**PROGERIA (SINDROME DI HUTCHINSON-GILFORD)**

**Che cos’è e come si manifesta?**

La sindrome di Hutchinson-Gilford è una sindrome congenita estremamente rara, caratterizzata da invecchiamento precoce a partire da 12-24 mesi di età. La malattia colpisce vari apparati (pelle, apparato cardiovascolare, apparato muscolare e scheletrico) e comporta varie manifestazioni cliniche, tra cui: bassa statura, perdita di capelli, perdita del grasso sottocutaneo, debolezza articolare, disturbi cardiovascolari come aterosclerosi, ipertensione e infarto. L'aspettativa di vita è di 13-20 anni.

**Come si trasmette?**

La sindrome è dovuta a difetti del gene LMNA, codificante per una proteina (detta lamina A) contenuta nella membrana che avvolge il nucleo cellulare. L'alterazione di questa proteina provoca dei processi degenerativi che portano all'invecchiamento precoce. La malattia insorge in genere in modo sporadico, cioè senza che siano colpiti altri membri della famiglia.

**Come avviene la diagnosi?**

La diagnosi si basa sull'osservazione clinica e può essere confermata dall'analisi genetica, con ricerca di mutazioni nel gene LMNA.

**Quali sono le possibilità di cura attualmente disponibili?**

Al momento non esistono cure risolutive. L'unico intervento possibile è l'attento monitoraggio delle condizioni nutrizionali e cardiovascolari, con somministrazione di integratori o terapie sintomatiche all'occorrenza. Alcune sostanze in fase di sperimentazione come antitumorali (gli inibitori della farnesiltransferasi) potrebbero essere impiegati anche per il trattamento della sindrome di Hutchinson-Gilford: la ricerca in questo senso, però, è ancora in uno stadio molto iniziale.