Trabalhos Científicos

Título: Osteoporose Em Progeria: Relato De Caso

Autores: JÚLIA MAIA ROCHA DE CARVALHO (HOSPITAL INFANTIL DR.JESER AMARANTE FARIA), LEANNE WARD (CHILDRENS HOSPITAL OF EASTERN ONTARIO)

Resumo: A síndrome de Hutchinson-Gilford (Progeria) é uma laminopatia (mutações “de novo” do gene LMNA) que causa desestruturação da membrana nuclear, com consequente envelhecimento celular acelerado. É uma condição extremamente rara, afetando 1 a cada 4 milhões de indivíduos, mas que apresenta fenótipo característico: envelhecimento precoce e morte prematura por complicações cardiovasculares secundárias a aterosclerose, com expectativa de vida média de 14,6 anos.O presente caso ilustra a importância do manejo da saúde óssea nesses pacientes, assim como a monitorização de outros problemas endocrinológicos, tais como dislipidemia e alterações glicêmicas. Paciente feminina, nascida termo e adequada para idade gestacional foi encaminhada aos 4 meses por ganho de peso e crescimento insuficientes associados à lipodistrofia. Após avaliação clínica, foi aventada hipótese diagnóstica de Progeria, sendo confirmada através de exame genético (mutação patogênica no gene LMNA c.1824C>T (p.Gly608=). Sendo encaminhada para acompanhamento multidisciplinar. Em avaliação osteometabólica com 3 anos e 5 meses, apresentava uma densidade mineral óssea (DMO) em coluna lombar de -2,7 DP (estatura em -3,33 DP). Foi realizado radiografia de coluna em perfil para rastreio de fraturas, sendo detectado fraturas de compressão em T2, T3, T4, T8, T9, T10, T11 e L1. É importante ressaltar que não houve história de trauma ou queixa de dor óssea ou desvios da coluna ao exame. Além disso, cursava com fosfatase alcalina baixa para idade (139U/L), compatível com crescimento linear pobre e osteoporose com baixa reabsorção óssea. Realizado rastreio de perfil lipídico e glicemia de jejum, sem alterações. Devido ao achado de fraturas vertebrais, iniciado ácido zoledrônico (0.0125 mg/Kg), sendo posteriormente ajustado para 0,05mg/Kg após 2 aplicações para otimização da resposta. Após o início do tratamento, as fraturas permaneceram estáveis, sem recorrência. Paciente com bom nível de energia durante o dia, sem limitações funcionais. Após 4 doses, com intervalo de 6 meses entre elas, a paciente apresentou uma DMO de -3,2 DP em coluna lombar, comparada com DMO basal de -2,7DP e mínima de -3,6DP. Desde seu diagnóstico a paciente iniciou uso de Lonafarnib (previne a formação da proteína defeituosa progerina), única droga atualmente liberada para o tratamento dessa condição. Foi também discutido com os pais a possibilidade do uso de estatinas, tanto pelo benefício do tratamento de dislipidemias mistas quanto como tratamento da Progeria em si. Estatinas inibem a HMG-CoA redutase e bifosfonados inibem o processo de farnesilação da formação de progerina, importantes etapas na fisiopatologia da doença. Dessa forma, é essencial o rastreio de fraturas vertebrais e monitoramento de saúde óssea e metabólica nesses pacientes, mesmo que assintomáticos. Já que a detecção e a intervenção precoce podem retardar a progressão da doença e melhorar a qualidade de vida desses pacientes.