



FRAMBU er et landsdekkende kompetansesenter for et utvalg sjeldne diagnoser, blant annet Progeria. Vi arrangerer kurs for personer med sjeldne diagnoser og deres pårørende og fagpersoner. Vi driver også utviklingsarbeid, dokumentasjonsarbeid og nettverksbygging. I tillegg reiser vi ut til familier og fagmiljøer lokalt og regionalt og formidler informasjon via våre internettsider, e-post og telefon.

Les mer om diagnosen og relaterte tema på www.frambu.no.

KONTAKT FRAMBU

Sandbakkvn 18, 1404 Siggerud

Telefon: 64 85 60 00

E-post: info@frambu.no

Nett: www.frambu.no

Sist oppdatert: 20.04.2016

PROGERIA



PROGERIA

Progeria er en meget sjelden sykdom som skyldes en medfødt genfeil. Sykdommen kommer gjerne til uttrykk i løpet av barnets to første leveår og er karakterisert av forandringer i utseendet slik vi ellers venter å se det hos eldre personer.

Barna er vanligvis små og tynne med et alderspreget utseende. Vevsprøver viser også tilsvarende tegn på alt for tidlige aldersforandringer på indre organer og funksjoner.

Progeria, også kalt Hutchinson-Gilfords syndrom er en genetisk sykdom karakterisert av en tidlig og raskt insettende aldring av kroppens organer.

FOREKOMST

Det anslås at det på verdensbasis fødes et barn med progeria for hver 4. million nyfødte. I Norge vil det bety at det fødes et barn med progeria ca. hvert 60. år. Mer enn 130 tilfeller er rapportert i vitenskapelig litteratur siden tilstanden først ble beskrevet i 1886.

ÅRSAK

Progeria skyldes en nymutasjon/feilkoding i LM-NA-genet som koder for å lage proteinet Lamin A. Lamin A proteinet er en nøkkelkomponent for de små membranene som normalt omgir og beskytter cellenes arvestoff. Når dette proteinet mangler, akselererer aldringsprosessene.

ARVELIGHET

Progeria er en autosomal dominant arvelig sykdom men siden sykdommen skyldes en nymutasjon er det derfor svært lite sannsynlig at flere i en familie har eller får sykdommen.

SYMPTOMER OG FORLØP

Barnet viser ingen symptomer ved fødselen, men ved 1-2 års alder har de første synlige

tegn på sykdommen trådt fram. Barnet øker ikke i vekt som forventet. Huden blir tykk og uelastisk, særlig på armer, ben og hofter. Alt hår mistes og erstattes av lys og dunet hårvekst. Underhuds fett forsvinner og blodårene blir særlig fremtredende, spesielt i hodebunnen.

Hodet er vanligvis stort, med tynnvegget skalle, smalt ansikt, utstående øyne og ører, lite kjeveparti, krum nese og smale lepper. Dette gir barna et karakteristisk utseende.

Barnet har også forsinket eller manglende tannutvikling, tørr hud og stivhet i leddene, som kan gi nedsatt bevegelighet og skjevhet i hoftene. Progeria påvirker normalt ikke den motoriske utviklingen.

Intellektuell og kognitiv utvikling er normal ved denne tilstanden. Å skulle forholde seg til et svært annerledes utseende fra tidlig alder kan føre til at barnet trenger god sosipsykisk støtte og oppfølging.

Barnet utvikler tidlig åreforkalkning som igjen kan føre til alvorlig hjerte- og karsykdom.

BEHANDLING OG TILTAK

Det finnes ingen helbredende behandling for denne sykdommen. Barn som spiser dårlig, kan få innlagt ernæringssonde og få ernæring gjennom denne. Kosttilskudd kan være nødvendig.

Hjerte- og kar må følges nøye, og det kan være nødvendig med en utvidelse av arteriene i hjertet for å forhindre hjerteinfarkt eller slag.

Alderspregede symptomer gjør at barnet ikke alltid kan følge andre barns aktiviteter, motorisk og sosialt. Det kan derfor være nødvendig med fysioterapi og spesialpedagogiske støttetiltak.