

La Progeria de l'enfant - 1/1

Je veux vous parler ici d'une maladie génétique très rare et peu connue, pourtant terrible, qui atteint l'enfant dès sa première année : la progeria. Description de la maladie et avancées médicales.

La progeria de l'enfant, également appelée syndrome de Hutchinson-Gilford, est une maladie génétique dite "du vieillissement" extrêmement rare, on estime qu'elle touche un nouveau-né sur 4 à 8 millions. Néanmoins elle est très grave, et a des conséquences terribles pour le sujet atteint. La maladie n'existe pas à la naissance, et étant encore génétiquement trop mystérieuse, on ne peut pas la déceler à l'avance chez le nourrisson. Les premiers symptômes n'apparaissent que quelques mois plus tard, et l'enfant est alors frappé d'un vieillissement prématuré et accéléré, et son espérance de vie est d'environ 13 ans. Les principaux symptômes sont : un ralentissement de la croissance dès la première année, puis son arrêt total, la disparition des cheveux et la fragilisation des ongles, une peau mince et flétrie, une tête disproportionnée et un visage étroit, le tout s'accompagnant d'importants problèmes cardio-vasculaires et articulaires.

Il y a encore 8 mois de cela, cette maladie qui a été identifiée il y a un siècle demeurait un mystère total. Mais le 16 avril 2003 une équipe de chercheurs français menée par Nicolas Lévy est parvenue à déterminer le gène responsable de la maladie. Il s'agit du gène LMNA, situé sur le chromosome 1, et qui est déjà à l'origine de nombreuses maladies neuro-vasculaires. En temps normal, ce gène fabrique une protéine (la Lamine A) qui a pour rôle de maintenir la structure de l'enveloppe qui entoure le noyau des cellules de l'organisme. Le gène muté, qui est responsable de la maladie, produit quant à lui une protéine anormale qui ne remplit plus son rôle de maintien structural. La conséquence est que les cellules ne se divisent presque plus, donc ne se renouvellent plus, ce qui entraîne une altération des tissus du corps humain, ce que l'on appelle le vieillissement prématuré.

Aujourd'hui tous les espoirs sont donc permis pour que les chercheurs trouvent d'ici quelques années un moyen de soigner la progeria, et les autres maladies du vieillissement apparentées, et de rendre aux enfants atteints leur vie.

A noter que si cette découverte et cette évolution ont été possible, c'est en grande partie grâce à l'AFM et aux dons du Téléthon, dont la dernière édition a eu lieu ce week-end, les 5 et 6 décembre. Il n'est pas trop tard pour faire des dons. Le téléthon est une occasion de rassembler les gens autour du thème de la recherche sur les maladies génétiques, mais l'AFM, à qui vont ces dons, travaille toute l'année.