

Otázka: Předčasné stárnutí

Předmět: Biologie

Přidal(a): ouhou

Syndromy předčasného stárnutí jsou onemocnění, která způsobují mutace genomu. U jedinců, kteří trpí těmito chorobami, jsou typické výrazné známky stárnutí již v raném dětství, vypadají, jako by jejich fyzická stáří bylo už kolem 80 let. Choroba se nejčastěji začíná projevovat již mezi 1. a 2. rokem života, někdy se ale může objevit ještě dříve.

Mezi obvyklé příznaky patří obecně neprospívání dítěte. Dochází ke zpomalení, nebo až zastavení růstu, výška se většinou pohybuje pouze kolem jednoho metru a celá tělesná konstituce je velmi křehká. Pro nemocné jsou charakteristické také malé vrásčité obličejce. Obvykle se mohou dožít maximálně 20 let, velmi často ale umírají už mezi 13. a 15. rokem, a to na infarkty myokardu, nebo na mozkové mrtvice. Ateroskleróza, tedy kornatění tepen, je totiž spolu s šedým zákallem a kardiovaskulárními onemocněními dalším příznakem nemoci, který se může v průběhu let u těchto dětí objevit.

Účinná léčba zatím není bohužel známá, a tak jediné, čeho jsou zatím lékaři schopni dosáhnout, je zmírnění projevů nemoci, tedy léčením aterosklerózy nebo kardiovaskulárního systému. Možná se ale v brzké budoucnosti dočkáme zlepšení, protože před pár se objevily studie, ve

kterých se mluví o inhibitech farnesyltransferasy, které by mohly pomoci pacientům s jedním z onemocnění – progérií.

Jednotlivé syndromy předčasného stárnutí:

Progérie (Hutchinson-Gilfordův syndrom) je onemocnění, ve kterém dochází k záměně jedné aminokyseliny cytosinu za thymin. Toto vede ke změně transkripce genu LMNA a vzniká zvláštní forma laminu A – progerinu. Pro postižené je typická plešatost, vystupující nos, ustupování svalů a kloubů. Objevuje se u nich také těžká ateroskleróza, artróza a tumory. Obvykle dochází k úmrtí okolo 13. roku na infarkt.

Wernerův syndrom, neboli adultivní progérie, je onemocnění, které způsobuje mutace genu WRN, který kóduje DNA helikázu. Pravděpodobně zde postupně dochází k nestabilitě genomu. Toto onemocnění se projevuje obvykle až v období puberty, nebo dospělosti. Tvoří se zde rychle hluboké vrásky, vlasy ustupují, může dojít k plešatosti. Tito pacienti mají také sklony k cukrovce a rakovině. Délka jejich života je zkrácená.

Cockayneův syndrom je dědičná nemoc, která je způsobena poruchou transkripce DNA. Stárnutí je zde jenom jedním z mnoha příznaků. Pacienti trpí také poruchami nervového systému, fotosenzitivitou, poruchami zraku a sluchu. První příznaky se projevují již kolem prvního roku života, pacienti dorůstají výšky pouze kolem jednoho metru, často se u nich vyskytuje také mentální retardace a poškození sítnice.

Dyskeratosis congenita je onemocnění, které postihuje především kožní systém. Dochází zde k pigmentaci kůže, předčasnému šedivění a dystrofie nehtů. Objevuje se také osteoporóza. První příznaky nemoci se mohou začít projevovat asi od 5. roku života. Pacienti se obvykle dožívají kolem 16 let.

Zdroje:

www.wikipedia.cz

www.wikiskripta.eu

<http://old.lf3.cuni.cz>

1. Klimakterium a preklimakterický syndrom - obecná patologie
2. Kardiologie - maturitní otázka
3. Ateroskleróza - etiologie, patogeneza, prevence - patologie (VŠ)