



## HUTCHINSON GILFORD, SÍNDROME DA PROGERIA PERGUNTAS E RESPOSTAS

### O QUE É A PROGERIA?

Hutchinson-Gilford Síndrome da Progeria "Progeria" ou "HGPS" é uma condição genética rara e fatal caracterizada por uma aparência de envelhecimento acelerado em crianças. Seu nome é derivado do grego e significa "prematuramente velho". Embora existam diferentes formas de Progeria\*, o tipo clássico de Hutchinson-Gilford Síndrome da Progeria, foi nomeado depois que os médicos a descobriram pela primeira vez na Inglaterra em 1886 pelo Dr. Jonathan Hutchinson, em 1897 e pelo Dr. Hastings Gilford.

### QUEM A PROGERIA AFETA?

Progeria afeta aproximadamente 1 em cada 4-8 milhões de recém-nascidos. Tem aproximadamente 200-250 crianças vivendo com progeria no mundo. Ela afeta igualmente ambos os sexos e todas as raças. Desde 1990 que foi quando A Fundação de pesquisas progeria foi criada, descobrimos crianças com Progeria morando em mais de 40 países.

### QUAIS SÃO AS CARACTERÍSTICAS DA PROGÉRIA?

Embora eles nascem com aparência saudável, a maioria das crianças com Progeria começam a exibir muitas características de Progeria no primeiro ano de vida. Sinais de Progeria incluem a falha de crescimento, perda de gordura corporal e cabelo, pele com aparência envelhecida, rigidez nas articulações, luxação do quadril, aterosclerose generalizada, doença (coração) cardiovasculares e derrames. As crianças têm uma aparência muito semelhante, apesar das diferentes origens étnicas. **As crianças com progeria morrem de aterosclerose (doença cardíaca) com uma idade média de 13 anos**

### QUAL É A CAUSA DA PROGÉRIA?

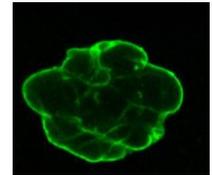
HGPS é causada por uma mutação no gene chamado LMNA (pronuncia-se "lamin-a"). O gene LMNA produz a proteína Lamin A, que é o andaime estrutural que mantém o núcleo de uma célula em conjunto. Os investigadores acreditam agora que a proteína Lamin A defeituosa faz com que o núcleo fique instável. Essa instabilidade celular leva ao processo de envelhecimento prematuro em Progeria.

---

\* Outras síndromes progeróides incluem a síndrome de Werner, também conhecida como "progeria em adultos" que não começa a ter sinais de progeria até os próximos dez anos, com uma expectativa de vida entre 40 e 50 anos.

PRF foi a força matriz atrás em encontrar o gene responsável pela Progeria. Um grupo de cientistas da PRF's no setor de genética foi capaz de isolar o gene Progeria, e em abril de 2003, a PRF publicou o anúncio relatado na revista científica *Nature*\*.

"Isolar o gene Progeria é uma grande conquista para a comunidade de pesquisa médica," disse o Dr. Francis Collins, diretor do National Institutes of Health e co-descobridor do gene da Progeria, "A descoberta não só dá esperança para crianças e famílias afetadas por Progeria, mas também pode lançar luz sobre o fenômeno do envelhecimento e doenças cardiovasculares."



## O QUE A PROGERIA TEM A VER COM O ENVELHECIMENTO?

As crianças com Progeria são geneticamente predispostas a doença cardíaca prematura e progressiva. A morte ocorre quase exclusivamente devido à **doença cardíaca generalizada, a principal causa de morte no mundo.**<sup>+</sup> Como acontece com qualquer pessoa que sofra doenças cardíacas, os eventos comuns para as crianças Progeria são pressão arterial elevada, problemas cerebrais vasculares, angina (dor no peito devido ao pouco fluxo de sangue para o coração em si), coração aumentado e insuficiência cardíaca, assim como todas as condições associadas ao envelhecimento.

Criança com Progeria são geneticamente predispostas a doenças cardíacas prematuras. Morte ocorre quase exclusivamente por causa de problemas cardíacos, é a principal causa de morte no mundo. **Todavia, há uma clara necessidade de fazer pesquisa sobre Progeria. Encontrando uma cura para Progeria não ira ajudar somente as criança, mas também iria abrir uma chave para milhões de adultos com doenças cardíacas e problema cerebral vascular associada ao processo natural de envelhecimento.**

Progeria núcleo da célula

## A PROGERIA É TRANSMITIDA DE PAI PARA FILHO?

HGPS geralmente não é transmitida nas famílias. A mudança genética é quase sempre uma ocorrência extremamente rara. Crianças com outros tipos de síndromes "progeróides" que não são HGPS podem ter doenças que são passadas em família. No entanto, HGPS é uma mutação - esporádica "autossômica esporádica dominante" porque é uma nova mudança nesse conjunto de genes, e dominante porque apenas uma cópia do gene precisa ser mudada para ter a síndrome. Para os pais que nunca tiveram uma criança com Progeria, as chances de ter um filho com Progeria é de 1 em 4-8 milhões. Mas para os pais que já tiveram uma criança com Progeria, as chances de isso acontecer de novo para os pais é muito maior - cerca de 2-3%. Por que o aumento? Isto é devido a uma condição chamada "mosaico", onde um pai tem a mutação genética para Progeria em uma pequena proporção de suas celas, mas não têm Progeria. teste pré-natal está disponível para investigar a mudança genética do LMNA.

## COMO A PROGERIA É DIAGNOSTICADA?

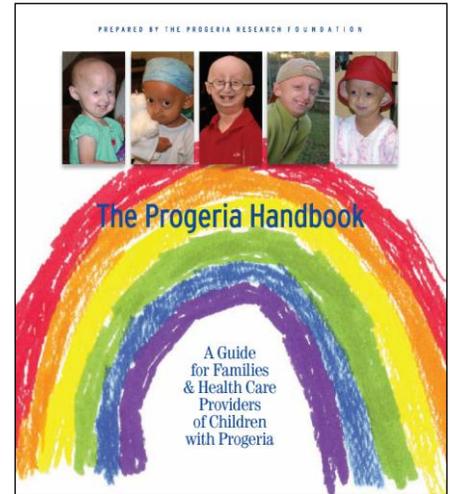
Agora que a mutação do gene foi identificada, a Progeria Research Foundation tem um **Programa de Teste Diagnóstico**. Agora podemos verificar a alteração genética específica, ou mutação, no gene que leva o HGPS a Progeria. Após avaliação clínica inicial (olhando para a aparência da criança e prontuários), uma amostra de sangue da criança serão testados para confirmar a presença do gene Progeria. **Agora existe uma maneira definitiva e científicos de diagnosticar as crianças.** Isso leva a diagnósticos mais precisos e mais cedo, fazendo com que as crianças possam receber os cuidados adequados.

## O QUE A PRF ESTÁ FAZENDO PARA AJUDAR AS CRIANÇAS COM PROGERIA?

---

\* "Recurrent de novo point mutations in lamin A cause Hutchinson-Gilford Progeria Syndrome", *Nature*, Vol. 423, May 15, 2003.

<sup>+</sup> Fact Sheet No. 310 (ou lista de fatos) da Organização Mundial da Saúde , " As dez causas de morte mais comuns" (atualizada em novembro de 2008 )



Os **fundos de pesquisa médica** Progeria Research Foundation que visa o desenvolvimento de tratamentos e uma cura para Progeria. PRF também tem sua própria **célula e tecido do Banco** que fornece o material biológico que pesquisadores precisam para realizar seus experimentos. Além disso, a PRF tem estabelecido um **Medical & Research Database** (relatório médico) para fornecer aos médicos e às famílias recomendações médicas para cuidados cardíacos, nutrição e outros temas médicos para ajudar as crianças a ter uma melhor qualidade de vida. Continuamos a analisar os prontuários de crianças com Progeria, para que possamos fornecer informações sobre a melhor forma de ajudar as crianças com Progeria clinicamente, e fornecer pistas para novos tratamentos. Em abril de 2010, a PRF publicou **The Progeria Manual** (O Manual Progeria), para famílias e médicos. A partir de fatos básicos de saúde às recomendações de cuidados diários com as diretrizes de tratamento intensivo, o manual ajuda a responder muitas perguntas para as crianças com Progeria em todo o mundo.

PRF também está envolvida em **experimentos clínicos de drogas Progeria**, testando tratamentos potenciais. Até à data, PRF financiou e co-coordenou três experimentos clínicos: Consulte [www.progeriaresearch.org/clinical\\_trial](http://www.progeriaresearch.org/clinical_trial) para mais detalhes.

### QUE VOCÊ PODE FAZER PARA AJUDAR AS CRIANÇAS COM PROGERIA?

- **Faça uma contribuição financeira.** As doações são necessárias para continuar o trabalho vital da PRF. Nenhuma doação é muito pequena ou muito grande - cada dólar é importante na nossa busca de uma cura! Doações online são aceitos em [www.progeriaresearch.org/ways\\_to\\_donate.html](http://www.progeriaresearch.org/ways_to_donate.html)
- **Doe seu tempo.** Voluntários também são importantes para o sucesso da PRF. Realizar um evento especial, como uma venda de bolos ou organizar uma corrida; traduzir documentos para as famílias; ajudar com uma discussão – temos certeza que vamos encontrar algo para você fazer isso com o seu horário local, e talentos! Visite [www.progeriaresearch.org/get\\_involved.html](http://www.progeriaresearch.org/get_involved.html) para ver maneiras que você pode ajudar.
- **Doações em serviços ou itens.** Você possui um negócio de impressão ou de material de escritório? Você é um gênio da informática que pode ajudar com nosso site Twitter, FaceBook e / ou com a presença on-line aos outros? Você tem um negócio de fundo de desenvolvimento sem fins lucrativos? Estes são apenas alguns dos muitos tipos de talentos e conexões que a PRF necessita. As tarefas são realizadas numa base pro bono, o que significa mais dinheiro que pode se dedicar a pesquisa!
- **Espalhe a palavra e se entre em contato com suas conexões.** Você conhece alguém que possa ajudar? Diga a seus amigos, familiares e colegas sobre a PRF e o fantástico trabalho que estamos fazendo! Muitas vezes, as pessoas estão mais propensas a doar a uma organização que se tenha obtido uma recomendação de alguém que eles conhecem. Então coloque espalhe recomendações para nós e digam a todos para visitar nosso Web site que é, [www.progeriaresearch.org](http://www.progeriaresearch.org), segue agente no twitter @progeria, “curti” agente no Facebook em [www.facebook.com/home.php?#!/ProgeriaResearch](http://www.facebook.com/home.php?#!/ProgeriaResearch), e entre em contato conosco no email [info@progeriaresearch.org](mailto:info@progeriaresearch.org).

Juntos iremos achar a cura!