

Que outros exames deve fazer o meu filho?

No caso de uma criança com SYS, o procedimento deve incluir os seguintes exames:

1. Avaliação neurológica
2. EEG, se houver suspeita de ataques
3. Exames oftalmológicos regulares
4. Encaminhar para exames endocrinológicos
5. Avaliação psicomotor e de desenvolvimento
6. Encaminhar para o gastroenterologista no caso de problemas do aparelho digestivo

Esta doença tem cura?

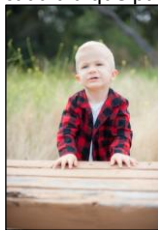
Atualmente não é possível curar o síndrome de Schaaf-Yang. No entanto, com os procedimentos adequados e uma intervenção precoce, é possível fazer muito para melhorar a qualidade de vida dos doentes com SYS. No presente, o tratamento deve incluir fisioterapia, terapia ocupacional e terapia da fala, bem como terapia ABA no caso da existência de autismo. Se for confirmada a insuficiência da hormona do crescimento, pode considerar-se uma terapia com aplicação desta hormona. Encontram-se também disponíveis procedimentos cirúrgicos que reduzem as contraturas articulares e intervenções cirúrgicas/lentes de correção que ajudam nos distúrbios oculares.

O que posso esperar como pai de uma criança com SYS?



O Connor é uma criança extraordinária! Nasceu com Síndrome de Schaaf-Yang e os exames ao cérebro dele revelam um atraso na mielinização, no desenvolvimento da hipófise e outras perturbações. Não vê, não fala, tem graves problemas para se alimentar e até há pouco tempo movia-se de forma extremamente limitada. Apesar de todas estas dificuldades, o Connor começou a frequentar um infantário aos 3 anos, no grupo integrado, com crianças da sua idade. O Connor surpreendeu a nossa família toda quando começou a andar sozinho a poucos dias de fazer 5 anos! Apesar de ainda termos muitos obstáculos para ultrapassar, há MUITOS que já conseguimos vencer! O Connor não para de nos surpreender a cada dia que passa.

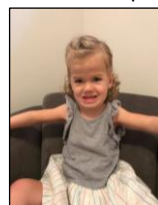
-Jennifer Cameron



Um dia com uma criança com síndrome de Schaaf-Yang é cansativo, excitante, assustador e cheio de esperança. Tenho a sorte de poder dizer que, como meu filho, o Nathan dá-me mais dias excitantes e cheios de esperança do que os outros dois. Claro que isto implica um enorme trabalho, desde os inúmeros tratamentos e consultas médicas durante a semana, até ao equipamento médico e medicamentos em casa, mas esforçamo-nos por manter sempre uma atitude positiva.

O espírito doce e a personalidade cheia de tranquilidade do Nathan fazem com que tudo seja mais fácil. Graças ao apoio de outros pais de crianças com síndrome de Schaaf-Yang de todo o mundo podemos trocar ideias, celebrar juntos a chegada à etapa seguinte e chorar juntos com amigos cheios de compreensão quando surge um período de agravamento. É óbvio que cada criança é um dom, mas do fundo do coração acredito que as crianças com SYS são realmente únicas e estou muito feliz por ser uma mãe SYS!

-Leslie Born



Lutámos contra o desconhecido, mas sempre que a Emma supera alguma etapa, comemoramos os pontos fortes dela e o seu desenvolvimento. Trabalhou muito para aprender a comer, andar com o andarrilho e expressar aquilo de que precisa. É muito forte e sabe o que quer! Três dias por semana a Emma tem terapia e cresceu muito graças à ajuda da hormona do crescimento. É uma guerreira forte e graças a ela a nossa vida não é uma correria, mas permite-nos apreciar tranquilamente cada conquista dela.

-Kim Nelson

Síndrome de Schaaf-Yang

Informações básicas



O que é o síndrome de Schaaf-Yang?

O síndrome de Schaaf-Yang (SYS) é uma doença neurológica rara, provocada por distúrbios do gene *MAGEL2*. O síndrome de Schaaf-Yang coincide em grande escala com outra doença genética, chamada síndrome de Prader-Willi (PWS). Tanto o SYS como o PWS podem levar à hipotonia (tensão muscular reduzida), atraso no desenvolvimento/deficiência intelectual, apneia do sono e problemas com a alimentação. No entanto, existem diferenças essenciais entre estes dois síndromes, pois é mais frequente ocorrer também autismo e contraturas articulares nos doentes com SYS. Atualmente são conhecidos 100 casos de SYS em todo o mundo.

Como se diagnostica o SYS?

O síndrome de Schaaf-Yang é provocado pela mutação do gene *MAGEL2* e é diagnosticado através da sequenciação completa do exoma, ou da sequenciação do *MAGEL2*. Depois de confirmada a mutação do *MAGEL2*, o exame deve identificar se a mutação se encontra na cópia do gene que provém do pai dessa pessoa. Apenas as mutações da cópia do gene proveniente do pai podem provocar SYS; as mutações da cópia da mãe são “silenciosas”.

Quais são os sinais do SYS?

- **Características cognitivas e comportamentais:** atraso no desenvolvimento/deficiência intelectual, transtornos do espectro do autismo e distúrbios comportamentais (impulsividade, comportamento compulsivo, teimosia, etc..).
- **Características físicas:** hipotonia, contraturas articulares (por exemplo, artrogripose), pequena estatura, mãos/pés pequenos, escoliose/cifose.
- **Traços do rosto:** nariz pequeno, sobrancelhas espessas, prognatismo.
- **Sintomas oftalmológicos:** estrabismo, estrabismo convergente, miopia
- **Aparelho digestivo:** Problemas a comer e a deglutir sobretudo durante a infância, por vezes é essencial a utilização de uma técnica de alimentação especial (sonda gástrica), refluxo gastroesofágico (GERD), obstipação crónica.
- **Por parte do aparelho respiratório:** alguns doentes têm dificuldade em respirar e podem necessitar da administração de oxigénio. Em alguns casos é indispensável a colocação de um tubo de traqueostomia para garantir o fluxo de ar.
- **Sono:** apneia do sono e alteração do sono SYS?

Qual é a probabilidade de voltar a ter um filho com SYS?

Tudo depende do facto da mutação do *MAGEL2* ter sido recebida do pai, ou de ser uma mutação nova, o que é visível nos resultados dos exames genéticos. As mutações novas surgem de forma espontânea nas células reprodutivas, pelo que a mutação não existe em nenhum dos pais.

No caso do pai ser portador de mutação do *MAGEL2*, a probabilidade de vir a ter outro filho com SYS é de 50%. No caso da mutação ser nova, a probabilidade de vir a ter outro filho com SYS é de <3%.

Que exames são recomendados aos doentes com SYS?

Exame de apneia do sono/exame do sono

Em muitos doentes com SYS ocorre apneia do sono obstrutiva e/ou central. Esta consiste num risco para os doentes, sobretudo na fase inicial da vida.

Análises laboratoriais:

1. Nível de glicose em jejum /Teste de tolerância da glicose em diabetes
2. IGF-1/IGF-BP3 para verificar o nível da hormona do crescimento
3. FSH, LH e testosterona nos rapazes, para identificar um possível hipogonadismo.
4. TSH e T4 para confirmar um eventual hipotireoidismo.
5. Lipidograma completo.
6. Ácido úrico

Outros exames

Recomendamos também a realização de radiografias com vista ao diagnóstico de escoliose, bem como uma densitometria óssea que permita avaliar a densidade mineral óssea.

Podem encontrar-se mais informações na página Web (em inglês):

<https://www.bcm.edu/research/labs/christian-schaaf> ou contactando o Dr Schaaf: schaaf@bcm.edu. Por favor, contacte a associação europeia da síndrome de Schaaf-Yang (EASYS): sys.europe@gmail.com