

Progerie / Hutchinson-Gilford-Progerie-Syndrom

> Definition und Ursache

Progerie oder das Hutchinson-Gilford-Progerie-Syndrom kommt nur äußerst selten vor. Genaue Zahlen über das Aufkommen gibt es nicht, man geht weltweit aber nur von wenigen hundert Fällen aus. Die Krankheit entsteht durch einen Gendefekt (pathogene Variante), der rein zufällig auftritt und nicht vererbbar ist. Progerie ist damit eine äußerst seltene Erkrankung, die die Betroffenen sehr viel früher (so auch die wörtliche Übersetzung) altern lässt.

Der Name HGPS ist auf die beiden Chirurgen Sir Jonathan Hutchinson und Hastings Gilfort zurückzuführen, die zum ersten Mal den Typ1 beschrieben. Am Laminin-Gen auf dem Chromosom 1 tritt eine sich zufällig ereignende Mutation auf, für die es bisher keine Erklärung gibt und die zu den eintretenden vorzeitigen Alterungsprozessen führt. Die Zellkernwände werden dadurch instabil, was letztlich die Zellen frühzeitig altern lässt.

> Krankheitsbild und Krankheitssymptome

> Progerie Typ 1 / Hutchinson-Gilford-Progerie-Syndrom (HGPS)

betrifft ausschließlich Kinder und lässt sie bereits im Kleinkindesalter wie Greise aussehen. Kinder mit Typ 1 werden umgangssprachlich auch als „Greisenkinder“ bezeichnet, weil bei ihnen trotz ihrer geringen Körpergröße bereits die Gesichtszüge und das Hautbild eines alten Menschen ausgeprägt sind. Im weiteren Alter vergreisen sie immer mehr und sterben frühzeitig, zumeist im Jugendalter an den Folgen des sehr viel früheren Alterungsprozesses.

> Progerie Typ 2 / Werner-Syndrom)

tritt hingegen nur bei Erwachsenen nach der Pubertät oder auch noch im späteren Erwachsenenalter auf.

Wesentliche charakteristische Merkmale von Progerie Typ 1 sind:

Beim Typ 1 beginnen die Kinder bereits im Kleinkindesalter und während der ersten Lebensjahre rasend schnell zu vergreisen. Indikatoren hierfür sind:

- > Stark eingeschränktes Wachstum, knochiger und skelettartiger Körperbau
- > Haarausfall
- > Vorzeitiges sichtbares Altern von Nägeln und Zähnen
- > Dünne und rauhe Haut mit starker Venenausprägung
- > Altersflecken
- > Kleines schmales Gesicht mit prägnanter Nase
- > vorgewölbter Bauch

Damit kann es bereits im frühen Kindesalter zu Osteoporose und Arthrose und auch zu Knochenbrüchen kommen. Auch Arteriosklerose und andere Gefäßerkrankungen treten früh auf.

Bei der Progerie Typ 2 treten die ersten Symptome erst ab der Pubertät auf und beschleunigen ab dann die vorzeitige Alterung, die dann weitere Krankheiten (Netzhautschäden, Diabetes mellitus, Unfruchtbarkeit) hervorrufen kann.

> Wie kann man Progerie erkennen?

Bereits beim Säugling treten die ersten typischen Symptome auf. Beim Verdacht kann der Arzt eine genetische Untersuchung durchführen, um die Mutation am entsprechenden Gen nachzuweisen. Bei der Pränataldiagnostik haben Ärzte die Möglichkeit, Progerie noch im Mutterleib zu erkennen. Um den Gendefekt später beim Typ 2 nachweisen zu können, ist ein Gentest am RECQL-2-Gen möglich, an dem der Fehler auftritt. Inzwischen gibt es einen Progerie-Test, den Schwangere vor der Geburt machen können und der Hinweise liefert, ob das ungeborene Kind betroffen sein könnte. Ähnliche Symptome weisen auch das Huntchinson-Gilford-Syndrom oder das Wiedemann-Rautenstrauch-Syndrom auf, was mitunter zu schwierigen Abgrenzungen bei der Diagnostik führen kann.

> Behandlung und Therapie

Da Progerie nicht geheilt werden kann, und praktisch jede Zelle des Körpers von der Vergreisung betroffen ist, können allenfalls die Symptome gelindert werden, um damit die Lebensqualität zu verbessern und auch die Lebenserwartung zu erhöhen. In Frage kommen dafür im engeren medizinischen Bereich:

- > eine medikamentöse Unterstützung, um dem Knochenschwund (Osteoporose) hinauszuzögern und Blutgerinnseln vorzubeugen (Acetylsalicylsäure)
- > Medikamente und Wirkstoffe, die den schnellen Alterungsprozess verlangsamen können, werden immer wieder neu getestet. Ein Durchbruch ist aber noch nicht in Sicht.

> Förderung /Beratung der Familien

Derzeit haben Kinder mit Typ 1 im Schnitt eine Lebenserwartung bis etwa 15 Jahre, da dann Schlaganfälle und Herzinfarkte auftreten, die tödlich enden. Bei einer leichten Form der Progerie können Betroffene auch das junge Erwachsenenalter erreichen.

In dieser Zeit stellt es für Eltern eine große Herausforderung dar, physiotherapeutische Maßnahmen nachhaltig zu initiieren und immer wieder zu veranlassen, um die Gelenke so lange wie möglich beweglich zu halten. Um einem Arterienverschluss vorzubeugen, ist zusätzlich immer darauf zu achten, dass die Gefäße möglichst lange durchlässig bleiben. Besonders wichtig ist zudem eine intensive Pflege der Kinder (etwa durch spezielle Lotionen zum Schutz der empfindlichen Haut).

Hilfreich kann der Kontakt zu anderen betroffenen Kindern (zum Beispiel über die Eltern-Datenbank des Kindernetzwerks) sein. Dieser Austausch hilft meistens doch sehr, damit betroffene Familien besser mit der Krankheit umgehen können.

Eine Selbsthilfeinitiative Progerie existiert in Deutschland nicht. An der Universität Münster beschäftigt sich aber eine Arbeitsgruppe im Rahmen des European Progeria Research Consortiums (Euro Progeria) mit der Erforschung der Folgen dieser Mutation auf zellulärer Ebene. Die Forschergruppe versteht sich auch als Anlaufstelle für Progerie-Patienten und ihren Familien im europäischen Raum für alle bei den Erkrankungen auftretenden Fragen und Problemen.

Weitere Infos zur Erkrankung und zum Forschungsverbund

<https://www.medizin.uni-muenster.de/cdg/angeborene-stoffwechselerkrankungen/progerie>

Weitere Information zum Progeria Research Consortium

<https://www.progeriaresearch.org/grants-funded/>