

AS CARACTERÍSTICAS MAIS EVIDENTES DOS PORTADORES DA SÍNDROME DE CORNÉLIO DE LANGE

SIMONE GONDO

CESUMAR - CENTRO UNIVERSITÁRIO DE MARINGÁ, MARINGÁ - PR

DAMIANNA SOUZA CALDATO

CESUMAR - CENTRO UNIVERSITÁRIO DE MARINGÁ

LILIAN ROSANA DOS SANTOS MORAES

CESUMAR - CENTRO UNIVERSITÁRIO DE MARINGÁ

A primeira descrição desta síndrome foi publicada por Cornélio de Lange em 1933, sendo considerada muito rara, pois ocorre esta síndrome cerca de 0,6 casos a cada 100 mil crianças nascidas, com um prognóstico reservado devido ao retardo mental. (SANVITO, 1997). A etiologia é desconhecida, como comenta Stedman (1996), porém acredita-se que tenha origem genética, como translocação cromossômica, sendo de herança heterogênica. Segundo Swith (1989) as infecções que podem acometer estes pacientes no início da vida, são agravantes mas normalmente tende a estacionar, podendo ser decorrente as patologias que podem estar associada a síndrome, como cardiopatias congênitas, alterações hormonais, convulsões e outras. Para Schwartzman (1998), os sinais e sintomas desta patologia são classificados por número de pacientes acometidos em porcentagem, sendo que 100% dos casos são de baixa estatura desde a vida intra-uterina, apresentam retardo mental, disfunções motoras, músculos hipertônicos no início da vida, choro fraco, rosnante e de tonalidade grave, nariz pequeno com narinas voltadas para diante e palato alto e arqueado. Já 99% a 97% de portadores possuem hirsutismo, principalmente nas sobrancelhas com fusão na linha mediana, como também cílios longos e recurvados (Wiedemann, 1997). Segundo Sanvito (1997), microcefalia é uma dos maiores sinais encontrado nesta síndrome somando um total de 93%. Em relação aos dedos Sanvito (1997), comenta que 86% dos pacientes apresentam sindactilia do 2º e 3º artelhos, clinodactilia do 5º dedo em 74%, micromelia em 63%, focomegalia e polidactilia em 27% dos acometidos. A mandíbula pode apresentar micrognatia em 84% e os órgãos genitais masculinos hipoplasia em 57%, bem como criptorquídia em 73% dos casos diagnosticados. A pele é comparada por Smith (1989), ao mármore pois é cianótica e pálida ao mesmo tempo, formando desenhos como a pedra em 64% dos pacientes. Wiedemann (1997), comenta que metade dos portadores desta síndrome apresentam uma única prega palmar transversa na mão chamada de prega simiesca. O presente trabalho tem como objetivo divulgar melhor esta síndrome que não é muito conhecida, pela pequena incidência, bem como verificar quais são os sinais e sintomas mais encontrados nestes casos. Esta pesquisa foi realizada através de levantamento bibliográfico em livros, artigos de revistas científicas indexadas e internet, realizada na biblioteca do Centro Universitário de Maringá (CESUMAR). Através da análise do que foi encontrado nesta pesquisa, os portadores desta síndrome apresentam acentuado retardo do crescimento, possuem pouco peso e raramente chegam a se comunicar. Seu comportamento é comparado ao dos autistas salienta Schwartzman (1998), rejeitam muitas vezes o relacionamento social e contato físico chegando em alguns casos ter tendência para autodestruição. Estes gostam de movimentos rápidos e circulatorios, o quociente de inteligência (Q.I.) varia entre 4 e 85, mas na maioria dos casos fica abaixo de 35. Conclui-se que esta síndrome consiste essencialmente de aspectos faciais, hirsutismo, anomalias esqueléticas, e retardo mental, sendo que o prognóstico é reservado em virtude do acentuado retardo mental, e a obstrução intestinal é na maioria dos casos a causa de morte nestes pacientes.

Palavras-chave: caractrísticas; evidentes; síndrome cornélia de lange

simonefofi@hotmail.com