

PACIENTE PEDIÁTRICO CON PROGERIA

CASO CLINICO

*Carrillo L. Cárdenas O. Ramirez R. Gómez E.

***Caycedo M.

***Torres E.

Área: Ciencias Básicas

Modalidad: Pediatría

Categoría: Pregrado

RESUMEN

Objetivo: determinar las manifestaciones sistémicas y orales de un paciente con Progeria.

Materiales y métodos: se realizó una revisión de la literatura y reporte de caso clínico, para la búsqueda se consultaron las bases: EBSCO PUBMED y GOOGLE, con las siguientes palabras claves: Progeria, envejecimiento prematuro, síndrome hutchinson-gilford, para obtener artículos donde la Progeria se presenta como casos clínico con características de este síndrome, se hallaron en inglés y en español a partir del año 1754 de revistas indexadas con la única condición de que la progeria no fuera relacionada con otros síndromes. **Resultados:** niño de 8 años nacido en Choco, con un periodo de gestación 31 semanas, a partir del tercer mes de vida, se presentan cambios físicos dominantes y característicos de la progeria, como déficit en el crecimiento, alopecia total, venas prominentes en cráneo y notablemente particularidades de una persona adulta mayor, más adelante cuando empieza el crecimiento de cabeza y cuello relacionado con cavidad oral severidad en el apiñamiento, una mandíbula pequeña y racionalmente alteración en la cronología y erupción dental entre otros.

Conclusiones: las manifestaciones sistémicas y orales más frecuentes presentes son atrofas del crecimiento, pérdida de peso y cabello, apariencia de la piel de una persona envejecida, arteriosclerosis generalizada, enfermedades cardiovasculares, apiñamiento severo retardo de la erupción caries activa, caries de infancia temprana, déficit en el crecimiento transversal del maxilar superior, enfermedad periodontal, mandíbula pequeña, poca apertura y características de envejecimiento acelerado entre los 18 y 24 meses de edad, o incluso antes.

Palabras claves: envejecimiento prematuro, progeria, manifestaciones orales, manifestaciones sistémicas

ABSTRACT

Objective: To determine the system can do Imanifestations of a patient with Progeria. **Material sand methods:** Areview of the literature and clinical case report, to search databases were consulted: GOOGLEEBSO and PubMed, with the following keywords: Progeria, premature aging, Hutchinson-Gilford syndrome, for articles where Progeria is presented as clinical cases of this syndrome features were found in Englis hand Spanish from the year1754 ofindexedjournals with the sole condition that progeria is not related to other syndromes. **Results:** 8 year old boybornChoco, with a gestation period of31 week safter the thirdmonth of life physical change saredominantandcharacteristicofprogeria, a deficitingrowth, totalalopecia, prominentveins and remarkablspecificskull of an adultmorelater when you startthe growth ofhead and neckoralcavityrelatedtoseverity in thecrowded, small jaw and rationallyalteredchronologyanddentaleruptionamong others.

Conclusions: Theoraland systemic manifestations are frequently present stuntedgrowth, weight loss and hair,skinappearanceof a personaged,generalized atherosclerosis, cardiovascular disease, severe crowding of the eruption delayactive caries, early childhoodcaries, transversegrowthdeficitof the upper jaw, periodontal disease, small jaw, smallapertureand characteristics of acceleratedagingbetween 18 and24 months of age, oreven earlier.

Estudiantes IX semestre de UNICOC

Asesor científico: odontóloga general, especializada en Pediatría

Asesor Metodológico. Odontóloga -especialista en Epidemiología

INTRODUCCIÓN:

La progeria o síndrome de Hutchinson-Gilford es una enfermedad poco frecuente, el primer caso apareció publicado en 1754 y hacia referencia al fallecimiento de un joven de apariencia senil, cuyo peso no excedía las 17 libras (1). Las características principales del cuadro clínico que radican en la aparición de signos del envejecimiento, por consecuencia de una mutación genética del gen LMNA localizado en el cromosoma 19 que produce un trastorno del metabolismo de los glucosaminoglicanos por aumento de la eliminación del ácido hialurónico de la orina. (2)

Esta clase de síndromes son esporádicos, lo cual plantea la posibilidad de un patrón de herencia autosómico dominante, pero algunos autores difieren en esto, dicen que es un cuadro de patrones de herencia autosómica recesiva, dada la aparición de casos en hijos de parejas con antecedentes de consanguinidad; sin embargo, su baja incidencia parece no apoyar esta hipótesis. (2)

Los pacientes con progeria son niños sanos al nacer, quienes durante su primer y tercer año de vida presentan rasgos de envejecimiento prematuro y progresivo, los criterios mayores incluyen, alopecia generalizada, venas de la calota prominentes, fontanela anterior permeable, ojos grandes, orejas prominentes con ausencia de lóbulos, facies de pájaro, micrognatismo, apiñamiento, retraso en la erupción de los dientes deciduos y permanentes, labios delgados con cianosis perioral, paladar alto, voz de tono alto, extremidades superiores delgadas, tórax en apariencia de pera, clavículas cortas, piernas arqueadas con articulaciones prominentes, talla baja, peso bajo, uñas distróficas, maduración sexual incompleta y disminución de la grasa subcutánea.(3)

Se describe que inicialmente aparecen placas esclerodérmicas en la piel de la cadera y región superior de las extremidades inferiores, zonas que cada vez son de mayor tamaño y que comprometen casi todo el cuerpo, respetando fundamentalmente los genitales y algunas áreas de los miembros inferiores, reducción de huesos largos, Con el tiempo disminuye la producción de sudor por parte de las glándulas sudoríparas y empieza a hacerse evidencia de la alopecia. Como parte de los signos más tardíos se encuentran la hiperpigmentación de la piel de áreas expuestas a la luz solar. (4)

Son niños sin retardo mental, La vida de estos pacientes es corta, su muerte ocurre en la adolescencia, la mayoría de las veces por enfermedades cardiovasculares. La literatura reporta que más del 80% de los pacientes que padecen este raro síndrome sufren de soplos cardiacos, al paciente del caso clínico no se le tomaron ningún tipo de exámenes que nos confirmen dicho diagnóstico científicamente pero la madre reporta que su hijo se encuentra entre ese 80% de la población afectada. (5)

MÉTODOS:

Se realizó una revisión de la literatura y reporte de caso clínico, para la búsqueda se consultaron las bases: EBSCO PUBMED y GOOGLE, con las siguientes palabras claves: Progeria, envejecimiento prematuro, síndrome hutchinson-gilford entre otras, para obtener como resultado artículos donde la Progeria se presenta como casos clínico con características dominantes de este síndrome, se hallaron en inglés y en español revistas indexadas con la única condición de que la progeria no fuera relacionada con otros síndromes.

Se realiza una búsqueda manual en las bibliotecas Luis Ángel Arango, biblioteca Francisco José de Caldas, biblioteca el tinal, biblioteca Julio Mario Santo Domingo, biblioteca Virgilio Barco. En las cuales se estudió revistas y libros con información en pediatría embriología patología y enfermedades sistémicas. Con el fin de encontrar las manifestaciones sistémicas y orales mas predominantes de un paciente con progeria.

RESULTADOS:

ANAMNESIS:



Paciente de 8 años de edad, de sexo masculino, nacido en Quibdó (Choco), actualmente vive en Bogotá, grupo sanguíneo o+, historia prenatal y perinatal normal.

Al transcurrir 3 meses la mamá empezó a notar los cambios corporales, al realizar el examen físico se encontró macrocefalia, con presencia de cabello muy fino y escaso en la cara se presenta cejas semipobladas, piel

seca, estatura baja, trastornos de la visión, vértigo, cefalea, a nivel sistémico soplo cardiaco en el corazón.

Al paciente se le realizó toma de radiografías de perfil y panorámica:

RADIOGRAFIA PANORÁMICA:



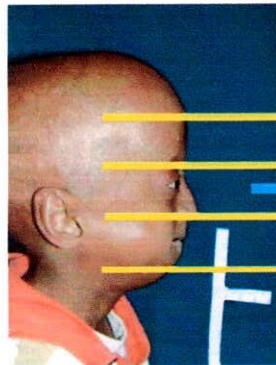
RADIOGRAFÍA DE PERFIL:



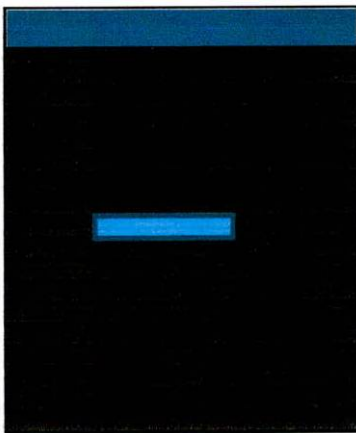
En los exámenes radiográficos y fotográficos encontramos los siguientes diagnósticos orales más relevantes.

1. Perfil convexo
2. Micrognacia
3. Apiñamiento
4. Erupción tardía

5. Caries activa
6. Gingivitis inducida por placa
7. Retrognatismo del maxilar superior e inferior
8. Incompatibilidad labial
9. Clase I esquelética
10. Palatoversion superior
11. Linguoversion inferior
12. Proyección nasal alta
13. Proquelia del labio inferior



FOTOMETRIA:



Al análisis fotométrico se encontró incompatibilidad de los tercios de la cara, rotación de la ala derecha de la nariz, sonrisa coronal y un mentón delgado.

DISCUSIÓN:

De acuerdo con la revisión de la literatura los aspectos que han destacado algunos autores sobre el síndrome de progeria son su importancia genética y las características clínicas que facilitan su rápido diagnóstico, según Jonathan Hutchinson y el Dr. Hastings Gilford. Señalan que los signos más frecuentes que se presentan en estos pacientes son atrofias del crecimiento, pérdida de peso y cabello, apariencia de la piel de una persona envejecida, rigidez, dislocación de la cadera, arteriosclerosis generalizada, enfermedades cardiovasculares y derrame cerebral, por lo tanto existen características de envejecimiento acelerado entre los 18 y 24 meses de edad, o incluso antes. Diversos autores señalan la temprana presencia en estos pacientes de cambios dermatológicos como hiperpigmentación del abdomen, alteraciones de la dentición, del pelo, las uñas, todos de rápida progresión. (6)

CONCLUSIONES

Las características clínicas de individuos con progeria deben ser conocidas por diferentes profesionales de la salud especialmente por odontólogos; para permitir que el síndrome sea reconocido y de esta manera tener una visión más clara al momento de enfrentar esta patología.

En el reporte de caso clínico encontramos: paciente de sexo masculino de 8 años de edad que presenta las siguientes manifestaciones por sistemas y orales según su importancia:

Diagnósticos por sistemas:

1. Sistema respiratorio: dificultad para respirar y por lo tanto para hablar.(7)
2. Sistema digestivo: a los pocos meses, presenta episodios constantes de náuseas y vómito.(8)
3. Sistema esquelético y muscular: los huesos se tornan frágiles y ensanchados en sus extremidades y las articulaciones se vuelven rígidas en pocos meses. En la cara es donde el déficit del crecimiento de los huesos se torna más evidente, dado que la misma es pequeña en relación al cráneo, la frente amplia, el mentón y la nariz son pequeños y alargados(9)
4. Sistema cardiovascular y linfático: la principal causa de muerte son los trastornos cardiovasculares dentro de los cuales se encuentran: el infarto de miocardio y la falla cardíaca congestiva. Pueden desarrollar arteriosclerosis (estrechamiento de las arterias) a partir de los 5 años, así como también una parálisis de un lado de cuerpo. Muchos de ellos son artríticos, a menudo a partir de los 6

años, lo cual les dificulta el caminar.(10)

5. Tejidos de protección : presenta alopecia, no tiene cejas ni pestañas, las uñas son quebradizas débiles, curvas, amarillentas e incluso pueden faltar en algunos dedos, la piel es delgada y con escaso tejido celular subcutáneo y por lo tanto es protegerlo contra el sol.(11)

Encontraron a nivel oral las siguientes características:

1. Apiñamiento severo(12)
2. Retardo en la erupción dental(12)
3. Caries activa(13)
4. Caries de infancia temprana(14)
5. Déficit en el crecimiento transversal del maxilar superior(15)
6. Enfermedad periodontal (16)
7. Mandíbula pequeña (17)
8. Poca apertura (18)
9. Conocer las características clínicas y orales más relevantes de los pacientes con progeria.
10. Los conocimientos conceptuales de dicho síndrome sean utilizados con el fin de poder realizar diagnósticos y tratamientos específicos a la hora de la consulta odontológica.

BIBLIOGRAFÍA:

1. Rabino Harold Kushner editor. Manual sobreprogeria [Internet]. Boston: The progeria

Research Foundation; 2010 [citado Abril 2010].
Disponibile en: www.progeriaresearch.org/

2. Progeria [Internet]. Santiago Chile: Revista Chilena de pediatría, Inc.; 2002-01 [Actualizado: 2011; citado en Enero 2002]. Disponible en: http://www.scielo.cl/scielo.php?pid=S0370-41062002000100002&script=sci_arttext.

3. Maloney W. J. Hutchinson-Gilford Progeria Syndrome: Its Presentation in F. Scott Fitzgerald's Short Story 'The Curious Case of Benjamin Button' and Its Oral Manifestations. Oct 2009 Vol. 88 Issue 10 EBSCO: p873-876.

4. Yang SH; Chang SY; Ren S; Wang Y; Andres DA; Spielmann HP; Fong LG; Young SG. Absence of progeria-like disease phenotypes in knock-in mice expressing a non-farnesylated version of progerin. 2010 Nov 18; 20 (3), MEDLINE :pp. 436-44.

5. Cao K; Graziotto JJ; Blair CD; Mazzulli JR; Erdos MR; Krainc D; Collins FS. Rapamycin reverses cellular phenotypes and enhances mutant protein clearance in Hutchinson-Gilford progeria syndrome cells. 2011 Jun 29; 3 (89), pp. 89a58.

6. Gonzalez JM; Pla D; Perez-Sala D; Andres V. A-type lamins and Hutchinson-Gilford progeria syndrome: pathogenesis and therapy. 2011 Jun 01 pp. 1133-46.

7. Burtner CR; Kennedy BK. Progeria syndromes and ageing: what is the connection?. 2010 Aug; 11 (8) : pp. 567-78.

8. Mehta IS; Bridger JM; Kill IR. Progeria, the nucleolus and farnesyltransferase inhibitors. 2010 Feb; Vol. 38 (Pt 1): pp. 287-91.

9. Trigueros-Motos L; Gonzalez JM; Rivera J; Andres V. Hutchinson-Gilford progeria syndrome, cardiovascular disease and oxidative stress. 2011 Jun 01; 3..1285-97.

10. Brune T; Bonne G; Denecke J; Elcioglu N; Hennekam RC; Marquardt T; Ozgen H; Stamsnijder M; Steichen E; Steinmann B; Wehnert M; Levy N. Progeria: a new kind of Laminopathy-- report of the First European Symposium on Progeria and creation of EURO-Progeria, a European Consortium on Progeria and related disorders. 2004 Sep; 1. 2 (1). 39-45.

11. Serio RN. Unraveling the mysteries of aging through a Hutchinson-Gilford progeria syndrome model. 2011 Apr; 14 (2133-41).

12. Rodriguez S; Coppedè F; Sagelius H; Eriksson M. Increased expression of the Hutchinson-Gilford progeria syndrome truncated laminA transcript during cell aging. 2009 Jul. 17 (7).. 928-37.

13. Zhang J; Lian Q; Zhu G; Zhou F; Sui L; Tan C; Mutalif RA; Navasankari R; Zhang Y; Tse HF; Stewart CL; Colman A. A human iPSC model of Hutchinson Gilford Progeria reveals vascular smooth muscle and

mesenchymal stem cell defects.2011 Jan 7 ;
pp. 31-45.

14. Nakura J. [Hutchinson-Gilford syndrome].2006 Sep 28 ; pp. 594-7.

15. Halaschek-Wiener J; Brooks-Wilson A.**Progeria** of stem cells: stem cell exhaustion in Hutchinson-Gilford **progeria** syndrome. 2007 Jan ; pp. 3-8.

16. Salamat M; Dhar PK; Neagu DL; Lyon JB. Aortic calcification in a patient with hutchinson-gilford**progeria** syndrome. 2010 Aug;pp. 925-6.

17. Musich PR; Zou Y. Genomic instability and DNA damage responses in **progeria** arising from defective maturation of prelamin A. 2009 Jan ; pp. 28-37.

18. Brown WT. Progeria. In: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF, eds. *Nelson Textbook of Pediatrics*. 18th Ed. [Internet]. Philadelphia: Saunders Elsevier [citado 2007 chap 90]. Disponible en <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/001657.htm>