

Otázka: Progerie

Předmět: Biologie

Přidal(a): Žaneta Burešová

Vyšší odborná škola pedagogická a Střední pedagogická škola, Litomyšl, Komenského nám. 22

Progerie

Ročníková práce

1. 2. 2014 - Žaneta Burešová S4. C

Vedoucí práce: PhDr. Soňa Sodomková

Prohlášení

Prohlašuji, že jsem svou práci vypracovala samostatně, použila jsem pouze podklady (internetové zdroje) uvedené v příloženém seznamu a postup při zpracování a dalším nakládání s prací je v souladu se zákonem č. 121/2000 Sb., o právu autorském, o právech souvisejících s právem autorským a o změně některých zákonů (autorský zákon) v platném znění.

Ve Vysokém Mýtě dne 14. 2. 2014

Poděkování

Mé poděkování patří PhDr. Soně Sodomkové za vedení a korekturu mé práce a za poskytnutí užitečných rad.

I. Úvod

Téma pro ročníkovou práci jsem si zvolila progerii, protože tento syndrom není v České republice příliš známý a tak bych ráda tímto způsobem s problematikou předčasného stárnutí seznámila alespoň mé úzké okolí.

Progerie se také nazývá zkratkou HGPS, která se skládá z iniciál lékařů, kteří ji jako první popsali. HGPS se nejvíce vyskytuje v Americe ale mnoho případů je i v Evropě, tato nemoc postihuje všechny rasy a národnosti bez rozdílu. Progerie není dědičná, ale máte-li jedno dítě s touto nemocí, je velké riziko, že i druhé dítě bude postiženo syndromem předčasného stárnutí.

Děti s progerií se většinou rodí vypadající zdravě, ale během prvního půl roku je zjevné, že dítě neprospívá, jak by mělo. Provedením testů genu se poté progerie potvrdí.

Postižení progerií příliš nevyrostou, mají nedostatek podkožního tuku, mají velkou hlavu s viditelnými cévami a malé tělo, dále mají problémy s pohybovým ústrojím, orgány a smysly. Avšak důležité je, že tyto děti mají normální mentální vývoj. Děti se obvykle dožívají okolo 13 let, ale můžou se vyskytovat i výjimky.

II. Progerie obecně

Progerie, neboli také Hutchinson-Gilfordův syndrom progerie (HGPS), je smrtelné onemocnění u dětí, jehož jméno je odvozeno z řečtiny a v překladu znamená předčasně starý. Jako první ho popsal v roce 1886 Dr. Jonathan Hutchinson, a v roce 1897 Dr. Hastings Gilford. Progerie se objevuje u jednoho ze 4 - 8 miliónu dětí, obou pohlaví a všech ras. Novorozeňata s progerií

vypadají jako zdravé děti až do 5. měsíce, kdy je zřejmé, že se růst zastavil. Děti s progerií si jsou velice podobné, mají velké hlavy, jsou bez vlasů a ochlupení, žíly na hlavě často velmi viditelné a objevují se problémy s kostmi a klouby, tělo je téměř bez podkožního tuku. Důležité však je, že tyto děti jsou mentálně zdravé.

A. Historie

V roce 1886 lékař Jonathan Hutchinson jako první popsal syndrom progerie a v roce 1887 také lékař Hastings Gilford. Po těchto dvou lékařích se progerie také označuje jako Hutchinson-Gilford progeria syndrom. (HGPS)

Další důležitá událost byla v roce 1999, kdy rodiče nemocného dítěte Leslie Gordon a Scott Berns spolu s jejich přáteli založili nadaci zvanou Progeria Research Foundation ve Spojených Státech. Nezisková nadace PRF se původně zaměřila na vyhledávání léčby, později se však zaměřila i na pomoc, podporu a rozdávání informací jak pro nemocné, příbuzné nemocných nebo obyčejné lidi.

Zatím posledním významným datem je rok 2003, kdy byl vědci ve spolupráci s PRF objeven gen, který progerii způsobuje, postupně došlo i na klinické studie léků a lékařský výzkum. Tato organizace měla velkou úspěšnost, protože rychlost přenesení z laboratoře do léčby byla nevídaná.

B. Formy

Nejobvyklejší formou je klasická progerie, která vzniká mutací v genu LMNA. Tento gen produkuje lamin A protein a ten je důležitý pro držení strukturální vazby a drží jádro buňky pohromadě. Abnormální lamin A protein se nazývá progerin a má nestabilní jádro, což způsobuje předčasné stárnutí.

Další formou je tzv. progeroid syndrom, který na rozdíl od progerie postihuje mutace celého genu. Toto onemocnění je mnohem vzácnější a při hledání tohoto syndromu se musí prošetřit celý gen LMNA.

C. Diagnostika

Progerie se nejlépe diagnostikuje pomocí klinických vyšetření a genetického testování, pokud má lékař podezření, konzultuje ho s genetickými odborníky nebo genetickými poradci. Díky testovacímu programu PRF nemusí rodiče platit nákladné testování. Každý na světě může poslat poštou vzorek krve, který PRF prošetří a v období 10 dnů až 4 týdnů pošle výsledky, které vyhodnotí lékař v dané zemi. I takto PRF pomáhá.

D. Progerie v číslech a faktech (k Dubnu 2013)

- Děti s HGPS je 90 a z toho 18 v USA.
- Progerie byla objevena v 37 státech: Argentina, Čína, Dominikánská republika, Německo, Itálie, Pákistán, Rusko, Tádžikistán, Belgie, Kolumbie, Guatemala, Japonsko, Peru, Senegal, Togo, Brazílie, Česká republika, Egypt, Indie, Jižní Korea, Filipíny, Jižní Afrika, Turecko, Bulharsko, Anglie, Irsko, Libye, Polsko, USA, Kanada, Dánsko, Francie, Izrael, Mexiko, Portugalsko, Španělsko, Venezuela.

E. Léčba

Progerii způsobuje mutace v genu LMNA, který produkuje lamin A protein a ten je důležitý pro držení strukturální vazby a drží jádro buňky pohromadě. Abnormální lamin A protein se nazývá progerin a má nestabilní jádro, což způsobuje předčasné stárnutí. Progerie se obvykle nedědí v rodinách, protože změna genu je velmi nepravděpodobná. Avšak rodina, která již měla jedno dítě s progerií, má šanci 2 - 3% že další dítě bude postižené progerií. Je to způsobenou tzv. „mozaikovým“ onemocněním, kdy rodič má malou genetickou mutaci ve svých buňkách.

III. Projevy

O progerii se můžeme dozvědět již v prenatálním věku z rozborů, v ostatních případech se dítě narodí vypadající zdravě a progerie je rozpoznatelná až kolem 5. a 12. měsíce. Děti ztrácí tělesný tuk, ochlupení a vlasy, mají ztuhlé klouby, vychýlení kyčlí, kardiovaskulární onemocnění a mrtvice. I přes fyzické změny jsou děti inteligentní, odvážné a plné života. HGPS není dědičná, ale jestliže rodič má již jedno dítě postižené tímto syndromem je tu znatelné procento, že i další

dítě bude mít progerii.

A. Srdeční vady

U dětí s progerií je vysoké riziko infarktu a mrtvice v každém věku, proto se doporučují pravidelná měření tlaku, hladiny lipidů a glukózy, EKG, Echokardiogram a další.

Použití aspirinu pomáhá předcházet cévním mozkovým příhodám, infarktům a trombotickým příhodám. Jestliže má dítě anginu pectoris, záchvaty nebo špatné výsledky EKG a Echokardiogramu, měla by být dávka aspirinu zvýšena.

B. Neurologické vady

Mrtvice a mozkové příhody jsou velice časté projevy choroby a mnoho dětí umírá právě kvůli nim. Nejdříve se však objevují ve 4 letech, nikdy nebyl zaznamenán případ, kdy by to bylo dříve. Dítě může mít dobré výsledky EKG a přes to se může objevit mrtvice nebo mozková příhoda. Tepny, žíly a cévy jsou častou příčinou, protože se můžou zužovat při přechodu z vnějšku lebky do mozku, to způsobí malý průtok krve, sraženiny a následně mrtvici. Proto je také důležitý pitný režim, pro ředění krve a předcházení neprůchodnosti cév a sraženinám.

Děti s HGPS také často trpí bolestmi hlavy, které nejspíše způsobují zvětšené cévy na hlavě. Příčiny těchto bolestí ale nejsou přesně zjištěny, odborníci se pouze domnívají, že to může být způsobeno ztuhlostí svalů a příliš velkými vystouplými cévami na hlavě. Pro předcházení bolestem hlavy by děti měly být z dosahu hluku, dále by se měly vyhýbat známým spouštěčům, což můžou být některé potraviny nebo nápoje (čokoláda, sýr, kofein, ořechy, koryši, atd.).

Dále jsou časté záchvaty, při kterých se dítě třese a má snížené vědomí, může také ztratit kontrolu nad střevem nebo funkcí močového ústrojí. Důležité pro rodiče je, zaznamenat průběh záchvatu, co ho nejspíš způsobilo, jakou část těla zasáhlo a co následovalo po záchvatu. To může pomoci lékařům při diagnostice, ti můžou také použít EEG, což je zařízení, které zaznamenává mozkové vlny. Pokud je EEG abnormální, lékař rozhodne, zda předepíše léky pro zabránění dalšímu záchvatu či nikoliv.

C. Dýchací potíže

Časté dýchací potíže jsou způsobeny mým otvorem v ústech, deformací spodní čelisti, abnormálním chrupem, sníženou flexibilitou krku, vysoce klenutým patrem, špatnou funkcí čelistních kloubů, sníženou pohyblivostí krční páteře, zúžený nos a malé nosní dírky a snížené množství podkožního tuku.

Jelikož u dětí s progerií jsou časté operace, u nichž je nezbytná anestezie, musí zde být speciální péče o dýchání, které je komplikované právě kvůli výše uvedeným potížím.

D. Výživa

Děti se obvykle rodí v normální váze a výšce ale během prvního roku života jsou znatelné malé nebo žádné přírůstky. Děti jí malé porce nebo nemají hlad a to je zvláště znepokojující pro rodiče. Ti si však musí uvědomit, že je to normální a prochází si tímto stádiem každé dítě s HGPS. Křivka růstu se většinou ustálí, je vědecky dokázáno, že děti mají dostatek kalorií, ale progerie způsobuje, že jim neumožňují růst a přibírat na váze. Proto je důležité zaměřit se na vysoce výživnou a kalorickou potravu spolu s doplňky stravy.

Zvýšení kalorií ve stravě může pomoci přidáváním olejů, sýrů, sušeného mléka, arašídového másla, avokáda do stravy, dále dítěti dávat ořechy, hodně zeleniny a ovoce, celozrnné potraviny a nutriční doplňky stravy. Ty však zrovna nevoní a jejich chuť není o nic lepší, proto je důležité podávat za studena, můžou být také vylepšeny rozmixováním s ovocem a ledem, přidáním příchutí jako vanilka, čokoláda a jiné, nebo dát dítěti zajímavou lahev či kelímek s brčkem.

E. Zrakové vady

Děti s progerií trápí mnoho nepříjemností, co se očí týče, jelikož mají těsnou kůži bez podkožního tuku, oko se při spánku nedovírá a při mrkání se může až natrhnout, kvůli tzv. suchému oku. Oči nejsou chráněny obočím a řasami jako u normálních lidí, tudíž se dovnitř dostává prach a nečistoty a navíc je oko citlivé na velké světlo a sluneční záření. U jedinců postižených HGPS je také zvýšená pravděpodobnost dalekozrakosti, z čehož vyplývá, že

většinou potřebují brýle a lékařskou pomoc. Lékaři také doporučují přes den kapat do očí, na noc zamáznout mastí a taky je možnost jemně oko přelepit páskou.

F. Sluchové vady

Vnější ucho zdravého dítěte je pohyblivé s ohybatelnou chrupavkou avšak ucho dětí postižených progerií je velice citlivé, protože kůže na něm je bez podkožního tuku a velice napjatá, proto je těžké těmto dětem sluch vyšetřit.

Zubní vady

Děti s progerií můžou trpět těmito dentálními vadami: nakupení chrupu, zpožděná nebo žádná výměna chrupu, nedostatek místa pro trvalé zuby, onemocnění dásní, velké množství zubních kazů nebo opotřebení mléčných zubů. A proto je důležité, aby děti chodili již od útlého věku k zubaři a zvykaly si na něho. Také se doporučuje chodit k zubaři dvakrát ročně na pravidelné prohlídky a ošetření zubů fluoridem.

G. Kožní vady

Někdy můžou být právě kožní problémy prvním příznakem progerie, objevují se již během prvního roku a to zejména skvrny 1 - 2 cm velké v oblasti břicha. Absence podkožního tuku také způsobuje nízkou flexibilitu a přílišné napnutí kůže postihuje žaludek a hrudní stěnu, což vyvolává další potíže vnitřních orgánů. Povrch kůže je většinou suchý, a proto je nezbytné časté mazání speciálními krémy a mastmi.

H. Problémy s vlasy a nehty

Vlasy jsou obvykle při narození normální jako u zdravého dítěte ale během prvního roka života začnou vypadávat nejdříve po stranách a nakonec i na vrcholu hlavy a zbývá jen tzv. chmýří. Obočí vypadá spolu s vlasy, avšak řasy v některých případech zůstávají. Nehty na nohou i

rukou jsou abnormálně tvarovány, lámou se, rostou velice pomalu a občas zarůstají, proto je třeba dát pozor na infekci. Bohužel není vyvinuta žádná léčba, která by předcházela těmto kožním projevům.

I. Ortopedické vady

Děti s HGPS často musí čelit problémům s kostmi a klouby, tyto vady můžou být viditelné již při narození, ale také se mohou projevit až v pozdějším věku. Jelikož jsou děti menšího vzrůstu, mají i mnohem menší a užší kosti, které jsou křehké a můžou se lehce zlomit. Samotný pohyb však podporuje hustotu kostí, proto je třeba ho rozvíjet a také dítěti dodávat dostatečné množství vápníku a vitamínu D. Existuje přístroj, který skenuje kosti a nazývá se DXA, toto vyšetření ukáže, jak jsou kosti husté, jaké mají složení, a může odhalit vznikající problém včas.

Abnormální ortopedické nálezy: deformace čelisti, osteoporóza (řidnutí kostí), zkrácení krčku a rozšíření hlavice stehenní kosti, nohy tzv. do O, artróza a mnoho dalších. Všechny ortopedické vady většinou doprovází velká bolest a obvykle jsou nutné i chirurgické zákroky. Zmírnění bolesti a léčení se provádí pomocí různých terapií a rehabilitací, například cvičení ve vodě nebo hipoterapie.

Ve škole nebo i doma je potřeba mít speciální židli, protože dítě má malé množství tuku a vystouplé kosti, což způsobuje bolest, také při psaní nebo vybarvování nevydrží moc dlouho kvůli otlačeninám.

J. Co funguje normálně?

U dětí s HGPS není postižený mozek, játra, ledviny, plíce, vylučovací soustava a imunitní systém je v normě.

IV. Významné děti s progerií

A. Sam Berns

Až do 10. ledna 2014 jsem o tomto pozoruhodném mladém chlapci psala v přítomnosti, dnes už to bohužel nejde, protože Sam Berns prohrál svůj boj s progerií. Děti s HGPS se obvykle dožívají okolo 13 let, ale Sam byl tak silný a statečný a dožil se úctyhodných 17 let. Rodiče tohoto mladého muže, Leslie Gordon a Scott Berns, v roce 1999 dnes největší a nejznámější organizaci na vyhledávání léčby a pomoc všem postiženým syndromem HGPS.

Sam byl nadšený do matematiky a vědy, jeho zájmy byly komiksy, skauting a hraní na bicí, jeho snem bylo hrát v pochodovém orchestru školy, jenže buben vážil 40 liber, Sam 50 liber.

„Nikdy neztrácejte víru v sami sebe. Obklopujte se pouze lidmi, kteří vás mají rádi a kteří si vaši přítomnost užívají. A hlavně vždy koukejte do budoucnosti.“ Sam Berns[1]

Sam s rodiči

B. Hayley Okines

Hayley se narodila 3. 12. 1997 v Anglii a progerie byla diagnostikovaná ve dvou letech. Tato dívka podstupuje podobnou léčbu, jako Sam Berns, proto se dožívá tak vysokého věku, ale léčba není 100 %, jen oddálí smrt. Ale to Hayley nebrání v tom, aby byla velice známou v celém světě, právě ona totiž propaguje problematiku předčasného stárnutí nejen v televizních pořadech, ale také napsala svou vlastní knihu *Old before my time*, což můžeme přeložit jako *Předčasně stará*.

V. Závěr

V této práci jsem osvětlila obecně co to vůbec progerie je a také jsem se podrobně zabývala její diagnostikou, projevy a léčbou. O tomto syndromu drtivá většina lidí v České republice neví a tak tato práce může posloužit jako malá příručka.

V české literatuře se ani neobjevuje problematika týkající se syndromu předčasného stárnutí u dětí a proto jsem veškeré mé zdroje pro psaní ročníkové práce čerpala z anglických webových stránek a knih, tudíž jsem vše ještě musela přeložit.

Aby si lidé vůbec dokázali představit, jak tato nemoc vypadá a projevuje se, jsem přiložila názorné fotografie, jak dětí samotných, tak projevů a následků nemoci.

VI. Zdroje

- http://www.progeriaresearch.org/assets/files/PRFhandbook_0410.pdf
- <http://www.progeriaresearch.org/index.html>

Dostupné 19. 11. 2013 - 5. 2. 2014

- <http://storify.com/progeria/remembering-sam-berns-10-23-96-01-10-14>
 - http://www.nytimes.com/2014/01/14/us/sam-berns-17-public-face-of-a-rare-illness-is-dead.html?_r=0
 - <https://www.sciencenews.org/article/rare-disease-sets-mom%E2%80%99s-research-agenda?mode=magazine&context=4546>

Dostupné z 31. 1. 2014

- <http://www.homeescapade.com/who-is-hayley-okines-the-hayley-okines-biography/>

Dostupné z 2. 2. 2014

[1]

http://www.nytimes.com/2014/01/14/us/sam-berns-17-public-face-of-a-rare-illness-is-dead.html?_r=0

1. Destilace - laboratorní práce
2. Halogenderiváty uhlovodíků - laboratorní práce
3. Charta hospitalizovaných dětí