



Progerie

Tereza Pospíšilová



Základní informace

- Vzácné genetické onemocnění (postižené 1 dítě z 4 milionů)
- Též známá jako Benjamin Buttonova nemoc
- Způsobené mutací v genu kódujícím protein progerin
- Projevující se rychlým stárnutím dětí
- Předčasný a urychlený rozvoj stařeckého vzhledu a typických chorob stáří
- Nejedná se o jednu chorobu, ale skupinu progerických syndromů
- Dožití průměrně 14 let
- Nevyléčitelné onemocnění

Příznaky

- ▶ Malý vzrůst, velká hlava
- ▶ Chybění tělesného tuku a svalů
- ▶ Ztráta vlasů, obočí a řas
- ▶ Znamky stárnutí pleti
- ▶ Ztuhlost kloubů
- ▶ Viditelnost cév
- ▶ Omezená schopnost pohybu
- ▶ Ateroskleróza vedoucí ke kardiovaskulárním nemocem
- ▶ Osteoporóza, artróza
- ▶ nádory



Nejznámější progerické syndromy

- ▶ **Hutchinsonův-Gilfordův syndrom**
- ▶ Pravá progerie
- ▶ Stařecký fenotyp se rozvíjí od 2 let života
- ▶ Příznaky: malý vzrůst, ptačí obličej s vystouplýma očima, atrofická pokožka
- ▶ Příčina mutace genu pro protein jaderných filament lamin A -> porucha prekurzorového štěpení prelaminu A se vznikem patologického progerinu, porucha jaderného obalu a nukleoskeletu

- ▶ **Wernerův syndrom**
- ▶ Progerie dospělých
- ▶ Mírnější průběh
- ▶ Autozomálně recesivní onemocnění (gen WRN na 8. chromozomu -> předčasný vznik stop kodonu a zkrácení proteinového produktu)



Zdroje



- ▶ <https://www.medicalnewstoday.com/articles/146746.php>
- ▶ <https://www.progeriaresearch.org/about-us/>
- ▶ <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/hutchinson-gilford-progeria-syndrome>