

SÍNDROMES GENÉTICAS: O QUE SÃO E COMO ABORDAR?

As síndromes genéticas são doenças caracterizadas por um conjunto específico de sinais e sintomas, de causa genética, isto é, devido a uma anomalia envolvendo um ou mais cromossomas ou genes (mutação, deleção, duplicação ou outras).

As crianças e adolescentes portadoras de síndromes genéticas apresentam uma constelação característica de manifestações clínicas, que depende dos órgãos/sistemas do organismo afectados pelos genes/cromossomas alterados. O envolvimento multi-orgânico é a regra, obrigando, assim, a uma abordagem multidisciplinar, na maioria dos casos.



As Síndromes genéticas são incontáveis (Trissomia 21, S. de Turner, S. de Williams, S. Prader-Willi, S. Angelman, S. Rett, S. Mowatt-Wilson, S. Smith-Magenis, S. Cornelia de Lange, síndrome de microdeleção 22q11.2 ou síndrome de microduplicação MECP2, entre muitas outras) e as suas manifestações mais comuns são: neurológicas (atraso do desenvolvimento psicomotor, epilepsia, malformações cerebrais); oftalmológicas (défice visual, estrabismo, retinopatia); otorrinolaringológicas (défice auditivo); cardíacas (cardiopatias congénitas); gastrointestinais (dificuldades alimentares, refluxo gastroesofágico, doença celíaca, má progressão estatura-ponderal, obstipação); endocrinológicas (baixa estatura, alterações do metabolismo do cálcio ou da função tiroideia); ortopédicas (deformações várias, escoliose); renais e dermatológicas.

Estas crianças requerem, portanto, uma vigilância regular e/ou rastreio dos seus potenciais problemas médicos, em função do conhecimento detalhado do perfil clínico característico de cada síndrome. Desta forma será possível identificar e tratar o mais precocemente possível cada um deles, minimizando o seu impacto na qualidade de vida destes doentes.

A intervenção no campo do desenvolvimento psicomotor e/ou comportamento é crucial, pelo quase invariável compromisso existente em alguma área dos mesmos. Esta deve ser desenhada à medida do perfil de dificuldades encontradas em cada criança, bem como à sua circunstância sócio-familiar. Isto é, independentemente do conhecimento do perfil de alterações mais característico de cada síndrome e da existência de programas de intervenção desenvolvidos especificamente para alguns deles, as estratégias de estimulação a implementar em cada criança devem ser adaptadas às suas especificidades.

O acompanhamento destas crianças e jovens e suas famílias tem que ser multidisciplinar, devendo ser orientado por um médico assistente que conheça detalhadamente a criança e sua família nos seus diferentes contextos de vida. As áreas a não esquecer compreendem o esclarecimento na área do diagnóstico e aconselhamento genético (incluindo acompanhamento na gravidez e suporte ao diagnóstico pré-natal); o acompanhamento médico e técnico em diferentes áreas de avaliação e intervenção clínica e técnica especializada, sempre em articulação com as estruturas de saúde e/ou educacionais onde estejam inseridos na sua comunidade (intervenção precoce, psicomotricidade, psicologia, terapia da fala e educação especial) e o aconselhamento a pais e irmãos.

Sofia Quintas/Neuropediatria

sofia.quintas@pin.com.pt

PIN