

O que é a Síndrome Dup15q

A síndrome Dup15q (mais precisamente a partir de 15q11.2 -13.1), é uma síndrome clinicamente reconhecível, através de cariótipo com a técnica de FISH.

Esta duplicação pode ocorrer em duas variações:

- A forma mais frequente é a (IDIC ou inv dup15), o portador possui um pequeno cromossomo extra, tendo assim 47 cromossomos ou mais.
-
- A outra forma é uma duplicação intersticial, que está localizado no mesmo cromossomo. Porém o indivíduo permanece com 46 cromossomos.
-
- É importante ressaltar que a síndrome dup15q 11.2 – 13.1 não é causa da síndrome de Angelman ou Prader Willi.

Estas duas variações são dois lados da mesma moeda:

A Síndrome e as Possíveis Consequências

É importante notar que há um largo espectro de gravidade dos sintomas enfrentados por pessoas com dup15q. Dois indivíduos com a mesma forma de duplicação podem ser muito diferentes no que diz respeito à sua capacidade. Na literatura científica não é mostrada uma clara correlação entre o tamanho da região duplicada e a severidade dos sintomas. No entanto, as seguintes características são típicas em diferentes graus na maioria dos indivíduos com dup15q.

CARACTERÍSTICAS FÍSICAS GERAIS

Uma vez que os cromossomos transportam os genes que determinam o modo como o corpo cresce e se desenvolve, o material genético em adição pode afetar o desenvolvimento físico de uma pessoa. Ao contrário de muitas outras síndromes cromossômicas, há apenas algumas características físicas associadas à dup15q. Estes são relativamente não específico e podem incluir os seguintes sintomas:

Hipotonia

Crianças com dup15q geralmente sofrem de hipotonia (baixo tônus muscular) e encontra dificuldade de sugar e comer. Alguns pais relatam que seus filhos têm um choro fraco.

Marcos do desenvolvimento motor como virar, sentar e caminhada são feitas com um atraso considerável. As crianças mais velhas e adultos com hipotonia muitas vezes se cansa facilmente. da hipotonia em dup15q síndrome geralmente diminui com a idade e às vezes progride para hipertonia (tônus muscular apertado), especialmente nos membros inferiores.

Características Físicas

Indivíduos com dup15q compartilham características faciais semelhantes. Entre eles, muitas vezes, é encontrada uma ponte nasal achatada e pequena, o que lhes confere um nariz "botão." Nos cantos internos dos olhos pode ocorrer dobras da pele, chamado de "epicanthus", e os olhos podem ser um pouco mais profundo. As orelhas podem estar em uma posição mais baixa, o palato (céu da boca) pode ser mais elevado. Há também relatos de manchas da pele com maior ou menor pigmentação.

Crescimento

O crescimento em indivíduos com dup15q é inferior a 20-30%. Embora a puberdade parece ser normal na maioria das pessoas, distúrbios da puberdade, tais como a puberdade precoce central foram observadas em algumas meninas.

Outras anomalias

Raramente, as crianças com dup15q pode nascer com uma fissura de lábio e / ou palato, ou com o coração, rins ou outros órgãos mal-formado. Por esta razão, é importante para as crianças diagnosticadas recentemente como dup15q de verificar cuidadosamente a possibilidade de tais problemas. Sua geneticista pode indicar os testes a ser feito.

QUESTÕES DO DESENVOLVIMENTO

Atraso no desenvolvimento da coordenação motora grossa

Por causa da hipotonia vivida por crianças com dup15q, atrasos no desenvolvimento motor são muito comuns. Em um trabalho científico de 2005 é relatado que a posição sentada é alcançada entre 10 e 20 meses de idade, e andar entre 2 e 3 anos. Um estudo de crianças com dup15q descreve que as crianças isodividentes (IDIC) duplicação conseguem andar sem ajuda para uma média de 25,5 meses (variação de 13-54 meses).

A grande maioria das pessoas com dup15q são capazes de caminhar de forma independente.

Atraso no desenvolvimento da coordenação motora fina

A partir das histórias de pais que mostra que os atrasos na coordenação motora fina são predominantes entre as crianças com síndrome de dup15q.

Atraso Cognitivo

A maioria dos indivíduos com dup15q mostram um atraso cognitivo ou deficiências cognitivas desde os primeiros anos de vida. Essas deficiências cognitivas são frequentemente associadas com problemas comportamentais da infância.

Transtornos do Espectro do Autismo

Alguns portadores com dup15 também apresentam comportamento autista

Os Atrasos na Fala e Linguagem

A maioria das crianças com dup15q têm problemas de fala. As linguagens diversificadas podem estar ausentes ou podem permanecer muito pobre. Muitas vezes, é observado linguagem ecológica e o uso de frases incompletas ou palavras reversas. Enquanto a maioria das crianças com dup15q têm linguagem limitada, algumas crianças tornam-se altamente verbal.

Distúrbios na Percepção Sensorial

Dificuldades na percepção sensorial são comuns em dup15q. Esses distúrbios ocorrem frequentemente com uma hiper sensibilização ou hipo-sensibilização aos estímulos sensoriais ou variabilidade na resposta a estes.

Os Desafios Comportamentais

Muitos indivíduos com dup15q têm problemas de comportamento e comunicação social, frequentemente observados com a falta de resposta a estímulos sociais. Em indivíduos maiores observa-se alguma melhoria da consciência social.

PROBLEMAS DE SAÚDE

Epilepsia

As convulsões são uma característica importante da síndrome dup15q. Mais da metade de todas as pessoas com dup15 terá pelo menos uma crise epilética. A maioria das pessoas vai ter a sua primeira crise antes dos 5 anos, mas o início da epilepsia é durante a puberdade e a idade adulta. Há muitos tipos diferentes de crises vividas por pessoas com dup15q. Os indivíduos afetados podem ter a princípio, apenas um tipo de epilepsia e outros tipos de crises podem surgir durante o aumento da idade. A resposta ao tratamento é variável. Algumas formas de epilepsia são facilmente controladas com a primeira droga, outras formas são controladas por um período e depois se tornam mais complexas, e algumas pessoas são afetadas por crises resistentes aos medicamentos que nunca foram capazes de controlar.

Transtorno de Déficit de Atenção

A desordem de déficit de atenção e hiperatividade foi avaliado em certo número de casos de crianças que sofrem de síndrome de dup15q.

Transtorno de Ansiedade

Na comunidade online de pais relatam Dup15q Aliança dos problemas de ansiedade em crianças com dup15q. É necessária mais investigação nesta área.

Outros Problemas de Saúde

Outros problemas de saúde relatados incluem infecções do trato respiratório em crianças, infecções do ouvido médio que exigem tubos, eczema, puberdade precoce, irregularidades menstruais, o consumo excessivo de alimentos que pode resultar em ganho de peso. escoliose também é relatado como um problema na adolescência.

Traduzido por Dircilei Pizzi, mãe de uma criança com Dup15q e, criadora do Grupo de Apoio aos Pais, Dup 15q BRASIL, no Facebook.

Para maiores informações acesse: www.dup15q.org