

## **Progeria – Ficha de mídia**

**Para Contato com a Fundação Progeria de Pesquisa**, favor contatar Regiane Monteiro (11) 3170-3137; [regiane@tinocomunicacao.com.br](mailto:regiane@tinocomunicacao.com.br)

### **O que é Progeria?**

A síndrome de Hutchinson-Gilford é uma condição genética rara e fatal caracterizada pelo envelhecimento acelerado em crianças. Seu nome é derivado do grego e significa “velho prematuramente”. Há diferentes formas de Progeria e o tipo clássico é a síndrome de Hutchinson-Gilford, nome dos médicos que primeiro a descreveram na Inglaterra (em 1886 pelo dr. Johnathan Hutchinson e em 1897 pelo dr. Hastings Gilford).

### **Qual a incidência de Progeria?**

Progeria tem uma incidência registrada em aproximadamente um a cada 4-8 milhões de nascidos. Afeta ambos os sexos igualmente e ocorre em todas as raças. A Fundação de Pesquisa Progeria está atualmente em contato com 53 crianças portadoras de Progeria em 29 países, incluindo 14 crianças nos Estados Unidos.

### **Quais as características da Progeria?**

Embora elas nasçam aparentemente saudáveis, as crianças com Progeria começam a manifestar muitas características do envelhecimento acelerado entre 18 e 24 meses de idade. Os sinais da Progeria incluem falha no crescimento, perda de gordura corporal, queda de cabelos, pele com aparência envelhecida, rigidez das articulações, luxação de quadril, arteriosclerose generalizada, doença cardiovascular e enfarto. As crianças afetadas tem notavelmente a mesma aparência, apesar das diferentes origens étnicas. Elas morrem de arteriosclerose (ataques do coração e enfartos) em uma média de idade de 13 anos (em um intervalo de aproximadamente 8 a 21 anos).

### **Qual a relação da Progeria com o envelhecimento?**

Crianças com Progeria estão geneticamente predispostas a prematuras e progressivas doenças do coração. A morte acontece quase exclusivamente devido a doenças do coração, uma das principais causas de morte no mundo todo. Como com qualquer pessoa que sofre de doenças do coração, os sintomas mais comuns são pressão alta, enfarto, angina (dor no peito devido à má circulação de sangue para o coração), coração avantajado e falha no funcionamento do coração, todas condições associadas com o envelhecimento. Encontrar a cura para a Progeria não vai ajudar somente as crianças, mas provavelmente vai trazer benefícios ao tratamento de milhões de adultos com doenças do coração e enfarto associados ao processo normal de envelhecimento.

### **Qual a causa da Progeria?**

A Síndrome de Hutchinson-Gilford, a forma clássica da Progeria, é causada pela mutação de um gene chamado LMNA (pronuncia-se lamin – a). Esse gene produz a proteína lamin A que é o alicerce estrutural que mantém o núcleo de uma célula unido. Pesquisadores acreditam atualmente que a proteína lamin A defeituosa torna o núcleo da célula instável, e que essa instabilidade gera o processo de envelhecimento prematuro na Progeria. Um grupo de cientistas da Fundação de Pesquisa Progeria – Divisão de Genética descobriu o gene da Progeria em outubro de 2002, e em abril de 2003, a Fundação de Pesquisa Progeria conduziu o anúncio oficial de que a Progeria é

causada por uma mutação do gene LMNA.

### **Como a Progeria é diagnosticada?**

Agora que a mutação do gene foi identificada, há um caminho científico definitivo para diagnosticar crianças com Progeria, permitindo que elas recebam cuidados apropriados o mais cedo possível. Através do Programa de Testes de Diagnóstico da Fundação de Pesquisa Progeria, a alteração genética específica ou a mutação genética que causa a Progeria pode ser identificada. Após uma análise clínica inicial (baseada na aparência física da criança e no histórico médico), uma amostra de sangue da criança é testada para checar a mutação genética causadora da doença.

### **Tratamento: como os FTI's funcionam com a Progeria?**

A mutação do gene LMNA que é causadora da Progeria altera o local de reconhecimento pela remoção de uma pequena sequência de proteína (chamada farnesyl group) que liga a proteína lamin A na membrana da célula. O resultado é uma proteína lamin A mutante (chamada progerin) que permanece grudada na membrana e danifica a maneira que a célula deveria funcionar. Os inibidores de farnesyltransferase são uma classe de drogas que previnem proteínas como a lamin A de terem o farnesyl group adicionado. Por esse motivo, a molécula mutante de lamin A não pode ser inserida na membrana para causar danos. FTIs não resolvem o problema causado pela mutação, mas somente sua inserção na membrana da célula.

### **Para mais informações:**

**[progeriaresearch.org/about\\_progeria.html](http://progeriaresearch.org/about_progeria.html);**  
**[info@progeriaresearch.org](mailto:info@progeriaresearch.org)**