



Progeria Research Foundation

LA PROGÈRIA

Malaltia provocada per la **mutació d'un gen** que en condicions normals hauria de fabricar una proteïna funcional.

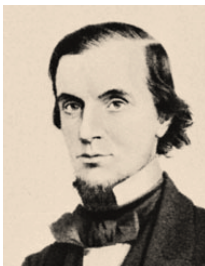
Esteve Miràngels Feixas
4t ESO - curs 2016-17

La **Progèria** o síndrome de Werner és una malaltia genètica molt poc freqüent, doncs afecta a un de cada 8 milions d'infants que neixen. Les criatures afectades mostren un envelliment prematur dels seus teixits, fet que els dona una aparença de persones velles.

Síndrome Hutchinson-Gilford



Jonathan Hutchinson



Hastings Gilford

Jonathan *Hutchinson* fou un metge de prestigi que va participar en diferents treballs de recerca i d'investigació de malalties, com ara la sífilis i l'oftalmoplegia. Un dels seus treballs més reconeguts va ser el descobriment de la progèria juntament amb el cirurgià Hastings *Gilford*. Aquesta malaltia afectava greument a petits infants, provocant-los tot tipus de patologies lligades a la gent gran. La progèria rep el nom de Síndrome de *Hutchinson-Gilford* quan es manifesta en el grau més gran de virulència.

Etiologia

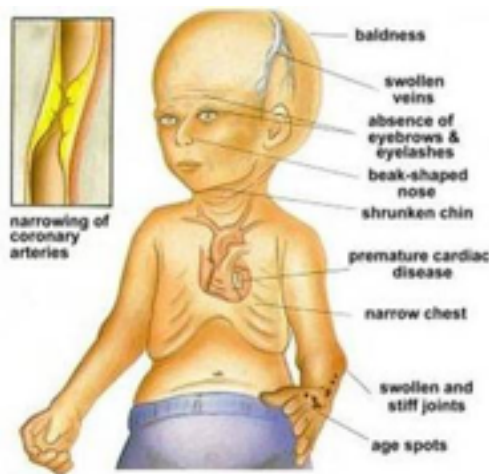
La causa d'aquesta malaltia és una mutació en un sol gen, per tant és una malaltia monogènica. La conseqüència és la construcció d'una proteïna incorrecte, una proteïna que és molt important en l'organització estructural de la cromatina dins del nucli.

Aquest fet provoca greus alteracions en la replicació de l'ADN, amb múltiples errors en la reparació i transcripció del material genètic, amb irreversibles trencaments de la doble hèlix.

Síntomatologia

Les alteracions que presenten els infants són molt greus:

- Pell seca i fràgil



- Cabells blancs i al·lopècia prematura
- Crani gran i ulls prominents
- Absència de celles i pestanyes
- Nas gran i en forma de pic
- Greus problemes cardíacs i arterials
- Baixa estatura, pit estret i costelles marcades

- Extremitats fines i esquelètiques
- Problemes articulars i artritis
- Mort prematura cap als 15 anys

Tractament

Tot i la identificació del gen mutat, la malaltia no té cura, per tant el tractament és només pal·liatiu a fi de mitigar les alteracions cardiovasculars



Fundació sense afany de lucre
fundada el 1998

The Progeria Research Foundation

Gràcies als seus esforços financers van poder identificar el gens responsable de la malaltia (2003) i l'inici de proves d'un possible tractament en fase experimental (2012).

Valoració:

Aquest treball vol ser informatiu des del punt de vista de l'estudi d'una malaltia genètica però alhora empàtic vers aquelles persones que estan patint, sobretot quan la seva patologia és rara des del punt de vista de la seva prevalència.

És en recerques d'aquest tipus quan hom s'adona de la importància de la participació en projectes com ara la marató, destinats a la recollida de recursos econòmics a fi de trobar guariments eficients per lluitar-hi.

Bibliografia - Webgrafia:

- *The Progeria Research Foundation - Consulta a la web d'internet: www.progeriaresearch.org en data del 7/11/2016*
- *Health Publications (2004) Progeria - A Medical Dictionary, Bibliography, and Annotated Research Guide to Internet References*
- *The Progeria Research Foundation (2010) - The Progeria Handbook - A Guide for Families & Health Care Providers of Children with Progeria*