cieńsza. Takie dziecko nie dojrzewa płciowo na skutek choroby.

Progerię często opisuje się stwierdzeniem „dzieci uwięzione w ciałach starców”. Z każdym rokiem życia osoba z zespołem HGPS postarza się o 10 lat natomiast jej funkcjonowanie intelektualne jest na poziomie rówieśników albo nawet na wyższym. Dzieci z tą chorobą żyją tylko 12-13 lat.

Na zespół progerii Hutchinsona-Gilforda cierpi niezwykle mało osób, gdyż jest to bardzo rzadka choroba. Dlatego właśnie naukowcom

trudno jest opracować sposób postępowania w przypadku tego typu schorzeń. Ciężkim zadaniem jest również wynalezienie leku z tego samego powodu. Do roku 2014 odkryto ok. 200 przypadków HGPS z tego kilkanaście w Europie. W Polsce nie wykryto przypadków progerii aczkolwiek wiadomo, że występują w naszym kraju nieliczne przypadki podobnych typów chorób jak przykładowo zespół De Barsy lub zespół Cockayne'a. Pokrewnym rodzajem tych schorzeń jest zespół Wernera, który występuje jednak u osób dorosłych.

Na ten moment nie istnieje jeszcze żadne lekarstwo na progerię. Kiedy lekarze spotykają się z pacjentem z taką chorobą jedyne działania jakie mogą podjąć jest fizykoterapia, która dba o to żeby nie zanikły mięśnie. Naukowcy jednak się nie poddają i w dalszym ciągu pracują nad wynalezieniem leku na HGPS. Do tej pory udało im się spowołnić postępowanie tej choroby u myszy poprzez zablokowanie aktywności specyficznego enzymu odpowiedzialnego za gromadzenie się nieprawidłowej formy laminy A – białka otoczki jądrowej, co jest przyczyną tej choroby. Naukowcom udało się także uzyskać pozytywny wynik tej metody w badaniach *in vitro* na hodowlach komórek pochodzących od chorych na progerię pacjentów.

Lekiem, który wydaje się być obiecującą opcją w postęпах medycznych jest rapamacyna. Ten lek podaje się ludziom po przeszczepach, jednak w tej chorobie również znalazł zastosowanie. Ma on jednak poważne skutki uboczne przez co jego stosowanie jest ograniczone. Wyżej przedstawione przykłady to tylko niektóre hipotetyczne lekarstwa na uzdrowienie chorych, gdyż naukowcy podejmują wiele prób badawczych a te badania dalej trwają. Wynalezienie leku na HGPS pomogłoby nie tylko wyzdrowieć nieuleczalnie chorym dzieciom ale przyczyniłoby się także do nowych odkryć naukowych w kwestii leczenia chorób u osób starszych. Taki lek dostarczyłby specjalistom mnóstwo informacji dzięki którym być może byli by w stanie opóźnić proces starzenia w wyniku czego ten nieunikniony proces nadszedłby w późniejszym czasie.

Uważam, że zespół progerii Hutchinsona-Gilforda to bardzo utrudniająca a przede wszystkim niesamowicie skracająca życie choroba. Jest ona jednak bardzo interesującym zjawiskiem a także szansą dla naukowców na odkrycie wielu przydatnych lekarstw na różne choroby, które przydałyby się całemu społeczeństwu.

Artykuł Marcina Powęskiego jest naprawdę ciekawy i możemy dowiedzieć się z niego mnóstwa rzeczy na temat tej i paru innych chorób. Cały ten tekst bardzo mi się spodobał i myślę, że warto jest uczyć się o tego typu ważnych sprawach i badaniach naukowych.



Źródła

- <https://www.wiz.pl/zdrowie/2102925,1,dzieci-uwieziane-w-cialach-starcow.read>
- https://static.polityka.pl/_resource/res/path/80/7f/807f75fe-0146-4666-a840-4b2f4fa9afc4

- <https://static.polityka.pl/resource/res/path/a0/f1/a0f1b54b-3951-400e-b6ed-283fd723f773>

Zuzanna Oselka 1D