



Слово прогерия происходит от греческого **progeros**, что означает "преждевременно старый"(греческое **pro** означает «до», **geras** – «старость»).

HGPS (синдром прогерии Хатчинсона-Гилфорда) или, по-другому, прогерия, является крайне редким, фатальным генетическим заболеванием.

Прогерия встречается только у детей и проявляется ускоренным старением.

Классическим типом прогерии является синдром прогерии Хатчинсона-Гилфорда (HGPS). Этот синдром было впервые описан в научном журнале д-ром Джонатаном Хатчинсоном в 1886 году, и д-ром Гастингсоном Гилфордом в 1897 году, в Англии.

Распространенность прогерии

В настоящее время известны 53 случая прогерии по всему миру. Сообщения о случаях прогерии поступают с частотой примерно 1 на каждые 4-8 миллиона новорожденных. И у мальчиков, и у девочек риск развития синдрома равный.

Прогерия одинаково поражает детей всех рас. За последние 15 лет о случаях синдрома сообщили следующие страны: Алжир, Аргентина, Австралия, Австрия, Канада, Китай, Куба, Англия, Франция, Германия, Израиль, Италия, Мексика, Нидерланды, Польша, Пуэрто-Рико, Южной Африки, Южная Америка, Южная Корея, Швейцария, Турция, США, Венесуэла, Вьетнам и Югославия.

Признаки прогерии

На фотографии - ребенок с синдромом прогерии. Ядра клеток у пациентов с синдромом резко деформированы (внизу и справа), по сравнению с обычной формой ядер клеток у здоровых лиц (вверху и справа)(Scaffidi P, Gordon L, Misteli T. PLoS Biology Vol. 3/11/2005, e395).

Новорожденные дети с прогерией выглядят вполне здоровыми. Когда они достигают возраста 10-24 месяца, у них начинают проявляться признаки ускоренного старения.

Они включают в себя:

- * *Резкое замедление роста.*
- * *Потеря веса.*
- * *Потеря волос.*
- * *Старение кожи.*
- * *Жесткость суставов.*
- * *Вывих бедра.*
- * *Генерализованный атеросклероз (кардио- и сердечно-сосудистые заболевания).*
- * *Инсульт.*

Хотя дети с прогерией могут происходить из различных этнических групп, они удивительно похожи. Пациенты с этим синдромом обычно умирают в возрасте от 8 до 21 года; средний возраст составляет 13 лет.

Сходство синдрома прогерии с процессом старения

Дети, страдающие от синдрома, генетически восприимчивы к преждевременным, прогрессирующим заболеваниям сердца; почти все пациенты умирают именно от болезней сердца. Среди сердечно-сосудистых осложнений наблюдаются такие, как: гипертония, инсульт, стенокардия, сердечная недостаточность.

Эксперты говорят, что успешные результаты исследований в поиске лекарства от синдрома прогерии, вероятно, были бы эффективны и для заболеваний, связанных со старением.

Причины синдрома прогерии

90% детей с синдромом прогерии имеют мутации в гене, кодирующем белок Ламин А, который обеспечивает оформленность ядра. Считается, что дефектный белок Ламин А деформирует ядра клеток. Такая деформация может привести к процессу преждевременного старения.

У родственников пострадавших детей обычно не бывает прогерии. В исключительно редких случаях синдром может наблюдаться у более чем одного ребенка семье. Является ли синдром наследственным?

Эксперты не относят прогерию к наследственным синдромам, так она является следствием совершенно случайного и очень редкого изменения гена. Примерно 1 на каждые 100 случаев HGPS синдрома передается следующему поколению в одной семье.

Диагностика прогерии

Подозревать синдром можно в случае наличия симптомов старения кожи, выпадения волос, жесткости суставов, и т.д. Это может быть подтверждено путем генетического теста. Исследовательская организация синдрома прогерии создала специальную

диагностическую программу тестирования.

Возможное лечение

Ингибиторы фарнезилтрансфераз (FTIs), в настоящее время применяющиеся для лечения рака, могут восстановить нарушенную ядерную структуру, которая и считается причиной синдрома. Исследования, проведенные на мышах с подобными таковым при прогерии симптомами, показали, что FTIs приносят некоторое улучшение. Из 13 мышей, получавших FTI, в ходе 20-недельного исследования погибла лишь одна. Д-р Лесли Гордон, директор Организации по исследованию прогерии, сказала: "Это исследование дает нам часть той важной информации, которая необходима для клинических испытаний на детях с прогерией".

Хейли Окинс (Hayley Okines)

Существует персональная страница в интернете, посвященная Хейли Окинс (Hayley's Progeria Page), страдающей от HGPS, или прогерии. В десять лет девочка будет выглядеть восьмидесятилетней - но ее психологический возраст будет совпадать с биологическим.

Родители Хейли пишут: "Когда Хейли был поставлен диагноз синдрома прогерии в 1999 году, мы и наши близкие не имели ни малейшего представления об этом синдроме. С помощью Интернета мы смогли составить у себя некоторое представление об этом состоянии, а также нашли организации и частных лиц, которые могли бы оказать нам помощь. "

Пока не существует лекарства от прогерии, но родители имеют возможность лечить некоторые симптомы. Перечень средств, повышающих качество жизни Хейли, представлен на ее персональной странице.