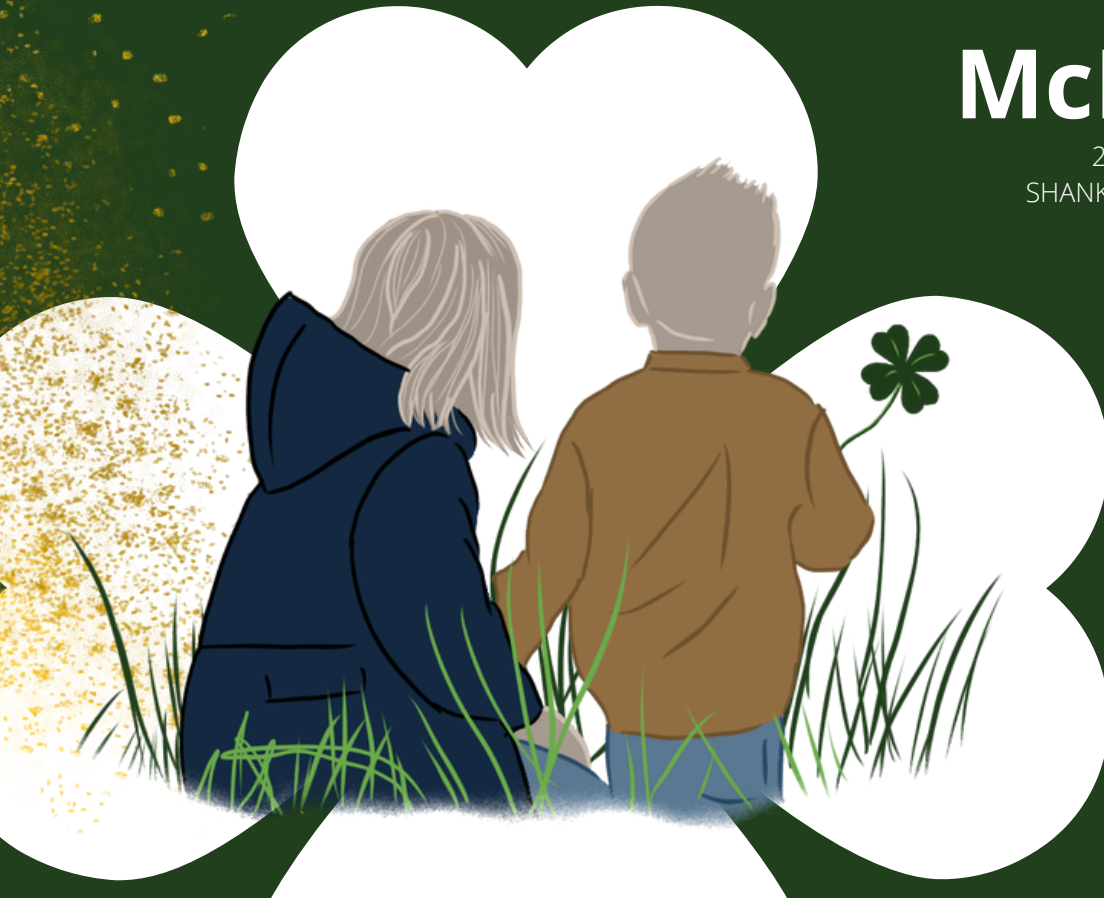


# SÍNDROME DE PHELAN- McDERMID

22Q13 SÍNDROME DE DELEÇÃO  
SHANK3- relacionado DESORDEM DO  
NEURODESENVOLVIMENTO

**Guia escrito para os  
familiares ou cuidadores  
envolvidos no  
tratamento de pessoas  
com síndrome de Phelan-  
McDermid, em  
conformidade com as  
directrizes europeias  
sobre a PMS**



## AUTORES

### DESENVOLVIMENTO E DESENHO DO GUIA

Marta López-Argumedo González-Durana, Gabinete Vasco de HTA (Osteba), Barakaldo, Espanha.

Beatriz Carmona Hidalgo, Área de Assessoria em Tecnologia de Saúde (AETSA), Fundação Pública Andaluza de Progresso e Saúde (FPS), Sevilha, Espanha.

Josune Domínguez García, , Gabinete Vasco de HTA (Osteba), Barakaldo, Espanha, Fundação para a Inovação e Pesquisa da Saúde (BIOEF), Barakaldo, Espanha.

### COORDENAÇÃO DO GUIA

Charlotte Gaasterland, Hospital Infantil Emma, Amsterdão UMC, Amsterdão, Países Baixos / ERN-ITHACA Grupo de Trabalho e Orientação.

Agnies van Eeghen, Hospital Infantil Emma, Amsterdão UMC, Amsterdão, Países Baixos / ERN-ITHACA Grupo de Trabalho e Orientação.

Mirthe Klein Haneveld, Hospital Infantil Emma, Amsterdão UMC, Amsterdão, Países Baixos / ERN-ITHACA Grupo de Trabalho e Orientação.

### CONSÓRCIO EUROPEU DE DIRETRIZES PARA A SÍNDROME DE PHELAN-MCDERMID

**Conny van Ravenswaaij-Arts** (cordenação); Norma Alhambra; Britt Marie Anderlid; Stephanie Andres; Emmelien Aten; Rui Barbosa Guedes; Maria Clara Bonaglia; Thomas Bourgeron; Monica Burdeus-Olavarrieta; Maya Carbin; Jennifer Cooke; Robert Damstra; René de Co; Gareth Evans; José Ramón Fernández-Fructuoso; Andreas Grabrucker; Cecilia Gunnarson; Kinga Hadzsiev; Raoul Hennekam; Sarah Jesse; Sarina Kant; Sylvia Koza; Els Kuiper; Annemiek Landlust; Pablo Lapunzina; Eva Loth; Sahar Mansour; Anna Maruani; Teresa Matina; Aušra Matulevičienė; Julian Nevado; Susanne Parker; Sandra Robert; Carlo Sala; Antonia San José Cáceres; Michael Schön; Kamile Siauryte; Daphne Stemkens; Dominique Stiefsohn; Ann Swillen; Anne-Claude Tabet; Roberto Toro; Alison Turner; Inge van Balkom; Griet van Buggenhout; Agnies van Eeghen; Sabrina van Weering-Scholten; Chiara Verpelli; Stéphane Vignes; Annick Vogels; Klea Vyshka; Margreet Walinga; e outros membros do **Consórcio Europeu de Diretrizes para a Síndrome de Phelan-McDermid** (contacto através de [22q13@umcg.nl](mailto:22q13@umcg.nl)).

## DECLARAÇÃO DE INTERESSES

Os autores não têm interesses a declarar.

## FINANCIAMENTO

O conteúdo deste guia segue a estrutura geral do Guia do Doente para a síndrome de Phelan McDermid. Foi desenvolvido no âmbito do programa de Orientações ERN ao abrigo do contrato SANTE/2018/B3/030-S12.813822 com a Comissão Europeia.

## AGRADECIMENTOS

Estamos gratos aos membros do consórcio que com base nas suas vivências e experiências vividas fizeram a revisão crítica desta brochura, incluindo Norma Alhambra Jiménez, Rui Barbosa Guedes, Julia Bouchet, Maya Carbin, Stella Di Domenico, José Ramón Fernández, Els Kuiper, Susanne Parker, Sandra Robert, Daphne Stemkens, Dominique Stiefsohn e Alison Turner. Gostaríamos de agradecer especialmente às famílias que inspiraram este guia.

Edição: Agosto de 2023



## **BREVE DESCRIÇÃO**

Este guia apresenta um resumo adaptado das orientações do consenso europeu sobre a síndrome de Phelan-McDermid e inclui informações sobre características clínicas, diagnóstico, tratamento e recomendações. A totalidade das orientações foi publicada como edição especial do European Journal of Medical Genetics (<https://www.sciencedirect.com/journal/european-journal-of-medical-genetics/special-issue/103SFTL92SC>) e todas as informações, incluindo as actualizações mais recentes, estão disponíveis no sítio Web da ERN-ITHACA (<https://ern-ithaca.eu/documentation/guidelines/>, ver o código QR).

Para obter informações médicas pormenorizadas, consulte o seu médico. Existem também algumas ferramentas úteis, organizações, sítios Web e redes sociais indicados no final deste guia.



Link para todos os materiais das diretrizes de PMS

Não há nada na vida a temer, tudo deve ser compreendido.  
Agora é o momento de compreender mais, para temer menos.



Marie Curie





# TABELA DE CONTEÚDOS

QUAL A COBERTURA DESTE DOCUMENTO?.....	6
O QUE É A SÍNDROME DE PHELAN-McDERMID?.....	7
DIAGNÓSTICO.....	8
QUAIS SÃO AS CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DA SÍNDROME DE PHELAN-McDERMID?.....	10
TRATAMENTO.....	16
PODE ACONTECER NOVAMENTE?.....	22
O QUE FAZER.....	23
COMO POSSO OBTER APOIO ADICIONAL?.....	30
GLOSSÁRIO.....	34



## QUAL A COBERTURA DESTE DOCUMENTO?

Este é um documento informativo para os familiares ou prestadores de cuidados envolvidos no tratamento de indivíduos com síndrome de Phelan-McDermid (PMS). O documento é uma versão adaptada das orientações de consenso europeu para a síndrome de Phelan-McDermid. As orientações foram desenvolvidas por um consórcio constituído por profissionais e pais, na qualidade de especialistas com experiências vividas, em representação de 14 países europeus, e basearam-se nos resultados de um inquérito mundial realizado a cerca de 600 famílias. A versão mais atualizada das orientações pode ser consultada em <https://ern-ithaca.eu/documentation/phelan-mcdermid-guideline/>.

Neste guia, pode encontrar informações sobre as características clínicas, o diagnóstico, o tratamento, o risco de recorrência e as recomendações consensuais publicadas nas diretrizes europeias (ver O que fazer).

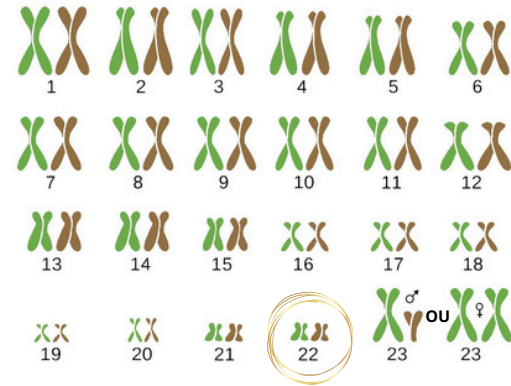
Receber um diagnóstico de síndrome de Phelan-McDermid pode ser muito intenso para o indivíduo, a família e outros prestadores de cuidados, e algumas das informações contidas neste folheto podem ser avassaladoras. Não hesite em pedir apoio ao seu médico. Outras fontes de informação, incluindo organizações de famílias ou de saúde específicas da PMS que podem oferecer apoio, podem ser encontradas no final deste guia.

Com as orientações e este guia, pretendemos otimizar os cuidados prestados ao seu familiar com PMS. Esperamos que este folheto o ajude na jornada que tem pela frente com o seu filho/filha ou familiar com PMS.

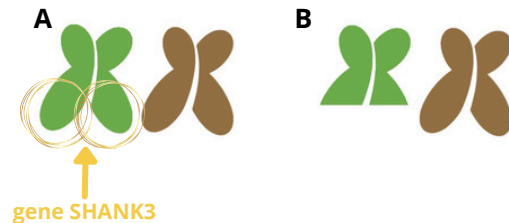


## O QUE É A SÍNDROME DE PHELAN-McDERMID?

A síndrome de Phelan-McDermid (PMS), também conhecida como síndrome de deleção 22q13 (como causa mais comum), pode ser uma doença cromossômica ou monogénica. Os cromossomas, que consistem em material genético ou ADN, encontram-se no núcleo das células. Cada célula tem 23 pares de cromossomas (46) de cromossomas. Por cada par, um cromossoma provém da mãe e o outro do pai. Quando uma porção de material hereditário de um cromossoma está em falta, chama-se uma deleção. Na PMS, pode faltar uma parte do cromossoma 22: a deleção 22q13. O gene SHANK3 está localizado nesta parte do cromossoma e, portanto, está perdido num dos cromossomas do par 22 (Figuras 1 e 2). Outra causa da PMS é uma alteração (mutação) numa das duas cópias do próprio gene SHANK3 (forma monogénica da PMS). Neste caso, não há perda de material genético, mas o gene SHANK3 é disfuncional.



**Figura 1.** 23 pares de cromossomas presentes em cada uma das células humanas (o cromossoma 22 está circulado).

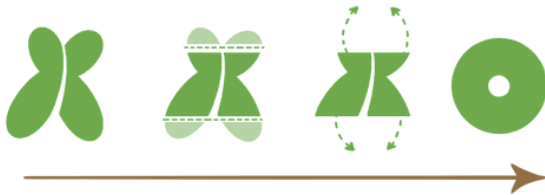


**Figura 2.** A mostra duas cópias completas do cromossoma 22. B mostra um cromossoma 22 incompleto devido a uma deleção. A parte em falta resulta na perda de uma cópia do gene SHANK3, que é responsável pela maioria das manifestações clínicas em indivíduos com PMS.





A(s) deleção(ões) 22q13 pode(m) ser uma deleção simples, como ilustrado na Figura 2B. No entanto, por vezes a deleção é causada pela formação de um anel no cromossoma 22. Este anel surge quando ambas as extremidades do cromossoma se fundem, como se explica na Figura 3.



**Figura 3.** Anel cromossoma 22.

## DIAGNÓSTICO

Os sintomas da PMS não são muito específicos e podem variar muito entre indivíduos. Por conseguinte, o diagnóstico da PMS baseia-se em testes genéticos. Pode ser feito através de estudos cromossómicos detalhados (*microarray*) identificando uma deleção 22q13 ou através de estudos de ADN (geralmente sequenciação do exoma completo (WES)) identificando uma mutação no gene SHANK3.

Se for detetada uma deleção 22q13, são necessários mais estudos para determinar se esta é causada por um cromossoma 22 em anel (Figura 3). Isto é importante porque os indivíduos com uma deleção devida a um cromossoma 22 em anel podem ter problemas de saúde adicionais.

Poderão ser necessários mais estudos genéticos, incluindo estudos nos pais, para estabelecer o risco de recorrência em futuras gravidezes.



## QUEM ESTÁ EM RISCO?

A PMS é uma doença que já está presente à nascença, mas que normalmente se manifesta após alguns meses ou anos. Afeta tanto homens como mulheres e estima-se que esteja presente em aproximadamente um em cada 30.000 recém-nascidos.



## PORQUE É QUE O MEU FILHO(A) TEM SÍNDROME DE PHELAN-McDERMID?

A PMS é normalmente causada por uma alteração ou deleção do gene SHANK3 na criança, que não está presente nos pais (chamada *de novo*). A razão pela qual esta mutação ou deleção acontece por vezes não é conhecida e a probabilidade de voltar a acontecer numa futura gravidez é baixa na maioria das famílias (aproximadamente 1-2%).

Por vezes, um dos progenitores tem o defeito genético numa parte das células (mosaico), o que não provoca sintomas ou provoca menos sintomas, mas resulta num maior risco de recorrência.

Além disso, um progenitor pode ser portador do que chamamos translocação, em que parte do cromossoma 22 foi trocada com outro cromossoma. Isto significa que o progenitor é saudável, mas os filhos correm um risco acrescido de uma deleção 22q13.



## QUAIS SÃO AS CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DA SÍNDROME DE PHELAN-McDERMID?

### SÍNTOMAS GERAIS

As principais características desta síndrome são a incapacidade intelectual moderada a grave; problemas de comunicação, fala e linguagem e baixo tônus ou tono muscular (hipotonia). Os indivíduos diagnosticados com PMS necessitam de apoio adicional para a sua vida quotidiana.

Os recém-nascidos são normalmente parecidos com os outros bebês, com parâmetros de crescimento médios e sem características faciais específicas. Na infância, o equilíbrio e as capacidades motoras finas podem estar menos bem desenvolvidos. O progresso no desenvolvimento cognitivo, linguístico, social e emocional é mais lento do que nas outras crianças, mas os pais descrevem os seus filhos como felizes, sociáveis, simpáticos e afetuosos. É comum haver um atraso grave no desenvolvimento da fala e a maioria dos indivíduos tem uma maior tolerância à dor.

Além disso, podem existir características externas ligeiras (pestanas longas, sobrancelhas espessas, nariz bulboso, orelhas compridas, queixo pontiagudo, mãos grandes e unhas dos pés displásicas). No entanto, estas características externas são inespecíficas e o diagnóstico não pode ser efetuado através da aparência do indivíduo.





A perda de competências previamente adquiridas (regressão) pode ocorrer durante diferentes fases do desenvolvimento (infância, adolescência, idade adulta). O desenvolvimento da puberdade é maioritariamente normal, mas também pode ser precoce ou tardio. Os adultos com PMS atingem normalmente uma altura média e têm problemas físicos limitados, mas geralmente revelam uma deficiência intelectual (DI). A epilepsia é uma característica comum e pode desenvolver-se em todas as idades, sendo o início mais comum na puberdade. Além disso, o linfedema pode começar numa idade jovem, mas torna-se mais proeminente em idades mais avançadas. Os problemas específicos de saúde mental, como as perturbações do humor, tendem a desenvolver-se durante a adolescência ou na idade adulta.

A esperança de vida é geralmente normal e é conhecido um número crescente de adultos com PMS.

Cada indivíduo é único e apresenta uma combinação diferente das características clínicas listadas na Tabela 1. Assim, apenas parte das características listadas na tabela estarão presentes no seu familiar com PMS. Algumas características são mais comuns em indivíduos com uma deleção 22q13 do que naqueles com uma variante SHANK3 e vice-versa. Além disso, algumas características podem ser mais pronunciadas em indivíduos com uma deleção grande do que naqueles com uma deleção pequena do cromossoma 22q13.

Para algumas características enumeradas na tabela, estava disponível informação de mais de 500 indivíduos, enquanto para outras características os números se baseiam em 50 ou menos indivíduos. Neste último grupo, é apresentada uma amplitude maior porque os valores são menos exatos (Tabela 1).



**Tabela 1.** Lista de características clínicas observadas em indivíduos com PMS.

Característica clínica	Indivíduos PMS com deleção 22q13 (%) <sup>1</sup>	Indivíduos PMS com a variante SHANK3 (%) <sup>1</sup>
Atraso global no desenvolvimento	95-100	85-100
Perturbação acentuada da fala	85-90	60-80
Ataques ou convulsões / epilepsia <sup>2</sup>	25-30	20-35
Tônus muscular reduzido (hipotonia)	70-75	75-90
Anomalias estruturais do cérebro (MRI)	50-60	20-40
Perturbações da visão	20-25	15-35
Estrabismo	20-30	5-25
Perda de cabelo	5-10	0-15
Má oclusão dentária	30-40	25-45
Refluxo gastroesofágico	20-30	5-35
Anomalias cardíacas	10-15	0-15
Infecções frequentes das vias respiratórias	20-30	25-45
Problemas urogenitais	10-25	- <sup>3</sup>
Anomalias renais	10-20	-
Eczemas	15-25	20-40
Diminuição do suor (hipoidrose)	30-45	0-20
Linfedema <sup>2</sup>	5-15	-
Unhas displásicas	30-35	35-55
Aumento da tolerância à dor	65-70	70-90
Autismo	50-60	70-90
Hiperatividade	25-35	60-80
Perturbações do sono	20-30	40-60

1 As percentagens representam o número de indivíduos com essa característica por cada 100 indivíduos com PMS.

2 Algumas características, como a epilepsia e o linfedema, podem tornar-se mais prevalentes em idades mais avançadas.

3 - = não foram descritos até à data nestes indivíduos.

As informações constantes da tabela baseiam-se na publicação de Schön et al. Eur J Med Genet 2023



## **PROBLEMAS DE COMUNICAÇÃO, LINGUAGEM E FALA**

As competências da fala e da linguagem são particularmente afetadas na PMS. Podem ocorrer diferentes manifestações: problemas na aquisição da linguagem, na articulação ou na pronúncia, ou ausência da fala e diminuição da capacidade para comunicar, quer verbalmente quer não verbalmente. As capacidades de receção estão normalmente mais preservadas do que as capacidades de comunicação expressiva. É importante ter em conta que os indivíduos com PMS podem sentir os problemas de forma diferente (redução da sensibilidade à dor) e podem não ter as capacidades cognitivas ou verbais para os expressar corretamente. Por conseguinte, os prestadores de cuidados devem estar atentos aos sinais de alerta de problemas de saúde.

## **PROBLEMAS DE MASTIGAÇÃO, ENGOLIMENTO E GASTROINTESTINAIS**

Os problemas gastrointestinais são muito comuns na PMS. Foram relatadas dificuldades de mastigação e deglutição, obstipação, incontinência, diarreia e doença do refluxo gastroesofágico (DRGE).

A realização de um diagnóstico de DRGE pode ser complicada devido à comunicação limitada com o indivíduo. Os sinais de alarme podem ser a falta de apetite, a recusa alimentar, as queixas dentárias, o ranger dos dentes, as deficiências nutricionais, a regurgitação e os vômitos. No entanto, também podem ocorrer queixas atípicas, como perturbações do sono devido ao refluxo noturno, agitação, problemas de comportamento e comportamentos autolesivos.

## **FUNCIONAMENTO SENSORIAL ALTERADO**

As pessoas com PMS podem ter respostas atípicas aos estímulos sensoriais. Todos os tipos de sentidos podem ser afetados, incluindo a postura e o movimento, o equilíbrio, a visão, a audição, o olfato, o paladar, o tato, a dor ou a regulação do calor. Na PMS, a hipersensibilidade ao tato, a diminuição da resposta aos sons, a redução da resposta à dor e os problemas de regulação térmica são mais frequentemente observados. A alteração do funcionamento sensorial pode mascarar problemas subjacentes, como a dor, e influenciar, por exemplo, o sono e a concentração.





## EPILEPSIA

Muitas pessoas com PMS sofrem de epilepsia durante a sua vida. A epilepsia é uma descarga elétrica descontrolada nas células cerebrais que resulta por vezes numa expressão motora ou sensorial rítmica do corpo. Estes ataques epiléticos podem por vezes ser desencadeados por períodos febris. É importante reconhecer os ataques e a sua frequência. O tipo mais comum de ataque é uma ausência atípica (ver glossário), que pode ser difícil de detetar. Este tipo de convulsão começa com o olhar fixo no espaço, geralmente com um olhar vazio, enquanto a criança não responde quando, por exemplo, o seu nome é chamado. Os sintomas podem ser uma paragem súbita do movimento, olhar fixo e bater com os lábios. A idade de início da primeira crise é diferente em cada indivíduo, podendo ocorrer em idades mais avançadas, com preponderância na adolescência.

## PROBLEMAS COM O SONO

A maioria das pessoas com PMS tem problemas de sono que influenciam o funcionamento diurno e causam fadiga, sonolência, irritabilidade e/ou diminuição da concentração e do desempenho. Estes problemas afetam o indivíduo e o bem-estar e resiliência dos seus pais e cuidadores.

Os problemas de sono mais frequentemente relatados na PMS envolvem dificuldades em adormecer e múltiplos despertares noturnos. Existem algumas evidências de que as parassónias (ver glossário) aumentam drasticamente com a idade. Em geral, os problemas de sono na PMS persistem e aumentam durante a adolescência, e podem ocorrer múltiplos problemas de sono em simultâneo.

Dada a elevada concomitância de problemas de saúde física e mental na PMS, os problemas de sono podem ser causados ou agravados por qualquer um destes fatores (por exemplo, refluxo, diabetes, asma, ansiedade, depressão), mas também é necessário ter em conta uma higiene do sono incorreta.



## LINFEDEMA

O linfedema é uma característica clínica que ocorre apenas em indivíduos com PMS devido a uma deleção 22q13 e é relatado apenas incidentalmente em indivíduos com uma mutação SHANK3. É causado por uma alteração do fluxo linfático, resultando na acumulação de líquido nos membros. Pode ocorrer já numa idade jovem e os sintomas tornam-se mais pronunciados com o envelhecimento, afetando o funcionamento diário se não for tratado.

## PROBLEMAS DE SAÚDE MENTAL

O desenvolvimento cognitivo está geralmente atrasado e as capacidades de adaptação estão num nível baixo de funcionamento. As pessoas com PMS podem apresentar problemas de saúde mental, como perturbações do espectro do autismo, perda de competências, comportamento hiperativo ou agitado, perturbação bipolar/ciclo de humor, ansiedade, catatonia ou psicose. Encontrará explicações sobre estes termos no glossário.

Os comportamentos que surgem recentemente e que não são típicos do indivíduo devem ser tratados como um sinal de alerta. Exemplos disso são o aumento de comportamentos relacionados com a ansiedade, o retraimento social ou a diminuição de atividades anteriormente apreciadas, alterações nos padrões de sono e outras alterações comportamentais, como o choro mais frequente ou a perda de capacidades adaptativas (por exemplo, ir à casa de banho, comer de forma independente). A monitorização da rotina e das emoções típicas observadas em indivíduos com PMS é útil como ponto de partida.







## OUTROS PROBLEMAS

Como se pode ver na Tabela 1, podem também estar presentes anomalias congénitas, por exemplo, do coração e dos rins, especialmente em indivíduos com uma deleção 22q13. Na maioria das vezes, não são motivo de grande preocupação, mas devem ser verificadas pelo médico, porque algumas podem exigir tratamento ou vigilância. Por isso, também estão listados no Esquema de Vigilância.

Os indivíduos com um anel no cromossoma 22 têm um risco ligeiramente aumentado de desenvolver tumores. Estes tumores não são cancerosos (não causam metástases), mas devido à sua localização no cérebro podem causar problemas devido à compressão, por exemplo, do nervo auditivo. A prevalência destes tumores em indivíduos com um cromossoma 22 em anel não é conhecida com exatidão, mas foi estimada em 2 a 4%.

## TRATAMENTO

Não existe uma política padrão para um tratamento específico, quer com medicação quer com intervenções comportamentais, embora possam ser dadas algumas recomendações relativamente ao tratamento da saúde mental e das perturbações do sono na PMS. No entanto, dificuldades como problemas de saúde mental, problemas comportamentais, sono e outros problemas devem ser avaliados individualmente. As intervenções (ambientais, comportamentais ou farmacológicas) devem ser consideradas com base na apresentação do indivíduo e nas necessidades de cuidados, e devem ser avaliadas continuamente. Até à data, não existe uma terapia curativa para a PMS nem um tratamento farmacêutico recomendado para as deficiências intelectuais.





## QUEM PARTICIPARÁ NO TRATAMENTO?

No seu papel de familiar/cuidador, é importante comunicar os sintomas clínicos do indivíduo. É essencial que os médicos tenham toda a informação sobre os sintomas e sinais para diagnosticar e tratar os problemas de saúde da melhor forma possível. O tratamento para a PMS deve ser continuamente adaptado para melhor se adequar ao indivíduo com PMS. Normalmente, isto requer os esforços coordenados de uma equipa de especialistas que pode incluir o médico de cuidados primários, pediatras, neurologistas, nefrologistas, gastroenterologistas, ortopedistas, psiquiatras, psicólogos, terapeutas da fala/linguagem, terapeutas físicos ou ocupacionais e especialistas em reabilitação. Nalguns países, também participa um médico para pessoas com deficiência intelectual.

Uma vez que o tratamento deve ser sempre individualizado, não é possível fornecer um tratamento que se adequa a todas as pessoas com PMS. As opções de tratamento opcionais são indicadas abaixo. Consultar também as recomendações das diretrizes europeias que foram enumeradas no capítulo sobre O QUE FAZER (a partir da página 23).

## QUAIS SÃO OS POSSÍVEIS TRATAMENTOS PARA PROBLEMAS DE COMUNICAÇÃO, LINGUAGEM E FALA?

- Terapia pré-verbal que se centra nas competências motoras orais ou na comunicação apoiada sob a forma de gestos, fotografias, pictogramas ou um dispositivo de comunicação com saída de fala. Numa fase posterior, se o desenvolvimento comunicativo da criança o permitir, a atenção pode passar para a linguagem recetiva e/ou expressiva.
- Existe uma ferramenta online gratuita para mapear as competências comunicativas de pessoas com deficiências graves ou múltiplas chamada "Communication Matrix" (Matriz de Comunicação). Esta ferramenta ajuda as famílias e os profissionais a compreender o estado da comunicação, os progressos e as necessidades dos indivíduos que utilizam outras formas de comunicação para além da fala ou da escrita. <https://www.communicationmatrix.org/>





## QUAIS SÃO OS TRATAMENTOS POSSÍVEIS PARA A MASTIGAÇÃO, O ENGOLIMENTO E PROBLEMAS GASTROINTESTINAIS?

- Terapia da fala numa idade precoce para problemas de mastigação e deglutição e perda de saliva.
- Terapia nutricional.
- Alimentos fáceis de triturar.
- Ingestão elevada de líquidos. Em caso de desidratação, infusões por pessoal médico.
- Treino para ir à casa de banho devido à perda de coordenação para defecar e às sensações de urgência (reconhecimento de incontinência de fezes não retentiva).
- Mobilidade física ativa para melhorar o processo digestivo e prevenir a obstipação.
- Medicamentos como laxantes orais para a obstipação prescritos por um gastroenterologista ou médico de família/ pediatra.
- Suplementos vitamínicos ou minerais na alimentação, se necessário (consultar um terapeuta nutricional).



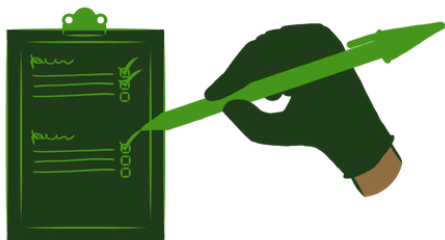
## QUAIS SÃO OS POSSÍVEIS TRATAMENTOS PARA O FUNCIONAMENTO SENSORIAL ALTERADO?

- Os prestadores de cuidados devem estar cientes de que os indivíduos com PMS têm frequentemente uma reação reduzida a estímulos sensoriais como a dor, sons repentinos e calor.
- Rastreio de problemas de audição e visão.
- O funcionamento da integração sensorial deve ser verificado utilizando um instrumento de rastreio validado, como o "Short Sensory Profile 2" (ver Glossário). Isto pode ser efetuado por um terapeuta de integração sensorial.
- No caso de alterações comportamentais, a avaliação das possíveis causas deve incluir a procura de dor e de alterações do funcionamento sensorial. Recomenda-se a utilização de uma escala de dor não verbal validada.
- São também recomendados ajustamentos ambientais para os doentes, tais como um bom espaço acústico, evitar ruídos súbitos, mudanças bruscas de calor ou frio, ou toques súbitos.



## QUAIS SÃO OS POSSÍVEIS TRATAMENTOS PARA A EPILEPSIA?

Existem muitos medicamentos diferentes para a epilepsia que podem gerir e manter as crises sob controlo, mas não as curar. Os medicamentos antiepiléticos para reduzir ou prevenir as crises ou ausências epiléticas são geralmente prescritos de acordo com as diretrizes nacionais sobre o tratamento da epilepsia. No tratamento da epilepsia, é frequente ter de experimentar vários medicamentos até se observar um efeito positivo. O médico aconselhará sobre este aspeto. Os principais efeitos secundários potenciais da toma de medicamentos antiepiléticos são a sensação de cansaço, tonturas ou enjoo no início do tratamento ou após um aumento da dose.



## QUAIS SÃO OS POSSÍVEIS TRATAMENTOS PARA OS PROBLEMAS COM O SONO?

Atualmente, não existem tratamentos farmacológicos específicos para os problemas de sono na PMS. No entanto, os elementos mais relevantes para o tratamento são:

- Explorar possíveis problemas de saúde.
- Promoção de uma boa higiene do sono.
- Tratamento dos problemas de comportamento.
- Se necessário, intervenção farmacológica sob a orientação de um especialista.

A medicação só é indicada temporariamente para permitir que as intervenções terapêuticas façam efeito. Se os problemas de sono persistirem, é aconselhável consultar um centro especializado em sono.



## QUAIS SÃO OS POSSÍVEIS TRATAMENTOS PARA O LINFEDEMA?

- Atividade física para aumentar a mobilidade e estimular a circulação dos fluidos.
- Uma dieta saudável para evitar o excesso de peso.
- Terapia de compressão (como ligaduras, peças de vestuário e velcro).
- Cuidados com a pele para evitar infecções cutâneas.
- O tratamento cirúrgico não é geralmente indicado. Se o tratamento regular não for bem sucedido, visitar um centro multidisciplinar especializado.



## QUAIS SÃO OS POSSÍVEIS TRATAMENTOS PARA OS PROBLEMAS DE SAÚDE MENTAL?

Dependendo do tipo e da frequência dos problemas de saúde mental (comportamento hiperativo ou agitado, perturbação bipolar/ciclo de humor e catatonia), devem ser consideradas em primeiro lugar intervenções comportamentais ou ambientais. Pode ser efetuada uma Avaliação Funcional do Comportamento para compreender a função dos comportamentos. Se necessário, pode ser considerada a farmacoterapia.





## QUAL É A DURAÇÃO DO TRATAMENTO?

As pessoas com PMS são tratadas com base nos seus sintomas. Não existem medicamentos ou terapias específicas para esta síndrome. Pode ser necessária uma equipa de gestão composta por vários médicos e especialistas em desenvolvimento/educação para abordar as áreas de preocupação.

Veja também o capítulo "Como posso obter apoio adicional?", incluindo centros especializados na Síndrome de Phelan-McDermid (página 30).



## PODE ACONTECER NOVAMENTE?

A gravidez de uma criança com PMS decorre normalmente sem problemas, sendo o primeiro sinal o baixo tónus muscular à nascença. Mas muitas vezes o diagnóstico é feito mais tarde, quando a criança parece desenvolver-se mais lentamente do que os seus pares.

Tal como explicado na página 9 em "Porque é que o meu filho(a) tem a síndrome de Phelan-McDermid?", na maioria dos indivíduos com PMS a alteração genética não é herdada: a deleção cromossómica ou a mutação SHANK3 ocorre espontaneamente durante a formação do óvulo ou do esperma.

Assim, na maioria dos casos, se tiver um filho com PMS e engravidar novamente, a probabilidade de esse novo filho ter a síndrome é baixa (1-2%). No entanto, após o diagnóstico da criança com PMS, será efetuado um teste genético para determinar se os pais têm um risco aumentado de recorrência. Ver também o capítulo O QUE FAZER.

O diagnóstico pré-natal é sempre uma opção que pode ser discutida em novas gravidezes. O médico informará o casal sobre os possíveis resultados dos testes pré-natais e sobre o risco para a mãe e para a criança.





## O QUE FAZER

Em baixo encontrará as recomendações de consenso europeu para a síndrome de Phelan-McDermid, tal como acordadas pelo consórcio europeu de orientações para a PMS. Estas recomendações foram traduzidas para uma linguagem leiga e foram acrescentados *exemplos*. Sempre que pertinente, foram também acrescentadas algumas recomendações mais gerais.

### QUAIS SÃO AS RECOMENDAÇÕES PARA GERIR OS PROBLEMAS DE COMUNICAÇÃO, LINGUAGEM E FALA?

- A audição deve ser verificada no momento do diagnóstico e, posteriormente, com regularidade para detetar possíveis perdas auditivas.
- Uma equipa multidisciplinar especializada deve avaliar todos os fatores que possam influenciar a comunicação, a fala e a linguagem. *Isto inclui, por exemplo, a audição, a cognição, a coordenação motora oral e a função do palato.*

- As competências comunicativas pré-verbais e verbais e o desenvolvimento cognitivo devem ser avaliados antes da terapia da fala e de outras intervenções, uma vez que o indivíduo deve ser tratado ao nível cognitivo adequado. Deve-se também ter em conta que o indivíduo pode precisar de mais tempo para processar a informação.
- Os pais devem receber instruções e apoio de um especialista para apoiar, facilitar e estimular a comunicação, a linguagem e a fala desde tenra idade. Isto pode incluir falar devagar, de forma articulada e cara a cara.
- Recomenda-se a utilização de auxiliares de comunicação para facilitar a comunicação dos indivíduos com PMS. Estas ajudas não atrasam o desenvolvimento ativo da linguagem. Exemplos disso são a fala com apoio de gestos, computadores de fala e outras ferramentas.







## QUAIS SÃO AS RECOMENDAÇÕES PARA A MASTIGAÇÃO, O ENGOLIMENTO E OS PROBLEMAS GASTROINTESTINAIS?

- Peça ao seu médico que encaminhe o seu filho para um terapeuta da fala pré-verbal se existirem problemas de mastigação e de deglutição.
- Tanto o refluxo gastroesofágico como a obstipação devem ser considerados se forem observadas alterações comportamentais.
- Se a incontinência fecal estiver presente, devem ser excluídas outras doenças dos órgãos internos e devem ser consideradas intervenções comportamentais (se necessário, deve ser consultado um especialista em comportamento). *Como pai ou mãe, manter um diário de evacuações pode ser muito útil.*
- Para o tratamento do refluxo gastroesofágico, da diarreia e da obstipação, podem ser seguidas orientações gerais nacionais ou internacionais. *Como pai ou mãe, deve ter em atenção: o tamanho das porções e a rapidez com que são ingeridas, a potencial intolerância a um alimento específico, a ingestão suficiente de líquidos e de fibras, a rotina da casa de banho e o exercício físico suficiente.*

- Se houver um défice de zinco, deve ser considerada a suplementação dietética de zinco.

## QUAIS SÃO AS RECOMENDAÇÕES PARA GERIR O FUNCIONAMENTO SENSORIAL ALTERADO?

- Os prestadores de cuidados e os profissionais de saúde devem estar cientes de que os indivíduos com PMS têm frequentemente uma reatividade reduzida a estímulos sensoriais como a dor, sons súbitos e calor. *Como pai ou mãe, pode verificar cuidadosamente o seu filho após cada traumatismo (suspeito) e estar atento à facilidade de sobreaquecimento (ajustar o vestuário e arrefecer quando necessário).*
- Todos os indivíduos com PMS devem ser examinados quanto a perturbações auditivas e visuais no momento do diagnóstico e subsequentemente monitorizados de acordo com as orientações nacionais.





- O funcionamento da integração sensorial deve ser verificado em todas as pessoas com PMS. Se a função sensorial estiver alterada, deve ser consultado um terapeuta de integração sensorial. *Em caso de funcionamento deficiente da integração sensorial, o terapeuta pode dar sugestões de exercícios ou ferramentas.*
- No caso de alterações comportamentais, a avaliação das possíveis causas deve incluir a procura de dor e de alterações da função sensorial. Recomenda-se a utilização de uma escala de dor não verbal.

## QUAIS SÃO AS RECOMENDAÇÕES PARA GERIR A EPILEPSIA?

- Em todos os indivíduos com PMS, independentemente da idade, os prestadores de cuidados devem estar atentos a convulsões e epilepsia. *Como pai ou mãe, é aconselhável procurar ajuda sempre que suspeitar de ataques ou ausências. Fazer um vídeo da situação pode ser muito útil.*
- Quando se suspeita de convulsões mas os estudos EEG não são conclusivos, deve considerar-se a realização de estudos EEG prolongados durante a noite.

- A imagiologia cerebral, de preferência por ressonância magnética, é aconselhada em todos os indivíduos com PMS que tenham crises epiléticas.
- Um neurologista pediátrico ou um neurologista deve ser envolvido no tratamento da epilepsia.
- O tratamento anticonvulsivo da epilepsia em indivíduos com PMS deve ser efetuado de acordo com as orientações nacionais.

*Em caso de epilepsia, aplicam-se as regras gerais para os prestadores de cuidados:*

- *Durante as convulsões, tentar manter a calma e deitar o doente de lado ou amortecer a cabeça com uma almofada. Certifique-se de que não há nada na boca.*
- *Tenha cuidado com água, alturas, objetos afiados e equipamento elétrico.*
- *Não deixar a criança com epilepsia sem vigilância no exterior ou numa piscina. Deixe a criança usar um capacete de proteção, se necessário.*
- *Tente evitar luzes intermitentes ou cintilantes direcionadas para o doente.*
- *Não fique nunca sem abastecimento de qualquer um dos medicamentos. A falta de uma dose pode aumentar a probabilidade de o indivíduo ter um ataque.*



## QUAIS SÃO AS RECOMENDAÇÕES PARA GERIR OS PROBLEMAS COM O SONO?

- Em caso de problemas de sono, tente excluir problemas físicos, mentais ou ambientais. *Exemplos destes problemas são a dor, a epilepsia, a ansiedade, a depressão, os efeitos secundários da medicação, o ruído incómodo, a luz ou o colchão.*
- Se existirem problemas de saúde mental, como ansiedade e depressão, peça ao seu médico para os investigar e tratar.
- A higiene do sono e a intervenção comportamental são muito importantes. *Isto inclui: não realizar atividades estimulantes nem tomar bebidas antes de se deitar, manter uma rotina constante ao deitar com horas fixas, um ambiente de sono confortável, cobertores pesados e técnicas comportamentais como o distanciamento gradual ou a diminuição da hora de deitar (glossário).*
- Se os problemas de sono não se resolverem com as intervenções acima referidas, fale com o seu médico para o encaminhar para um especialista com experiência em problemas de sono ou para um centro especializado em sono.



## QUAIS SÃO AS RECOMENDAÇÕES PARA GERIR O LINFEDEMA?

- O seu médico deve prestar atenção ao possível desenvolvimento de linfedema se o seu filho tiver uma deleção 22q13. O tratamento pode incluir ligaduras e vestuário de compressão, mas também cuidados com a pele e aconselhamento.
- Se o linfedema estiver a afetar o funcionamento diário, o médico pode encaminhar o seu filho para um centro especializado em linfedema para investigação e tratamento adicionais.



*Em caso de linfedema, aplicam-se as regras gerais para os prestadores de cuidados:*

- *Seguir uma dieta saudável e fazer exercício físico regular para prevenir a obesidade.*
- *Utilizar produtos de limpeza sem sabão e secar cuidadosamente a pele para evitar infeções ou maceração dos tecidos.*
- *Em caso de retenção de líquidos nas pernas, elevar a extremidade dos pés da cama.*
- *Verificar diariamente a pele para detetar quaisquer alterações, tais como ruturas na pele (arranhões, cortes, queimaduras, escoriações), derrame de fluido linfático, pontos de pressão das roupas de compressão ou alterações de cor.*
- *Prestar atenção aos cuidados com as unhas, fazer uma pedicura médica ou consultar um podólogo em caso de problemas nas unhas dos pés.*
- *Procurar assistência médica em caso de suspeita de infeção cutânea (vermelhidão, erupção cutânea, calor ou sensibilidade/dor) ou de fuga de fluido linfático.*



## **QUAIS SÃO AS RECOMENDAÇÕES PARA GERIR OS PROBLEMAS DE SAÚDE MENTAL?**

- Em cada indivíduo com PMS, deve ser feita uma avaliação exaustiva dos fatores que influenciam a saúde mental, que incluem os domínios físico, psiquiátrico, psicológico, de desenvolvimento, comunicativo, social, educacional, ambiental e económico, e o bem-estar geral, tal como informado pelos cuidadores.
- Nos indivíduos com PMS, o nível cognitivo e socio-emocional, a comunicação e o funcionamento adaptativo (atividades de vida diária de autocuidado) e sensorial devem ser avaliados no momento do diagnóstico utilizando ferramentas adequadas, que podem incluir uma Avaliação Comportamental Funcional.
- Nos indivíduos com PMS, é útil efetuar uma medição de base do funcionamento individual e do nível de competências, de preferência na primeira infância.



- Monitorizar regularmente o estado comportamental, incluindo o humor, o afeto, a comunicação, os interesses e as rotinas diurnas/noturnas de todos os indivíduos com PMS, especialmente em caso de alterações importantes no ambiente diário, permitindo o reconhecimento precoce de alterações comportamentais.
- Os indivíduos com PMS que demonstrem alterações comportamentais dignas de nota devem ser examinados fisicamente e avaliados quanto à presença de problemas médicos, incluindo sinais físicos de abuso.
- Se surgirem preocupações relativamente à saúde mental, funcionamento e comportamento de um indivíduo com PMS, é indicada uma avaliação psiquiátrica para determinar diagnósticos (comórbidos), tendo em conta o nível de desenvolvimento do indivíduo.

*Como pai ou mãe, é importante estar atento ao seguinte:*

- *Observar se existem sinais de alerta e discutir com o seu médico o encaminhamento para avaliação psiquiátrica quando indicado (ver página 15 em "Problemas de saúde mental", para sinais de alerta).*

- *Monitorizar regularmente a evolução dos sintomas, o desenvolvimento cognitivo e o funcionamento adaptativo, as alterações de comportamento, incluindo o comportamento de desafio, a agitação psicomotora, a perda de competências, a perturbação bipolar/ciclo de humor e a psicose.*
- *As perturbações do sono podem estar relacionadas com problemas de saúde mental. É importante melhorar o sono e a higiene do sono (ver recomendação para problemas de sono).*
- *Considerar os fatores ambientais ou os fatores de stress como causa do comportamento agitado ou ansioso.*





## QUAIS SÃO AS RECOMENDAÇÕES RELATIVAMENTE AO ACONSELHAMENTO GENÉTICO E AO RISCO DE RECORRÊNCIA?

- Todos os indivíduos com PMS e os seus pais devem ser encaminhados para aconselhamento genético. No aconselhamento genético, o geneticista clínico ou outro clínico experiente explica o efeito clínico do tamanho da deleção 22q13 ou da mutação SHANK3. Determina também se existe um risco acrescido de recorrência de outra criança com PMS para os pais e outros membros da família.
- Devem ser efetuados estudos genéticos adicionais para um aconselhamento genético adequado do risco de recorrência e para excluir um cromossoma 22 em anel (quando foi detetada uma deleção 22q13 por microarray). *Um esquema para este efeito pode ser consultado em <https://ern-ithaca.eu/documentation/phelan-mcdermid-guideline/>.*
- Durante o acompanhamento de indivíduos com PMS, o médico deve verificar se o estudo genético está completo e atualizado.
- Em gravidezes subsequentes, os pais da criança com PMS devem ser convidados a efetuar testes de diagnóstico pré-natal.

## QUAIS SÃO AS RECOMENDAÇÕES EM CASO DE ANEL NO CROMOSSOMA 22?

- Num indivíduo com um cromossoma 22 em anel, a monitorização personalizada de potenciais tumores NF2 deve ser discutida com o doente ou os seus representantes.
- Num indivíduo com um cromossoma 22 em anel, recomenda-se a realização de uma imagiologia cerebral (RMN) entre os 14 e os 16 anos de idade, caso ainda não esteja disponível. Em caso de perda auditiva evidente, o médico deve discutir a repetição da RMN.

## QUAIS SÃO AS RECOMENDAÇÕES NO CASO DE OUTROS PROBLEMAS?

O guia não abrange recomendações consensuais sobre questões que não foram identificadas pelos pais como essenciais. No entanto, no Esquema de Vigilância são dados conselhos sobre o rastreio de anomalias congénitas, entre outras, dos rins e do coração. Ver <https://ern-ithaca.eu/documentation/phelan-mcdermid-guideline/>.



## COMO POSSO OBTER APOIO ADICIONAL?

### O QUE SE RECOMENDA RELATIVAMENTE À GESTÃO DOS CUIDADOS?

- A pessoa com PMS e a família devem receber cuidados integrados prestados por especialistas clínicos e cuidadores/familiares (equipa de tratamento), normalmente divididos por diferentes níveis de cuidados: centros especializados ou hospitais académicos, hospitais gerais regionais ou locais e centros terapêuticos locais (para reabilitação, fisioterapia, logopedia, apoio psicológico, etc.).
- Os profissionais devem coordenar o mais possível as suas atividades para que a pessoa com PMS receba todos os cuidados e orientações necessários da melhor forma possível. Deve ser nomeado um coordenador. Deve ser criada uma equipa multidisciplinar com base no esquema de vigilância da PMS (<https://ern-ithaca.eu/documentation/phelan-mcdermid-guideline/>).

- As necessidades de cuidados específicos devem ser anotadas nos registos médicos e no plano de cuidados individual, se disponível.
- Para cada adolescente com PMS, a transição dos cuidados pediátricos para os cuidados para adultos é iniciada atempadamente e monitorizada pelo profissional pediátrico coordenador. A coordenação deve ser transferida para um profissional de cuidados para adultos. Este facto deve ser registado nos registos médicos e no plano individual de cuidados.

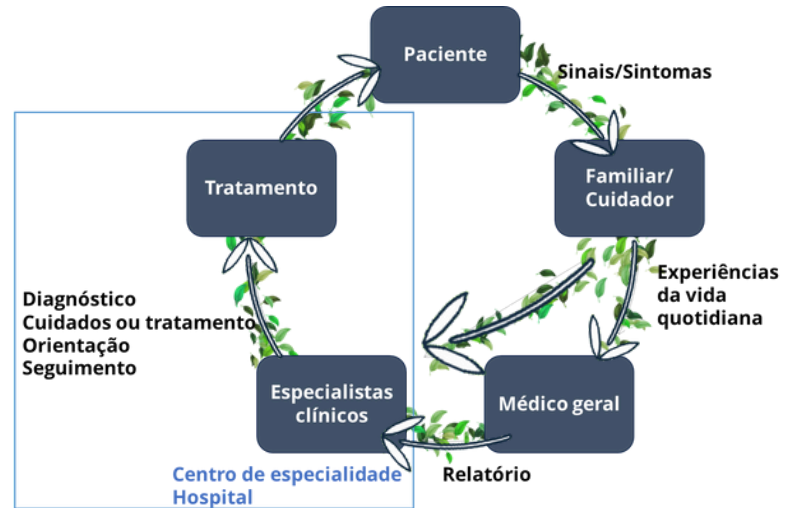
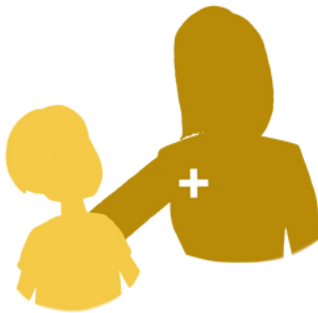
Complementarmente:

- A participação num ensaio de tratamento clínico pode ser considerada e discutida com os prestadores de cuidados a indivíduos com PMS.



Os prestadores de cuidados e as suas famílias sofrem frequentemente de stress e tensão elevados relacionados com questões da PMS, como problemas de sono ou a tentativa de organizar cuidados adequados. A equipa envolvida no tratamento do membro da família com PMS pode iniciar um apoio adicional para ajudar a reduzir o stress dos cuidadores e das suas famílias.

O centro de especialização ou o hospital (académico) deve prestar cuidados altamente especializados e é responsável pela gestão e coordenação geral da cadeia de cuidados integrados (Figura 4).



**Figura 4.** Ciclo de pessoas envolvidas no tratamento e cuidados de doentes com PMS. Uma equipa multidisciplinar é constituída por vários especialistas. Estes prestadores de cuidados podem estar presentes num único local de prestação de cuidados ou repartidos por várias instituições de cuidados.





## SISTEMA DE VIGILÂNCIA E CARTÃO DE EMERGÊNCIA

O consórcio de orientações desenvolveu um Esquema de Vigilância que aconselha a realização de investigações em diferentes idades: aquando do diagnóstico, 0-2 anos, 2-12 anos, 12-16 anos, >16 anos. A versão mais recente do Esquema de Vigilância pode ser descarregada a partir de: <https://ern-ithaca.eu/documentation/phelan-mcdermid-guideline/> (ver também o código QR).

Foi elaborado um cartão de emergência para os pais. Trata-se de um folheto informativo de uma página que contém, de um lado, as principais informações sobre a PMS, incluindo situações de emergência, e, do outro lado, um formulário que pode ser preenchido com informações sobre o indivíduo com PMS. Este formulário pode ser entregue em situações de emergência ou quando se visita um médico que não esteja familiarizado com a síndrome ou com o doente. O Cartão de Emergência será disponibilizado em diferentes línguas e pode ser descarregado a partir de: <https://ern-ithaca.eu/documentation/phelan-mcdermid-guideline/> (ver também o código QR).

## CENTROS ESPECIALIZADOS

Esta é a hiperligação para o sítio Web onde se encontram 72 centros especializados em síndromes raras com deficiências intelectuais de toda a Europa: <https://ern-ithaca.eu/about-us/expert-centers/>

Existem centros especializados dedicados à síndrome de Phelan-McDermid, entre outros, em Groningen (NL), Leuven (BE), Londres (UK), Madrid (ES), Paris (FR) e Ulm (GE). Ver Orphanet: <https://www.orpha.net>

## ECHO: GRUPO DE CONSULTORIA NEUROPSIQUIÁTRICA DE PMS

A Phelan-McDermid Syndrome Foundation (PMSF) e o Seaver Autism Center no Monte Sinai iniciaram um serviço que ajuda os médicos a cuidar de pessoas com síndrome de Phelan-McDermid (PMS) com problemas neuropsiquiátricos ou comportamentais difíceis. Para mais informações, consultar: <https://pmsf.org/neuropsychiatric-consultation-group/>



## GRUPOS E ORGANIZAÇÕES EXTERNOS AO HOSPITAL

As famílias das pessoas afetadas pela PMS criaram associações de doentes e uma comunidade no Facebook em alguns países da UE, como a Dinamarca, Finlândia, França, Alemanha, Irlanda, Itália, Lituânia, Países Baixos, Noruega, Polónia, Portugal, Espanha e Suécia, para partilhar informações e prestar apoio.

Existe uma organização internacional de apoio à PMS nos EUA com organizações satélite na UE: <https://pmsf.org>.

Existem também outras redes sociais como o Twitter, o Instagram e o YouTube. Ao digitalizar o seguinte código QR, pode encontrar as informações anexadas num pdf.





## GLOSSÁRIO

**ADN:** Abreviatura de ácido desoxirribonucleico, uma molécula complexa que se encontra no interior do núcleo das células e é o principal constituinte dos cromossomas.

**Agitação psicomotora:** Comportamentos sugestivos de hiperatividade e défice de atenção, incluindo inquietação motora, impulsividade e distração.

**Análise cromossómica por microarray (CMA):** Este é um teste genético que é frequentemente recomendado para crianças com atrasos globais de desenvolvimento, defeitos congénitos ou vários problemas médicos graves inexplicáveis. Dá informações sobre se (parte dos) cromossomas estão em falta ou duplicados. As alterações nos próprios genes não podem ser detectadas por microarray (ver sequenciação do exoma completo).

**Ansiedade:** Acompanha a desregulação do humor, a agitação, a irritabilidade, o comportamento perturbador, o retraimento ou o evitamento, o aumento da ecolalia (repetição do que é dito por outras pessoas como se estivesse a fazer eco), os gritos, as perturbações do sono e a auto-agressão.

**Apneia:** Uma paragem temporária da respiração durante o sono, acompanhada de ressonar alto e sensação de cansaço no dia seguinte.

**Ausência atípica:** Uma ausência atípica é um tipo de convulsão que pode ser mais longa, ter um início e um fim mais lentos e envolver sintomas diferentes. A crise ainda começa com o olhar fixo no espaço, geralmente com um olhar vazio. Normalmente, há uma alteração do tônus muscular e do movimento. Pode haver pestanejar repetido que pode parecer uma agitação das pálpebras, bater os lábios ou movimentos de mastigação e esfregar os dedos ou fazer outros movimentos com as mãos. Uma crise de ausência atípica dura mais tempo, até 20 segundos ou mais.

**Cariótipo:** Uma imagem fotográfica ou outra representação de todos os cromossomas de uma célula, normalmente dispostos aos pares, do maior para o mais pequeno.

**Catatonia:** Perturbação psicomotora caracterizada por perturbações comportamentais, afetivas e motoras (rigidez muscular, estupor, mutismo, movimentos sem objetivo, negativismo, ecolalia e postura inadequada ou invulgar).

**Convulsão:** Uma explosão súbita e descontrolada de atividade eléctrica no cérebro. Pode causar alterações no comportamento, movimentos, sentimentos e níveis de consciência. Também chamada de convulsão.

**Cromossoma:** Uma estrutura em forma de fio, encontrada no núcleo de cada célula, que transporta quase todos os genes da célula de um organismo. Cada célula contém 23 pares de (46) cromossomas.

**Deleção:** A ausência de uma secção de material genético de um cromossoma.



**Diminuição da hora de deitar:** Técnica para reduzir gradualmente a diferença entre a hora de deitar atual e a hora de deitar pretendida, em passos de 15-30 minutos por dia.

**Displasia:** Crescimento ou desenvolvimento anormal de órgãos ou células.

**Distanciamento gradual (ou afastamento gradual):** Técnica em que o progenitor se senta perto da criança e aumenta a distância de duas em duas noites.

**Funcionamento adaptativo:** Refere-se à forma como um indivíduo responde às exigências da vida quotidiana, como a comunicação, a socialização, os cuidados pessoais e as tarefas em casa e na comunidade.

**Gene:** A unidade básica de material que transmite características de pais para filhos.

**Hipotonia:** O estado de ter um tônus muscular baixo.

**Incontinência:** Passagem involuntária de urina ou fezes.

**Linfedema:** Refere-se ao inchaço dos tecidos causado por uma acumulação de líquido rico em proteínas que é normalmente drenado através do sistema linfático do corpo. Afecta mais frequentemente os braços ou as pernas, mas também pode ocorrer na parede torácica, no abdómen, no pescoço e nos órgãos genitais.

**Obstipação:** Prisão de ventre grave e obstinada.

**Parassónias:** Acontecimentos físicos durante o sono, ou na transição para/do sono, tais como, por exemplo, sonambulismo, falar durante o sono, terrores noturnos e pesadelos, ranger de dentes, urinar na cama, apneia ou convulsões nocturnas.

**Perturbação bipolar/ciclo de humor:** Uma perturbação psicológica caracterizada por episódios alternados de depressão e mania. Os sintomas incluem instabilidade comportamental, irritabilidade, distratibilidade, agressividade, desinibição dos gritos, hipersexualidade, alternando com períodos de apatia e depressão. Também estão normalmente presentes problemas de sono.

**Perturbações do espectro da psicose:** Incluem dois sintomas principais, alucinações e delírios, que podem causar grande sofrimento e alterar o comportamento. As alterações comportamentais incluem manifestações de humor invulgares, explosões agressivas, apatia, perda de iniciativa, perda de apetite, perda de competências previamente adquiridas.

**Perturbação do espectro do autismo (PEA):** Uma perturbação do neurodesenvolvimento que afecta a interação social, a comunicação, o comportamento e o processamento sensorial. Os sintomas tornam-se geralmente evidentes numa idade jovem, mas o autismo pode ser diagnosticado em qualquer idade.

**Prisão de ventre:** Um distúrbio de problemas com a evacuação de fezes (mais de 48-72 horas) que ocorre com endurecimento das fezes, diminuição do volume ou retenção no reto durante um período prolongado.

**Refluxo gastroesofágico (RGE):** Ocorre quando o conteúdo do estômago volta para o esófago. O RGE pode causar azia.



**Regressão/perda de competências:** Uma perda prolongada (mínimo de 3 meses) de competências previamente adquiridas que pode ocorrer durante ou após episódios psiquiátricos ou factores de stress como infecções, episódios de humor e stress ambiental, mas também pode ocorrer sem correlação com um acontecimento conhecido.

**Regurgitação:** Expelir a partir do esófago ou do estômago alimentos incompletamente digeridos.

**Sequenciação do exoma completo (WES):** Anteriormente designada sequenciação de nova geração (NGS). Uma técnica genética que apoia o diagnóstico de doentes com doenças comuns e raras através da determinação da sequência de ADN de todos os genes. Por exemplo, sabe-se que mais de 2500 genes estão envolvidos no desenvolvimento. Ao testar todos estes genes num único teste WES, é mais fácil encontrar a causa do atraso no desenvolvimento de uma criança (mas ainda assim o diagnóstico pode não ser alcançado em todas as crianças).

**SHANK3:** Este gene (uma sequência do cromossoma 22) codifica a proteína SHANK3. Esta última é uma molécula importante nos locais de contacto das células nervosas, as sinapses.

**Short Sensory Profile 2:** Um método de rastreio do funcionamento sensorial, ver também "User's manual. Dunn, W. (2014). San Antonio: Psychological Corporation."

**Teste genético:** Um tipo de teste médico que identifica alterações nos cromossomas, genes ou proteínas. Os resultados podem diagnosticar, confirmar ou descartar uma doença genética ou ajudar a determinar a probabilidade de uma pessoa desenvolver ou transmitir uma doença genética.

**Trauma psicológico:** Uma resposta emocional que é causada pela experiência de um único ou de uma série de acontecimentos emocionalmente/psicologicamente angustiantes. Alguns sinais de trauma podem incluir períodos prolongados de hiper ou hipoe excitação, aumento ou redução da verbalização, esquecimento, perda de pensamentos, aumento de comportamentos relacionados com a ansiedade, aumento de comportamentos repetitivos, pesadelos recorrentes, *flashbacks*, ataques de pânico e maior evitamento de situações ou pessoas específicas.

A beleza do cosmos é dada não só pela unidade na variedade, mas também pela variedade na unidade.



Umberto Eco





