



Trabalhos Científicos

Título: Progéria Atípica

Autores: BRUNA MOREIRA DOS SANTOS (HOSPITAL DE BASE DR ARY PINHEIRO); ELIERSON JOSE GOMES DA ROCHA (AMBULATORIO SANTA MARCELINA); MAYARA FLORÃO (FACULDADE SÃO LUCAS); NAYARA ALMEIDA LIMA (FACULDADE SÃO LUCAS); FRANCIANNE MARINHO AMORIM (HOSPITAL DE BASE DR ARY PINHEIRO)

Resumo: **INTRODUÇÃO:** A Progéria é rara doença autossômica dominante, com incidência de 18.000.000 de recém-nascidos vivos. Também conhecida como Síndrome de Hutchinson-Gilford. **DESCRIÇÃO DO CASO:** Em julho de 2010, M.R.S., 9 anos, masculino, com queixa de ausência dos testículos. Relatou equimoses sem trauma, internação por gastroenterite, varicela e sarampo. Foi pré-termo, parto normal. Tem bom convívio social e rendimento escolar. Ao exame físico apresentou antropometria adequada à idade, micrognatia, palato em ogiva, implantação auricular baixa, pavilhão auricular pequeno, pescoço alado, telangiectasias em região mandibular e torácica, criptorquidia e hérnia inguinal indireta à direita. A conduta foi realização de exames laboratoriais, raio-x de tórax, ultrassonografia abdominal e escrotal, eletrocardiograma e encaminhamento ao geneticista e cirurgia pediátrica. Confirmada a distopia testicular à ultrassonografia, demais exames sem alterações. Realizada orquidopexia bilateral e herniorrafia inguinal. Após dois meses, retorna com dor em região poplíteia aos esforços. Realizada biópsia de pele em região pré-tibial em membro inferior direito que resultou em atrofia dérmica com esclerose, hipotricose, sugestivo de síndrome progeroide. **DISCUSSÃO:** As primeiras manifestações incluem lábios finos, alopecia universal, micrognatia, alopecia de cílios e sobrancelhas, pele esclerodérmica. Existem várias síndromes progeróides, como a de Werner e a Progéria Atípica. O diagnóstico da Progéria Atípica é clínico, podendo-se realizar biópsia de pele, que visualiza epiderme atrófica com redução das estruturas anexiais. O estudo genético possui avanço nos últimos anos, tendo sido detectadas mutações de gene LMNA relacionadas à Progéria. Não possui tratamento específico, mas o diagnóstico da condição é importante para que haja controle da dislipidemia e atraso do processo de aterosclerose precoce. A expectativa de vida possui média de 13 anos. **CONCLUSÃO:** Existem apenas 16 casos documentados de Progéria Atípica, que é de início tardio, sem complicações cardiovasculares precoces e com melhor prognóstico, assim como a evolução do quadro clínico do paciente em questão.