

PROUDLY GERI A



Afinal o que é a Progeria ?

- Progeria provém do Grego e significa “envelhecimento prematuro”
- Foi identificada pela primeira vez em 1886 em Inglaterra, pelos médicos Jonathan Hutchinson e Hasting Gilford
- Apenas cerca de 100 casos foram identificados até hoje
- A probabilidade de uma criança ter esta doença é 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



Síndrome De Werner – Uma Doença Similar

- É um tipo de Progeria
- O gene responsável por esta variante de Progeria é recessivo
- 3 pessoas num milhão sofrem desta doença
- Afecta o jovem-adulto (20-30 anos)
- Provoca o envelhecimento precoce
- É uma doença que existe com maior frequência no Japão



14 anos

48 anos

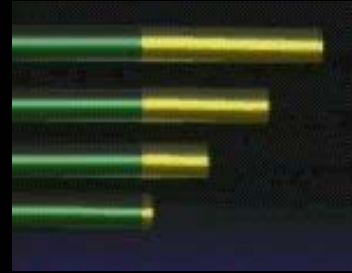
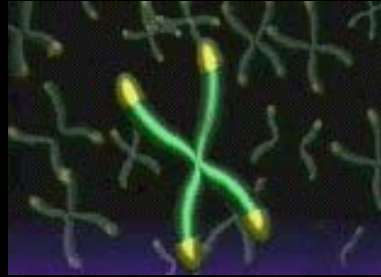
Porque se **M**anifesta a **P**rogeria ?

- Não é uma doença necessariamente hereditária, mas esporádica
- Existem 3 teorias que tentam explicar a teoria:
 - A teoria da Helicase
 - A teoria dos Telómeros
 - A teoria do Gene Mutante



Teoria dos Telómeros

- Nas crianças com Progeria, os telómeros são mais curtos, provocando o envelhecimento rápido das células



Teoria das Helicases

- A Helicase, que desempenha um papel fundamental no processo de replicação do DNA, tem uma anomalia, fazendo com que esta enzima não funcione normalmente

Teoria do Gene Mutante

- Esta mutação pode ocorrer tanto na formação do feto, durante as divisões celulares, como nos gametas dos pais
- É uma anomalia do gene LMNA no cromossoma 1
- Este gene é responsável pela produção de 2 proteínas: Lâmina A e C; quando ocorre a anomalia, a Lâmina A é afectada.

S.i.n.t.o.m.a.s. d.a.s. C.r.i.a.n.ç.a.s. c.o.m.

Progeria
As crianças, à nascença, não apresentam qualquer característica que faça levantar suspeitas da presença desta Síndrome. Só ao fim de um ano é que os sinais se fazem notar:

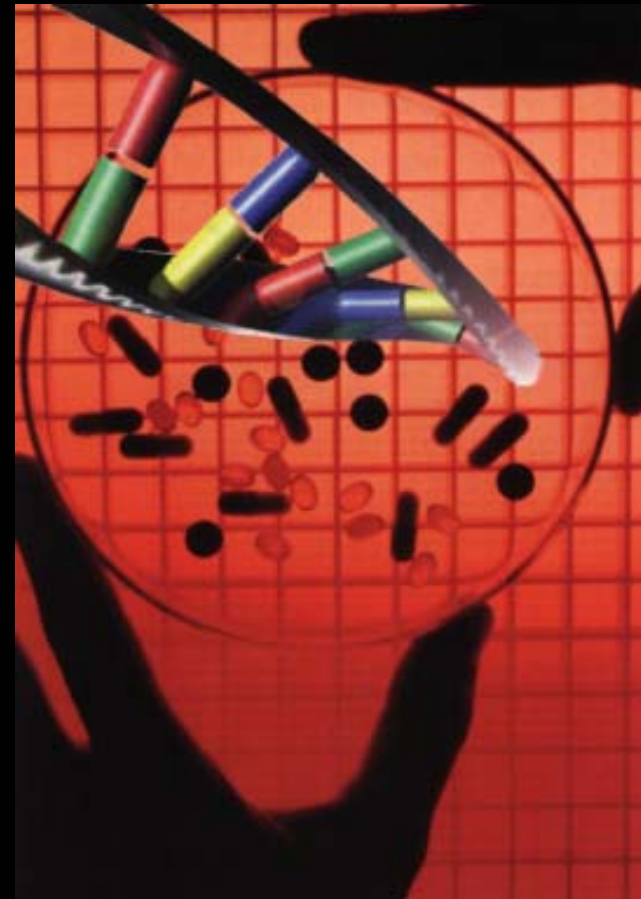
- Envelhecem 5 a 10 vezes mais rapidamente do que o normal
- Estatura de uma criança de 2 ou 3 anos durante os primeiros 10 anos de vida
- Cabeça desproporcional em relação à face
- Cabelo escasso e branco
- Dentição atrasada
- Pele enrugada e clara
- Sensibilidade aos raios u.v.
- O peso não aumenta pois não absorvem gorduras
- Órgãos genitais não desenvolvidos (iguais aos de uma criança)
- Hérnia umbilical
- Dilatação do Baço
- Diabetes
- Colesterol elevado
- Risco de Ataques Cardíacos
- Enfarte do miocárdio
- Arritmia
- Arteriosclerose



M.e.d.i.c.a.m.e.n.t.o.s. A.d.m.i.n.i.s.t.r.a.d.o.s.

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



T.e.r.a.p.i.a. G.e.n.é.t.i.c.a.



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

> **terapia segundo a teoria do gene mutante:**

Uma das formas de tratamento possível seria inserir o gene que codifica as proteínas nos pacientes com Progeria.

Como?

Anexando o gene pretendido a um vírus, por exemplo, o da gripe, servindo este como um vector.

> **terapia segundo a teoria dos telómeros:**

Injectando o gene da telomerase directamente no interior da célula e dando ao paciente uma droga que estimule a produção de telomerase.

Pesquisas Realizadas

Os cientistas interessam-se bastante por este síndrome, não apenas pelo facto de salvarem as crianças, mas também com o propósito de encontrarem a “receita-da-juventude-eterna”

