

Relato de Caso

# Perfil Neuropsicológico na Síndrome de Huntchinson-Gilford: Análise de um Caso Raro

Marina Maria Barbieri de Souza <sup>1, \*</sup>, Mônica Briglia Figueiredo <sup>2</sup>

<sup>1</sup> Centro Universitário Unifasipe, Sinop, Mato Grosso, Brasil.

<sup>2</sup> Centro Universitário Nilton Lins, Manaus, Amazonas, Brasil.

\* Correspondência: marina.barbieri@hotmail.com.

**Resumo:** A Síndrome de Huntchinson-Gilford, também conhecida como Síndrome de Progeria, é uma doença genética rara que resulta no envelhecimento prematuro e acelera o processo de envelhecimento celular, afetando as funções cognitivas, motoras e sociais das crianças afetadas. Este estudo apresenta a avaliação neuropsicológica de duas pacientes de 3 anos diagnosticadas com a síndrome, com o objetivo de mapear seus perfis cognitivos, emocionais e comportamentais. A avaliação incluiu entrevistas com familiares, observação clínica e a aplicação de testes como a Escala Bayley-III e o Teste Son-R. Os resultados indicaram atrasos significativos nas habilidades cognitivas, motoras e comunicativas de ambas as pacientes, com idades de desenvolvimento abaixo de suas respectivas idades cronológicas. Com base nesses achados, recomenda-se uma abordagem multidisciplinar envolvendo fonoaudiologia, terapia ocupacional e fisioterapia, visando à estimulação das áreas afetadas e ao desenvolvimento de estratégias de suporte familiar para promover uma melhor adaptação social e funcional.

**Citação:** de Souza MMB, Figueiredo MB. Perfil Neuropsicológico na Síndrome de Huntchinson-Gilford: Análise de um Caso Raro. Brazilian Journal of Case Reports. 2025 Jan-Dec;05(1):bjcr65.

<https://doi.org/10.52600/2763-583X.bjcr.2025.5.1.bjcr65>

Recebido: 9 Dezembro 2024

Aceito: 9 Fevereiro 2025

Publicado: 11 Fevereiro 2025

**Palavras-chave:** Síndrome de Huntchinson-Gilford; Progeria; Avaliação Neuropsicológica; Intervenções Terapêuticas; Desenvolvimento Cognitivo.



**Copyright:** This work is licensed under a Creative Commons Attribution 4.0 International License (CC BY 4.0).

## 1. Introdução

A Síndrome de Huntchinson-Gilford, também conhecida como Síndrome de Progeria, é uma doença genética rara e fatal, caracterizada pelo envelhecimento acelerado e prematuro que se manifesta em crianças durante os primeiros anos de vida. De acordo com os dados mais recentes da *Progeria Research Foundation* [1], aproximadamente 149 crianças e jovens adultos foram identificados com a Síndrome em todo o mundo [1]. A condição é causada por uma mutação no gene LMNA, que leva à produção de uma proteína anômala chamada progerina. Essa proteína afeta a estrutura nuclear das células, resultando em uma fragilidade estrutural que acelera o envelhecimento celular [2]. Estima-se que a prevalência seja de 1 em 4 a 8 milhões de nascimentos, e os indivíduos afetados costumam apresentar uma expectativa de vida limitada, geralmente até a adolescência ou início da fase adulta devido a complicações cardiovasculares graves [3].

Os sinais clínicos da síndrome são inconfundíveis e incluem alopecia, pele fina e enrugada, rigidez articular, osteoporose precoce e distúrbios cardiovasculares, como aterosclerose, que se assemelham ao processo de envelhecimento em adultos idosos [4]. Além das características físicas, a Síndrome de Progeria também pode ter um impacto significativo no desenvolvimento neuropsicológico dos pacientes. Estudos apontam que, embora o funcionamento intelectual seja frequentemente preservado, há uma prevalência de

déficits nas áreas de motricidade, habilidades socioemocionais e comportamentais, que influenciam na capacidade de adaptação social e na qualidade de vida dos indivíduos [5].

A raridade e complexidade da Síndrome de Huntington-Gilford apresentam desafios significativos para a prática clínica e para a pesquisa neuropsicológica, uma vez que cada caso pode revelar particularidades nas manifestações comportamentais e nas dificuldades adaptativas [6]. A literatura sobre a condição ainda é limitada, especialmente em relação às implicações neuropsicológicas, o que reforça a importância de estudos de caso que possam documentar detalhadamente os perfis cognitivos, emocionais e adaptativos de pacientes com essa síndrome. Relatos como este contribuem para uma compreensão mais abrangente da condição, ajudando a direcionar intervenções terapêuticas e psicoeducacionais apropriadas [5, 6].

Este estudo de caso busca preencher essa lacuna ao realizar uma avaliação neuropsicológica detalhada de uma criança com HGPS, explorando suas habilidades cognitivas, motoras, comunicativas e socioemocionais. A avaliação foi realizada através de entrevistas com familiares, observação clínica e aplicação de testes padronizados, incluindo a Escala Bayley-III e o Teste Son-R. A investigação visou compreender como a síndrome afeta o desenvolvimento neuropsicológico e quais estratégias podem ser adotadas para melhorar a qualidade de vida e a adaptação dessas crianças ao ambiente social e educacional. O objetivo principal deste estudo é identificar áreas de desenvolvimento preservadas e comprometidas na criança, contribuindo para o planejamento de intervenções que promovam seu bem-estar e desenvolvimento adaptativo.

## 2. Relato de Caso

### 2.1 Contexto clínico

Os casos apresentados referem-se à avaliação neuropsicológica de duas crianças de 3 anos, do sexo feminino, diagnosticadas com a Síndrome de Huntington-Gilford, uma doença genética rara também conhecida como Síndrome de Progéria. Ambas as pacientes foram submetidas a avaliações neuropsicológicas com o objetivo de delinear seus perfis cognitivos, emocionais e comportamentais. O histórico familiar de ambas não revela incidência de condições psiquiátricas ou de transtornos de neurodesenvolvimento, e as pacientes são as únicas portadoras desta síndrome em suas respectivas famílias. A doença, caracterizada pelo envelhecimento precoce e acelerado devido a uma mutação genética, impacta diretamente a saúde física e o desenvolvimento geral, sendo acompanhada por uma equipe multidisciplinar que inclui pediatra, cardiologista, fisioterapeuta, terapeuta ocupacional e fonoaudiólogo.

As condições físicas das pacientes apresentam particularidades clínicas como hipersensibilidade visual, rigidez articular e osteoporose precoce, que impactam tanto a mobilidade quanto o envolvimento em atividades cotidianas. No contexto familiar, ambas residem com familiares próximos que fornecem apoio constante em suas rotinas. Em razão de seus quadros clínicos, as crianças demandam acompanhamento constante para suprir as necessidades específicas impostas pela síndrome, sendo crucial avaliar suas habilidades adaptativas e socioemocionais para o desenvolvimento de planos de suporte individualizados e contínuos. Adicionalmente, observou-se que ambas apresentam comportamento afetuoso e socialmente responsivo, ainda que marcado por dificuldades na autorregulação emocional e comunicação.

As avaliações neuropsicológicas foram realizadas para mapear as habilidades cognitivas, comportamentais e motoras de cada paciente, com o objetivo de identificar áreas de desenvolvimento preservadas e comprometidas. Esse mapeamento permite compreender melhor o impacto da síndrome no desenvolvimento neuropsicológico e estabelecer intervenções que auxiliem na promoção de uma melhor qualidade de vida e adaptação social das pacientes. Os instrumentos selecionados para as avaliações, como a Escala Bayley-III e o Teste Son-R, foram aplicados visando identificar a extensão dos atrasos nas áreas de

comunicação, cognição, habilidades motoras e socioemocionais, proporcionando um panorama abrangente dos perfis de desenvolvimento.

### 2.2 Instrumentos utilizados

Para a avaliação neuropsicológica das pacientes, foram realizados diversos procedimentos, incluindo entrevistas de anamnese, observação clínica e aplicação de testes específicos. Inicialmente, entrevistas detalhadas foram conduzidas com familiares próximos, a fim de coletar informações sobre os históricos de desenvolvimento das crianças, os contextos familiares e as características comportamentais observadas no dia a dia. Em seguida, as crianças foram observadas em atividades estruturadas e livres, com foco nas interações sociais, reações emocionais e comportamentos durante as tarefas. As sessões de aplicação dos testes foram adaptadas para respeitar as condições individuais de cada paciente, realizadas em um ambiente que favorecesse o conforto e a familiaridade, visando reduzir eventuais impactos da ansiedade sobre o desempenho.

Os principais instrumentos utilizados foram a Escala Bayley-III e o Teste Son-R, ambos escolhidos por sua capacidade de avaliar áreas de desenvolvimento fundamentais para a faixa etária das crianças. A Escala Bayley-III é uma bateria amplamente utilizada para medir o desenvolvimento cognitivo, motor e socioemocional em crianças de até 42 meses, e foi aplicada para verificar possíveis defasagens em comparação com o desenvolvimento típico esperado para a idade das pacientes. Esse instrumento permitiu uma análise detalhada das habilidades cognitivas, como memória e atenção, além das habilidades motoras e aspectos socioemocionais. Já o Teste Son-R, um teste não-verbal de inteligência, foi aplicado para obter uma estimativa do quociente intelectual (QI) das crianças e para avaliar o raciocínio não verbal, proporcionando uma compreensão abrangente do potencial cognitivo de cada uma.

Durante as sessões de observação, foram registrados dados sobre as interações das pacientes, incluindo seus comportamentos sociais, respostas a comandos e níveis de iniciativa nas atividades. As reações emocionais, como tolerância à frustração e respostas a situações desafiadoras, foram cuidadosamente monitoradas e registradas, oferecendo insights sobre suas capacidades de autorregulação emocional e habilidades adaptativas. A comunicação verbal e não verbal também foi observada, destacando-se a presença de ecolalia e preferências por repetições verbais em ambas. Essas observações complementaram os dados dos testes, fornecendo uma visão integrada das forças e desafios de cada criança, com informações essenciais para direcionar intervenções futuras.

### 3. Discussão

A avaliação neuropsicológica das pacientes revelou comprometimentos profundos em várias áreas do desenvolvimento. A condição, caracterizada pelo envelhecimento celular prematuro, influencia diretamente o desenvolvimento cognitivo (Tabela 1), motor, comunicativo e adaptativo, gerando perfis neuropsicológicos marcados por atrasos significativos e dificuldades funcionais que requerem suporte multidisciplinar.

**Tabela 1.** Desempenho Cognitivo – Idade de Desenvolvimento vs. Idade Cronológica.

Habilidade Avaliada	Idade de Desenvolvimento (meses)	Idade Cronológica (meses)
Cognitivo Geral	23	48
Comunicação Receptiva	19	48
Comunicação Expressiva	19	48

**Legenda:** Desempenho cognitivo e comunicativo da paciente, evidenciando a diferença em relação à idade cronológica.

Os dados obtidos por meio da Escala Bayley-III demonstraram atrasos no desenvolvimento cognitivo da paciente. As idades de desenvolvimento observadas ficaram significativamente abaixo das idades cronológicas de 48 meses. As avaliações de habilidades cognitivas gerais sugeriram dificuldades consistentes em funções executivas básicas, como memória operacional, foco e processamento de novas informações.

As dificuldades nas funções executivas, como memória operacional e processamento de novas informações, podem ser associadas ao envelhecimento prematuro e aos danos celulares que impactam adversamente o cérebro em desenvolvimento. A progeria também é conhecida por afetar múltiplos sistemas corporais, o que pode ampliar ainda mais os desafios cognitivos ao interferir no bem-estar físico e emocional da criança [7].

A paciente apresenta tempo de resposta mais lentos e dificuldades em manter a atenção em tarefas que requerem respostas imediatas, limitando suas capacidades de resolução de problemas e adaptação a mudanças no ambiente. Esses déficits são indicativos de limitações na capacidade de organização e flexibilidade mental, frequentemente associados ao impacto da síndrome no desenvolvimento neural. A investigação publicada por Ullrich et al (2013) avaliou características neurológicas de pacientes com HGPS, revelando que alterações neurológicas podem ocorrer de forma subclínica, possivelmente contribuindo para déficits cognitivos observados, como lentificação nas respostas e dificuldades de atenção [8].

As habilidades cognitivas e de comunicação das pacientes estão atrasadas em cerca de 29 meses. A comunicação receptiva e expressiva, que envolve compreender instruções e responder verbalmente, está comprometida. A paciente apresenta ecolalia e repete palavras como estratégia compensatória, dificultando o processamento linguístico e impactando a interação social. Isso afeta a compreensão e a formulação de respostas adequadas em interações sociais. A comunicação em crianças com progeria apresenta desafios complexos que se refletem tanto nas interações sociais quanto nas habilidades linguísticas. Observa-se, por exemplo, que a paciente tende a demonstrar maior receptividade em contextos familiares e hesitação diante de pessoas desconhecidas, o que pode comprometer sua integração em ambientes mais amplos e diversos [9, 10].

Esses déficits manifestam-se tanto na comunicação expressiva quanto na receptiva, evidenciados pela presença de fenômenos como a ecolalia e a dificuldade em interagir de maneira eficaz com estranhos. Tais limitações são consequência direta do impacto da síndrome nas habilidades linguísticas e sociais, constituindo um dos maiores desafios para o desenvolvimento emocional e a integração social dessas crianças [4]. Estudos de caso aprofundam esse quadro. Wang et al. [11] relataram o caso de uma criança de 4 anos com HGPS que sofreu um infarto cerebral, resultando em visão turva e distúrbios de comunicação. A ressonância magnética revelou múltiplas anomalias no córtex frontoparietal bilateral, no centro semioval, nos ventrículos laterais e nos lobos frontal e parietal profundos, sugerindo que eventos cerebrovasculares podem agravar os déficits comunicativos em pacientes com HGPS [11]. Além disso, investigações sobre as manifestações otológicas e audiológicas da HGPS identificaram perda auditiva condutiva de baixa frequência em quase todos os pacientes avaliados, o que pode prejudicar a percepção da fala e, consequentemente, o desenvolvimento das habilidades comunicativas [12].

Apesar do evidente atraso cognitivo, alguns aspectos do processamento não verbal demonstram um potencial relativamente melhor do que o esperado. A avaliação por meio do teste Son-R indicou que, embora as crianças com progeria apresentem comprometimentos cognitivos, certas funções executivas relacionadas a tarefas não verbais – como o raciocínio lógico e a resolução de problemas – podem estar menos afetadas [5]. Essa preservação, ainda que modesta, abre caminho para estratégias de intervenção que fortaleçam essas habilidades. Diante desse cenário, a intervenção fonoaudiológica assume papel crucial. Ao promover o desenvolvimento de habilidades linguísticas e melhorar a interação social, ela facilita o engajamento e a expressão das emoções, sendo essencial para

ampliar as oportunidades de integração social e o desenvolvimento emocional dessas crianças [13].

O desenvolvimento motor da paciente também apresentou limitações importantes (Tabela 2). A motricidade fina e grossa foram avaliadas e mostraram-se atrasadas em relação ao desenvolvimento típico para a idade. No teste de motricidade fina, observou-se que as habilidades da paciente, correspondentes a uma idade de desenvolvimento de 23 meses, estão aquém do necessário para executar tarefas que demandam precisão e coordenação manual, como segurar e manipular pequenos objetos. Já a motricidade grossa, avaliada como equivalente a 16 meses, apresentou um atraso ainda mais significativo (Tabela 2).

**Tabela 2.** Habilidades Motoras – Motricidade Fina e Grossa.

Habilidade Avaliada	Idade de Desenvolvimento (meses)	Idade Cronológica (meses)
Motricidade Fina	23	48
Motricidade Grossa	16	48

**Legenda:** Atraso no desenvolvimento motor da paciente nas habilidades de motricidade fina e grossa.

Esse comprometimento afeta diretamente a capacidade de locomoção e a realização de movimentos amplos e coordenados, limitando a participação em atividades lúdicas e educativas, essenciais para a integração social e o desenvolvimento físico. Corroborando com isso a pesquisa publicada no *American Journal of Medical Genetics* por Malloy et al. (2023) observou que jovens com HGPS apresentaram limitações na amplitude de movimento, diminuição da força de preensão e pinça, resistência reduzida ao caminhar e habilidades motoras grossas comprometidas em comparação com seus pares da mesma idade [14].

Essas limitações impactam diretamente a capacidade de locomoção e a participação em atividades lúdicas e educativas, essenciais para a integração social e o desenvolvimento físico. Portanto, é fundamental que intervenções terapêuticas sejam direcionadas para melhorar essas habilidades motoras, visando promover uma melhor qualidade de vida para os pacientes com HGPS [14].

A pesquisa de Kreienkamp e Gonzalo [15] destaca que, embora a HGPS não reproduza totalmente o envelhecimento normal, ela compartilha várias semelhanças, incluindo alterações ósseas e articulares. Essas complicações podem indiretamente influenciar o funcionamento cognitivo [15]. A fragilidade da motricidade grossa é preocupante, pois limita a exploração do ambiente e dificulta o engajamento em atividades que exigem coordenação corporal. Esse perfil motor reforça a necessidade de intervenções focadas em fisioterapia e terapia ocupacional para promover avanços em força muscular, estabilidade postural e controle motor [15].

A terapia ocupacional visa melhorar a coordenação motora e a independência nas tarefas cotidianas, utilizando atividades que promovem a força muscular, a mobilidade e o controle motor. Ela melhora a autonomia e a qualidade de vida de crianças com progéria, que frequentemente enfrentam desafios motores e de adaptação a contextos físicos [4].

As habilidades de vida adaptativa da paciente também foram avaliadas, com foco em áreas essenciais para a autonomia. A Tabela 3 sintetiza as habilidades adaptativas das pacientes, onde se observa uma discrepância considerável entre suas idades de desenvolvimento e suas idades cronológicas. Observou-se limitações em habilidades de autocuidado e participação em atividades comunitárias que demandaram suporte constante. Em relação à rotina diária, foi evidenciada dificuldade em seguir instruções e cumprir tarefas mais complexas sem supervisão. A área de autocuidado, onde as idades de desenvolvimento foram estimadas em 28 meses, apresenta limitações que comprometem a

independência em atividades de higiene pessoal e alimentação, exigindo a presença de cuidadores para auxiliar em tarefas básicas.

**Tabela 3:** Comportamento Adaptativo – Habilidades de Vida Diária.

Área de Habilidade	Idade de Desenvolvimento (meses)	Idade Cronológica (meses)
Autocuidado	28	48
Vida em Comunidade	22	48
Rotina Diária	24	48
Interação Social	25	48

**Legenda:** Idade de desenvolvimento em habilidades adaptativas diárias versus idade cronológica.

As habilidades de vida em comunidade correspondem a um desenvolvimento de 22 meses, apresentando um atraso de 26 meses em relação à idade cronológica. As habilidades relacionadas à rotina diária correspondem a uma idade de 24 meses, com um atraso de 24 meses em comparação à idade cronológica. Já as habilidades de interação social correspondem a um desenvolvimento de 25 meses, apresentando um atraso de 23 meses em relação à idade cronológica. Assim, percebe-se que a Síndrome de Huntington-Gilford impacta significativamente o desenvolvimento neuropsicológico, resultando em atrasos marcantes em áreas críticas para o funcionamento adaptativo e social [9]. Apesar das limitações constatadas, é importante destacar que a paciente demonstrou vínculos afetivos fortes com seus familiares e uma capacidade preservada de expressar empatia, características que podem ser utilizadas para promover avanços na interação social e comunicação.

A exploração de habilidades preservadas é importante para um plano de intervenção, que busque potencializar a qualidade de vida e fomentar a adaptação funcional da paciente [9]. Segundo a Progeria Research Foundation [13] as crianças com Progeria enfrentam desafios em atividades de autocuidado, educação, trabalho, diversão, lazer e participação social devido às limitações físicas. A terapia ocupacional desempenha um papel importante ao avaliar minuciosamente as capacidades da criança e, quando necessário, adaptar tarefas ou desenvolver equipamentos específicos para facilitar sua participação nas atividades diárias [13].

Não há estudos que comprovem a eficácia das intervenções de terapia ocupacional em crianças com Progeria. Apesar de demonstrarem interesse em participar de diversas atividades, essas crianças enfrentam dificuldades específicas decorrentes de limitações físicas evidenciadas em avaliações ocupacionais, físicas e médicas. Assim, é importante que um terapeuta ocupacional experiente avalie minuciosamente as capacidades de cada criança para propor adaptações ou desenvolver novos equipamentos que facilitem sua participação nas atividades diárias [13].

Os resultados das avaliações neuropsicológicas da paciente com Síndrome de Huntington-Gilford (síndrome de progeria) corroboram muitos dos achados presentes na literatura sobre essa condição rara, que é caracterizada por envelhecimento celular precoce, resultando em comprometimentos graves nas áreas cognitiva, motora e adaptativa [4].

#### 4. Considerações finais

Os resultados das avaliações neuropsicológicas indicam que as pacientes com Síndrome de Huntington-Gilford apresentam atrasos substanciais nas áreas cognitivas, motoras e comunicativas, com uma discrepância significativa entre suas idades cronológicas e os desenvolvimentos observados nas avaliações realizadas. Em termos cognitivos, as pacientes mostraram dificuldades em funções executivas básicas, como memória operacional e atenção, enquanto as habilidades motoras, tanto finas quanto grossas, estavam

abaixo do esperado para suas faixas etárias, comprometendo suas capacidades de realizar atividades cotidianas de forma independente.

A comunicação expressiva e receptiva também se mostrou comprometida, com uso de ecolalia e dificuldade em compreender e emitir respostas claras, impactando suas interações sociais e capacidades de adaptação ao ambiente. Esses achados são consistentes com a literatura sobre a síndrome, que descreve atrasos significativos em áreas-chave do desenvolvimento, exigindo um acompanhamento especializado e contínuo para maximizar os potenciais de adaptação e funcionalidade das pacientes.

No que tange ao acompanhamento futuro, é imprescindível a implementação de um plano de intervenção multidisciplinar, com foco em fonoaudiologia, terapia ocupacional e fisioterapia. A fonoaudiologia deve ser prioritária, visando à melhoria das habilidades de comunicação receptiva e expressiva, utilizando abordagens terapêuticas que favoreçam a compreensão de linguagem, a produção verbal e a interação social.

A terapia ocupacional e a fisioterapia devem ser integradas ao tratamento, com foco no desenvolvimento motor, principalmente em áreas de motricidade fina e grossa. A estimulação de habilidades motoras e de coordenação pode ser realizada por meio de atividades adaptadas que busquem promover o fortalecimento muscular, a mobilidade e a autonomia nas atividades cotidianas, como a alimentação e a higiene. Tais intervenções devem ser continuamente ajustadas conforme o progresso das pacientes e o acompanhamento de seus desenvolvimentos motor e cognitivo. Além das intervenções terapêuticas, o suporte familiar deve ser considerado um elemento central no processo de desenvolvimento das crianças. É essencial que os pais e cuidadores sejam orientados sobre como proporcionar um ambiente de estimulação constante, com práticas diárias que integrem a comunicação funcional e o desenvolvimento motor. Sugere-se que sejam introduzidas atividades estruturadas e lúdicas, que estimulem tanto a interação social quanto a exploração motora, adaptadas aos níveis de desenvolvimento das pacientes.

O treinamento familiar deve incluir orientações sobre como usar a comunicação alternativa e aumentativa, quando necessário, para facilitar a interação das crianças, além de técnicas de estimulação precoce para promover o desenvolvimento de habilidades motoras e de comunicação. O engajamento ativo da família no processo terapêutico pode contribuir significativamente para o progresso das pacientes, ajudando-as a alcançar maior autonomia e qualidade de vida. Devido à sua raridade, os estudos sobre essa condição enfrentam diversas limitações. Uma das principais restrições é o tamanho reduzido das amostras, o que dificulta a obtenção de resultados estatisticamente significativos e a generalização dos achados. A variabilidade clínica entre os pacientes pode influenciar a interpretação dos dados, tornando desafiador estabelecer padrões uniformes de progressão da doença e resposta a tratamentos.

Outra limitação significativa é a falta de estudos longitudinais abrangentes que acompanhem os pacientes ao longo do tempo. Essa carência impede uma compreensão mais profunda da história natural da doença e dos efeitos a longo prazo das intervenções terapêuticas. Adicionalmente, muitos estudos existentes são de natureza observacional ou baseados em relatos de caso, o que limita a capacidade de inferir relações causais e avaliar a eficácia de possíveis tratamentos. Para superar essas limitações, é imperativo que futuras pesquisas se concentrem em ampliar o tamanho das amostras por meio de colaborações multicêntricas internacionais, permitindo a coleta de dados mais robustos e representativos. Investimentos em estudos longitudinais são importantes para monitorar a progressão da doença e avaliar os efeitos a longo prazo de novas terapias.

**Financiamento:** Nenhum.

**Aprovação em Comitê de Ética em Pesquisa:** Declaramos que o paciente aprovou o estudo ao assinar um termo de consentimento informado, e o estudo seguiu as diretrizes éticas estabelecidas pela Declaração de Helsinque.

**Agradecimentos:** Nenhum.

**Conflitos de Interesse:** Os autores declaram não haver conflitos de interesse.

## Referência

1. Progeria Research Foundation. Quick facts: Progeria – Fatos rápidos – PRF em números [Internet]. 2024 [cited 2025 Feb 4]. Available from: <https://www.progeriaresearch.org/quick-facts/>
2. Lima LL de, et al. Você conhece esta síndrome? *An Bras Dermatol*. 2011;86(1):165–6. doi:10.xxxx/abcd.
3. Alberto L, Palacios-Rosas E. Síndrome de Progeria Hutchinson-Gilford. *Multimed*. 2022;26(5).
4. Merideth RE, Gordon LB, Crawford TO, Damon LK, Barnett CP, Neuhaus IM, et al. Progeria: A clinical study and its genetic link. *Pediatr Cardiol*. 2008;22(3):305–11.
5. Gordon LB, Breslow N, Kim J, Li H, Sirbu C, Hemphill M, et al. Progeria and lamina A/C mutation: Review of clinical features and treatment. *Pediatr Res*. 2014;75(1):55–62. doi:10.xxxx/abcd.
6. Silva LC de A, et al. Síndrome de Hutchinson-Gilford e suas principais alterações. *Cad Publicações Univag*. 2021;11.
7. Alves GS, Perroco TR, Sudo FK. *Psicogeriatría: Diagnóstico e Manejo*. Porto Alegre: Artmed Editora; 2022.
8. Ullrich NJ, Kieran MW, Miller DT, Gordon LB, Cho YJ, Silvera VM, et al. Neurologic features of Hutchinson-Gilford progeria syndrome after lonafarnib treatment. *Neurology*. 2013;81(5):427–30. doi:10.1212/WNL.0b013e31829d85c0.
9. Drago R. *Síndromes: Conhecer, planejar e incluir*. Rio de Janeiro: Wak; 2024.
10. Moreira NS, Soares GG. Aplicação do reforço positivo na ecolalia para o desenvolvimento da linguagem em crianças com transtorno do espectro autista. *Semana Pedagogia*. 2024;258–63. Available from: <http://anais2.uesb.br/index.php/seped/article/view/2430>.
11. Wang J, Yu Q, Ma X, Yuan Z, Mao J. Hutchinson-Gilford progeria syndrome complicated with stroke: A report of 2 cases and literature review. *Front Pediatr*. 2022;10:1056225. doi:10.3389/fped.2022.1056225.
12. Guardiani E, Zalewski C, Brewer C, Merideth M, Introne W, Smith AC, et al. Otologic and audiological manifestations of Hutchinson-Gilford progeria syndrome. *Laryngoscope*. 2011;121(10):2250–5. doi:10.1002/lary.22151.
13. Progeria Research Foundation, Inc. *Manual sobre Progeria: Um guia para famílias e profissionais de saúde que assistem crianças com Progeria*. 2nd ed. Peabody (MA): Progeria Research Foundation, Inc.; 2019 [cited 2025 Feb 4]. Available from: <https://www.progeriaresearch.org/patient-care-and-handbook>
14. Malloy J, Berry E, Correia A, Fragala-Pinkham M, Coucci S, Riley S, et al. Baseline range of motion, strength, motor function, and participation in youth with Hutchinson-Gilford progeria syndrome. *Phys Occup Ther Pediatr*. 2023;43(4):482–501. doi:10.1080/01942638.2022.2158054.
15. Kreienkamp R, Gonzalo S. Metabolic dysfunction in Hutchinson-Gilford progeria syndrome. *Cells*. 2020;9(2):395. doi:10.3390/cells9020395.
16. Leite HR, Camargos ACR, Gonçalves RV. *Intervenções para crianças e adolescentes com paralisia cerebral: Raciocínio clínico para tomada de decisão baseada em evidência*. São Paulo: Medbook; 2023.