

Resumo / Diagnóstico Diferencial Das Síndromes Estudadas

Síndrome	Etiologia, Diagnóstico	Características físicas principais	Aspectos cognitivos e comportamentais	Tratamentos	Prognóstico	Observação
X – Frágil	Genética: cromossomo X (xq27.3), gene FMR 1. Pais transmitem o gene defeituoso p/ 100% das filhas e 0% dos filhos. Mães passam 50% p/ filhos ou filhas.	Mais evidente após a puberdade: Macrorquidia, orelhas grandes e em abano, mandíbula proeminente. Boa orientação espacial e boa capacidade visual.	Distúrbios atencional, de aprendizagem e da fala; fala repetitiva, maneirismos de mãos, hiperatividade, imitações, agressividade, dificuldade para manter um tema. Alto grau de ansiedade e rejeição a situações novas.	Reposição da proteína FMRP (em estudo), terapias e estratégias de ensino que visem atenuar, melhorar desempenhos, facilitando a conquista da independência.		Mais evidentes quando em meninos, quando meninas sinais mais fracos e a timidez é comum. Não exigir contato face a face
Angelman	Genética: deleção do cromossomo 15 ou dissomia uniparental (herança de 2 cromossomos 15 de um mesmo progenitor.)	Atraso na aquisição motora; andar desequilibrado, com pernas afastadas, abertas rígidas e esticadas; microcefalia; braquicefalia; face: boca grande, queixo proeminente, dentes espaçados, lábio superior fino; pele mais clara do que padrão familiar, estrabismo, epilepsia.	Natureza afetiva e risos freqüentes, sono entrecortado e difícil; dificuldades de aprendizado (vai piorando de acordo com o número de crises epiléticas que vai tendo), dificuldades para se alimentar. Hiperatividade. Falta de linguagem verbal. demonstram ter melhor capacidade compreensiva do que expressiva.	Anticonvulsivos, Fisioterapia e estratégias de ensino que visem atenuar, melhorar desempenhos, facilitando a conquista da independência.		São capazes de aprender alguns sinais e usá-los como ajuda de expressão, bem como imagens.
Proteus	Hamartose congênita que afeta os três folhetos embrionários.	Crescimento exagerado e patológico da pele com tumores subcutâneos, desenvolvimento atípico com macrodactilia, sindactilia e hemipertrofia; hiperplasia cerebri-forme plantar; manchas em vinho do porto. Assimetrias. Alterações oculares. Escoliose. Anormalidades viscerais.	Deficiência mental leve. Os déficits cognitivos também são decorrentes de malformações do crânio que possam ter. Atraso DNPM.	Médico multidisciplinar, com suporte clínico e psicológico. Acompanhamento dos hamartomas, por risco de transformação maligna.		

Síndrome	Etiologia, Diagnóstico	Características físicas principais	Aspectos cognitivos e comportamentais	Tratamentos	Prognóstico	Observação
Klippel Trenaunay Weber	Malformação congênita que se dá na 26ª semana de gestação.	Fisicamente, detecta-se pela estatura elevada, um lado do corpo maior que o outro, cabeça muito grande (macrocefalia), testa saliente e olhos encovados. Hipertrofia congênita habitualmente. 75 % dos casos acomete uma perna. Macrodactilia, sindactilia, polidactilia, etc. lesões vasculares, hemangiomas, varicosidades, com predomínio unilateral, hiperpigmentação, sinais, úlceras e bolhas; nos recém-nascidos: marmorata. Hipertrofia facial assimétrica hemangiomata, macrocefalia, devido a um grande cérebro intercraneo. Calcificações e anormalidade do olho, como catarata, glaucoma, etc. Visceromegalia, hemangiomata dos órgãos intestinais, sistema urinário e no mesentério. Entre outras coisas que possam ter.	Deficiência mental que podem ocorrer em pacientes com os hemangiomata facial.	Médico multidisciplinar, com suporte clínico e psicológico. Acompanhamento dos hamartomas, por risco de transformação maligna.	O paciente usual com esta síndrome passa relativamente bem sem qualquer tratamento ou com compressas elásticas. Podem ter um crescimento desproporcional o qual requer fusão epiphydeal ou remoção das falanges apropriadas. A ressonância magnética é um dos meios para detectar as más formações vasculares.	A doença caracteriza-se sobretudo por problemas no sistema venoso, assimetria corporal, macrocefalia, gigantismo, manchas no corpo, dificuldades renais e na visão e ligeiro atraso no desenvolvimento intelectual.
Klinefelter	Indivíduos masculinos que tem um cromossomo X a mais (aneuploidia). Podem ser: 48XXYY, 49XXXXY e mosaico: 46XY, 47XXY	Esterelidade; desenvolvimento dos seios (ginecomastia), características masculinas incompletas (quanto ao engrossamento de voz, ao aumento da massa muscular, ao padrão masculino de distribuição de pêlos no corpo, ao crescimento de barba). Estatura elevada e magros, com braços relativamente longos; Pênis pequeno, testículos pouco desenvolvidos devido à esclerose e hialinização dos túbulos seminíferos, pouca pilosidade no púbis; Tremores na mãos.	Problemas sociais e/ou de aprendizagem, Preferência por jogos calmos. São freqüentemente carentes e reservados. Dificuldade de concentração. Baixo nível de atividade. Baixo grau de paciência. Dificuldade de despertar pela manhã. Baixa auto-estima. Problemas no desenvolvimento da personalidade provavelmente em decorrência de uma dificuldade para falar que contribuem para problemas sociais e/ou aprendizagem	o tratamento com testosterona deve ser iniciado pelos 11-12 anos de idade, tanto para os aspectos psicossociais como físicos. Por estes motivos estas crianças e adultos jovens devem ser acompanhados numa consulta de endocrinologia.	É de esperar que indivíduos com a síndrome de Klinefelter tenham uma esperança média de vida normal, no entanto há a referir um aumento considerável de acidentes vasculares cerebrais (6 vezes superior à população geral), assim como na incidência do cancro (1,6%). O atraso da linguagem (51%), o atraso motor (27%) e problemas escolares (44%) complicam o desenvolvimento destas crianças.	Em alguns estudos estão descritos comportamentos anti-sociais e psiquiátricos. Outros apontam para uma boa adaptação social e no trabalho. Outra complicação é o défice auditivo, no entanto não está descrito um aumento da frequência de infecções respiratórias na infância, ao contrário das doenças auto-imunes (diabetes mellitus; doenças do colágeno).

Síndrome	Etiologia, Diagnóstico	Características físicas principais	Aspectos cognitivos e comportamentais	Tratamentos	Prognóstico	Observação
West	<p>Podem ser divididos em dois grupos, com relação à causa:</p> <p>*Criptogênio (desconhecida) o lactente é normal até o início dos espasmos, sem qq lesão detectável.</p> <p>*Sintomático: encefalites a vírus, encefalopatia neonatal (anoxia, traumatismo de parto), meningite (nas 1^{as} fases da vida), toxoplasmose, lisencefalia, Sínd. de Aicardi, esclerose tuberosa de Bournerville.</p>	<p>Consiste numa tríade de sinais eletroencefalográficos (traçado com padrão de hipsarritmia), atraso do desenvolvimento, espasmos infantis. Cada espasmo começa repentinamente e dura menos de alguns segundos. Tipicamente, as crises são traduzidas por espasmos ou uma salva de espasmos com as seguintes características: os braços distendem-se e a cabeça pode pender para a frente (flexão súbita da cabeça) com abdução dos membros superiores e flexão da pernas (espasmos mioclônico maciço) e os olhos fixam-se num ponto acima, é comum a emissão de um grito por ocasião do espasmo. Algumas crianças podem chorar e/ou gritar antes ou após as convulsões e mostram-se geralmente muito irritadas. No início, a criança pode experimentar um ou dois espasmos de cada vez, mas, no decorrer de um período de dias ou semanas, estes evoluem para dúzias de espasmos que ocorrem em intervalos de poucos segundos. As contrações são breves, maciças, simétricas, levando-se os membros superiores para frente e para fora e flexionando os músculos o abdômen. São crianças hipotônicas. Em princípio, o diagnóstico não é fácil, sendo os espasmos confundidos com cólicas ou com reflexo de Moro.</p>	<p>Outra manifestação importante é o retardo mental que, em boa parcela dos casos, pode ser evitado pelo tratamento precoce do quadro. Diz-se que as alterações e características clínicas e evolutivas desta síndrome dependem das condições prévias do SNC do lactante antes dos surgimentos das crises. Com a maturação da criança, em geral as crises diminuem e desaparecem por volta do quarto ou quinto ano de vida.</p>	<p>Há uma grande melhora dos espasmos infantis com uso intensivo do ACTH (hormônio adrenocorticotrófico) em suas apresentações injetáveis. anticonvulsivantes têm sido utilizados, isoladamente ou em combinação nos casos de espasmo infantis, como o Clonazepam, a lamotrigina, o Ácido Valpróico, o Fenobarbital e o Vigabatrin. Em ¾ dos pacientes a dieta cetônica e hipoglicídica melhora o controle de crises epiléticas.</p>	<p>Têm sido assinalados os casos em que o desenvolvimento é normal. Vários autores têm discutido uma associação entre a hipsarritmia e psicose ou entre hipsarritmia e autismo. A deteriorização do desenvolvimento neuropsicomotor está presente em 95 % dos casos. O melhor prognóstico ocorre nos 5% dos casos que permanecem com desenvolvimento mental. O prognóstico, mesmo nos casos tratados precocemente, permanece reservado, observando-se em 90% dos casos a presença de deficiência mental. Distúrbios psiquiátricos são freqüentes. Outras síndromes epiléticas podem surgir, sendo que 50-60% dos casos evoluem para síndrome Lennox-Gastaut, epilepsia multifocal ou epilepsia parcial secundariamente generalizada.</p>	<p>As convulsões são de difícil controle, e a criança pode chegar a ter mais de 100 convulsões por dia. Quase sempre há uma perda de cunho neuropsíquico para criança afetada, esta perda está na dependência da precocidade de diagnóstico e da intervenção aplicada. A hipsarritmia pode desaparecer ou se transformar no decorrer do tempo. A criança apresenta sérias complicações respiratórias, devido aos freqüentes espasmos, deformidades, principalmente de MMSS e MMII. Pode ocorrer subluxação do quadril.</p>

Síndrome	Etiologia, Diagnóstico	Características físicas principais	Aspectos cognitivos e comportamentais	Tratamentos	Prognóstico	Observação
Turner	<p>Causa: idiopática. Indivíduos do sexo feminino, não apresentam cromatina sexual, são monossômicos, o cariótipo é 45 X; X0. A grande maioria dos fetos portadores desta síndrome é abortada espontaneamente (97%).</p>	<p>Quando adultas apresentam geralmente baixa estatura, não mais que 150 cm; linha posterior de implantação dos cabelos baixa (na nuca); pescoço alado; genitálias permanecem juvenis; ovários são atrofiados e desprovidos de folículos, portanto, essas mulheres não procriam, exceto em poucos casos relatados de Turner férteis; devido à deficiência de estrógenos (hormônio feminino) elas não desenvolvem as características sexuais secundárias ao atingir a puberdade, sendo, portanto, identificadas facilmente pela falta desses caracteres; assim, por exemplo, elas não menstruam (isto é, tem amenorréia primária); infantilismo genital – clitóris pequeno, grandes lábios despigmentados; pêlos pubianos reduzidos ou ausentes; desenvolvimento pequeno e amplamente espaçados das mamas ou mamas ausentes; pelve andróide, isto é, masculinizada; pele frouxa devido à escassez de tecidos subcutâneos, o que lhe dá aparência senil; unhas estreitas; tórax largo em forma de barril; anomalias renais, cardiovasculares (mais freqüentes na aorta) e ósseas. No recém nascido, há freqüentemente edemas nas mãos e no dorso dos pés, que leva a suspeitar de anomalia.</p>	<p>As primeiras observações realizadas com indivíduos severamente afetados associavam a síndrome de Turner algum grau de deficiência mental. Posteriormente ficou evidente que estas pacientes têm um desenvolvimento cognitivo alterado apenas qualitativamente, pois elas possuem uma inteligência verbal superior à das mulheres normais, compensando, assim, as suas deficiências quanto a percepção forma-espço. Disto resulta que o nível intelectual global das Turner é igual ou, mesmo, levemente superior ao da população feminina normal. Não exibem desvios de personalidade, ou seja, sua identificação psicossocial não é afetada.</p>	<p>Em decorrência da disgenesia ovariana, a única fonte de estrógeno para essas pessoas são as supra-renais; como a taxa desses hormônios é baixa, as pacientes devem receber aplicações de estrógenos para estimular o desenvolvimento dos caracteres sexuais secundários e o aparecimento da menstruação. Usualmente esse tratamento tem início aos 16 anos para evitar que os estrógenos aplicados retardem ainda mais o crescimento.</p>	<p>É de esperar uma esperança média de vida normal. As anomalias cardíacas, particularmente a coarctação da aorta e válvula aórtica bicúspida são freqüentes. Subjacente pode estar uma predisposição para as anomalias vasculares, que no tracto gastrointestinal pode resultar em hemorragias ou numa enteropatia. Também são mais freqüentes as doenças autoimunes, tais como o hipotireoidismo e diabetes mellitus. A obesidade, se presente, deve ser tratada adequadamente. Doenças renais crônicas.</p>	<p>Apesar de uma inteligência normal ou até acima do normal, estas crianças podem apresentar dificuldades na aprendizagem, particularmente no cálculo matemático, visualização espacial e na coordenação motora fina. O rastreio de alterações audiovisuais deve ser realizado. Parece existir uma discrepância entre o QI verbal e não verbal, sendo o QI não verbal inferior, não estando implicada uma diminuição na potencialidade cognitiva destas crianças.</p>

Síndrome	Etiologia, Diagnóstico	Características físicas principais	Aspectos cognitivos e comportamentais	Tratamentos	Prognóstico	Observação
Down	<p>Acidente genético. Causa desconhecida, onde há um cromossomo extra no par 21 (trissomia livre, 95% dos casos); também há o mosaico em que algumas células possuem a trissomia e outras não; e há a translocação cromossômica em 3 a 4% dos casos, onde o cromossomo 21 extra está ligado a outro cromossomo, frequentemente ao 14.</p> <p>A idade materna é o único fator de risco conhecido de ter um filho com síndrome de Down. Estima-se que 65 a 80% dos fetos são abortados espontaneamente.</p>	<p>98% apresentam a fenda palpebral oblíqua; 93% espaço entre os dedos dos pés (e aumento da distância entre o primeiro e o segundo artelho); 78% base do nariz achatada; 75% cavidade bucal diminuída,; fazendo com que a língua pareça ser maior e muito grande para a boca (protusa e sulcada); 60% alteração numérica e/ou estrutural do 12º arco costal (falta do 12º par de costelas ou têm seu tamanho reduzido); 50% prega na planta dos pés; 33% prega palmar única.</p> <p>E ainda, deficiência tônico-muscular (hipotonia), articulações muito flexíveis, voz gutural, baixa estatura, anomalia cardíaca, perfil achatado, orelhas pequenas com implantação baixa, encurvamento dos quintos dígitos (mãos), entre outras.</p> <p>Nem todos possuem todas essas características, e a maioria dos fatores físicos aqui mencionados não interferem no seu desenvolvimento intelectual.</p>	<p>A característica mais frequente na SD é o atraso mental. O desenvolvimento cerebral é deficiente, assim, ao nascer os portadores apresentam microcefalia. É observado um decréscimo do peso total do cérebro, além da simplificação em seu padrão giriforme. Exames neuropatológicos demonstram que o cerebelo é menor que o normal, além disso, são documentadas deficiências específicas em áreas que envolvem habilidades auditivas, visuais, de memória e de linguagem.</p> <p>Pacientes adultos apresentam, freqüentemente, alterações atroficas características da doença de Alzheimer.</p>	<p>A estimulação em crianças com Síndrome de Down é muito importante, mas o excesso é prejudicial, havendo necessidade de dosar a quantidade de estímulos.</p>	<p>A expectativa de vida é de aproximadamente 35 anos e depende da presença e da gravidade da anomalia cardíaca. Em relação a fertilidade, as mulheres com SD têm um risco de 50% de terem crianças igualmente afetadas, enquanto homens com a SD dificilmente se reproduzem, devido ao atraso mental. Os pacientes com a SD apresentam imunodeficiência, o que leva a maior suscetibilidade a infecções, além de risco aumentado de desenvolver neoplasias (câncer), particularmente leucemia. São comuns também distúrbios respiratórios.</p>	<p>Na criança Down, em geral, todo o trabalho cerebral se processa mais lentamente. A atenção é menor, ou seja, não se concentra o tempo suficiente para guardar as ordens dadas. Há uma fadiga muito rápida e com o cansaço, a energia necessária para manter a concentração, desaparece. Existe uma grande dificuldade para atividades mais prolongadas, sugerindo-se então para seu melhor desenvolvimento, atividades que sejam encaminhadas a um processo de estimulação. O jogo educacional tem um papel muito importante na estimulação da criança, pois é uma forma natural da criança entrar em contato com a realidade.</p>

Síndrome	Etiologia, Diagnóstico	Características físicas principais	Aspectos cognitivos e comportamentais	Tratamentos	Prognóstico	Observação
Prader-Willi	Anomalia no cromossomo 15 (em 70% dos portadores). 1/3 das pessoas com Síndrome de Prader-Willi têm uma falta de uma pequena parte de um membro da par do cromossomo número 15 - o qual se herda do pai. Outra parte desses pacientes tem uma perda total da contribuição do pai, e tendo em seu lugar duas cópias do cromossomo 15 da mãe. Por razões ainda desconhecidas, os genes desta região do cromossomo 15 da mãe não têm expressão funcional.	hipotonia no período neonatal e infância com sucção comprometida e que melhora com a idade; ganho de peso muito rápido ou excessivo após os 12 meses e antes dos seis anos de idade; dolicocefalia, olhos amendoados, boca parecendo pequena com lábio superior fino e cantos da boca inclinados para baixo; hipogonadismo; hipoplasia genital; maturação gonadal retardada ou incompleta com retardo nos sinais pubertários após 16 anos de idade; mãos e ou pés pequenos para altura, mãos estreitas com bordos ulnares retificados, anormalidades oculares (esotropia, miopia); saliva espessa e viscosa com a formação de crostras nos cantos da boca, defeitos fono-articulatórios, instabilidade térmica na infância ou sensibilidade para a temperatura alterada em crianças mais velhas e adultas, estudos neuromusculares normais.	Retardo global no desenvolvimento em crianças com menos de seis anos de idade, retardo mental leve ou moderado ou problemas de aprendizagem escolar em crianças mais velhas; hiperfagia, roubo de comida, obsessão por comida; problemas comportamentais características: crises de birra, crises de violência e comportamentos obsessivos/compulsivos; tendência a discussões, atitudes oposicionais, rigidez, manipuladores, possessivos e teimosos, perseverante, tendência para o roubo e mentiras (na maioria relacionados a comida); distúrbios do sono ou apnéia do sono, descarnar, machucar a pele, habilidade muito grande para quebra-cabeça	Infelizmente, nenhum moderador do apetite, anorexígeno ou estimulador da saciedade tem funcionado com consistência na Síndrome de Prader-Willi. Uma das únicas alternativas à obesidade, para a maioria dos pacientes, é manter uma dieta com muito baixos teores de calorias durante toda sua vida e, se possível, reduzir ao máximo o acesso deles à comida. Nesses casos o tratamento hormonal também pode ter bons resultados.	A obesidade é a causa principal das doenças que levam à morte neste transtorno. Tanto quanto na população geral, a obesidade na Síndrome de Prader-Willi pode provocar hipertensão, dificuldades respiratórias, diabetes e outros problemas graves.	deleção 5q11-13 ou outras anormalidades citogenéticas/moleculares na região cromossômica da síndrome de Prader-Willi, elevado limiar para a dor, tendência diminuída para vomitar,

Síndrome	Etiologia, Diagnóstico	Características físicas/ cognitivas principais		Tratamentos	Prognóstico	Observação
Rett	75% a 80% de pacientes com a forma clássica da SR têm mutações no gene MECP2, (ligada ao cromossomo X), nos meninos é letal, raríssimo a sobrevida. "Atrofia Cerebral Associada à Hiperamonemia"	A doença evolui de forma previsível, em estágios: o primeiro <i>estagnação precoce</i> , caracteriza-se por uma parada no desenvolvimento, desaceleração do crescimento do perímetro craniano, diminuição da interação social com conseqüente isolamento. O segundo, <i>rapidamente destrutivo</i> , uma rápida regressão psicomotora domina o quadro, com a presença de choro imotivado e períodos de extrema irritabilidade, comportamento tipo autista, perda da fala e aparecimento dos movimentos estereotipados das mãos, com subseqüente perda da sua função praxica; disfunções respiratórias (apnéias em vigília, episódios de hiperventilação e outras) e crises convulsivas começam a se manifestar. Em algumas crianças há perda da fala que já estava eventualmente presente. Distúrbios do sono são comuns. Algumas meninas sofrem ataques de pânico, rangem os dentes, instabilidade ao caminhar, tremores, e microcefalia adquirida. O terceiro estágio: o <i>pseudo-estacionário</i> , no qual ocorre certa melhora de alguns dos sinais e sintomas, inclusive do contato social. Os distúrbios motores são evidentes, com presença de ataxia e apraxia, espasticidade, escoliose e bruxismo. Pode nessa fase é ocorrer perda de peso, apesar da	ingesta normal. Crises de perda de fôlego, aerofagia e expulsão forçada de ar e saliva ocorrem com freqüência. O quarto estágio é o da <i>deterioração motora tardia</i> , ocorrendo lenta progressão dos déficits motores, com presença de escoliose e severa deficiência mental. Epilepsia pode se tornar menos importante, e as poucas pacientes que ainda retêm a deambulação gradualmente terão prejuízos crescentes, acabando por ter que utilizar cadeiras de rodas. Observa-se, nesse período, a superposição de sinais e sintomas decorrentes de lesão do neurônio motor periférico aos prejuízos já presentes. Presença de coreo-ateose é comum nessa fase. O mais marcante nas pacientes típicas é a perda de controle de movimentos conscientes das mãos e a sua substituição por movimentos automáticos, repetitivos e estereotipados. Os sinais iniciais (bebê) são um atraso no desenvolvimento motor com hipotonia muscular e prejuízo no engatinhar.	De acordo com as alterações observadas nas crianças com Rett, vários objetivos podem ser traçados nas terapias de tratamento. Cada criança apresenta características diferentes uma das outras, encaixando-as em estágios diferentes, cabendo então ao terapeuta utilizar o recurso mais adequado para cada criança.	A sobrevida na SR pode ser limitada, sobrevivendo a morte, em geral, em decorrência de um quadro infeccioso ou durante o sono (morte súbita). Também por problemas respiratórios crônicos decorrentes de problemas secundários à escoliose, que pode chegar a comprometer seriamente a expansão pulmonar. O tono vagal cardíaco é 65% inferior ao de outras meninas. Esses valores são similares aos observados em recém-nascidos normais. Há também desequilíbrio com risco de arritmias cardíacas e possivelmente morte súbita.	Períodos dos estágios: 1- Estagnação precoce: entre 6 e 18 meses; 2- Rapidamente destrutivo: entre 1 e 3 anos, com duração de semanas ou meses; 3- Período estacionário: entre 2 e 10 anos; 4- Deterioração motora tardia: em torno dos 10 anos.