



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Progeria Hutchinson-Gilford: Relato De Caso Clínico

Autores: CATHERINE KLEIN COLOMBIANO (UVV); KAROLINY FORECHI COELHO (UVV);
DEAN DE OLIVEIRA GOMES (UVV)

Resumo: Introdução: Síndrome de Progeria Hutchinson-Gilford (HGPS) indica um grupo de doenças genéticas rara, fatal e severa. A prevalência é de uma em 4-8 milhões de nascimentos. Existem 114 crianças dentre os 39 países onde foi diagnosticada. Idade média de sobrevivência é de 13,5 anos. Caracteriza-se por baixa estatura, baixo peso, perda precoce de cabelos, lipodistrofia, esclerodermia, diminuição da mobilidade articular, osteólise e fácies semelhante à pessoas idosas. A doença clássica é causada por mutação autossômica dominante esporádica, no gene LMNA, resultando em má formação da laminina A (progerina). Descrição do caso: C.L.B.P., 10 anos, sexo masculino. Nasceu com peso, estatura, APGAR adequados para idade. Apresentava fissura labiopalatal. Após o nascimento enquadrou-se na classificação peso muito baixo para a idade. Falou com 15 meses e andou com 28 meses. Na infância iniciou quadros de pneumonia recorrente. Apresenta idade óssea de 6 anos, baixa estatura, baixo peso, microcefalia, baixo implante das orelhas, alteração auditiva bilateral, alteração dentária, voz aguda de difícil compreensão, camptodactilia no 5º dedo das duas mãos, linfedema em perna esquerda, dificuldade na concentração para atividades, fácies de envelhecimento, perda precoce de cabelos e cariótipo 46,XY. HDL, cálcio sérico, creatinina, somatomedina C, proteína ligadora 3 de IGF, fosfatase alcalina, fósforo e globulina encontram-se abaixo do valor de referência. Complemento sérico C3/C4, imunoglobulina E/A encontram-se acima do valor de referência. Ressonância magnética de sela túrcica apresentou parênquima adenohipofisário reduzido de volume. Discussão: Embora crianças com Progeria nasçam com aspecto saudável, elas começam a exibir características de envelhecimento acelerado com 18-24 meses de idade. Este paciente está em estudo genético desde 2006, ainda sem diagnóstico molecular. Conclusão: O diagnóstico precoce objetiva controlar as complicações, visto que o óbito precoce geralmente ocorre por acidente vascular cerebral, infarto do miocárdio, insuficiência cardíaca ou aterosclerose.