



36º CONGRESSO BRASILEIRO DE
PEDIATRIA
O olhar que prepara para o futuro



Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso: Progeria Ou Síndrome De Hutchinson-gilford

Autores: FERNANDA BORA MOLETA (HOSPITAL DAS CLÃ-NICAS DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÃ); VÃ¢NIA OLIVEIRA CARVALHO (HOSPITAL DAS CLÃ-NICAS DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÃ); LEIDE PAROLIN MARINONI (HOSPITAL DAS CLÃ-NICAS DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÃ); KERSTIN TANIGUCHI ABAGGE (HOSPITAL DAS CLÃ-NICAS DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÃ); MARJORIE UBER (HOSPITAL DAS CLÃ-NICAS DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÃ); LARISSA CALDAS GNOATO (HOSPITAL DAS CLÃ-NICAS DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÃ); RENATA ROBL (HOSPITAL DAS CLÃ-NICAS DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÃ); JANAÃ-NA HUCZOK (HOSPITAL DAS CLÃ-NICAS DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÃ)

Resumo: Introdução: A Progeria é uma desordem genética rara, com cerca de 100 casos descritos no mundo. Caracteriza-se por envelhecimento precoce, abrangendo desde alterações cutâneas a cardiovasculares. Geralmente cursa com óbito próximo aos 13 anos de idade por complicações da aterosclerose. Relato de caso: Paciente do sexo feminino, cinco anos de idade, iniciou com dificuldade de crescimento e de ganho ponderal aos seis meses. Evoluiu com alopecia parcial, proeminência das veias do escalpo e atrofia cutânea, sendo encaminhada para investigação aos dois anos. Ao exame físico, apresentava face triangular, micrognatia, lipodistrofia e cianose perioral. Realizado teste genético, que demonstrou mutação C1824C no exon 11 do gene LMNA. Foi cadastrada na Progeria Research Foundation e participa do programa de pesagem e suplementação alimentar, com melhora do ganho ponderal. Discussão: As crianças acometidas pela progeria são normais ao nascimento, iniciando as manifestações no primeiro ano de vida. Déficit pândero-estatural, pele fina e atrófica, alopecia, lipodistrofia, face triangular, olhos proeminentes, micrognatia, proeminência de veias do escalpo, enrijecimento articular, e aterosclerose rapidamente progressiva são alterações típicas. Sabe-se que a síndrome ocorre por uma mutação no gene LMNA, produzindo uma laminina A alterada, denominada progerina. Esta acarreta instabilidade celular, determinando o seu envelhecimento. A progerina também é encontrada em células de indivíduos normais, sofrendo acúmulo progressivo com a idade, particularmente nas células musculares de vasos sanguíneos ateroscleróticos. Desta forma, justifica-se uma correlação entre a fisiopatologia da progeria e o processo natural de envelhecimento, especialmente no tocante às complicações cardiovasculares. Conclusão: O relato reforça os achados clínicos da progeria e alerta para a importância do estudo desta condição não só no benefício de pacientes e familiares, mas também na elucidação do processo natural de envelhecimento. Além disso, divulga a possibilidade de exame genético gratuito pela Progeria Research Foundation.