



36^º CONGRESSO BRASILEIRO DE
PEDIATRIA
O olhar que prepara para o Futuro



Trabalhos Científicos

Título: Progeria- Relato De Caso Em Natal-rn

Autores: JÚLIA LACERDA DA CUNHA CAVALCANTI (UNP); CLARA RAFAEL SILVA XAVIER (UNP); RAFAEL PACHECO SILVA (UNP); LUCAS DE FARIA BARROS MEDEIROS (UFRN); BÁRBARA MONITCHELLY FERNANDES CHAVES (UNP)

Resumo: Introdução: A Síndrome de Hutchinson-Gilford - Progeria é uma doença genética rara, que começa a se desenvolver na infância, sendo caracterizada pelo envelhecimento acelerado em 7 vezes da velocidade normal, com baixa expectativa de vida . O diagnóstico é clínico, podendo ser confirmado pela detecção da mutação no gene LMNA. Relata-se o caso de uma criança de cinco anos com o objetivo de ressaltar a importância do diagnóstico e evolução da doença. Relato de caso: Paciente masculino, 5 anos, apresentava desde o nascimento manchas esclerodermiformes, redução do tecido adiposo e baixa estatura. Com 8 meses a alopecia ficou bastante evidente e as veias do couro cabeludo mais visíveis. Desse período até então, teve ganho de 1,5 Kg. Exames como ecocardiograma, colesterol e triglicérides não revelaram anormalidade. Aos 11 meses realizou exame para identificação de mutação no gene LMNA, sendo esse positivo e confirmando o diagnóstico. A partir dos dois anos ficaram mais evidentes a micrognatia, tórax em pêra, clavículas curtas, coxa valga e dentição anormal. Hoje se encontra em ótimo estado de saúde. Não faz uso de medicações, apresenta desenvolvimento neuropsicomotor adequado e inteligência normal. Discussão: Dados da literatura a respeito da síndrome estão conforme encontrado no caso. Ainda não há cura nem um tratamento eficaz. Por ser considerada de baixa incidência, torna-se esquecida no meio científico, dificultando o incentivo à pesquisa, que junto à falta de políticas de saúde, levam a diagnóstico tardio e acesso difícil aos cuidados médicos necessários. O tratamento medicamentoso é realizado para amenizar as manifestações sintomáticas, como a aterosclerose. Conclusão: O acesso ao diagnóstico precoce é importante para manejo adequado e melhora da qualidade de vida. Esse fator foi imprescindível para a atual qualidade de vida do paciente, uma vez que possibilitou aos familiares o manejo adequado da criança, principalmente no seu convívio psicossocial.