I Ciclo de Palestras de Genética Médica

síndrome de cri du chat

Autor(res)

Erick Kenji Nishio
Vanessa Hayla Klagenberg
Thamires P. De Andrade
Emanuelle Fernanda Riva Silva
Yasmin De Souza Dannas
Desirêe Soares Gomes Duarte
Cibele Cruz Chicaroli

Categoria do Trabalho

1

Instituição

CENTRO UNIVERSITÁRIO ANHANGUERA

Resumo

A síndrome Cri Du Chat (SCDC) foi descoberta na França, em 1963, pelo geneticista francês Dr. Jérôme Lejeune. O geneticista descobriu uma síndrome nova que ganhou o nome popular de “miado de um gato”, pois, ao nascer, os bebês com essa síndrome tinham um choro que lembrava um gato em sofrimento. Este choro, que se assemelha ao miado de um gato, ocorre devido ao desenvolvimento anormal da laringe, um dos vários sintomas que acompanham esta síndrome. A síndrome de Cri du Chat é uma condição genética rara causada por uma deleção no cromossomo 5. As características clínicas incluem choro de gato no recém-nascido, atraso no desenvolvimento, deficiência intelectual, baixo peso ao nascimento, microcefalia e características faciais distintas, como olhos amplamente espaçados, orelhas de implantação baixa e queixo pequeno. Outros sintomas podem incluir problemas de alimentação, dificuldades na fala e problemas de saúde, como doenças cardíacas. Cada indivíduo afetado pode apresentar uma combinação única de características clínicas. A Síndrome Cri Du Chat ocorre quando há perda (deleção) de material genético do braço curto do cromossomo 5. Ela é avaliada por essa perda: quanto maior for, mais grave é a síndrome. Embora seja genética, não é necessariamente hereditária. Calcula-se que em 80% dos casos trata-se de um acidente genético aleatório, sendo somente 20% deles por herança de uma falha genética de um dos pais. Essa síndrome não tem cura, mas há tratamentos para diminuir seus sintomas como: psicólogo, fonoaudiólogo, fisioterapeuta... Caso não seja tratada, a morte será em torno de um ano de idade.