

# Syndromy předčasného stárnutí

Syndromy předčasného stárnutí jsou vzácná geneticky podmíněná onemocnění. Hlavními projevy nemocí jsou viditelné známky typické pro proces **stárnutí**, které se objevují již v brzkém dětském věku. Pacienti jsou tedy zejména **děti**, které se často dožívají maximálně věku 20 let. Jejich fyzické vzezření často odpovídá starým lidem kolem 80 let.

Doba, kdy nemoc propuká se může lišit, ale diagnosticky zachytitelná je již u několik měsíců starých dětí. První známky onemocnění se nejčastěji objevují mezi 18–24 měsícem věku.

## Symptomy

Mezi rané symptomy patří obecné **neprospívání dítěte**. Časté je zpomalení až zastavení růstu, objevuje se **alopecie**. Nemocní mívají křehkou tělesnou konstituci a charakteristické drobné vráscité obličejce. S postupujícím vývojem onemocnění se objevují další orgánové komplikace – např.: rozvoj aterosklerózy, katarakty nebo kardiovaskulárních onemocnění.

## Léčba a prognóza

V současnosti není známa žádná léčba a přístup terapie je založen pouze na mírnění projevů nemocí (léčba aterosklerózy, kardiovaskulárního systému, atd.). Pacienti často umírají ve věku 13–15 let na infarkt myokardu nebo mozkové mrtvice (důsledek aterosklerotických procesů). V letech 2005–2006 byly zveřejněny studie, které pojednávají o **inhibitorech farnesyltransferasy**, jako o možném léku budoucnosti pro postižené progérie. Testování však probíhá zatím jen na zvířecích modelech.

## Příklady syndromů předčasného stárnutí

### Progérie (Hutchinson-Gilford syndrom)

**Hutchinson-Gilfordův syndrom** (OMIM: 176670 (<http://omim.org/entry/176670>)) je způsoben *de novo* mutací, záměnou jedné pyrimidinové nukleové báze: cytosinu za thymin. V důsledku této mutace dochází ke změně transkripce genu **LMNA** (1q21.2; OMIM: 150330 (<http://omim.org/entry/150330>)) a vzniku zvláštní formy **laminu A** – progerinu. Laminu jsou druhem intermediálních filament, která se podílejí na strukturních a transkripčních funkcích buněčných jader. Samotné slovo progérie pochází původně z řečtiny a znamená "předčasně starý". Nemoc byla poprvé popsána ve Velké Británii na konci 19. století.



Dítě trpící Hutchinson-Gilford syndromem

### Wernerův syndrom (adultní progérie)

Jedná se o AR dědičné onemocnění způsobené mutací genu **WRN** (8p12-p11.2; OMIM: 604611 (<http://omim.org/entry/604611>)), který kóduje DNA helicázu. Vlivem této mutace dochází pravděpodobně k vytvoření **nestabilního genu**. Uvažuje se o vlivu helicázy na tvorbu inaktivních forem telomeráz. Telomerázy jsou ribonukleoproteinové komplexy, které slouží k ochraně konečných částí chromozomů (telomer). Ty se za normálních okolností během replikace pravidelně zkracují.

Projevy se často objevují až v době puberty.

### Cockaynův syndrom

také Weber-Cockayne syndrom nebo Neill-Dingwall syndrom

AR dědičné onemocnění, kde je předčasné stárnutí pouze jedním z mnoha symptomů. Mezi další patří fotosenzitivita, poruchy nervového systému, zraku nebo sluchu. Pravděpodobně vzniká na principu poruchy DNA reparačních procesů.

 *Podrobnější informace naleznete na stránce Cockaynův syndrom.*

### Xeroderma pigmentosum

 *Podrobnější informace naleznete na stránce Xeroderma pigmentosum.*

## Odkazy

[zdroj?]

## Externí odkazy

- Progeria Research Foundation (<https://www.progeriaresearch.org/>)