

Síndrome de Hutchinson-Gilford

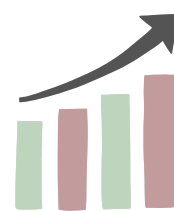


Diana Godinho¹; Inês Pires¹; Margarida Simão¹; Mariana Fidalgo¹ e Catarina Bernardes²
Egas Moniz School of Health & Science
Escola Superior de Saúde Egas Moniz - Licenciatura em Ciências Biomédicas Laboratoriais.
Monte de Caparica – Portugal
1) Estudante do 2º ano; 2) Docente

1 O QUE É?

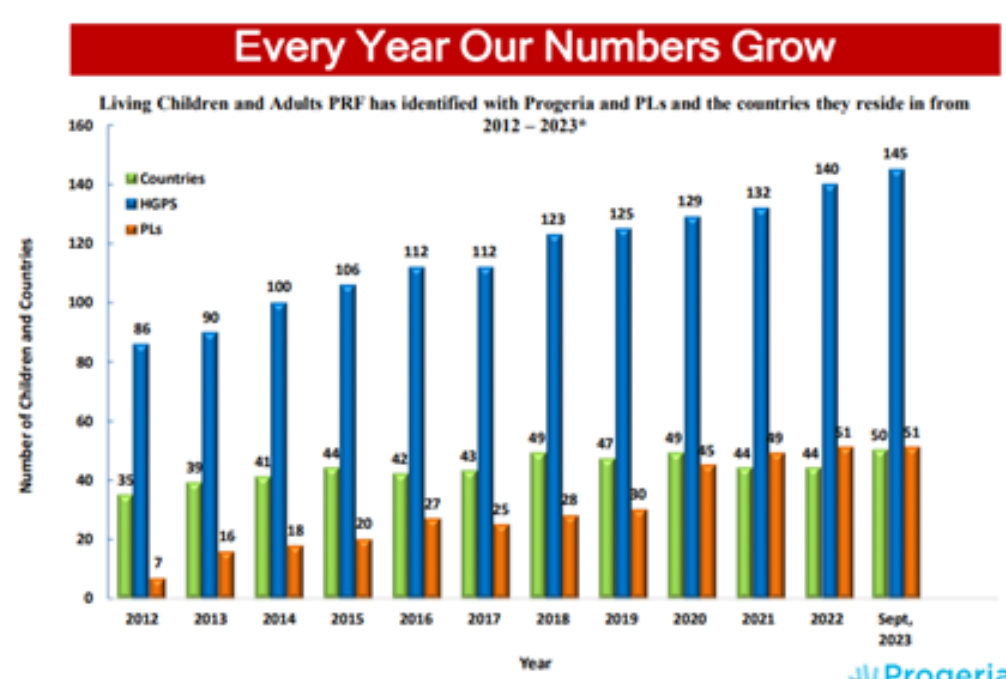
A síndrome de Hutchinson-Gilford é uma **doença genética** extremamente **rara**, que acelera o processo de envelhecimento em cerca de sete vezes em relação à taxa normal. Os sintomas só surgem por volta dos 18 meses, sendo que as crianças portadoras desta disfunção vivem, em média, 13.5 anos. Esta síndrome, é também conhecida como progeria, sendo a palavra derivada do grego e significa "prematuramente velho".

3 EPIDEMIOLOGIA



A 30 de setembro de 2023 foram identificados 145 jovens com esta síndrome. Todos os anos os valores aumentam, tal como aumenta o número de países com pessoas com esta síndrome.

A nível global, existe uma incidência de 1 criança por cada 4 milhões de nascimentos (não é específica de um sexo). Não é uma doença hereditária relevante, visto que existe uma predisposição genética para a doença cardiovascular prematura, conduzindo a morte precoce, por enfarte do miocárdio ou acidente vascular cerebral.



5 DIAGNÓSTICO

A síndrome de Hutchinson-Gilford é causada por uma mutação, pelo que o diagnóstico é feito recorrendo a testes genéticos.

Bibliografia

Hutchinson-Gilford progeria syndrome: MedlinePlus Genetics. (n.d.). Medlineplus.gov. <https://medlineplus.gov/genetics/condition/hutchinson-gilford-progeria-syndrome/#inheritance>

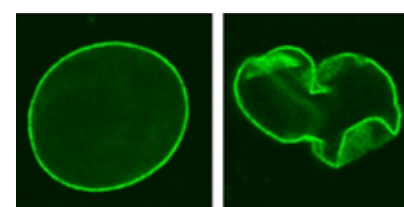
Hutchinson Gilford Progeria syndrome is caused by a single base change... (n.d.). ResearchGate. https://www.researchgate.net/figure/Hutchinson-Gilford-Progeria-syndrome-is-caused-by-a-single-base-change-of-C-to-T-at_fig4_236061053

(2023). Mdpi.com. https://www.mdpi.com/genes/genes-13-00165/article_deploy/html/images/genes-13-00165-g001.png

Progeria Research Foundation. (2016). Homepage. The Progeria Research Foundation. <https://www.progeriaresearch.org/>

2 CAUSA E GENÉTICA

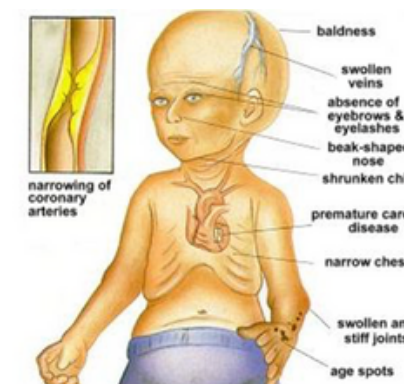
A causa da síndrome de Hutchison-gilford é uma mutação no **gene LMNA**. As mutações que causam esta síndrome resultam na produção de uma versão anormal da proteína **lamina A**, que torna o invólucro nuclear instável e danifica progressivamente o núcleo, aumentando a possibilidade das células morrerem prematuramente. Portanto, em vez do gene LMNA codificar a proteína, lamina A, codifica a **progerina**. Para além disso, esta doença é considerada uma condição autossómica dominante.



Núcleo normal vs núcleo com síndrome

4 SINAIS E SINTOMAS

- Olhos proeminentes, nariz e lábios finos, queixo pequeno e orelhas protrusivas
- Perda de cabelos
- Pele aparentemente envelhecida
- Atraso no crescimento e pouco peso
- Veias destacadas no couro cabeludo
- Aterosclerose prematura, desenvolvendo doenças cardiovasculares
- Voz aguda
- Osteoporose
- Inflamação das articulações
- Diminuição da capacidade auditiva
- Cabeça muito maior que o rosto



6 TERAPÊUTICA

Não existe nenhuma cura para esta síndrome, mas existem métodos para aumentar a esperança de vida destas crianças, como a administração de um medicamento, **lonafarnib**, que pode aumentar a idade média de vida em 2.5 anos. Conseguem-se também fazer cirurgias para inserir novas válvulas cardíacas ou abrir vasos sanguíneos que irrigam o coração.

