

# پروجریا ( Progeria )



هاچینسون-گیلفورد شناخته می شود، یک اختلال ژنتیکی بسیار نادر و پیشرونده است که باعث می شود کودکان به سرعت پیر شوند و از دو سال اول زندگی شروع می شود.

کودکان مبتلا به پروجریا معمولاً در بدو تولد طبیعی به نظر می رسند، در طول سال اول، علائم و نشانه هایی مانند رشد آهسته و ریزش مو شروع می شود.

مشکلات قلبی یا سکتته علت نهایی مرگ در اکثر کودکان مبتلا به پروجریا است. میانگین امید به زندگی برای یک کودک مبتلا به پروجریا حدود 13 سال است. برخی از مبتلایان به این بیماری ممکن است عمر کمتری داشته باشند و برخی دیگر ممکن است طولانی تر، حتی تا 20 سال عمر کنند.

هیچ درمانی برای پروجریا وجود ندارد، اما برخی تحقیقات در حال انجام نویدبخش درمان بیماران است.

## علائم

معمولاً در سال اول زندگی، رشد کودک مبتلا به پروجریا به طور قابل توجهی کند می شود، اما رشد حرکتی و هوش طبیعی باقی می ماند.

علائم و نشانه های این اختلال پیشرونده شامل ظاهر متمایز است:

- رشد آهسته، با قد و وزن کمتر از حد متوسط
- صورت باریک، فک پایین کوچک، لب های نازک و بینی منقاری
- سر به طور نامتناسب برای صورت بزرگ است
- چشم های برجسته و بسته شدن ناقص پلک ها
- ریزش مو از جمله مژه و ابرو
- پوست نازک، لکه دار، چروکیده
- وریدهای قابل مشاهده
- صدای بلند

### **علائم و نشانه‌ها شامل مشکلات سلامتی نیز می‌شوند:**

- بیماری شدید پیشرونده قلب و عروق خونی (قلبی عروقی)
- سفت شدن پوست تنه و اندام ها (شبيه به اسکرودرمی)
- ایجاد تاخیر و ظاهر غیر طبیعی دندان
- کم شنوایی
- از دست دادن چربی زیر پوست و کاهش توده عضلانی
- ناهنجاری های اسکلتی و استخوان های شکننده
- مفاصل سفت
- دررفتگی مفصل ران
- مقاومت به انسولین



## چه زمانی باید به پزشک مراجعه کرد

پروجریا معمولاً در دوران نوزادی یا اوایل کودکی، اغلب در معاینات منظم، زمانی که نوزاد برای اولین بار علائم مشخصه پیری زودرس را نشان می‌دهد، تشخیص داده می‌شود.

اگر متوجه تغییراتی در فرزندتان شدید که می‌تواند نشانه‌ها و نشانه‌های پروجریا باشد، یا نگرانی‌هایی در مورد رشد یا تکامل فرزندتان دارید، با پزشک کودک خود صحبت نمایید.

## علل

یک جهش ژنی مسئول ایجاد پروجریا است. ژنی که به نام لامین A (LMNA) شناخته می‌شود، پروتئینی را برای نگه داشتن مرکز (هسته) یک سلول در کنار هم می‌سازد. هنگامی که این ژن دارای نقص (جهش) باشد، شکل غیرطبیعی پروتئین لامین A به نام پروگرین تولید می‌شود و سلول‌ها را ناپایدار می‌کند. به نظر می‌رسد که این منجر به روند پیری پروجریا می‌شود.

برخلاف بسیاری از جهش‌های ژنتیکی، پروجریا به ندرت در خانواده‌ها منتقل می‌شود. جهش ژنی در اکثر موارد یک اتفاق نادر و تصادفی

است.

## سایر سندرم های مشا به

سندرم های دیگری نیز وجود دارند که در خانواده ها دیده می شوند. این سندرم های ارثی باعث پیری سریع و کوتاه شدن طول عمر می شوند:

- سندرم [Wiedemann-Rautenstrauch](#)، همچنین به عنوان سندرم پروژروئید نوزادان شناخته می شود، در رحم شروع می شود، با علائم و نشانه های پیری در بدو تولد آشکار می شود.
- سندرم ورنر، همچنین به عنوان پروجری بزرگسالان شناخته می شود، در سال های نوجوانی یا اوایل بزرگسالی شروع می شود و باعث پیری زودرس و شرایط معمول در دوران پیری، مانند آب مروارید و دیابت می شود.

## عوامل خطر

هیچ عامل شناخته شده ای مانند سبک زندگی یا مسائل محیطی وجود ندارد که خطر ابتلا به پروجریا یا تولد فرزند مبتلا به پروجریا را افزایش دهد. پروجریا بسیار نادر است. برای والدینی که یک فرزند مبتلا به پروجریا داشته اند، شانس داشتن فرزند دوم مبتلا به پروجریا حدود 2 تا 3 درصد است.

## عوارض

کودکان مبتلا به پروجریا معمولاً دچار سخت شدن شدید شریان ها ([آترواسکلروز](#)) می شوند. این وضعیتی است که در آن دیواره رگ های خونی که مواد مغذی و اکسیژن را از قلب به سایر قسمت های بدن حمل می کنند - سفت و ضخیم می شوند و اغلب جریان خون را محدود می کنند.

اکثر کودکان مبتلا به پروجریا به دلیل عوارض مربوط به تصلب شرایین از بین می روند، از جمله:

- مشکلات عروق خونی تامین کننده قلب (مشکلات قلبی عروقی)، که منجر به حمله قلبی و نارسایی احتقانی قلب می شود.
- مشکلات عروق خونی تامین کننده مغز (مشکلات عروق مغزی) و در نتیجه سکته مغزی

تهیه و ترجمه توسط: خانم زویا نجفی ( آزمایشگاه ژنتیک  
پزشکی ژنوم اصفهان - مرکز تحقیقات سلولی، مولکولی و ژنتیک  
ژنوم اصفهان - واحد سرطان - بخش R&D )