

Trabalhos Científicos

Título: Hutchinson-Gilford Progeria: Um Estudo De Caso Da Doença E Seu Impacto No Crescimento E Desenvolvimento

Autores: LETÍCIA ROSSI MARAJÓ GEROLIN (UNIVERSIDADE FEDERAL DE RORAIMA), DIANDRA LETÍCIA DE CAMPOS BELOTTO (UNIVERSIDADE DO ESTADO DE MATO GROSSO), LETÍCIA FLÁVIA DA SILVA FURTADO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE RORAIMA), ERIVELTO EVANGELISTA FILHO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE RORAIMA), NELSON CARLOS REIS FILHO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE RORAIMA), THAYS KAROLYNE PONTE PRADO AGUIAR (UNIVERSIDADE FEDERAL DE RORAIMA), BRUNA MARIAH MARTINS MÜLLER (UNIVERSIDADE FEDERAL DE RORAIMA), FELIPE AUGUSTO CERNI (PROGRAMA DE PÓS-GRADUAÇÃO EM MEDICINA TROPICAL, UNIVERSIDADE ESTADUAL DO AMAPÁ), MANUELA BERTO PUCCA (DEPARTAMENTO DE ANÁLISES CLÍNICAS, FACULDADE DE CIÊNCIAS FARMACÊUTICAS, UNIVERSIDADE ESTADUAL PAULISTA)

Resumo: A Síndrome de Progeria de Hutchinson-Gilford (HGPS) é uma doença rara caracterizada pelo envelhecimento precoce. A doença causa alterações em diversos órgãos e sistemas impactando o crescimento e desenvolvimento infantil. Discutir as alterações relacionadas ao desenvolvimento e crescimento em gêmeas monozigóticas nascidas em Boa Vista, Roraima, Brasil, diagnosticadas com a Síndrome de Progeria de Hutchinson-Gilford (HGPS). As informações deste relato foram obtidas por meio de entrevista com a família e revisão da literatura. A Síndrome de Progeria de Hutchinson-Gilford (HGPS) é uma doença autossômica dominante, apresentando envelhecimento precoce em um ritmo superior a sete vezes a normalidade. Sua incidência é de 1 a 4 por 8 milhões de recém-nascidos. Nela ocorre uma mutação no gene LMNA, causada por um splicing aberrante e expressão de um produto mutante chamado progerina. Esse gene possui como produtos as lâminas A e C, fundamentais para a estruturação celular adequada, sendo que alterações naquelas causam declínio celular. A suspeita clínica de tal síndrome está relacionada a indivíduos que apresentam déficit de crescimento, como por exemplo baixa estatura, baixo ganho de peso e diminuição da gordura corporal subcutânea, características faciais específicas, alterações de dentes, pele e cabelos bem como alterações musculoesqueléticas. As alterações craniofaciais como cabeça desproporcionalmente grande para o rosto, nariz longo e estreito, lábios finos, retrognatia e micrognatia podem influenciar no atraso da fala e da interação social. Normalmente, as crianças com progeria parecem normais ao nascer, e os sinais de deficiência de crescimento costumam aparecer durante o primeiro ano de vida. Nesse caso em questão, as gêmeas apresentaram as alterações clínicas durante esse mesmo período de tempo, ou seja, ainda no primeiro ano de vida, manifestando principalmente dificuldade no ganho de peso e alterações ectodérmicas. Em relação ao desenvolvimento, tanto o aspecto motor quanto o mental são normais em crianças afetadas pela síndrome. No caso em questão, as gêmeas apresentam displasia de desenvolvimento motor, gerando dificuldade e impossibilidade de locomoção, o que não é observado em todos os casos. O presente trabalho relaciona aspectos do desenvolvimento e crescimento infantil ao primeiro caso de gêmeas monozigóticas com HGPS, doença genética rara. Ademais, a alteração motora registrada no caso em questão confere um aspecto particularmente importante na abordagem clínica, sendo relevante ressaltar que o diagnóstico e envolvimento de vários especialistas têm um papel essencial para promover o bem-estar, desenvolvimento e crescimento adequado das crianças afetadas pela progeria.