

Síndrome de Hutchinson-Gilford



Carolina Piçarra¹; Inês André¹; Laura Ribeiro¹ e Catarina Bernardes²

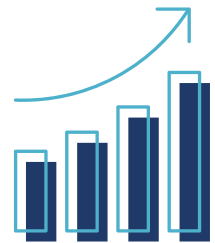
Escola Superior de Saúde Egas Moniz, Licenciatura em Ciências Biomédicas Laboratoriais

1) Estudante do 2º ano; 2) Docente

O que é ?

A síndrome de Hutchinson-Gilford, também conhecida como progeria, é uma doença genética muito rara, caracterizada pelo envelhecimento prematuro e acelerado.

Incidência



- Afeta igualmente o sexo masculino e feminino
- 1 em 4-8 milhões (*Progeria Research Foundation*)
- Mais de 130 casos desde 1886

Etiologia



- É causada por uma alteração genética no gene *LMNA*, que em vez de codificar uma proteína chamada lamina A, codifica a progerina.

Sintomas/Sinais clínicos



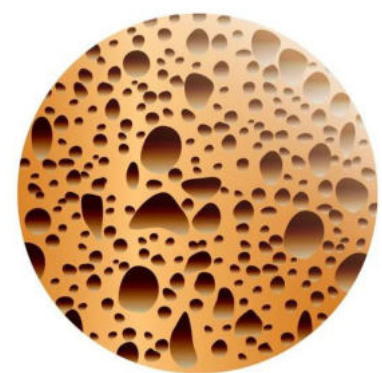
Aparecimento de veias proeminentes no couro cabeludo

Cabeça muito maior que o rosto e queixo fino

Perda de cabelo



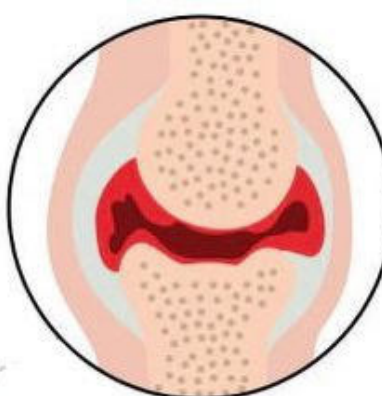
Osteoporose



Diminuição da capacidade auditiva



Inflamação nas articulações



Diagnóstico



- É realizado no segundo ano de vida ou mais tarde, de acordo com o aparecimento de sinais e sintomas.
- Baseia-se numa avaliação clínica, resultados físicos característicos, um histórico cuidadoso do paciente e testes genéticos de diagnóstico.

Tratamento



- Recorre-se a tratamentos farmacológicos e não farmacológicos.
- O medicamento mais usado é o Zokinvy, um tipo de inibidor da farnesiltransferase.
- Existem novas terapias em investigação, nomeadamente as que recorrem à tecnologia CRISPR/Cas.

Webgrafia:

<https://medlineplus.gov/genetics/condition/hutchinson-gilford-progeria-syndrome/#references>

https://bdigital.ufp.pt/bitstream/10284/5133/1/PPG_22255.pdf

<https://rarediseases.org/rare-diseases/hutchinson-gilford-progeria/>

<https://www.progeriaresearch.org/>