

SÍNDROME DE CRI-DU-CHAT (MIADO DE GATO)

Beatriz Ribeiro Cerqueira¹; Bianca Santos de Assunção²; Erica Lima Souza³; Maria Judith Borges Machado⁴; Vanessa de Oliveira Almeida⁵.

¹Graduanda em fisioterapia (UNIMAM), UNIMAM biazinha.ribeiro32@gmail.com;

²Graduanda em fisioterapia (UNIMAM), UNIMAM, biancaassuncao243@gmail.com,;

³Graduanda em fisioterapia (UNIMAM), UNIMAM, Mukekalima2019@gmail.com;

⁴Graduanda em fisioterapia (UNIMAM), UNIMAM judymachado2416@gmail.com,;

⁵Doutora em Ciências Agrárias (UFRB), UNIMAM, voagro@gmail.com.

A síndrome Cri-Du-Chat é uma anomalia genética rara e causa a mutação caracterizada pela remoção do cromossomo 5. Também chamada de síndrome 5p- ou síndrome do miado de gato. Na maior parte dos casos, não é hereditária. Esta desordem tem como característica principal o choro marcante semelhante ao miado de gato, provocado pelo desenvolvimento anormal da musculatura da laringe, a qual se tornará normal em poucas semanas após o nascimento. A Biologia celular tem grande influência sobre doenças patológicas, pois a partir daí saberemos o que deve se fazer, quais precauções e até mesmo como oferecer uma vida melhor para o paciente. O objetivo foi realizar um levantamento bibliográfico sobre os principais sintomas e tratamento da síndrome de Cri-Du-Chat. Trata-se de uma revisão bibliográfica narrativa descritiva quantitativa na qual foram realizadas buscas na literatura no mês de setembro de 2022, no site da Associação Brasileira da Síndrome Cri Du Chat (ABCDC) e na base de dados Scielo, o critério de inclusão foram artigos e informações dos últimos 10 anos e foram excluídos aqueles que não respondia os objetivos. O diagnóstico da Síndrome Cri-Du-Chat é realizado com a minuciosa observação das características clínicas apresentadas pelo paciente, e por um exame citogenético (cariótipo) que mapeia a quantidade e a condição cromossômica a partir de uma célula. Outro, ainda mais específico, se chama FISH, ou hibridização in situ fluorescente, que faz uma análise da sequência de genes selecionada. Todos os testes disponíveis ajudam a determinar a alteração do cromossomo 5 em conjunto com o diagnóstico clínico. A incidência estimada é de 1 entre 50 mil pessoas, o que torna rara. Os sintomas da síndrome são: Assimetria facial, com microcefalia (cabeça pequena); Má-formação da laringe (daí o choro lamentoso parecido com miado de gato); Hipertelorismo ocular (aumento da distância entre os olhos); Hipotonia (tônus muscular deficiente); Pregas epifânicas; Orelhas malformadas e de implantação baixa; Dedos longos, prega única na palma das mãos; atrofia dos membros que ocasiona retardamento neuro motor; Retardamento mental acentuado. Por se tratar de uma característica imutável do DNA, a síndrome não possui cura, mas há diversos recursos que ajudam os portadores a ter mais qualidade de vida. O acompanhamento médico é fundamental para monitorar problemas no coração e nos rins, comuns à síndrome. É importante frisar que a síndrome Cri-Du-Chat não deve ser encarada como doença, mas como uma condição que exige rede de apoio para o acolhimento da pessoa. Conclui-se que: quando não há o tratamento ou diagnóstico adequado, a expectativa de vida é reduzida. Principalmente nos primeiros meses de vida do bebê até o início da infância, pois a mortalidade pode ocorrer devido à insuficiência renal e cardíaca. Portanto, quanto antes houver a descoberta do quadro, melhores as chances de um desenvolvimento saudável. E a estimulação motora do paciente é realizado com o auxílio do profissional de fisioterapia que atua tratamento da síndrome ao aprimorar o desenvolvimento motor da criança, promovendo independência da mesma.



Palabras-clave: Doença Rara. Deleção do Braço Curto do Cromossomo 5. Síndrome do Grito do Gato



INSTITUTO
DESAFROLLO
REGIONAL



UNIVERSIDAD
DE GRANADA



UNIMAM
UNIÓN DE UNIVERSIDADES MÁLAGA