

# SÍNDROME DO GRITO DE GATO

## INTRODUÇÃO

Neste trabalho, vamos analisar as causas e características da síndrome do grito de Gato, bem como o seu padrão de transmissão e possibilidades de tratamento e prevenção.

É uma doença que foi apenas investigada há relativamente pouco tempo (foi descrita pela primeira vez em 1963), apesar de ser a mutação cromossómica por deleção mais frequente, afetando cerca de 1:50 000 nascimentos.

AP GAGEIRO  
(a20150297@agepm.pt)  
BM TAVARES  
(a17878@agepm.pt)  
JFB AUGUSTO  
(a18226@agepm.pt)  
SPD FERREIRA  
(a20180223@agepm.pt)

## CAUSAS

A síndrome do grito de Gato é uma mutação cromossómica que leva à deleção parcial ou total do braço curto do cromossoma 5.

## PALAVRAS CHAVE:

Síndrome do grito de gato;  
Mutação cromossómica;  
Cromossoma 5;  
Deleção parcial;  
Choro agudo;  
Não hereditária;  
Atraso mental;  
Genética;

O gene mais significativo é o CTNND2, que contribui para a incapacidade intelectual observada em alguns casos de indivíduos afetados. O agravamento dos sintomas varia de acordo com o tamanho da deleção.

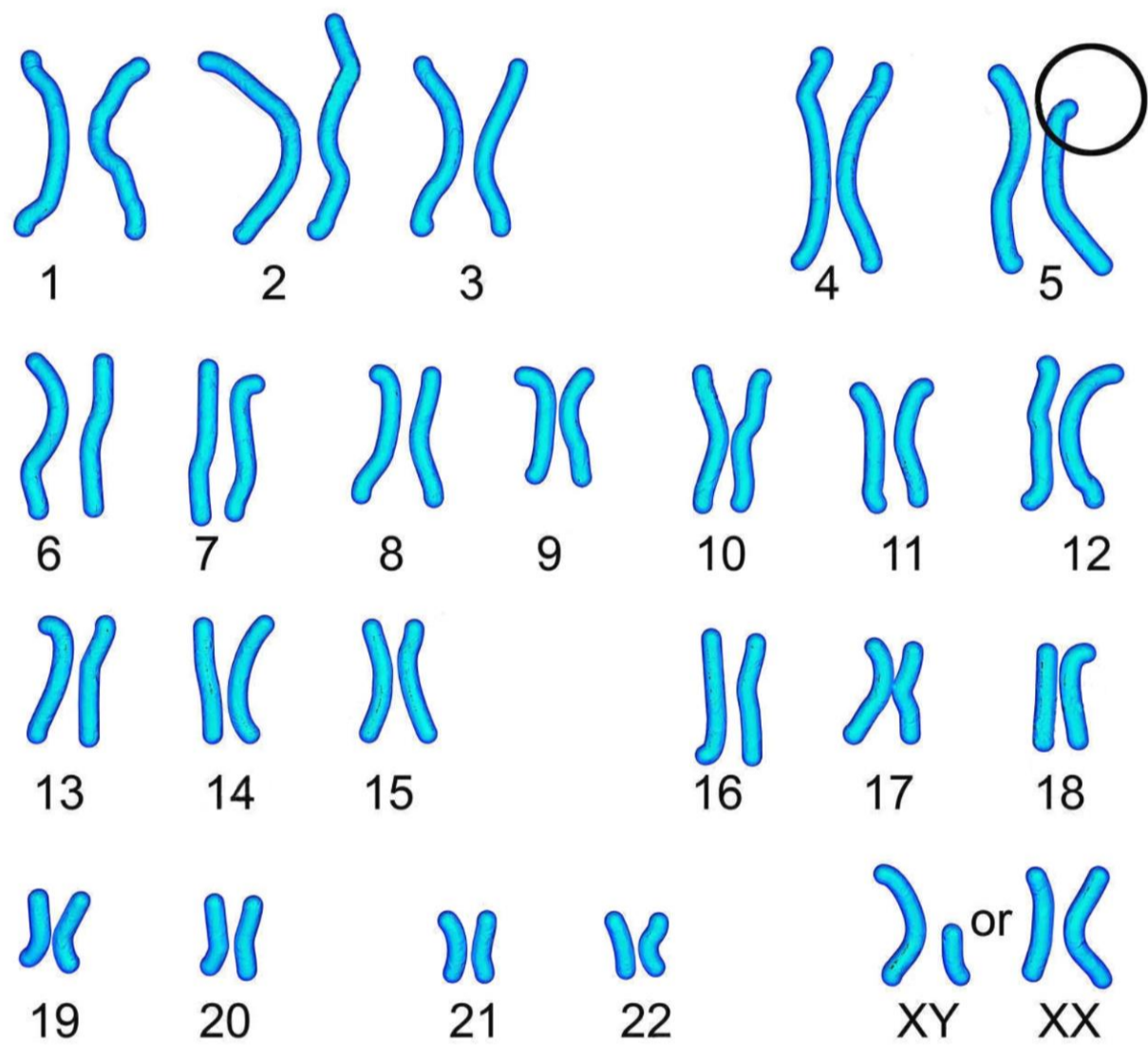
## CONSEQUÊNCIAS

Os bebés têm, por norma, um choro agudo parecido com o miar de gato (daí o curioso nome da síndrome); a cabeça mais pequena; olhos espaçados; baixa ponte nasal; problemas em comer e em respirar; atraso mental; entre outros.



Criança com síndrome do Grito de Gato

Mais tarde podem vir não só a apresentar atrasos e incapacidades a nível intelectual, como também problemas comportamentais.



Cariótipo de um indivíduo afetado pela síndrome (observe-se, portanto, a deleção de parte de um dos homólogos do par 5)

## MODO DE TRANSMISSÃO

A maior parte dos casos da síndrome do grito de gato não é de origem hereditária, pelo que normalmente os filhos afetados descendem de pais normais.

A mutação pode ocorrer, assim, de forma aleatória durante a formação dos gametas paternos ou no início da fase embrionária. No entanto, cerca de 10 a 15 % dos afetados recebe uma translocação desequilibrada de um dos progenitores.

## INVESTIGAÇÃO

Com os avanços da genética, a medicina atual tem estudado, cada vez mais, doenças que envolvem malformações congénitas e deficiências mentais e motoras.

No entanto, a descoberta e descrição da doença são recentes, o que dificultam uma completa definição para os pais de como agir no desenvolvimento da criança com a patologia.

## PREVENÇÃO

Não existe prevenção conhecida para a síndrome.

Apesar disso, esta poderá ser detetada caso o casal opte por fazer uma consulta de aconselhamento genético, ou num teste realizado na 9ª semana de gestação.

CURIOSIDADE

05.MAIO  
DIA INTERNACIONAL  
DE CONSCIENTIZAÇÃO  
SOBRE A SÍNDROME DE  
CRI DU  
CHAT

## TRATAMENTO

Não existe cura para esta síndrome. Contudo, pode-se elaborar um tratamento individual e especializado envolvendo as áreas motora, cognitiva, de linguagem, de autonomia e socialização.

Quando o tratamento começa nos primeiros meses de vida e as crianças completam 1 ano de idade, a expectativa de vida é considerada normal. Metade das crianças aprende habilidades verbais suficientes para comunicar, podendo a deficiência tornar-se menos visível com o tempo.

## CONCLUSÃO

Como qualquer outra doença, a sua prevenção passa pela disseminação de informação sobre a mesma. Esperemos que este trabalho tenha sido elucidativo e tenha dado a conhecer uma síndrome interessante a quem o tenha observado.