



O GUIA
PRÁTICO 2015
PARA FAMÍLIAS CDG - PORTUGUÊS



**PORTUGUESE
ASSOCIATION**

WWW.APCDG.COM

ESTA INFORMAÇÃO CHEGOU ATÉ VÓS PELA ASSOCIAÇÃO PORTUGUÊSA CDG
(DÉFICES CONGÉNITOS DA GLICOSILAÇÃO)

© APCDG | 2015 (TODOS OS DIREITOS RESERVADOS)

INDICE

CAPITULO 1 PMM2 – CDG (CDGIA) DO PONTO DE VISTA NEUROLÓGICO	8
CAPITULO 2 GASTROENTEROLOGIA E HEPATOLOGIA	13
CAPITULO 3 O FÍGADO	16
CAPITULO 4 O RIM	17
CAPITULO 5 COAGULOPATIA	18
CAPITULO 6 ENDOCRINOLOGIA	20
CAPITULO 7 AS MANIFESTAÇÕES OFTALMOLÓGICAS DOS DEFEITOS CONGÊNITOS DA GLICOSILAÇÃO (CDG)	22
CAPITULO 8 PROBLEMAS ORTOPÉDICOS DA CDG TIPO I	28
CAPITULO 9 A CARDIOPATIA NO CDG	30
CAPITULO 10 GINECOLOGIA	32
CAPITULO 11 HEMATOLOGIA	33
CAPITULO 12 IMUNOLOGIA	34
CAPITULO 13 ASPECTOS GERAIS DO CDG	35
CAPITULO 14 CDG E A URGÊNCIA HOSPITALAR	37
CAPITULO 15 O DIA A DIA	39
CAPITULO 16 A TERAPIA OCUPACIONAL AJUDA AS CRIANÇAS COM CDG A SEREM INDEPENDENTES	41
CAPITULO 17 A FISIOTERAPIA EM CRIANÇAS COM CDG	43
CAPITULO 18 O PAPEL DA INVESTIGAÇÃO BÁSICA EM DOENÇAS RARAS	45
CAPITULO 19 A IMPORTÂNCIA DA COMUNICAÇÃO EM DOENÇAS RARAS	47

Um projecto realizado em colaboração entre famílias, investigadores e médicos...



Para vocês, seres humanos maravilhosos, com sorrisos que permitem acreditar no poder dos sonhos, na esperança e que nos dão a "força motriz" necessária para lutar ...

Para ti, a pessoa com quem eu tenho conversas silenciosas, que colocou sentido na minha vida e por quem eu sinto um amor incompreendido.



AD-T

Vanessa Ferreira

zzv



Vanessa Ferreira

Associação Portuguesa CDG

APCDG 2015 ©
(todos os direitos reservados)

www.apcdg.com

*Ideia original e
coordenação do projecto.*

*Tradução:
Júlia Raquel Monte e
Raquel Cardoso.*

Ideia original e coordenação do projecto

• Vanessa Ferreira (Associação Portuguesa CDG e outras Doenças Metabólicas Raras).

Lista de colaboradores que participaram de forma voluntária para a preparação deste guia prático:

(lista pela ordem em que aparecem os colaboradores nos capítulos do guia):

- Maria Antonia Vilaseca Ph.D. (Guia Metabólica, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona, España);
- Vanessa Ferreira, Ph.D. (Associação Portuguesa CDG e outras Doenças Metabólicas Raras, Portugal) en Liliana's zus;
- Célia Pérez-Cerdá, Ph.D. (Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares, Centro de Biología Molecular, CIBERER, Universidad Autónoma de Madrid, Spanje);
- Belén Pérez González, Ph.D. (Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares, Centro de Biología Molecular, CIBERER, Universidad Autónoma de Madrid, Spanje);
- Jaak Jaeken, M.D., Ph.D. (Center for Metabolic Disease, Katholieke Universiteit Leuven, Belgie);
- Belén Pérez Dueñas, M.D., Ph.D. (Neurology Department Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona, España);
- Ruth García Romero, M.D. (Gastro-enterologie, Hepatologie en Kinder voeding Sectie, Metabolic Diseases Unity, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona);
- Mercedes Serrano, M.D., Ph.D. (Neurologie afdeling van het ziekenhuis Sant Joan de Déu, Barcelona, Spanje);
- Daisy Rymen (CDG Ph.D. student), Center van het menselijke genoom, Gert Matthijs Laboratorium, Leuven, Belgie);
- Luis Terricabras Carol, M.D., Ph.D. (Orthopedische eenheid, Ziekenhuis Sant Joan de Déu);
- Mario Sanz Cuesta, M.D. (Kinderartsen eenheid, Parc Sanitari Sant Joan de Déu, Sant Boi de Llobregat);
- Donna Krasnewich M.D., Ph.D. (Programma Director bij het National Institute of General Medical Sciences, USA);
- Mercedes Pineda Marfá, M.D., Ph.D. (Kinderartsen eenheid, Ziekenhuis Sant Joan de Déu, Barcelona, Spanje);
- Paz Briones Godino, Ph.D. (IBC. Secció d'Errors Congènits del Metabolisme, Ziekenhuis Clínic, CSIC, Spanje);
- Rafael Artuch Iriberrí, M.D., Ph.D. (Unidad de Bioquímica Clínica, Ziekenhuis Sant Joan de Déu, Barcelona);
- Merell Liddle, Australische vertegenwoordigster van CDG patienten en de moeder van Morgan;
- Andrea Berarducci, USA vertegenwoordigster van CDG patienten en de moeder van Bianca;
- Beatriz Sanz, Kinder ergotherapeut, Professor bij Rey Juan Carlos Universiteit. Alcorcón. Madrid. Spanje);
- Paula Davila Martinez (Gespecialiseerde fysiotherapeut in het Bobath concept (babys, kinderen en volwassenen). C.P.E.E. Princesa Sofia (Madrid);
- Maria Luisa Pendas Sánchez, Gespecialiseerde psycholoog in vroege aandacht en psychomotriciteit, therapeutische pedagogische leraren;
- Mafalda Araújo, Ph.D. (Basis onderzoeker bij het Instituto de Biologia Molecular e Celular, Porto, Portugal. IBMC, Porto, Portugal);
- Sebastián Sánchez, (PhD in informatieve wetenschap. Bachelor in communicatie en geschiedenis. Onderzoeksgroep voor Onbekwaamheid en Communicatie (GIDyC). Professor bij de universiteit van Valencia).

Designer Gráfico:

Diogo Sampaio | DSdesign (ds@diogosampaio.pt)
Mais informação em: (www.diogosampaio.pt)

Prólogo

Quando uma pessoa enfrenta, pela primeira vez, a expressão “ Défices Congénitos da Glicosilação ”, “CDG” e “doença genética rara”, surgem muitas preocupações. Ter uma doença genética rara significa muitas vezes ter um diagnóstico que não é bem conhecido ou entendido pelas comunidades médicas e científicas. Na verdade, estima-se que existam entre 6000-8000 doenças raras diferentes. Conseguir o diagnóstico correto, muitas vezes, pode significar muitos anos de espera!

É importante ter em mente que geralmente estas doenças são doenças “cl clinicamente camaleónicas”. São caracterizados por uma grande variedade de sintomas que variam não só de doença para doença, mas também de paciente para paciente que sofre da mesma doença. Os doentes afetados por estas CDG enfrentam dificuldades semelhantes na sua procura por um diagnóstico, informação relevante e orientação adequada para profissionais qualificados.

A Associação Portuguesa CDG e outras Doenças Metabólicas Raras (APCDG-DMR), em conjunto com a Associação Espanhola CDG tem como objetivo educar as famílias e do público sobre os Défices Congénitos da Glicosilação. Além disso, pretendemos defender os direitos deste grupo, e temos como objectivo melhorar a qualidade de vida dos indivíduos com CDG e outras doenças metabólicas raras. Ser parte da Associação representa uma oportunidade para unir as nossas vozes na mesma direção: ajudar as famílias com os mesmos problemas e contribuir para o aumento do conhecimento médico e científico sobre estas patologias.

É uma honra e privilégio apresentar este projeto! Tudo começou com um e-mail dirigido aos professores Jaak Jaeken, Gert Matthijs, Paz Briones, ao Dr. Rafael Artuch, Dr. Célia Pérez-Cerdá e da Dr. Belén Pérez Dueñas enviado a 26 de julho de 2010. A resposta foi positiva e extremamente favorável. Além disso, outros colaboradores demonstraram querer participar neste projecto.

O nosso objetivo é partilhar conhecimento com uma linguagem fácil de ler pelo paciente e seus familiares. Pense Metabolicamente! Pense CDG!

Vanessa Ferreira, PhD

(Associação Português para CDG e outras Doenças Metabólicas Raras)

AGRADECIMENTOS:

Este “Guia Prático para famílias CDG” é o resultado direto do trabalho de muitos voluntários que participaram em reuniões, e-mails, elaboração de textos, correções e traduções, comentários e revisão para aprovação final! A todos, quero expressar o meu agradecimento mais profundo e sincero!

Quero agradecer especialmente ao Professor Jaak Jaeken, Dr. Maria Antonia Vilaseca, Dr. Belén Pérez Dueñas, pelo seu apoio, paciência e interesse contínuo durante a preparação deste trabalho.

Eu gostaria de estender a minha gratidão às famílias CDG, pelo seu apoio e interesse. Finalmente, quero agradecer a todas as pessoas que acompanham a APCDG desde 2010! Para todos, OBRIGADO!

LINKS ÚTEIS:

Portugal: <http://www.apcdg.com/>

Spain: http://webs.ono.com/aescdg/SINDROME_CDG/Bienvenidos.html

France: <http://www.lesptitscdg.org/>

USA: <http://cdgcare.com/>

Canada: <http://www.thefog.ca/>

Germany: <https://www.cdg-syndrom.de/>

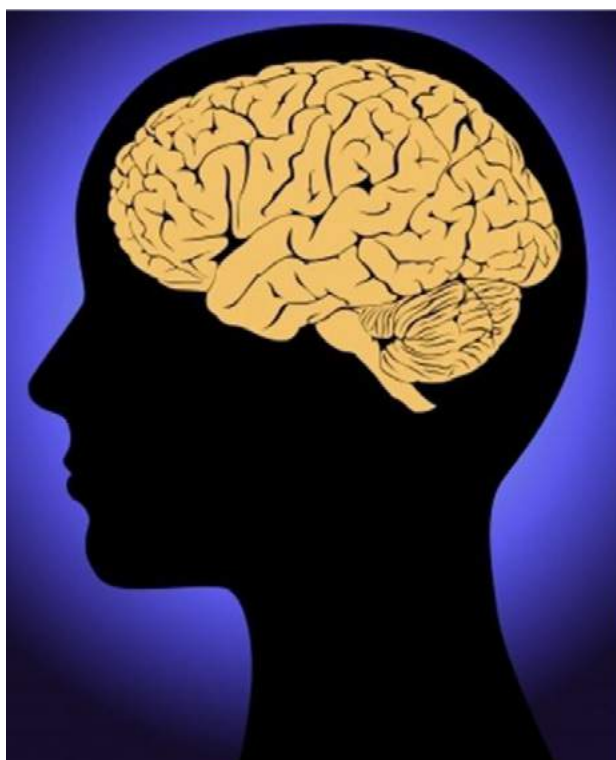
Denmark: <http://www.cdgforeningen.dk/>

Sweden: <http://www.cdgs.se/>

Este guia explora um tipo de CDG a PMM2-CDG (CDG-Ia)

CAPÍTULO 1. - PARTE I PMM2 - CDG (CDGIA) DO PONTO DE VISTA NEUROLÓGICO

AUTOR: JAAK JAEKEN, MD, PH.D. (CENTER FOR METABOLIC DISEASE, KATHOLIEKEUNIVERSITEIT LEUVEN, BÉLGICA).
TRADUÇÃO: JÚLIA RAQUEL MONTE E RAQUEL CARDOSO.



CRÉDITOS: http://www.freedigitalphotos.net/images/view_photog.php?photogid=2038

1- ATAXIA

Definição: A ataxia é uma consequência de doença do cérebro, especialmente do cerebelo, provocando uma falta de coordenação dos movimentos das extremidades e da regulação da postura corporal.

Tratamento: Não existe um medicamento específico para a ataxia. Diferentes materiais ortopédicos, como andarilhos ou talas, podem ser úteis para conseguir uma marcha assistida nos doentes com ataxia.

Melhoria: Visto que não há melhoria na doença cerebral na CDG, não é de esperar que exista uma melhoria significativa da ataxia.

2- QUAL É A DIFERENÇA ENTRE CONVULSÕES E EPILEPSIA?

As convulsões são um tipo de crise epiléptica, que cursam com movimentos incontroláveis (involuntários). No entanto, algumas crises epilépticas provocam apenas uma perda de consciência, sem movimentos convulsivos. As convulsões febris não se incluem nos síndromes epilépticos.

3- A DIETA CETOGÉNICA AJUDA A TRATAR OS DOENTES CDG QUE TÊM EPILEPSIA?

A dieta cetogénica é uma dieta difícil de cumprir, que pode ser usada num número restrito de doentes CDG com epilepsia resistente à medicação. É sempre uma decisão médica. Regra geral, não se aplica à clássica PMM2- CDG (CDG – Ia), visto que na maioria destes casos a epilepsia se controla facilmente com medicação.

4. EPISÓDIOS TIPO-AVC

4.1. O QUE É UM EPISÓDIO “TIPO ENFARTE” OU ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL?

O episódio “tipo AVC” é um evento agudo semelhante a um acidente vascular cerebral. Deve-se a uma perda súbita da consciência provocada por um distúrbio vascular agudo, que é causado pela ruptura de uma artéria no cérebro ou pelo seu bloqueio por um coágulo sanguíneo (embolia ou trombose); pensa-se que estes episódios no CDG se devem a estados de hipercoagulabilidade transitória. Pode manifestar-se de diferentes formas: sonolência, perda consciência, paralisia de metade do corpo (hemiparésia, hemiplegia) ou de todo o corpo (tetraparésia, tetraplegia), perda de visão, etc.

4.2. QUAL É A DIFERENÇA ENTRE UM EPISÓDIO “TIPO AVC” E UMA CRISE EPILÉPTICA?

Uma crise epiléptica é a expressão de actividade eléctrica anómala cerebral, enquanto que o “tipo AVC” deve-se a problemas vasculares. Em ambas as situações podem surgir sintomas semelhantes, como convulsões e perda de força de um membro.

4.3. QUEM TEM MAIS PROBABILIDADE DE SOFRER UM EPISÓDIO “TIPO AVC” OU ACIDENTE CEREBROVASCULAR, E EM QUE MOMENTO PODE OCORRER?

Relativamente aos doentes CDG, todos os doentes PMM2-CDG (CDG1a) têm um risco elevado de sofrer trombose, porque as suas plaquetas têm tendência para se agregarem e para se aderir às paredes dos vasos sanguíneos; nos restantes doentes CDG-I parece que este risco é também elevado, mas ainda não está bem estabelecido, devido ao baixo número destes doentes conhecidos à data de hoje. Estes episódios normalmente surgem quando há uma infecção (virica ou bacteriana); e portanto acompanham-se habitualmente de febre.

4.4. QUANTO TEMPO DURAM ESTES EPISÓDIOS?

Estes episódios podem durar horas, dias e às vezes mais tempo. Um aspecto positivo, é que em geral são transitórios.

4.5. O QUE DEVEM FAZER OS PAIS NESTAS SITUAÇÕES?

Os pais devem medir a temperatura corporal do filho e dirigir-se ao seu médico (ou outro médico de um serviço de urgência) para examinar o seu filho, de forma a ter um diagnóstico precoce e ser tratado o mais rapidamente possível.

4.6. HÁ ALGUMA TERAPÊUTICA PARA PREVENIR OU AJUDAR EM CASO DE ACIDENTE VASCULAR?

O tratamento e a prevenção são possíveis, mas é uma decisão do médico do doente: este é que deve decidir o tratamento a realizar.

CAPÍTULO 1. - PARTE II

PMM2 - CDG (CDGIA) DO PONTO DE VISTA NEUROLÓGICO

AUTOR: BELÉN PÉREZ DUEÑAS, MD, PH.D. (DEPARTAMENTO DE NEUROLOGIA DO HOSPITAL SANT JOAN DE DÉU, BARCELONA, ESPANHA).
TRADUÇÃO: JÚLIA RAQUEL MONTE E RAQUEL CARDOSO.

5. NEUROPATIA PERIFÉRICA:

Definição: Trata-se de uma lesão dos nervos periféricos, que provoca debilidade muscular, e como consequência dificuldades na marcha, entre outras manifestações. Nos casos CDG-Ia, a neuropatia periférica surge desde os primeiros anos de vida e estabiliza na idade adulta.

Deteccção: Detecta-se pela ausência ou diminuição dos reflexos osteotendinosos ao exame neurológico, assim como pela debilidade muscular do doente e pela atrofia muscular. O estudo neurofisiológico (electromiografia e **neurografia**) confirmam o diagnóstico.

6. ATROFIA CEREBELAR/HIPOPLASIA

Os doentes com CDG têm um defeito na formação do cerebelo, denominado hipoplasia. A estrutura do cerebelo é mais pequena e menos diferenciada. Os estudos histopatológicos e os estudos seriados de neuroimagem confirmam que em alguns doentes pode existir um componente de atrofia (perda neurónios) e gliose reactiva, associada ao defeito de formação. Só em alguns doentes a atrofia do cerebelo pode ser progressiva durante os primeiros anos de vida.

Como consequência do defeito de formação e/ou perda dos neurónios do cerebelo, os doentes apresentam défice cognitivo, disartria e ataxia cerebelosa.

7. PORQUÊ QUE OS DOENTES CDG TREMEM MAIS QUANDO ESTÃO CANSADOS?

A grande maioria de doentes CDG tem ataxia cerebelosa como consequência das alterações do cerebelo. Uma manifestação da ataxia é o atraso no desenvolvimento motor, devido a hipotonia e ao défice de equilíbrio.

Portanto, as crianças seguram a cabeça, sentam-se, gatinham e caminham em etapas mais tardias que as crianças sãs. Outra manifestação da ataxia cerebelosa é o tremor intencional ou dismetria. O tremor agrava quando o músculo está cansado, e por isso os doentes com CDG tremem mais após um exercício físico.

8. PORQUÊ QUE OS DOENTES CDG TÊM DIFICULDADE EM CONCENTRAR-SE QUANDO ESTÃO A FAZER DETERMINADA ACTIVIDADE?

Os doentes CDG podem ter uma disfunção cognitiva de grau leve a severo dependendo de factores genéticos. A disfunção cognitiva global associa-se a dificuldades na atenção, entre outras manifestações. A nível académico, isto condiciona um mau rendimento escolar. Nas actividades lúdicas a falta de atenção associada às dificuldades motoras que muitas crianças apresentam, possivelmente são a causa da baixa motivação e da capacidade de esforço.

CAPÍTULO 2.

GASTROENTEROLOGIA E HEPATOLOGIA

AUTOR: RUTH GARCÍA ROMERO, MD (SECÇÃO DE GASTROENTEROLOGIA, HEPATOLOGIA E NUTRIÇÃO INFANTIL, UNIDADE DE DOENÇAS METABÓLICAS, HOSPITAL SANT JOAN DE DÉU, BARCELONA).

REVISÃO DO CONTEÚDO: BELÉN PÉREZ DUEÑAS, MD, PH.D. (DEPARTAMENTO DE NEUROLOGIA DO HOSPITAL SANT JOAN DE DÉU, BARCELONA, ESPANHA).



CRÉDITOS: http://www.flickr.com/photos/key__paul/6076537288/

1. PORQUE É QUE O MEU FILHO NÃO COME, SÓ BEBE DO BIBERÃO, E COM DIFICULDADE, TEM FALTA DE APETITE E VOMITA COM FREQUÊNCIA? QUE DEVO FAZER?

O CDG associa-se frequentemente a atraso do crescimento. O atraso do crescimento é um quadro clínico que ocorre nos lactentes e crianças pequenas, caracterizado por uma ingestão alimentar insuficiente, com uma curva de evolução do peso e às vezes da altura inferior às adequadas para a sua idade. Não tem uma causa aparente e se não for tratada pode levar à desnutrição. Na CDG as causas não estão bem estabelecidas e parecem ser multifactoriais.

Nestes casos, para favorecer o crescimento, devem-se dar comidas hipercalóricas, que em pequenas quantidades concentram grande quantidade de nutrientes e calorias. Se não for suficiente, podem utilizar-se fórmulas entéricas como suplemento, e por vezes pode ser necessária a utilização de uma sonda nasogástrica ou de uma gastrostomia. Durante os primeiros anos de vida, se existir desnutrição e/ou refluxo gastro-esofágico, podem ser utilizadas fórmulas elementares.

Se a criança tiver refluxo gastro-esofágico, este vai agravar ainda mais o crescimento. Os vômitos levam a que o esófago fique exposto aos ácidos do estômago, provocando irritação da mucosa (esofagite). A esofagite manifesta-se por dor, e os lactentes recusam alimentar-se devido à dor provocada pela ingestão de alimentos.

Num atraso de crescimento associado a refluxo, deve-se sempre tentar corrigir o refluxo, quer seja através de medidas gerais e dietéticas (elevar a cabeceira da cama, evitar deitar-se após as refeições, evitar a ingestão de irritantes...), quer através de tratamento médico (antiácidos, omeprazol, procinéticos...). Se fracassa, em último recurso, recorre-se a técnicas cirúrgicas (funduplicatura gástrica pela técnica de Nissen).

Outra causa de recusa alimentar pode ser a disfagia (dificuldade para engolir os alimentos). Com frequência associa-se a doentes neurológicos e em crianças com hipotonia. Suspeita-se no doente neurológico que apresenta tosse com a ingestão e sintomas respiratórios frequentes; associa-se também a desnutrição. De acordo com o tipo de disfagia pode-se utilizar espessantes ou nutrição artificial (sonda nasogástrica ou gastrostomia).

2. ENTEROPATIA POR PERDA DE PROTEÍNAS.

Definição: Caracteriza-se por uma perda excessiva de proteínas pelo intestino (fezes), com uma diminuição das proteínas no sangue. Acontece no subtipo CDG-1b.

Sintomas: O sinal mais relevante é o edema por hipoproteinemia (proteínas baixas no sangue, devido a perda pelas fezes). Diarreia e às vezes dor abdominal. O diagnóstico é apoiado pela medição uma proteína nas fezes (alfa-1-antitripsina fecal), que normalmente está aumentada. No CDG surge devido a lesão da mucosa, por distúrbio da síntese celular.

Tratamento: No CDG tipo 1b corrige-se administrando manose.

3. REFLUXO

Definição: É o retorno do conteúdo gástrico à boca, não associado sem esforço, que ocorre de forma esporádica, sobretudo no período pós-prandial; ocorre em cerca de 18% dos lactentes sãos. Surge mais frequentemente em crianças com sintomas neurológicos, devido à hipotonia que apresentam. Quando os episódios de refluxo aumentam em frequência e intensidade, podem superar a capacidade de defesa da mucosa esofágica e provocar a doença pelo refluxo gastro-esofágico (GERD), com sintomas variáveis: silenciosos ou com repercussões clínicas que nem sempre se conseguem controlar com tratamento médico, provocando às vezes inflamação da mucosa do esófago.

Sintomas: Múltiplos, podem ser muito subtis ou muito evidentes: Típicos: regurgitação, vômitos, vômitos com conteúdo sanguíneo, cólicas, irritabilidade, choro, atraso de crescimento, dor torácica. Outros atípicos: doenças respiratórias crónicas, ruminação, alterações dos dentes.

Tratamento:

- Conselhos dietéticos: elevar a cabeceira da cama, não deitar-se depois de comer, evitar comidas irritantes, leites hipo-alergénicos.
- Tratamentos médicos: antiácidos, inibidores do ácido e pró-cinéticos.
- Tratamento cirúrgico (Nissen): deve realizar-se se as medidas anteriores forem insuficientes e existir doença do refluxo. A cirurgia tem indicação nas crianças que mantêm sintomatologia apesar da terapêutica médica ou nos que necessitam de terapêutica médica por tempo indefinido. A técnica mais utilizada é a funduplicatura de Nissen .

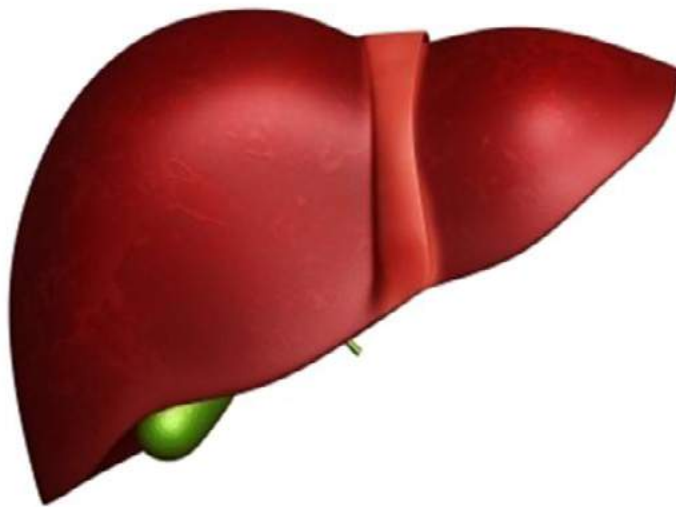
4. O QUE É UMA GASTROSTOMIA E EM QUE SITUAÇÕES SE COLOCA?

É a colocação de uma sonda no estômago, a partir da parede abdominal. Coloca-se para assegurar a nutrição em doentes com impossibilidade de alimentar-se pela boca (por disfagia) ou para assegurar um aporte adequado de nutrientes. É um método seguro, considerado de eleição em situações de nutrição artificial prolongada (sonda nasogástrica), já que previne as complicações mais habituais da sonda (obstrução, necessidade de se mudar frequentemente...). O seu manuseamento é fácil, permitindo o seu uso correcto por parte dos cuidadores. Em determinadas situações a gastrostomia é uma medida transitória que pode retirar-se quando o problema médico que a indicou, está resolvido.

CAPÍTULO 3. O FÍGADO

AUTOR: RUTH GARCÍA ROMERO, MD (SECCIÓN DE GASTROENTEROLOGÍA, HEPATOLOGIA E NUTRIÇÃO INFANTIL, UNIDADE DE DOENÇAS METABÓLICAS, HOSPITAL SANT JOAN DE DÉU, BARCELONA).

REVISÃO: BELÉN PÉREZ DUEÑAS, MD, PH.D. (DEPARTAMENTO DE NEUROLOGIA DEL HOSPITAL SANT JOAN DE DÉU, BARCELONA, ESPANHA).



CRÉDITOS: http://www.freedigitalphotos.net/images/view_photog.php?photogid=1449

1. QUE TIPO DE ATINGIMENTO HEPÁTICO PODEM APRESENTAR OS DOENTES CDG?

Na CDG existe um atingimento multissistémico, que afecta os diversos órgãos e estruturas, uma delas é o fígado. Muitos doentes apresentam o fígado aumentado, fibrose e atingimento da via biliar. De momento, não existe um tratamento eficaz para o atingimento hepático, já que não existe um tratamento universal para a CDG (excepto nas formas Ib y IIc).

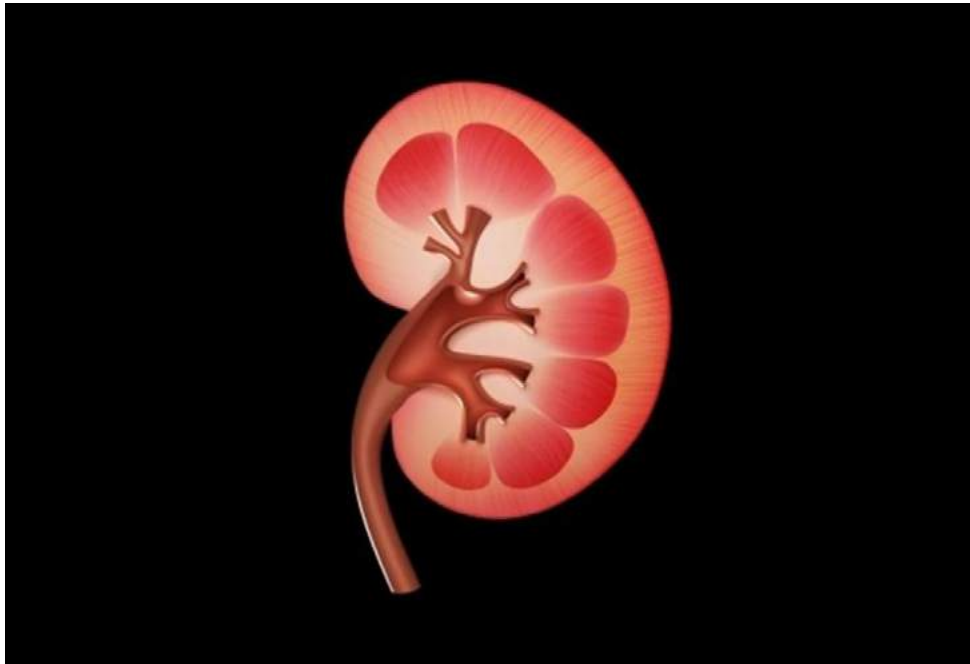
2. O CDG ESTÁ INCLUÍDO NO DIAGNÓSTICO DAS DOENÇAS METABÓLICAS HEREDITÁRIAS QUE APRESENTAM AS TRANSAMINASES ELEVADAS?

A elevação das transaminases associada a sintomas neurológicos, cutâneos ou multiorgânicos é sugestivo deste síndrome e deve ser investigado.

CAPÍTULO 4.

O RIM

AUTOR: MERCEDES SERRANO, MD, PH.D. (DEPARTAMENTO DE NEUROLOGIA DO HOSPITAL SANT JOAN DE DÉU, BARCELONA, ESPANHA).



CRÉDITOS: http://www.freedigitalphotos.net/images/view_photog.php?photogid=1449

Nas crianças e lactentes, as hiperecogenicidades bilaterais a nível dos rins (aumento do sinal nos rins na ecografia) podem ser observadas num grande número de doenças médicas, nomeadamente nalguns defeitos do metabolismo. As alterações renais são pouco frequentes nos doentes com CDG na idade pediátrica e nunca surgem na idade adulta. O achado mais frequente é o aumento do sinal na ecografia, que corresponde à presença de quistos ou microquistos (pequenos quistos), que contrasta com uma função renal normal. Por outro lado, existem alguns artigos sobre doentes que desenvolveram síndrome nefrótica, doença que se caracteriza por uma perda anormal de proteínas na urina, que pode provocar lesão nos glomérulos (importantes unidades funcionais do rim) e que requer um tratamento específico. O síndrome nefrótico pode aparecer com edemas e astenia (cansaço) de forma aguda ou sub-aguda.

CAPÍTULO 5. COAGULOPATIA

AUTOR: PROFESSOR JAAKJAEKEN, MD, PH.D. (CENTER FOR METABOLIC DISEASE, KATHOLIEKE UNIVERSITEIT LEUVEN, BÉLGICA).

TRADUÇÃO: JÚLIA RAQUEL MONTE E RAQUEL CARDOSO.

REVISÃO DO CONTEÚDO: BELÉN PÉREZ DUEÑAS, MD, PH.D. (DEPARTAMENTO DE NEUROLOGIA DO HOSPITAL SANT JOAN DE DÉU, BARCELONA, ESPANHA).

1. O BAIXO NÍVEL DE PLAQUETAS ESTÁ RELACIONADO COM O CDG?

Regra geral, as plaquetas baixas não são uma característica do CDG.

2. É PERIGOSO ADMINISTRAR ASPIRINA OU ANTI-INFLAMATÓRIOS AOS DOENTES COM CDG?

Em geral, não é mais perigoso administrar aspirina ou um anti-inflamatório aos doentes com CDG, que na população em geral. Doses baixas de aspirina são úteis como terapêutica preventiva em doentes com episódios frequentes “tipo AVC”. O **médico** é quem deve decidir quando iniciar e em que dose.

3. QUE ESTUDOS DEVEM SER FEITOS SE UM DOENTE COM CDG FOR SUBMETIDO A CIRURGIA?

Deve-se medir o número de plaquetas, a função plaquetária e a concentração dos factores pró-coagulantes e anticoagulantes, que podem estar alterados no CDG.

4. QUAIS SÃO OS SINAIS DE TROMBOSE VENOSA PROFUNDA (TVP)?

A TVP é a formação de um coágulo sanguíneo numa veia profunda, geralmente numa perna. Pode causar dor e inchaço. O coágulo de sangue também pode separar-se da parede do vaso e circular para outros órgãos causando dano (por exemplo aos pulmões).

5. COMO SE MANIFESTAM OS DISTÚRBIOS DA COAGULAÇÃO E COMO TRATÁ-LOS?

A manifestação de um distúrbio da coagulação depende da localização da isquemia e/ou da hemorragia. Por exemplo, quando a hemorragia ocorre no cérebro, pode causar paralisia dos membros (no lado oposto), convulsões, perda da fala e/ou perda do conhecimento. Por norma, é preciso hospitalização urgente para o seu tratamento. Os fármacos necessários para o tratamento agudo variam em função do tipo de acidente vascular e são sempre decisão da equipa médica.

6. QUE FACTORES DE COAGULAÇÃO DEVEM SER CONTROLADOS? E COM QUE FREQUÊNCIA?

Os factores de coagulação que mais são afectados nos PMM2-CDG (CDG-Ia) são o factor XI, antitrombina III, proteína C e proteína S. É importante a sua determinação em situações de risco como na imobilização prolongada, numa cirurgia, ou para decidir o uso de fármacos que tenham efeitos secundários na coagulação.

CAPÍTULO 6.

ENDOCRINOLOGIA

AUTOR: PROFESSOR JAAK JAEKEN, MD, PH.D. (CENTER FOR METABOLIC DISEASE, KATHOLIEKE UNIVERSITEIT LEUVEN, BÉLGICA).
TRADUÇÃO: JÚLIA RAQUEL MONTE E RAQUEL CARDOSO.

1. A TIRÓIDE

- **Definição:** A glândula tiroideia segrega hormonas que são muito importantes para várias funções, como por exemplo o crescimento e o desenvolvimento psicomotor.

- **Porque é que os testes da função tiroideia estão frequentemente alterados nas crianças PMM2-CDG (CDG1a)?**

Porque o transportador da hormona tiroideia (denominado TBG: thyroxinbindingglobulin) está glicosilado e os defeitos da glicosilação podem alterar a sua função transportadora.

- **Como se diagnostica?**

Determinando a concentração das hormonas tiroideias no sangue.

- **Há alguma medicação recomendada?**

Em geral, estes doentes não devem ser tratados, já que a hormona “activa” é normal. A hormona que é transportada pela TBG é que não é activa.

2. HORMONA DO CRESCIMENTO

- **Deve ser administrada? E em que altura?**

A hormona do crescimento só deve ser administrada em casos particulares, por decisão de um especialista de endocrinologia, quando exista um atraso no crescimento.

- **Tendo em conta que muitas hormonas são glicosiladas ou transportadas por proteínas glicosiladas, como afecta a puberdade e as suas mudanças hormonais aos doentes CDG?**

Os doentes PMM2-CDG (CDG1a) podem ter um defeito do desenvolvimento das gónadas, ou seja,

dos órgãos sexuais. Com maior frequência em mulheres que em homens, isto leva a uma falta de desenvolvimento dos caracteres sexuais secundários.

- **O que acontece se um doente CDG tem problemas de desenvolvimento, mas tem níveis plasmáticos destas hormonas normais?**

O doente pode desenvolver nanismo (estatura baixa).

- **Tendo em conta que o Comité de Ética só aprova a administração destas hormonas, quando os seus níveis no plasma estão baixos, como actuaria este comité no caso de um doente cuja condição faz com que estes parâmetros estejam baixos?**

O Comité de Ética não dará aprovação já que os testes da hormona de crescimento não estão alterados.

- **Durante a puberdade, há mudanças da atitude e do humor mais frequentemente?**

Segundo a minha experiência, as mudanças de humor e de atitude que apresentam não são diferentes dos doentes na puberdade que não têm CDG.

3. OS NÍVEIS DE AÇÚCARES

- **Os doentes CDG podem ter baixos níveis de açúcar?**

As hipoglicemias são muito frequentes nos MPI-CDG (CDG-Ib). Nos PMM-CDG (CDG-Ia) também podem encontrar-se transitoriamente baixas de açúcar no sangue. A origem é multifactorial e são mais vulneráveis os doentes que apresentam má evolução ponderal.

- **Como se detectam os baixos níveis de açúcar?**

Podem-se manifestar como sonolência ou por perda de consciência. Outro sintoma são as convulsões.

- **Como se trata esta manifestação clínica?**

Primeiro, deve-se avaliar se os níveis de glicose são realmente baixos (utilizando um aparelho de medição adequado). O tratamento consiste na administração oral de glicose (no caso do doente que seja capaz de bebê-lo), ou na administração por via intravenosa (esta deve ser realizada no hospital).

4. HIPERINSULINISMO

- **O Hiperinsulinismo pode afectar o meu filho? Como se detecta?**

No MPI-CDG (CDG-Ib) o hiperinsulinismo pode causar uma descida nos níveis de açúcar no sangue (ler o capítulo sobre os baixos níveis de açúcar). Detecta-se avaliando o nível de insulina no sangue, que é muito mais informativo que o nível de açúcar no sangue.

CAPÍTULO 7.

AS MANIFESTAÇÕES OFTALMOLÓGICAS DOS DEFEITOS CONGÉNITOS DA GLICOSILAÇÃO (CDG).

AUTOR: DAISY RYMEN (ESTUDANTE DE DOUTORADO CUJO TEMA É CDG), CENTRO DE GENÉTICA HUMANA, LABORATÓRIO DO PROFESSOR GERT MATTHIJS DA UNIVERSIDAD CATÓLICA DE LEUVEN, BÉLGICA).

REVISÃO DO CONTEÚDO: PROFESSOR JAAK JAEKEN, MD, PH.D. (CENTER FOR METABOLIC DISEASE, KATHOLIEKE UNIVERSITEIT LEUVEN, BÉLGICA) E BELÉN PÉREZ-DUEÑAS, MD, PH.D. (HOSPITAL SANT JOAN DE DÉU, BARCELONA).

TRADUÇÃO: JÚLIA RAQUEL MONTE E RAQUEL CARDOSO.

1. INTRODUÇÃO

Frequentemente, nos doentes com Defeitos Congénitos da Glicosilação (CDG) encontram-se problemas oftalmológicos. Os achados mais documentados resumem-se na **tabela 1**:

Tabela 1: Achados oftalmológicos nos doentes CDG
Estrabismo
Retinite pigmentosa
Nistagmo
Defeitos de refração

Para poder entender estas alterações oftalmológicas, é importante saber como se processa a visão. **O que se passa quando olhamos um objecto?**

Primeiro movemos os olhos para fixarmos o objecto. Ao fazer isto, os nossos **músculos extra-oculares** têm que trabalhar juntos de uma forma extremamente coordenada. Estes músculos realizam esta difícil tarefa comandados pelo cerebelo (**Figura 20**).

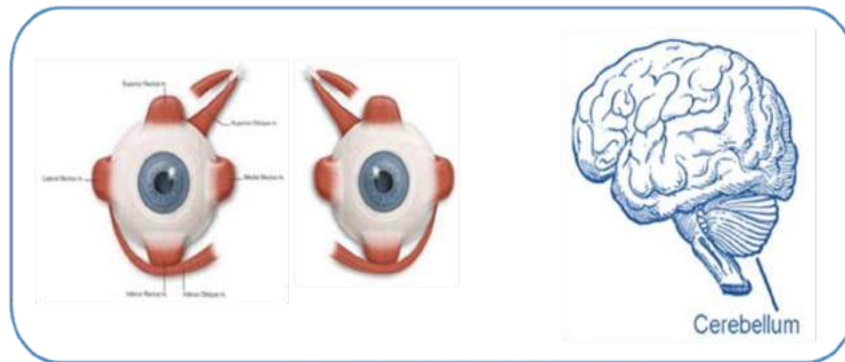


FIGURA 20. Primeiro movemos os olhos para fixarmos o objecto. Ao fazer isto, os nossos músculos extra-oculares têm que trabalhar juntos de uma forma extremamente coordenada.

CRÉDITOS: - <http://www.marineyes.com/anatomy/muscles.html>

- http://www.psywww.com/intropsych/ch02_human_nervous_system/cerebellum.html

Em seguida, o objecto é projectado na retina, uma capa de tecido muito especializado (fotorreceptores) na parte detrás do olho. A mácula, o ponto onde se alcança a melhor visão, está localizado no centro da retina. Quando fixamos um objecto, temos como objectivo projectá-lo na mácula.

A visão só é possível, quando o cérebro é capaz de interpretar a informação enviada pelos dois olhos, dando a sensação de percepção da profundidade. Quando a informação de ambos os olhos não se correlaciona, o cérebro suprimirá a visão de um olho, e a percepção da profundidade perder-se-á (**Figura 21**).

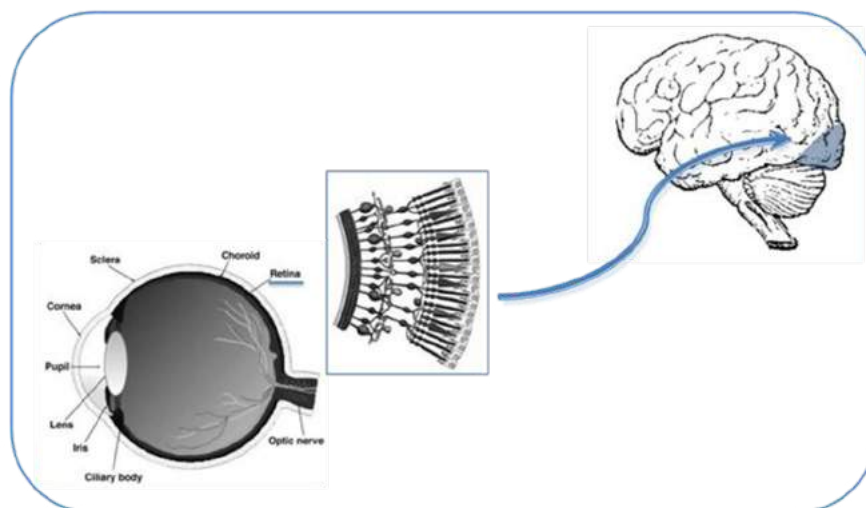


FIGURA 21. A retina, uma capa de tecido muito especializada (fotorreceptores) na parte detrás do olho.

CRÉDITOS Webvision: The Organization of the Retinal and Visual System. Edited by Helga Kolb, Eduardo Fernandez, and Ralph Nelson.

2. ESTRABISMO

Definição: O estrabismo é uma anomalia do alinhamento ocular. Normalmente, ambos os olhos olham na mesma direcção. Este não é o caso da menina/o com estrabismo. O olho pode desviar-se para qualquer direcção (**Tabela 2**). O estrabismo pode estar presente num olho ou em ambos os olhos. Esta condição pode ser intermitente ou constante. O estrabismo antes dos três meses de idade pode ser normal e pode resolver-se espontaneamente.

Há duas hipóteses conhecidas sobre porque é que o estrabismo se manifesta nos doentes CDG:

1. Devido à debilidade muscular generalizada, isto é, o músculo é demasiado débil para ir para a posição correcta.
2. Como consequência da hipoplasia cerebelar, ou seja, o músculo não recebe as ordens adequadas.

Sintomas: Quando o estrabismo é intermitente, o doente pode experimentar diplopia (visão dupla). Quando o estrabismo é constante e ainda não se iniciou o tratamento, o menino/a pode perder a habilidade para a percepção da profundidade. Como o cérebro, suprime as imagens enviadas pelo olho divergente, este olho converte-se funcionalmente em cego (ambliopia).

Tratamento: O estrabismo pode ser corrigido em idades jovens: óculos, oclusão temporária de um dos olhos, determinados fármacos (infiltrações com toxina botulínica) e quando estas medidas falham, pode realizar-se cirurgia (**Figura 22**). Quando já há perda da função (perda da percepção de profundidade ou *ambliopia*), a cirurgia não restabelecerá estas funções. Neste caso, a cirurgia só se realiza por razões estéticas.

TABLE 2: Classificação	
Esotropia	
Exotropia	
Hypertropia	

CRÉDITOS: <http://emedicinehealth.com/script/main/art.asp?articlekey=138809&ref=128558>

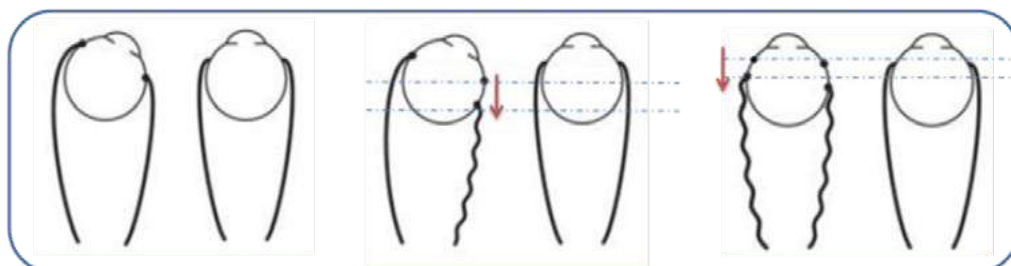


FIGURA 22.

CRÉDITOS: Burton J, KushnerMD. Perspective on strabismus2006. ArchOphthalmol.2006Sep;124(9):1321-6.

3. A RETINITE PIGMENTAR

Definição: A retinite pigmentar consiste na degeneração progressiva da retina com a consecutiva perda da visão. Mais especificamente, define-se por uma perda de fotorreceptores com depósitos de pigmentos na retina. Pode-se assumir, que a retinopatia nos doentes CDG é causada pelo defeito na glicosilação, dentro de determinadas partes da retina. A degeneração começa na periferia da retina, dirigindo-se para o centro da mácula (**Figura 23**). Inicialmente, só a visão periférica está comprometida, fazendo com que o doente veja como se fosse por um túnel. Isto significa que o doente só pode ver as coisas que ocorrem mesmo à frente dele, e não vê as coisas que ocorrem dos lados. É comparável a estar a olhar através de um tubo muito estreito (**Figura 23**). Quando a doença avança, a visão central também pode estar comprometida, conduzindo a uma perda de visão e eventualmente a uma cegueira total.

Sintomas: A primeira manifestação clínica da retinite pigmentar é a falta de visão noturna, relacionada com a destruição de fotorreceptores. Rapidamente ocorre perda de visão periférica progressiva, conduzindo a uma visão em túnel (**Figura 5**). Inicialmente, os doentes e os seus cuidadores não estão conscientes deste problema, porque não há um impacto funcional. É importante recordar que a cegueira noturna e a perda de visão periférica pode levar a ansiedade, porque o doente não está consciente do que lhe ocorre. Finalmente, a doença pode diminuir a visão ou levar à cegueira, mas nem todos os doentes progredem para este estado.

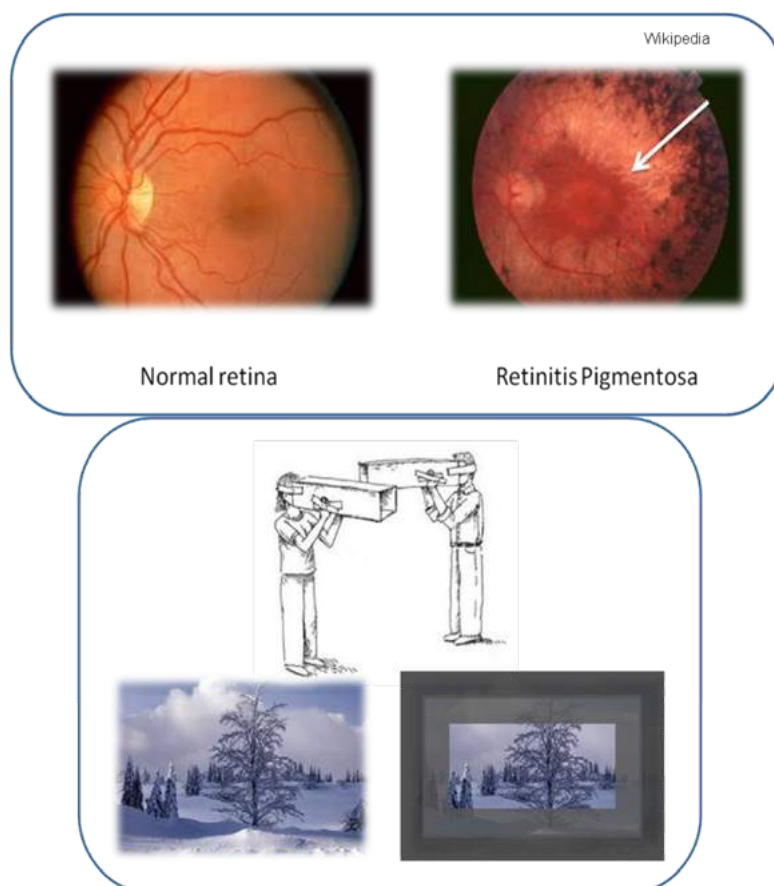


FIGURA 23. A retinite pigmentar consiste na degeneração progressiva da retina com a consequente perda da visão. Mais especificamente, define-se por uma perda de fotorreceptores com depósitos de pigmentos na retina.

CRÉDITOS: <http://foranyeyes.blogspot.com/2011/05/tunnel-vision.html>

A fotofobia (quando a luz perturba os olhos), e as cataratas (quando as lentes do olho ficam com sombras ou nubladas) podem também surgir. Como as cataratas podem levar a uma diminuição da visão, devem ser corrigidas cirurgicamente.

Tratamento: Até à data, não existe tratamento específico.

4. NISTAGMO

Definição: O Nistagmo é uma oscilação rítmica e involuntária de um ou ambos os olhos. Pode ocorrer continuamente ou de forma intermitente. Também pode ser produzido por determinadas "manobras" (uma determinada posição da cabeça, olhar fixamente numa direcção...). Pode-se assumir que nos doentes CDG, o nistagmo se deve a um defeito no cerebelo.

Sintomas: O doente não é capaz de fixar um objecto e pode apresentar visão turva. Por isso, para minimizar o nistagmo, posiciona a cabeça de uma forma estranha.

Tratamento: A cirurgia pode mudar a posição dos músculos extra-oculares e a posição do olhar, fazendo com que o nistagmo diminua ou desapareça. No entanto, o nistagmo mantém-se ao olhar lateralmente.

5. DEFEITOS DE REFRACÇÃO

Definição: Um erro de refração está presente quando um objecto não é projectado de forma precisa na retina. Os doentes com miopia não são capazes de ver as coisas que se encontram longe, de forma definida. Nesta situação o olho é muito largo e, como consequência, o ponto de focagem situa-se à frente da retina (**Figura 24**).

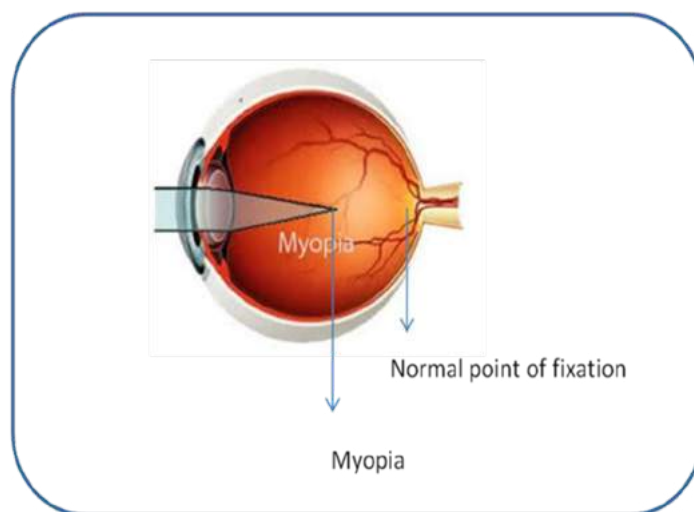


FIGURA 24. Um erro de refração está presente quando um objecto não é projectado de forma definida na retina.

CRÉDITOS: <http://foranyeyes.blogspot.com/2011/05/tunnel-vision.html>

Em doentes CDG, a miopia é o erro de refração mais comum. Pensa-se, que talvez seja devida a uma redução da glicosilação, em que a parede do olho seja menos firme ou sólida, levando a um alongamento do olho. Esta hipótese ainda não está provada.

Tratamento: Óculos.

6. CONCLUSÃO

A alta prevalência de alterações oftalmológicas nos CDG torna muito importante a avaliação oftalmológica. Recomenda-se uma avaliação anual.

CAPÍTULO 8.

PROBLEMAS ORTOPÉDICOS DA CDG TIPO I

AUTOR: LUIS TERRICABRAS CAROL, MD, PH.D. (MÉDICO ESPECIALISTA DE ORTOPEDIA. DIRECTOR DO GRUPO DE ORTOPEDIA INFANTIL DR. TERRICABRAS DO CENTRO MÉDICO TEKNON. MÉDICO-ADJUNTO CONSULTOR DO HOSPITAL UNIVERSITARIO SANT JOAN DE DÉU DE BARCELONA).

A criança não é um adulto em pequeno, não temos a mesma morfologia quando nascemos e na vida adulta. Por este motivo, desde a gestação o corpo vai-se modificando até chegar à vida adulta. O sistema músculo-esquelético também se modifica no decorrer dos anos, até à vida adulta. O recém-nascido tem uma proporção entre as extremidades e a cabeça diferente da da idade adulta. A forma e a consistência dos ossos também é diferente, inclusive a marcha não é considerada como uma marcha “adulta” até aos 3 anos de idade. Assim tudo o que interfira com o desenvolvimento normal do aparelho locomotor, ocasionará um crescimento distinto dos ossos, articulações e inclusive dos músculos (incluídos os tendões, fâscias aponevróticas, etc). Por exemplo, se o fémur não tiver carga suficiente (não andar) e a musculatura pélvis-trocanter for insuficiente, isto vai originar uma coxa valga e um desenvolvimento insuficiente do acetábulo, favorecendo a subluxação e luxação da articulação coxo-femural, etc.

Se o esqueleto humano não trabalha o suficiente por falta da posição bipedal (apoio nos dois pés/pernas) e da deambulação (pôr-se de pé e andar), levará à **Osteopenia**, que é uma condição precursora da osteoporose. A Osteopenia é uma diminuição da densidade mineral óssea, regulada por múltiplos factores: endócrinos, renais, alimentares e mecânicos (os astronautas no espaço podem ter osteopenia por falta da gravidade, se não fazem exercícios específicos. Um osso quando é imobilizado por uma fractura, se não tiver carga, desenvolve uma osteopenia). Do ponto de vista ortopédico, para evitar o mais possível a osteopenia e secundariamente a osteoporose, é muito importante a carga e a deambulação, para que o sistema músculo-esquelético trabalhe o máximo possível e este osso se mineralize ao máximo.

A coluna vertebral no plano frontal é recta, se se inclina lateralmente sem rotação denomina-se **atitude escoliótica**, para isso é necessário que não exista uma rotação dos corpos vertebrais. Uma atitude escoliótica ocorre quando há uma assimetria de ambas as extremidades inferiores (por exemplo ter uma perna mais curta que a outra) ou se na posição sentada há uma obliquidade pélvica (as duas nádegas não estão completamente simétricas e a pelve de um lado se levanta mais que a do outro lado). Se a musculatura paravertebral não se contrai de forma simétrica também pode levar à atitude escoliótica. Para corrigir a atitude escoliótica pode ser útil a colocação de calçado compensatório, assentos moldados, cadeiras de rodas com apoios laterais, etc.

A **escoliose** é um desvio da coluna vertebral, mas associada a rotação dos corpos vertebrais. É portanto uma deformidade, que nalguns casos é evolutiva. O calçado compensatório e os assentos moldados são menos úteis e só servem nalgumas situações para compensar o centro de gravidade. Em alguns casos pode ser útil usar coletes, e em situações extremas, quando a deformidade é muito importante, é necessário cirurgia (fusão da coluna vertebral para compensar a coluna e evitar o aumento progressivo da deformidade).

Se observarmos a coluna vertebral de perfil na região dorsal, existe uma curvatura para a frente denominada **Cifose**, esta curvatura pode ser superior ao normal ocasionando importantes problemas respiratórios, dores musculares nesta zona e inclusive problemas de alimentação. Na região lombar existe uma curvatura em sentido inverso denominada **Lordose**, se está aumentada denomina-se **hiperlordose**, ocasionando principalmente dor intensa e dificultando a correcta posição da pelve na posição vertical.

A acumulação de glicosaminoglicanos subdegradados no tecido conjuntivo produz um grande número de problemas músculo-esqueléticos. O desenvolvimento dos ossos e das articulações não é fisiológico.

A disostose múltipla é um grupo de anomalias esqueléticas generalizadas. Os achados radiológicos da disostose múltipla são os seguintes:

- calote craniana espessada, frequentemente com craniossinostose
- sela turca em forma de J
- separação anormal dos dentes e displasia odontóide
- hipoplasia anterior das vértebras lombares com cifose
- vértebras ovóides e em forma de pico
- clavículas curtas e grossas
- costelas em forma de remo, extremo vertebral estreito e extremo esternal largo
- inclinação das epífises radial e cubital
- ossos longos com diáfises alargadas e metáfises irregulares
- pélvis displásica com hipoplasia acetabular e asas ilíacas pequenas em forma de sino

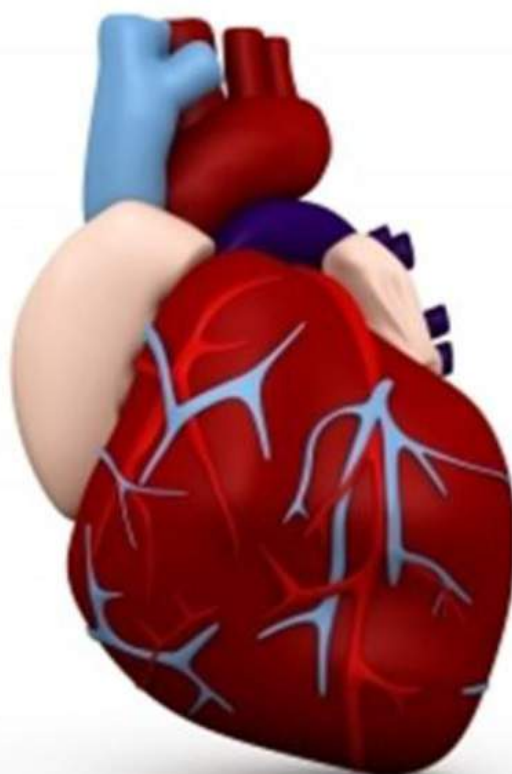
Normalmente, o movimento das articulações, especialmente dos joelhos, anca e cotovelos, está restringido nos primeiros anos de vida, fazendo com que os doentes adoptem uma postura em flexão dos joelhos e das ancas e colocação dos pés em posição equina ou por vezes em talo (o pé está dobrado para a frente a para cima, tocando a parte inferior e anterior da perna). Também desenvolvem contracturas em flexão da mão. A diminuição da mobilidade articular deve-se não só a alterações esqueléticas, mas também à contractura e fibrose dos tendões, ligamentos e tecidos moles. Por este motivo, nalguns casos é necessário o alongamento das partes moles (tendões e aponevroses) e noutros a correcção cirúrgica das articulações, se não foi possível a correcção com reabilitação e com ortóteses.

Se o pé não está equilibrado quer do ponto de vista ósseo quer do músculo-tendinoso, ocorre um incorrecto apoio plantar, com aparecimento de deformidades como um equinismo, equino-varo (o pé está em permanente flexão, de pontas, e desvio para dentro), pé cavo ou cavo-varo (deformidade para dentro) ou outras deformidades mais complexas.

Na criança quando surgem estas deformidades é útil usar ortóteses (splints tipo DAFO, etc.). Se a deformidade agrava dificultando a posição vertical ou o uso de calçado, pode ser necessário recorrer à cirurgia.

CAPÍTULO 9. A CARDIOPATIA NO CDG

AUTOR: MARIO SANZCUESTA, MD (SERVIÇO DE PEDIATRIA, PARC SANITARI SANT JOAN DE DÉU, SANT BOI DE LLOBREGAT).



CRÉDITOS: http://www.freedigitalphotos.net/images/view_photog.php?photogid=2888

1. INTRODUÇÃO

O coração, e em concreto o músculo cardíaco (daí o nome cardiomiopatia), pode estar afectado em alguns doentes com CDG. O atingimento de um órgão vital, condiciona a qualidade de vida do doente, assim como a sua esperança de vida. Pode manifestar-se nos dois primeiros anos de vida, sendo mais frequente o aparecimento nos primeiros meses de vida.

2. TIPOS DE CARDIOMIOPATIA

Existem duas formas básicas, a dilatada e a hipertrófica. Cada uma delas atinge predominantemente um dos dois momentos do ciclo cardíaco, a contracção e o relaxamento. Na forma hipertrófica o músculo cardíaco aumenta a espessura, provocando uma contracção vigorosa, mas afecta a sua capacidade de relaxamento. Na cardiomiopatia dilatada ocorre uma dilatação do coração, que progressivamente enfraquece, deteriorando a sua capacidade de contracção.

Não se encontrou qualquer associação entre o tipo de distúrbio de glicosilação e a cardiomiopatia (dilatada ou hipertrófica). Por isso, não se pode prever que um doente com um determinado distúrbio da glicosilação vá ter atingimento cardíaco, e de que tipo.

3. MANIFESTAÇÕES NO DOENTE

Em ambos os casos ocorre deterioração progressiva da função cardíaca, que provoca manifestações como aumento ponderal insuficiente, fadiga com a alimentação, palidez, baixo tónus e debilidade muscular, dificuldade respiratória ou irritabilidade.

4. TRATAMENTO

Nenhum dos dois tipos tem tratamento curativo. Vários medicamentos podem ser utilizados para reduzir os sintomas, no entanto não evitam a evolução da doença. Em situações particulares, como em alguns tipos de arritmias (funcionamento eléctrico incorrecto do coração) pode estar indicada a colocação de um pacemaker, um pequeno aparelho que se coloca por baixo da pele e no peito do doente.

5. DERRAME PLEURAL NO CDG

Uma das consequências da deterioração da função cardíaca, principalmente na cardiomiopatia dilatada, é a congestão venosa, que consiste na retenção de sangue nos pulmões e nas veias do resto do corpo, sendo a responsável por algumas das manifestações acima descritas. Em determinadas situações, esta retenção leva a que haja saída do conteúdo dos vasos sanguíneos (água e sais) para fora dos vasos, alojando-se noutras cavidades, como nos pulmões (derrame pleural) ou no coração (derrame pericárdico). O aparecimento de derrame pleural pode dever-se a outras causas não relacionadas com o coração, e que devem ser descartadas antes de iniciar o tratamento mais adequado. O derrame pericárdico de causa cardíaca trata-se com fármacos que favorecem a eliminação de água e de sais (diuréticos) e outros que melhoram (inotrópicos) ou favorecem (vasodilatadores) a função do coração.

CAPÍTULO 10.

GINECOLOGIA

AUTOR: MERCEDES PINEDA, MD, PH.D. (DEPARTAMENTO DE NEUROPEDIATRIA DO HOSPITAL SANT JOAN DE DÉU, BARCELONA, ESPANHA).

1. Em que momento uma menina deve iniciar a medicação para ter a menstruação? É possível que uma rapariga com CDG tenha a menstruação de forma natural?

Uma rapariga CDG pode ter a menstruação de forma natural. O ginecologista deve decidir o tratamento a realizar, após efectuar um estudo analítico endocrinológico completo e uma ecografia abdominal.

2. Se os ovários não estão desenvolvidos, é possível menstruar esporadicamente?

Sim, podem menstruar esporadicamente, mas não é necessário fazer nada em especial.

3. O que se deve fazer quando se inicia a menstruação?

O mesmo que em uma rapariga normal. Se os períodos são muito abundantes, deve-se consultar um ginecologista.

Deve-se ter em conta que, por vezes, as menstruações podem ser dolorosas, e as doentes podem não saber expressá-lo. Tal como as raparigas da população geral, podem necessitar de analgésicos.

4. Porque é que os adultos têm infecções das vias urinárias repetidas, com febre alta?

Se os adultos CDG são incontinentes, as infecções urinárias são frequentes, em doentes com encefalopatias severas.

CAPÍTULO 11. HEMATOLOGIA

AUTOR: DONNA KRASNEWICH MD, PH.D. (DIRECTORA DO PROGRAMA NO INSTITUTO NACIONAL DE CIÊNCIAS MÉDICAS GERAIS, EUA).

TRADUÇÃO: JÚLIA RAQUEL MONTE E RAQUEL CARDOSO.

REVISÃO DO CONTEÚDO: BELÉN PÉREZ-DUEÑAS, MD, PH.D. (HOSPITAL SANT JOAN DE DÉU, BARCELONA).

1. Que parâmetros devem ser analisados por um hematologista? Com que frequência devem ser realizados?

Nas crianças e adultos CDG podem existir diferenças no nível das proteínas sanguíneas, ou nos factores que ajudam na coagulação do sangue, ajudando o sangue a desfazer esses coágulos.

Os factores de coagulação são numerosos, e são responsáveis pela coagulação do sangue. Nos CDG, esses factores estão diminuídos, e podem contribuir para uma deficiente coagulação do sangue. Geralmente, isto não constitui um problema para a vida diária, mas se as crianças e adultos CDG têm que ser submetidos a uma cirurgia, ou sofreram um traumatismo, conhecer o estado dos seus factores de coagulação é importante para a equipa médica. Assim, é importante que o hematologista conheça o nível basal de pelo menos um dos factores de coagulação. Geralmente, a determinação dos níveis de Factor IX está disponível na maioria dos laboratórios, e espera-se que seja baixa nos pacientes CDG. Uma vez que estejam documentados os níveis de Factor IX, nada tem de ser feito, excepto em caso de cirurgia. Neste caso, o cirurgião deve ter em conta, durante a abordagem pré-operatória, os baixos níveis deste factor, e em caso de hemorragia deveria ser utilizado plasma fresco congelado. Os níveis dos factores de coagulação podem ser avaliados bianualmente, mas regra geral não se espera que se alterem com a idade.

Há três factores sanguíneos (a proteína C, a proteína S e a antitrombina III), implicados na destruição dos factores de coagulação. Nos doentes CDG, os níveis destas três proteínas também podem estar diminuídos, o que significa que o sangue pode coagular em momentos errados ou em sítios não adequados, bloqueando a fluidez do sangue. Apesar de não ser frequente, os cuidadores de pessoas com CDG devem conhecer os sinais e sintomas de uma trombose venosa profunda (TVP), que é considerada uma emergência médica. Os sinais de uma trombose venosa profunda incluem inchaço, principalmente das pernas, dor ou aumento da sensibilidade e calor ao toque. É importante que um hematologista determine os níveis sanguíneos de proteína C, proteína S e antitrombina III, no momento do diagnóstico de CDG. Estes valores não variam muito durante os anos, e podem ser avaliados a cada dois anos.

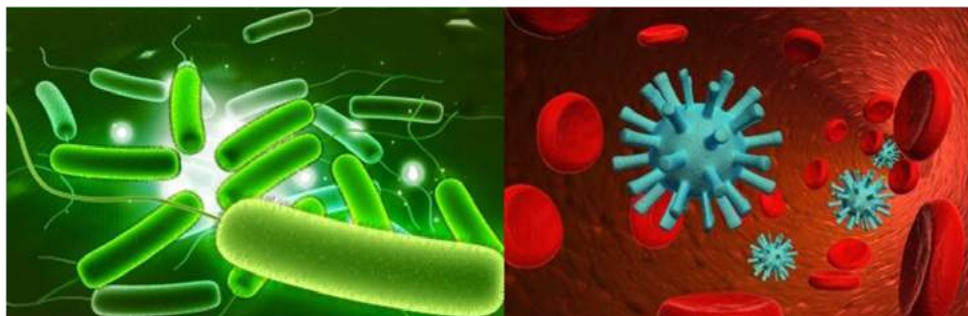
A maioria dos doentes CDG não tem problemas com os níveis de glóbulos rubros no sangue (as células que transportam o oxigénio), de glóbulos brancos (as células que lutam contra as infecções) ou de plaquetas (as células que ajudam na coagulação). Estes parâmetros devem ser monitorizados como numa pessoa não afectada por uma CDG, anualmente, ou com maior frequência em caso de necessidade.

CAPÍTULO 12. IMUNOLOGIA

AUTOR: DONNA KRASNEWICH MD, PH.D. (DIRECTORA DO PROGRAMA NO INSTITUTO NACIONAL DE CIÊNCIAS MÉDICAS GERAIS, EUA).

TRADUÇÃO: JÚLIA RAQUEL MONTE E RAQUEL CARDOSO.

REVISÃO DO CONTEÚDO: BELÉN PÉREZ-DUEÑAS, MD, PH.D. (HOSPITAL SANT JOAN DE DÉU, BARCELONA).



CRÉDITOS: - http://www.freedigitalphotos.net/images/view_photog.php?photogid=721
- http://www.freedigitalphotos.net/images/view_photog.php?photogid=2888

1. Porque é que as crianças CDG têm maior susceptibilidade para ter infecções? O que devemos fazer?

As crianças com CDG-la normalmente não são mais propensas a ter infecções, do que a população infantil. Sem dúvida, algumas crianças CDG adoecem com maior frequência. O recurso a um pediatra, devia ser mais precoce numa criança CDG, do que em qualquer criança saudável, já que se trata de um doente crónico, com múltiplos problemas de saúde. O objectivo é obtermos uma avaliação médica e um tratamento mais precoce e eficaz. Isto é especialmente importante em situações que cursem com febre e desidratação, tais como a diarreia ou os vómitos. Os doentes CDG devem estar bem hidratados, e a febre deve ser tratada agressivamente.

CAPÍTULO 13.

ASPECTOS GERAIS DO CDG

AUTOR: PROFESSOR JAAK JAEKEN, MD, PH.D. (CENTRO PARA DOENÇAS METABÓLICAS, KATHOLIEKE UNIVERSITEIT LEUVEN, BÉLGICA) E BELÉN PÉREZ DUEÑAS, MD, PH.D. (DEPARTAMENTO DE NEUROLOGIA DO HOSPITAL SANT JOAN DE DÉU, BARCELONA, ESPANHA).

REVISÃO DO CONTEÚDO: BELÉN PÉREZ DUEÑAS, MD, PH.D. (DEPARTAMENTO DE NEUROLOGIA DO HOSPITAL SANT JOAN DE DÉU, BARCELONA, ESPANHA).

TRADUÇÃO: JÚLIA RAQUEL MONTE E RAQUEL CARDOSO.



CRÉDITOS: http://www.freedigitalphotos.net/images/view_photog.php?photogid=2880

PARTE I.

Professor Jaak Jaeken, MD, Ph.D.

1. Deve-se evitar a exposição solar?

Em geral os doentes CDG não são mais sensíveis ao sol que as outras pessoas.

2. Relativamente aos cuidados básicos relacionados com diarreia, febre ou níveis de açúcares: o que fazer quando isto ocorre, e como transmitir aos médicos que isto pode ser crítico para o doente CDG?

O seu médico tem que decidir se se trata de uma situação séria e se necessita de hospitalização. Isto não se aplica só aos CDG, mas também às restantes doenças metabólicas. Assim, deve tentar encontrar um médico com experiência em doenças metabólicas.

3. Porque é que a febre e a diarreia são tão perigosas para doentes CDG?

Podem ser perigosas para doentes que estejam em más condições, e que tenham poucas reservas de água, pouca massa muscular e/ou gordura.

4. Porque é que os doentes CDG suam tanto?

De acordo com a minha experiência, o suor excessivo não é uma característica comum dos doentes CDG (conhecidos).

PARTE II.

Belén Pérez Dueñas, MD, Ph.D.

1. Em que momento posso descartar os sintomas CDG que ainda não tenham aparecido no meu filho/a?

Em geral, sabe-se que a maioria dos sintomas aparece nas primeiras etapas do desenvolvimento, isto é, no primeiro ano de vida. No caso da doença do fígado, por exemplo, o tamanho do fígado está aumentado e as enzimas hepáticas elevam-se durante o primeiro ano de vida, e estas manifestações tendem a diminuir ou a desaparecer a partir dos primeiros anos. A ataxia cerebelosa também se manifesta de forma precoce, portanto, se uma criança CDG consegue andar numa idade adequada, é muito pouco provável que apresente sintomas graves de ataxia em etapas posteriores. Sem dúvida, existem outros problemas que aparecem mais tardiamente, como a retinopatia e a neuropatia. A única forma de detectar-se o seu aparecimento é a avaliação periódica por um especialista em medicina. Regra geral, podemos dizer que não é possível prever o aparecimento de sintomas em doentes CDG, e portanto devem ser avaliados periodicamente, inclusive na idade adulta.

2. Há algum estudo sério sobre a evolução da doença?

As formas mais graves da doença manifestam-se mais precocemente, inclusive antes do nascimento. Nestes fenótipos, o tempo médio de vida está diminuído, dado que existe um risco elevado de morte precoce, que alcança até 25% dos recém-nascidos, segundo os estudos mais amplos que já foram publicados. Por outro lado, os doentes com formas de apresentação tardia, e sobretudo as crianças com manifestações exclusivamente neurológicas, têm melhor qualidade de vida e menor risco de complicações letais. Ainda assim, sabe-se que existem complicações médicas severas, que podem encurtar a vida dos doentes, e que se podem manifestar numa idade indeterminada, tais como as manifestações cardíacas, as infecções graves, ou os tromboembolismos.

3. Porque é que o CDG é uma doença multissistémica?

A maioria dos defeitos CDG tem um atingimento multissistémico. Este conceito significa que existem vários órgãos e sistemas afectados pela doença. A razão para esta grande diversidade de sintomas, é facto de o processo de glicosilação ser fundamental para o funcionamento de muitas proteínas do organismo, entre as quais se incluem enzimas, factores da coagulação, proteínas estruturais, de transporte, etc.

CAPÍTULO 14. CDG E A URGÊNCIA HOSPITALAR

AUTOR: DONNA KRASNEWICH MD, PH.D. (DIRECTORA DE PROGRAMA NO INSTITUTO NACIONAL DE CIÊNCIAS MÉDICAS GERAIS, EUA).
REVISÃO DO CONTEÚDO: BELÉN PÉREZ-DUEÑAS, MD, PH.D. (HOSPITAL SANT JOAN DE DÉU, BARCELONA, ESPANHA).
TRADUÇÃO: JÚLIA RAQUEL MONTE E RAQUEL CARDOSO



CRÉDITOS: http://www.freedigitalphotos.net/images/view_photog.php?photogid=1750

1. QUE EXAMES MÉDICOS DEVEM SER REALIZADOS O MAIS PRECOCEMENTE POSSÍVEL, EM CASO DE EMERGÊNCIA MÉDICA?

Quando um doente CDG parece ter adoecido, deve ser tratado utilizando em protocolo pediátrico cuidadosamente estandardizado. Quando um doente CDG é hospitalizado, deve-se prestar especial atenção às enzimas hepáticas (podem estar aumentadas devido à própria CDG), aos factores de coagulação e proteína C, proteína S e antitrombina III (podem estar diminuídos), à glicose (pode estar baixa), e à albumina (pode estar diminuída). Podem ocorrer Derrames pericárdicos (líquido em volta do coração), mas geralmente não causam problemas clínicos. Os sinais de edema (inchaço) podem indicar que existe líquido que se está a “escapar” dos vasos sanguíneos e baixos níveis de albumina. As crianças e/ou adultos também podem sofrer risco de ataques ou episódios “tipo AVC”, isto é, acidentes vasculares cerebrais. Estes podem ser causados pela febre ou infecções. Assim, sob vigilância médica, deve-se controlar a temperatura com antipiréticos, tendo como objectivo a diminuição do risco de convulsões. Os episódios “tipo AVC” são comuns nos doentes CDG, e podem manifestar-se porque a criança e/ou adulto não pode mexer um braço ou uma perna. Normalmente, estes episódios “tipo AVC” começam a melhorar ao fim de alguns dias a uma semana, com uma recuperação gradual e completa. O seu tratamento requer hidratação com fluidos por via intravenosa, até ao doente ser capaz de ingerir líquidos, evitando a desidratação.

Outros cuidados médicos relacionados com as CDG, incluem problemas de desenvolvimento e má evolução do peso e altura. Estes problemas crónicos devem ser seguidos na Consulta Externa.

2. QUE MEDICAMENTOS DEVEM SER EVITADOS?

Os medicamentos cuja “destruição” ocorre no fígado devem ser utilizados apenas quando necessário. Por exemplo, o acetaminofeno não deve ser utilizado, se existir outra alternativa disponível, e que possa ajudar.

3. QUE PARÂMETROS IMUNOLÓGICOS PODERÃO ESTAR ALTERADOS NOS DOENTES CDG?

A maioria dos doentes CDG tem um sistema imune forte, mas alguns têm mais problemas para lutar contra as infecções. Um estudo imunológico basal não é necessário em todas as crianças com CDG. Em crianças e/ou adultos com infecções de repetição, deve-se recorrer a um imunologista, para obter uma avaliação mais específica. As crianças devem efectuar a sua vacinação, excepto quando o pediatra considera que não devem ser vacinados. Não há parâmetros imunológicos que requerem avaliação anual, salvo se a criança aparenta estar mais doente que as outras crianças.

CAPÍTULO 15. O DIA A DIA

AUTOR: MERELL LIDDLE, AUSTRALIA, REPRESENTANTE DE PACIENTES CDG E MÃE.

A IMPORTANCIA DA COMUNICAÇÃO

A nossa filha Morgan tem 18 anos de idade, o que significa que desde sempre os nossos esforços estivera centrados em ajudar a Morgan a desenvolver uma melhor comunicação. Como qualquer criança pequena, ela era activa e observadora, contudo não falava. Nesse momento ainda não tinha o diagnóstico de CDG 1ª mas percebemos que havia um cérebro subdesenvolvido e apresentava disartria (dificuldade em articular as palavras), além de ataxia grave. Os estudos de investigação indicam que o cerebelo está responsável muito mais do que se pensava na planificação e coordenação motora e que está implicado em uma variabilidade de funções do pensamento linguístico. Assim que desde muito cedo éramos conscientes de que a comunicação podia ser problemática para ela e também que a aprendizagem do processo de leitura e escrita poderia ser um desafio para uma criança com dificuldades em falar. Para além de ter de trabalhar ao nível motor, pensamos em trabalhar as suas habilidades de comunicação e que consideramos que provavelmente era um factor importante para uma vida feliz e interessante.

Todos queremos que os nossos filhos possam desenvolver a fala de forma natural, e isso é algo que sempre temos trabalhado, mas também queríamos dar a Morgan as ferramentas para poder comunicar de forma autónoma. Desde que a Morgan era muito jovem começamos a utilizar a Comunicação Aumentativa e Alternativa (CAA), ela cresceu usando os dois: a Fala e outros meios de comunicação aumentativos e alternativos. Eu recomendo aos pais a ler este artigo sobre comunicação.

Um modelo de independência de comunicação para pessoas com graves incapacidades de comunicação.

[http:// www.speechpathology.com/article_detail.asp?article_id=215](http://www.speechpathology.com/article_detail.asp?article_id=215)

Custou-nos algum tempo a entender a verdadeira importância da comunicação em uma criança pequena, porque muitas vezes se pensa que podemos resolver as dificuldades das nossas crianças porque entendemos o que eles querem e pensamos que a Comunicação Aumentativa e Alternativa não é necessária e que também exige um grande esforço.

Também sei que em muitas ocasiões senti secretamente prazer em mostrar a boa mãe que era por ser capaz de entender a minha filha! Este artigo mostra como as pessoas com necessidades comunicativas, dependentes de outras pessoas para interpretar as suas mensagens e mostra como as pessoas com perturbações de comunicação podem participar mais plenamente e de forma autónoma uma vez que os seus interlocutores modifiquem as suas estratégias de comunicação e suas expectativas. Começamos a trabalhar ao nível da CAA COM A Morgan há muito tempo, o que nessa altura os serviços de CAA eram limitados e nós é que apoiamos e implementamos os seus próprios sistemas de CAA. Hoje em dia os sistemas de CAA são muito acessíveis e muitos terapeutas sabem como usa-los.

Intervenção precoce para crianças com necessidades comunicativas:

<http://aackids.psu.edu/index.php/page/show/id/1>

CAA proporciona mais do que simplesmente ensinar imagens às crianças (por exemplo, cão, colher) e fazer perguntas (por exemplo, bolinhos e bebidas), também permite proporcionar modelos e a possibilidade de comentar, perguntar fazer observações e declarações e inclusive cantar. Queríamos ir mais além. Queríamos que a Morgan para além de responder a perguntas também, iniciasse uma conversa. É um trabalho muito difícil integrar as estratégias de CAA na vida quotidiana, mas uma vez que a Morgan começou a utilizar o sistema e ao poder decidir mais coisas, se converteu em diversão. Pudemos ver como sua personagem emergiu e a redução do seu nível de frustração e como ela era capaz de comunicar de uma forma eficaz.

Aprendizagem de literacia em crianças com incapacidades:

<http://aacliteracy.psu.edu/>

Como sabias que a Morgan ia ter dificuldades com o caminhar e o falar pensamos que seria muito importante que soubesse ler. Assim desde uma idade muito precoce começamos a utilizar textos com símbolos no seu dispositivo CAA para lhe ensinarmos que as fotos também tinham palavras e que se podiam combinar para se formar frases. Também fazíamos actividades de consciência fonológica, por exemplo palavras que rimam. Morgan aprendeu a ler com seis anos, com os seus colegas da escola. Aos oito anos de idade, usava um sistema de símbolos e palavras, pelo que logo passou a utilizar um dispositivo de texto-fala.

Na fase adulta, Morgan confia muito nos sistemas de comunicação. Mas durante os seus primeiros anos de escolaridade não tinha necessidade de utilizar tanto o seu sistema, em geral, o seu professor e as outras crianças, percebiam o seu discurso e as exigências comunicativas não era tão complexas. Durante os seus últimos anos de secundário e agora na educação pós secundário e num momento da vida mais independente terá que confiar mais no uso do dispositivo CAA. Morgan utiliza um Lightwriter SL40, um dispositivo de texto-voz com predição de texto. Recentemente, ela apresentou um artigo sobre a Comunicação e a dança na Conferência para a Sociedade Internacional de Comunicação Aumentativa e Alternativa em Barcelona.

<http://www.isaac-online-org/en/home.shtml>

O site Web do ISAAC ajudará a encontrar um contacto local do seu pai para obter mais informação sobre CAA.

CAPÍTULO 16.

A TERAPIA OCUPACIONAL AJUDA AS CRIANÇAS COM CDG A SEREM INDEPENDENTES

AUTOR: BEATRIZ SANZ, TERAPEUTA OCUPACIONAL, PROFESSORA NA UNIVERSIDADE DE REY JUAN CARLOS. ALCORCÓN. MADRID. SPAIN).
TRADUÇÃO: MARTA CORREIA.

A Terapia Ocupacional é uma área da saúde que avalia a capacidades/habilidade da pessoa desempenhar as atividades de vida diárias (AVD's) e intervém quando essa capacidade está em causa, sendo esta ser motivada por fatores de ordem física, cognitiva, emocional ou situação de risco social.

O Terapeuta ocupacional pediátrico é um profissional habilitado e especializado para facilitar e tornar possível que as crianças possam participar nas ocupações específicas da infância – brincar, atividades de lazer, auto-cuidados (alimentação, vestir/despir, higiene pessoal, ...) e nas atividades escolares – fundamentais para o seu bem-estar emocional.

O que pode fazer o terapeuta ocupacional pela criança com CDG?

- 1) Utilizará jogos ou atividades de vida diária para melhorar as capacidades manipulativas da criança, tornando possível, por exemplo, que se vista sozinho;
- 2) Ajudará as crianças que têm aversão por certas texturas e sabores a provar novas comidas, melhorando a sua tolerância a diferentes alimentos;
- 3) Levará a cabo atividades que ajudem a aumentar a força nas mãos e aconselhará sobre as adaptações necessárias para que a criança possa agarrar um lápis ou uma colher;
- 4) Desenhará uma cadeira e uma mesa adaptada para que a criança sem controle de tronco e cabeça possa manter a postura e completar uma atividade de forma mais eficaz;
- 5) Mostrará aos pais como brincar com os seus filhos, de forma a promoverem o uso coordenado dos olhos e mãos e o controle de cabeça;
- 6) Identificará os brinquedos apropriados para crianças com baixa visão ou com dificuldades motoras;
- 7) Recomendará os pais a forma mais adequada para manusear a criança com alterações do tônus e da postura para que os possam vestir, alimentar e brincar;

- 8)** Aconselhará os pais acerca das adaptações necessárias na habitação (eliminação de barreiras arquitetónicas, colocação de rampas, etc...) para promover a independência das crianças neste contexto;
- 9)** Facilitará o movimento coordenado dos olhos quando existe estrabismo ou qualquer outro transtorno da coordenação óculo-motora que interfira com a visão funcional da criança;
- 10)** Colaborará com os restantes profissionais que acompanham a criança para encontrarem estratégias conjuntas com o objetivo de melhorar a sua participação em todas as atividades de vida diária.

Diferentes adaptações criadas pelo terapeuta ocupacional para a criança com dificuldades ao nível da destreza manual consiga comer, pintar e encaixar peças de um jogo, utilizando a preensão global.

Os terapeutas ocupacionais trabalham com crianças, pais e professores com o objetivo de encontrarem soluções para todas as dificuldades que possam estar a interferir com o desenvolvimento da criança com CDG e que dificultem a sua participação e, conseqüentemente, a sua auto-estima.

CAPÍTULO 17.

A FISIOTERAPIA EM CRIANÇAS COM CDG

AUTOR: PAULA DAVILA MARTINEZ (FISIOTERAPEUTA ESPECIALIZADA NO CONCEITO BOBATH (C.P.E.E. PRINCESA SOFIA, MADRID).
TRADUÇÃO: MARTA CORREIA.

A Fisioterapia tem um papel importante na intervenção de crianças com CGD, sobretudo facilitando a modulação do tônus postural (hipotonia), melhorando a coordenação e o equilíbrio nos distintos padrões de movimento funcional e, definitivamente, atenuar o atraso do desenvolvimento sensoriomotor. Deste modo, o objectivo é preparar/facilitar à criança a aprendizagem e organização da postura e do movimento para realizar actividades funcionais que sejam significativas para o seu desenvolvimento.

Contudo, a Fisioterapia engloba muitos outros aspectos para além dos problemas sensoriomotores. O principal objectivo do Fisioterapeuta é melhorar a autonomia, as capacidades funcionais da criança e o seu desenvolvimento nas diversas etapas da sua vida, procurando que seja o mais independente possível e proporcionando a sua participação em todos os contextos em que se insere (escola, jogos com amigos, vida familiar).

O trabalho do fisioterapeuta não se limita às sessões de fisioterapia, também inclui:

- Orientações.

Ensinamos aos pais e aos restantes familiares estratégias de facilitação da postura e do movimento com qualidade através do seu manuseio. Explicamos qual a forma mais correcta do seu filho se sentar, caminhar, como se levantar, como subir escadas, como utilizar um triciclo, como estar de pé, etc., procurando sempre situações funcionais. O correcto manuseio ao longo do dia é determinante para motivar a criança a aprender padrões posturais e de movimento adequados. Não nos deveremos esquecer que para aprender é necessário praticar e repetir com variabilidade, em diferentes contextos.

- Planos de actividades para casa.

Propomos e ensinamos actividades concretas, fáceis de realizar e com objectivos claros e significativos para todos, que reforcem os ganhos conseguidos nas sessões de fisioterapia.

- Recomendação de programas lúdicos.

Aconselhamos acerca do tipo de actividade de lazer que favorecerá e ajudará a melhorar as suas capacidades funcionais. Por exemplo, desporto adaptados, piscina, etc.

- Seleção e recomendação de tecnologias/produtos de apoio.

As tecnologias/produtos de apoio são todos os equipamentos ou sistemas de produtos, adquiridos comercialmente ou adaptados de forma personalizada, cuja função consiste em aumentar ou melhorar as capacidades funcionais dos indivíduos com algum tipo de deficiência/incapacidade. Por exemplo, sistemas de mobilidade (cadeiras de rodas, andarilhos, triciclos adaptados, etc.); sistemas de posicionamento (planos inclinados, standing-frames, cadeiras adaptadas para o contexto escolar, etc.); ortóteses dinâmicas de tornozelo e pé, outros meios de contenção, etc.

Relativamente a tudo o que foi referido anteriormente, é importante ter em consideração as características específicas de cada criança (tipo de problema que apresenta, idade, grau de comprometimento motor, nível cognitivo, etc.) e as suas necessidades em cada momento, assim como as da família, sem nos esquecermos da tarefa ou actividade concreta que vai realizar e das características do meio onde as realiza.

E, claro, para englobarmos todos estes aspectos torna-se crucial que todos os profissionais trabalhem articuladamente e de forma direccionada para a criança (terapeuta ocupacional, terapeuta da fala, ortoprotésico, técnicos de posicionamento, professores, educadores, médicos, etc.). A Fisioterapia só faz sentido quando inserida numa equipa interdisciplinar em que todos os seus membros se esforçam para alcançar objectivos comuns em benefício da criança e da sua família. Nesta perspectiva, o papel da criança, da família e dos restantes intervenientes (membros do contexto escolar, etc.) é fundamental na equipa.

A nossa visão está orientada para a resolução dos problemas actuais da criança, pensar e prever os problemas futuros e obter a sua máxima participação com qualidade de movimento em cada etapa da sua vida.

Websites que podem ajudar:

- <http://www.iser.com/physical-therapy.html>

- http://specialchildren.about.com/od/therapies/Therapies_Learn_More_About_How_They_Help_Your_Child.htm

CAPÍTULO 18.

O PAPEL DA INVESTIGAÇÃO BÁSICA EM DOENÇAS RARAS

AUTOR: MAFALDA ARAÚJO, PH.D. (IBMC, PORTO, PORTUGAL).

As doenças raras são um desafio para a investigação. Afectam um número reduzido de indivíduos, o diagnóstico é difícil e em muitas ocasiões os doentes apresentam sintomas que são difíceis de definir, sendo a maioria comuns a outras doenças. Estudos estatísticos revelam que as doenças raras afectam cerca de 250 milhões de pessoas em todo o mundo (Shire, biopharmaceutical company) e que 8% das pessoas vão ser afectados (directa ou indirectamente) por uma doença rara em algum momento de suas vidas (Revista Time, Agosto 2010). O desenvolvimento de tratamentos para estas doenças enfrenta grandes obstáculos, nomeadamente a falta de compreensão dos mecanismos patofisiológicos subjacentes e a falta de interesse por parte das companhias farmacêuticas.

A investigação básica é frequentemente negligenciada e difícil de entender. Alguns cidadãos acreditam que o dinheiro dos seus impostos não deve ser utilizado por cientistas loucos que simplesmente querem saber como funcionam as coisas, ou seja, os fenómenos celulares básicos, não estando realmente a trabalhar no sentido de encontrar a cura para uma determinada doença devastadora. No entanto, a nossa compreensão da genética e da hereditariedade é principalmente devido aos estudos de Gregor Mendel (para revisão ver Dunn 2003), usando a planta da ervilha como modelo de estudo, em 1860; e às experiências de Thomas Morgan com moscas da fruta, no início do século 20 (revisão do tema no artigo de Miko 2008). Segundo a Organização Europeia de Doenças Raras (EURORDIS), existem entre 5.000 e 7.000 doenças raras diferentes e cerca de 80% são doenças genéticas. Assim, a investigação básica referida acima tornou-se de grande importância na compreensão destas doenças.

Outro exemplo da contribuição da investigação básica para uma doença é a evolução registada na terapia do cancro ao longo dos últimos anos, com os avanços da bioquímica e genética. A mera descoberta de marcadores moleculares (compostos que aparecem níveis anormais ou em lugares incomuns no corpo) tem contribuído grandemente para o diagnóstico e para o estabelecimento de estimativas de prognóstico. Para as doenças raras, estas descobertas servem de base para o desenvolvimento de novos métodos de diagnóstico precisos, permitindo que o diagnóstico de uma doença rara seja feito por um médico de uma qualquer especialidade e não necessariamente por um geneticista, ou seja, com conhecimento especializado em genética.

Por outro lado existe uma lacuna entre os avanços da pesquisa básica e o desenvolvimento de um produto aplicado, o que reflecte o reduzido número de fármacos passíveis de serem utilizados pelos pacientes. A “Iniciativa Europeia de terapia para as Doenças Raras” (European Rare Disease Therapeutic Initiative (ERDITI)) é uma colaboração entre instituições académicas de investigação e empresas farmacêuticas com o objectivo de promover a investigação terapêutica no domínio das doenças raras.

De fato, recentemente, a indústria farmacêutica multinacional tem vindo a reconhecer o potencial de mercado das doenças raras que foram há muito esquecidas. Estando também interessada em comprar pequenas empresas com experiência no desenvolvimento de medicamentos voltados para essas doenças. Em muitos casos, essas grandes empresas estão a investir na criação de unidades dedicadas à investigação e desenvolvimento de doenças raras (Shaffer, 2010).

É por isso crucial e urgente a criação de entidades públicas e privadas, cujo objectivo passará também por dar suporte financeiro à pesquisa básica.

Felizmente, diversas instituições de investigação dedicada às doenças raras têm vindo a ser criadas com o objectivo de desenvolver novos métodos para a compreensão, diagnóstico e tratamento dessas doenças negligenciadas, muitas vezes chamadas doenças órfãs. A colaboração entre investigadores, médicos e pacientes são necessários para alcançar essas metas.

Locais de investigação:

- http://www.childrenshospital.org/cfapps/research/data_admin/Site2673/mainpageS2673P16.html
- <http://www.rare diseases.org/research/requests>
- http://www.action.org.uk/our_research/research_training_fellowship_holders
- <http://rare disease foundation.org/RDFGrants.html>
- <http://www.marionegri.it/mn/en/sezioni/formazione/borseDiStudio/borsaCurie.html>
- <http://www.findaphd.com/custadverts/4year/bham/minisiteog/trans-3.asp>

CAPÍTULO 19.

A IMPORTÂNCIA DA COMUNICAÇÃO EM DOENÇAS RARAS

AUTOR: SEBASTIAN SANCHEZ, PHD EM CIÊNCIAS DA INFORMAÇÃO. BACHAREL EM COMUNICAÇÃO E HISTÓRIA. PROFESSOR DA UNIVERSIDADE DE VALÊNCIA.

O aparecimento de doenças de baixa prevalência, conhecidas como “doenças raras”, no cenário da saúde pública tem sido um verdadeiro choque para a compreensão dos cuidados de saúde universal. O fornecimento de cuidados necessários a mais de 35 milhões de pessoas que sofrem de cerca de 8.000 patologias diferentes na União Europeia, torna inevitável uma nova articulação de forma relacional entre o ambiente do paciente e os órgãos de administração envolvidas nesta área sensível. O fato de que mais de 80% dessas doenças serem de origem genética, assim como o seu elevado grau de gravidade e a dificuldade no estabelecimento de um diagnóstico precoce, sugere uma abordagem multidisciplinar para combater estas doenças. É ainda necessário ter em consideração que os indivíduos e as suas famílias apresentam um estado emocional de alta vulnerabilidade.

Conforme recomendado pelo Conselho da União Europeia (2009/C 151/02), “os princípios e valores da universalidade, o acesso aos cuidados de saúde de qualidade, equidade e solidariedade, adoptou conclusões do Conselho sobre os valores e princípios comuns de sistemas de saúde da UE, a partir de 02 de Junho de 2006, são de extrema importância para os pacientes com doenças raras.” Portanto, é necessário criar novas sinergias entre todos os agentes públicos capazes de melhorar a qualidade de vida destes pacientes, bem como fornecer às famílias todas as ferramentas e apoio adequados para garantir os princípios fundamentais para a prática bem sucedida de cuidados de saúde.

Devido à origem maioritariamente genética de doenças raras e ao avanço exponencial da investigação fundamental em outras áreas do conhecimento científico, depois de um longo processo de diagnóstico as pessoas afetadas são forçadas a considerar a pesquisa genética e clínica, como parte da sua acção reivindicativa. Não se trata apenas de oferecer um diagnóstico rápido e preciso, mas também a crença de obter um prognóstico favorável, devido ao desenvolvimento e à transferência do conhecimento que advém da investigação.

Todas estas variáveis colocam o paciente no centro de um espaço social poliédrico, confuso e com tendência para o crescimento excessivo de informações incorrectas e ineficazes, com consequências para os princípios de respeito e igualdade dos pacientes. Portanto, os discursos de linguística e comunicativa, divulgados através da comunicação social, por parte dos pacientes e profissionais de saúde, devem dar origem de pacotes de informação, que devem ser implementados no fluxo de informações consistentes sobre uma determinada doença.

A atenção que os órgãos de comunicação social concedem às doenças raras e aqueles que são afetados por elas, deve ser organizada e monitorizada continuamente, com a intenção de promover a integração social das pessoas com deficiência, ajudando a normalização no imaginário coletivo e deixando para trás imagens de fraqueza ou de comiseração. Em suma, evitar a estigmatização,

os estereótipos, a superficialidade, e a proliferação de discursos destinados espetacularização dos quadros clínicos, e acima de tudo entender que “raridade” dessas condições não advém de sintomas estranhos, mas da sua baixa prevalência na população. Se a comunicação social é uma das fontes fundamentais da construção da realidade nas sociedades desenvolvidas, as doenças raras, tais como distúrbios congénitos da glicosilação (CDG), exigem uma visibilidade mediática padronizada, rigorosa e contínua. Mas ainda temos um longo caminho a percorrer.

DICIONÁRIO

Microcefalia: Reduzido crescimento ou retenção do crescimento da cabeça que resulta numa cabeça com dimensões inferiores ao normal para a idade.

Crise epiléptica: Aparecimento súbito de actividade eléctrica anormal no cérebro. Normalmente associa-se a movimentos anormais ou a uma alteração do comportamento.

Stroke-like episodes (Acidentes vasculares): Episódios agudos que afectam a circulação sanguínea.

Ataxia: Incoordenação, especialmente, diminuição da capacidade de coordenar os movimentos musculares voluntários.

Atrofia: Diminuição do tamanho de um órgão por perda de massa do mesmo.

Hipotonia: Diminuição do tónus muscular.

Enteropatia com perda protéica: doença do tubo digestivo que tem como consequência a perda de proteínas pelas fezes.

Desidratação: perda excessiva de líquidos corporais.

Hemorragias: perda de sangue/sangramento em vários locais como consequência de déficits de factores pro-coagulantes em defeitos CDG.

Refluxo gastro-esofágico: como consequência da diminuição do tónus muscular no esfíncter esofágico inferior (cardia) ou devido à sua posição anómala, ocorre a ascensão do conteúdo gástrico para o esófago. Nas crianças este refluxo pode ter diversas consequências, como mal-estar depois das refeições, esofagite, tosse, pobre aumento de peso e problemas respiratórios.

Cardiomiopatia: doença do músculo cardíaco.

Osteopenia: Diminuição da massa óssea, abaixo dos limites normais.

Fat pads e Lipodistrofia: Trata-se de uma doença do tecido celular sub-cutâneo. Como consequência há uma redução do seu volume e ao mesmo tempo acumula-se e forma anómala em alguns regiões, como nos glúteos, nas pregas inguinais e nos braços das crianças com defeitos CDG.

Nistagmos: Movimento involuntário e incontrolável dos olhos. Pode ser horizontal, vertical, rotatório ou uma combinação destes.

Retinite pigmentosa: trata-se de uma doença progressiva da retina, a qual perde pouco a pouco as principais células que a formam, os cones e os bastonetes. Os principais sintomas consistem na diminuição lenta, mas progressiva, da acuidade visual que nas primeiras etapas afecta predominantemente a visão nocturna e o campo periférico, porém a visão central permanece inalterada.

Apraxia oculomotora: incapacidade de fixar o olhar para seguir um objecto em movimento. As crianças compensam este deficit com movimentos bruscos da cabeça que excedem a meta do olhar, e rectificam posteriormente a uma posição intermédia da cabeça.

“MENINA”

EU SEI NO QUE ACREDITO
QUEM ME DERA SABER MENINA QUEM
ÉS TU
E O QUE ME QUERES DIZER
SEI QUE
TUDO VEM DENTRO DE TI
ACREDITO QUE QUERES VENCER
MAS NA VIDA A TUA FORÇA VAI GANHAR
A TUA CORAGEM VAI MOSTRAR MENINA
QUE ÉS FELIZ
A TUA VALENTIA
É DO TAMANHO DO MUNDO
TALVEZ SEJA AQUI QUE VAIS MOSTRAR
O QUANTO A TUA VIDA NOS DIZ.

(POEMA DEDICADO À LILIANA FERREIRA).
POR ROSÁLIA FÉLIX



**PORTUGUESE
ASSOCIATION**

WWW.APCDG.COM