Trabalho

sobre o

Síndrome de

Hutchinson-Gilford

ou

Progéria

Introdução:

Este trabalho foi realizado de modo a tornar elucidativo este Síndrome raro e pouco conhecido denominado Progeria ou Síndrome de Hutchinson-Gilford. Iremos abordar as suas causas, consequências, terapias e doenças variantes da Progeria.

O que é?

Progeria provém do Grego e significa "envelhecimento prematuro".

Este síndrome foi identificado pela primeira vez em 1886, em Inglaterra, pelos médicos Jonathan Hutchinson e Hasting Gilford, daí a Progeria poder também ser designada por Síndrome de Hutchinson-Gilford.

Segundo os registos actuais, apenas cerca de 100 casos foram identificados, sendo a probabilidade de uma criança sofrer deste síndrome de 1 em 4 milhões. A esperança média de vida nas raparigas é de cerca de 14 anos e nos rapazes é de 16 anos.

Este síndrome não é necessariamente hereditário, mas sim esporádico, ou seja, não é obrigatório nenhum dos pais ser portador de um gene propício ao desenvolvimento desta [1].

Síndrome de Werner:

O Síndrome de Werner é um tipo de Progeria, cujo gene é recessivo.

3 pessoas num milhão sofrem desta doença, a qual afecta o jovem-adulto (20-30 anos), provocando assim um envelhecimento precoce (imagem 2).

As características físicas são similares às da Progeria, como por exemplo: o cabelo escasso e cinzento, são de baixa estatura e apresentam o tronco atrofiado.

É uma doença que existe com maior frequência no Japão [2].

imagem 1 – fotografia de uma rapariga japonesa que sofre do Síndrome de Werner (à esquerda com 14 anos e à direita com 48 anos)

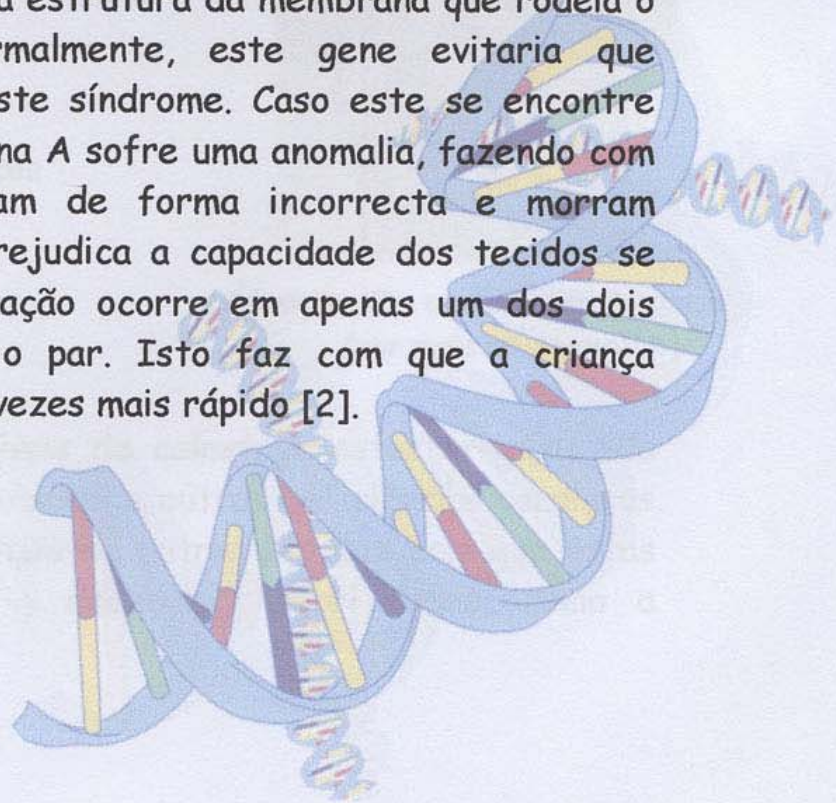
As Teorias

Existem 3 teorias que tentam explicar a origem da Progeria: a teoria dos Telómeros, a teoria da Helicase e a teoria do Gene Mutante.

Segundo a teoria dos Telómeros, nas crianças com Progeria, estes são mais curtos, o que provoca um envelhecimento rápido das células.

Na teoria da Helicase, cuja enzima desempenha um papel fundamental no processo de replicação do DNA, teria uma anomalia, fazendo com que esta não funcionasse normalmente.

Por fim, e sendo esta a mais aceite e recente, a Teoria de Gene Mutante fundamenta-se numa mutação que poderia ocorrer tanto na formação do feto, durante as divisões celulares, como nos gâmetas dos pais [2]. No cromossoma 1 existe um gene denominado LMNA, responsável pela produção de Lâmina A e C, essenciais à manutenção da estrutura da membrana que rodeia o núcleo das células. Normalmente, este gene evitaria que fossemos atingidos por este síndrome. Caso este se encontre com algum defeito, a Lâmina A sofre uma anomalia, fazendo com que as células se dividam de forma incorrecta e morram permaturamente, o que prejudica a capacidade dos tecidos se regenerarem[1]. Esta mutação ocorre em apenas um dos dois cromossomas que fazem o par. Isto faz com que a criança envelheça cerca de 5 a 10 vezes mais rápido [2].



Características e Sintomas

À nascença, estas crianças não apresentam qualquer característica que faça levantar suspeitas da presença deste Síndrome. Só ao fim de um ano é que os sinais se fazem notar (imagem 1).

Sinais físicos tais como:

- Envelhecem 5 a 10 vezes mais rapidamente do que o normal
- Estatura de uma criança de 2 ou 3 anos durante os primeiros 10 anos de vida
- Cabeça desproporcional em relação à face
- Cabelo escasso e branco
- Dentição atrasada
- Pele enrugada e clara
- Sensibilidade aos raios u.v.
- O peso não aumenta pois não absorvem gorduras
- Orgãos genitais não desenvolvidos (iguais aos de uma criança)

Sinais fisiológicos tais como:

- Hérnia umbilical
- Dilatação do Baço
- Diabetes
- Colestrol elevado
- Risco de Ataques Cardíacos
- Enfarte do miocárdio
- Arritmia
- Arterosclerose

imagem 2 - criança com Progeria (ver mais no **anexo**)[3]

Devido aos elevados níveis de colestrol, estas crianças são mais propricias a sofrer enfartes e outras deficiências cardíacas.

A sua deficiente absorção de nutrientes faz com que estas sejam mais susceptíveis a doenças a nível ósseo, como a arterosclerose [2].

Terapias

Actualmente ainda não se sabe o suficiente sobre a função das lâminas, para se começar a pensar numa terapia. Apenas a receita de alguns complexos vitamínicos e a hormona de crescimento, servem para atenuar os efeitos deste síndrome.

Os cientistas acreditam que a terapia genética será a solução a longo prazo desta doença.

Segundo a teoria do gene mutante, uma das formas de tratamento possível seria inserir o gene que codifica as proteínas nos pacientes com Progeria, anexando o gene pretendido a um vírus, por exemplo, o da gripe, servindo este como um vector.

Segundo a teoria dos telómeros (imagem 3), uma das soluções seria inserir o gene da telomerase directamente no interior da célula, dando ao paciente uma droga que estimule a produção de telomerase [2].

Contudo, o que interessa aos cientistas é, não só, o tratamento destas crianças mas principalmente a compreensão dos mecanismos de envelhecimento, já que estes conhecimentos teriam impacto sobre a população mundial [1].

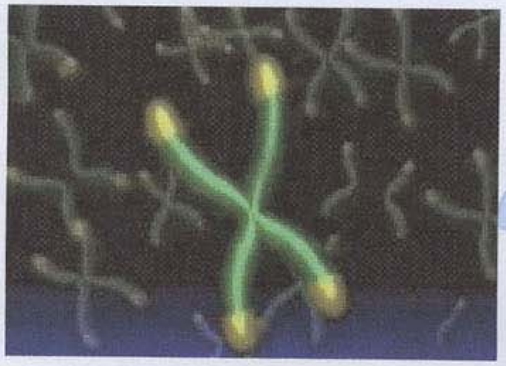


imagem 3 – cromossoma com telómeros (a amarelo)

Medicamentos Administrados

Para reduzir os efeitos desta doença, os médicos receitam:

- Complexos vitamínicos
- Co-enzima Q-10
- Ácidos-Gordos
- Vitamina E
- Anti-Oxidantes
- Hormona do Crescimento
- Nitroglicerina
- Aspirina
- Cálcio
- Morfina

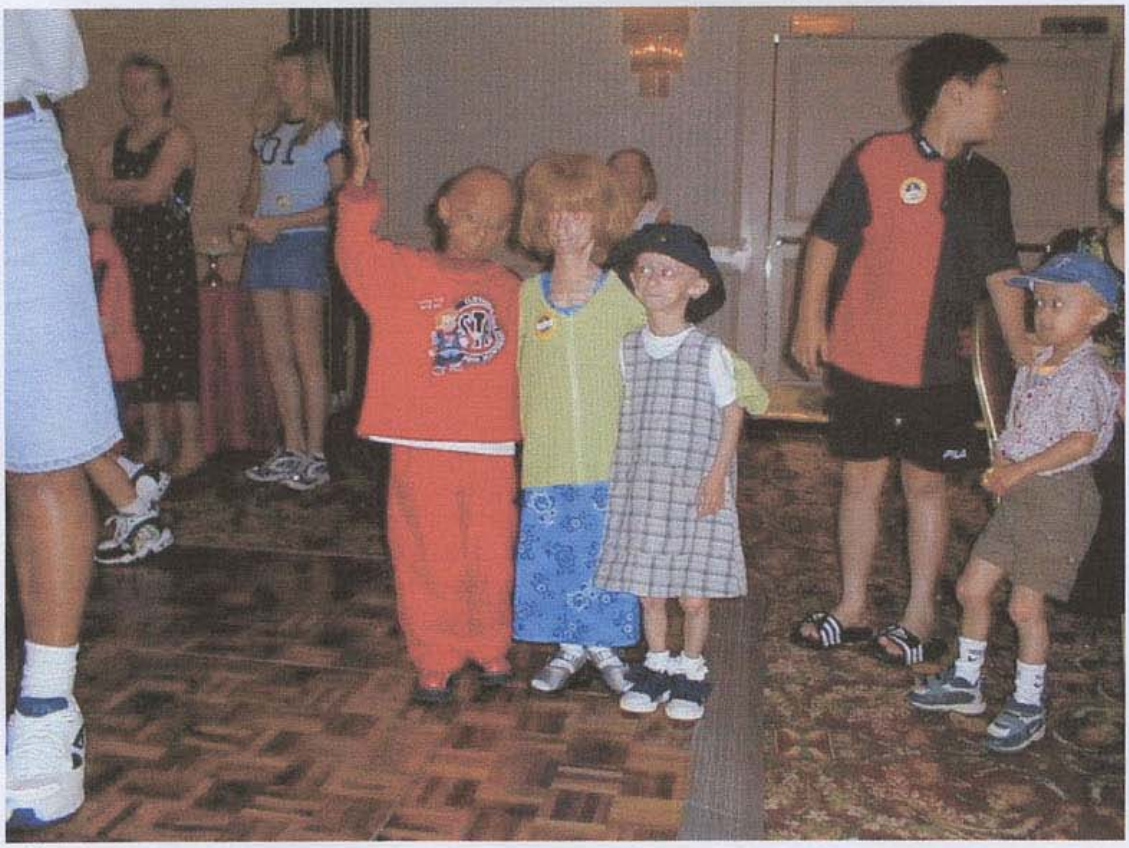
Conclusão:

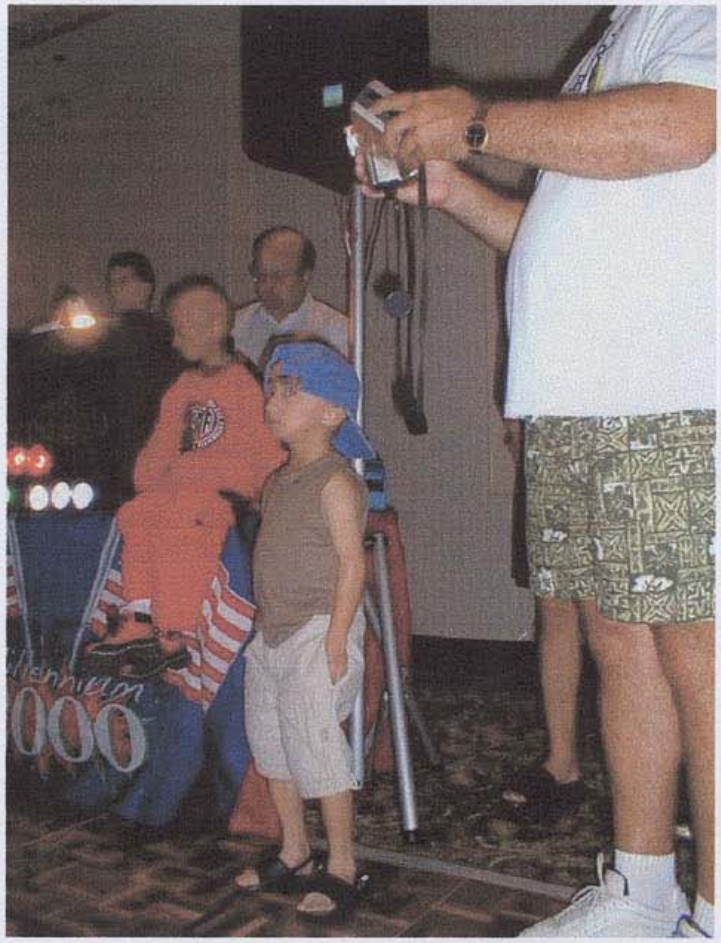
Com este trabalho aprofundamos os nossos conhecimentos, não só relativamente ao síndrome, como também aos processos nele envolvidos.

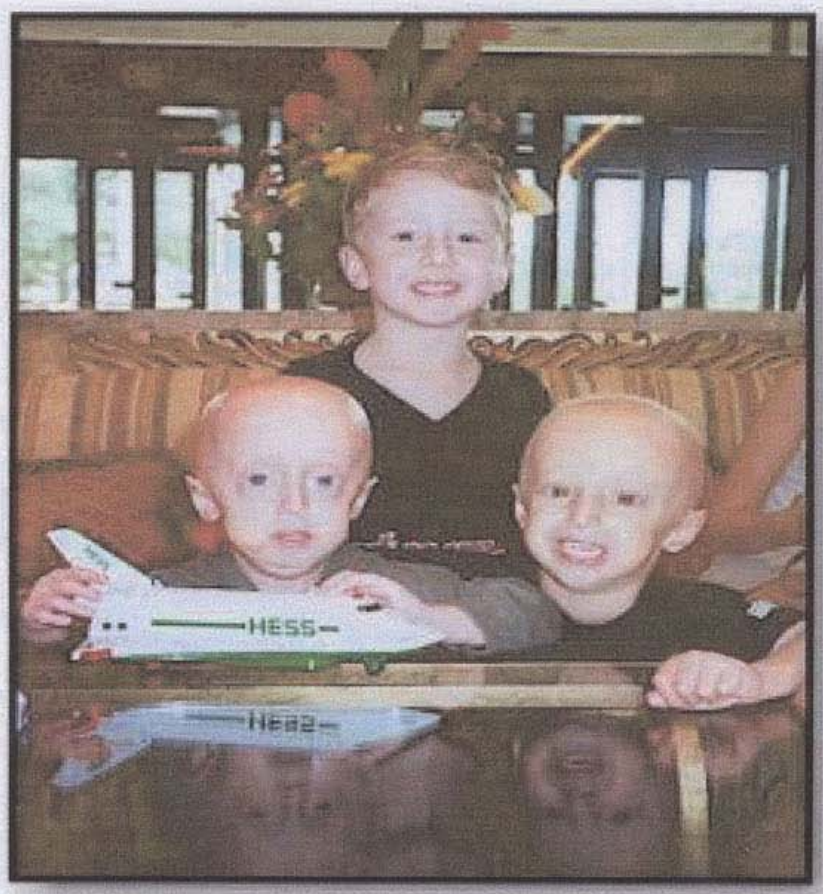
Bibliografia

- [1] *in* Público, 18 de Abril de 2003
- [2] http://www.rlc.dcccd.edu/MATHSCI/reynolds/progeria/Hutchinson-Gilford/project.html
- [3] http://progeria.org

ANEXO






HESS