



Palestra sobre síndromes genéticas raras para
colaboradores da APAE de Passos-MG

Autores

Alice Oliveira¹ (draaliceoliveirasilveira@gmail.com - Faculdade Atenas);

Ana Carolina Orsi¹; Caroline Diniz¹; Giovana Canto¹; **Livia Gontijo**¹

(liviagontijosilva@gmail.com - Faculdade Atenas) Rafaela Souza¹; Francielle

Marques Araujo².

Palavras-chave: APAE; Síndrome de Pitt-Hopkins; Síndrome da deficiência de GLUT1; Síndrome da deleção 22q11.2

1. INTRODUÇÃO

A APAE - Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais nasceu em 1954, no Rio de Janeiro. É uma organização social, com objetivo principal de promover a atenção integral à pessoa com deficiência, prioritariamente aquela com deficiência intelectual e múltipla. A Rede Apae está presente, atualmente, em mais de 2.200 mil municípios em todo o território nacional, coordenados por 24 Federações Estaduais, abrangendo todos os estados brasileiros para atender cerca de 250.000 pessoas com deficiência intelectual e múltipla diariamente ("Apae", [S.d.]).

Considerável quantidade dos indivíduos assistidos pela Apae do município de Passos-MG possuem alguma síndrome genética diagnosticada, tais como a síndrome de Pitt-Hopkins (PHTS), a síndrome de De Vivo e a síndrome da deleção 22q11.2.

Síndrome de Pitt-Hopkins

A PHTS é um raro distúrbio de neurodesenvolvimento autossômico dominante, causado por

haploinsuficiência do gene *TCF4*, essencial para o desenvolvimento do sistema nervoso. A síndrome é caracterizada por atrasos significativos no desenvolvimento com deficiência intelectual moderada a grave e diferenças comportamentais, traços faciais características e hiperventilação episódica e/ou apneia durante a vigília (SWEETSER et al., 2012). Além disso, quadros de epilepsia e padrões respiratórios anormais, como episódios de hiperventilação e apnéia, podem estar presentes também (DA SILVA et al., [S.d.]; "Síndrome de Pitt Hopkins Brasil. [Internet] 2022", [S.d.]).

Síndrome da deficiência de GLUT1 (De Vivo)

É causada por mutações heterozigóticas no gene *SLC2A1*, resultando em transporte prejudicado de glicose para o cérebro. É caracterizada por uma baixa concentração de glicose no líquido cefalorraquidiano (hipoglicorraquia) na ausência de hipoglicemia, em combinação com lactato baixo a normal no líquido cefalorraquidiano (GRAHAM, 2012). Uma forma especial de distúrbios transitórios do movimento, a discinesia paroxística induzida pelo esforço, epilepsias de ausência, particularmente com epilepsia de ausência de início precoce e epilepsia de ausência na infância, epilepsia mioclônica astática, coreoatetose

episódica e espasticidade e a epilepsia focal pode ser baseada em um defeito Glut1 (KOCH; WEBER, 2019).

Síndrome da deleção 22q11.2 (Velocardiofacial)

Tem uma prevalência estimada de 1 em 4-6.000 nascidos vivos. Aproximadamente 60-80% dos pacientes têm uma malformação cardíaca mais comumente incluindo um subconjunto de defeitos conotruncais (tetralogia de Fallot, truncus arteriosus, arco aórtico interrompido tipo B), defeitos do septo conoventricular e/ou atrial e anomalias do arco aórtico (GOLDMUNTZ, 2020).

O quadro clínico da síndrome de microdeleção 22q11.2 é muito variado. As alterações mais frequentes são cardiopatia congênita, alterações de palato e faringe (voz anasalada, incompetência velofaríngea, fenda submucosa de palato, úvula bífida), dificuldade de aprendizado e imunodeficiência (alterações de células T). As características faciais são microcefalia (cerca de 40%), nariz proeminente com base alargada, fenda palpebral estreita e inclinada para cima, alterações de morfologia das orelhas. (MCDONALD-MCGINN et al., 1999).

Em virtude das manifestações clínicas relevantes que podem ocorrer nessas síndromes, o projeto de extensão objetivou elucidar os profissionais da Apae/Passos sobre as características clínicas e genéticas das síndromes de Pitt-Hopkins, De Vivo e da deleção 22q11.2.

2. METODOLOGIA

Esse projeto foi realizado pelas alunas da iniciação científica de Genética em conjunto com a iniciação científica de Urgência e Emergência da Faculdade Atenas/Passos. Consistiu em uma palestra sobre as características genéticas e clínicas das síndromes citadas e um curso de primeiros socorros (Urgência e

Emergência), realizados nas dependências da Faculdade Atenas. Participaram da palestra 45 funcionários da APAE de Passos/MG.

Baseado em artigos científicos originais, as síndromes foram escolhidas de acordo com as informações passadas pela equipe de enfermagem da Apae sobre as principais dúvidas e dificuldades dos seus funcionários no manejo de primeiros socorros e primeiro contato emergencial aos frequentadores da associação.

3. DISCUSSÃO

A palestra sobre as síndromes de Pitt-Hopkins, De Vivo e Velocardiofacial para os funcionários da APAE teve como função a disseminação do conhecimento de genética dos alunos aos colaboradores da instituição. Existem frequentadores na APAE com as síndromes supracitadas, devido a isso, foi proposto esse projeto de extensão, visando que os colaboradores tenham conhecimento a respeito, saibam identificar as síndromes e manejar as intercorrências que possam ocorrer. Houve discussão dos temas entre os alunos e os funcionários da APAE, o que evidenciou o interesse dos participantes que ao final demonstraram gratificação por terem entendido as questões expostas. Ademais, é indispensável destacar a importância da extensão, para disseminação do conhecimento, articulação prática do conhecimento científico e da pesquisa com as necessidades da comunidade onde a universidade se insere, interagindo e transformando a realidade social (ARAÚJO et al, 2018). Nesse contexto, destacamos a relevância desse projeto ao transmitir os conhecimentos científicos em relação às síndromes para os funcionários da APAE.

4. CONSIDERAÇÕES FINAIS

A realização de projetos de extensão como este apresentam grande importância para a sociedade por

possibilitar a expansão do conhecimento e a capacitação de profissionais que estão diretamente inseridos na vivência das síndromes, contribuindo para a prevenção de agravos e redução da morbimortalidade.

6. FONTES CONSULTADAS

1. Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais - Apae. Disponível em: [<https://apae.com.br/>](https://apae.com.br/). Acesso em: 8 dez. 2021.
2. SWEETSER, David A. et al. Pitt-Hopkins Syndrome. In: ADAM, Margaret P. et al. (Orgs.). . GeneReviews®. Seattle (WA): University of Washington, Seattle, 2012. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22934316>
3. Síndrome de Pitt Hopkins Brasil. [Internet] 2022. Disponível em: <https://www.pitthopkins.com.br/>. Acesso em: 26 maio 2022.
4. GRAHAM, John M., Jr. GLUT1 deficiency syndrome as a cause of encephalopathy that includes cognitive disability, treatment-resistant infantile epilepsy and a complex movement disorder. *European journal of medical genetics* v. 55, n. 5, p. 332–334 , maio 2012. Disponível em: <http://dx.doi.org/10.1016/j.ejmg.2011.11.009>.
5. KOCH, Henner; WEBER, Yvonne G. The glucose transporter type 1 (Glut1) syndromes. *Epilepsy & behavior: E&B* v. 91, p. 90–93 , fev. 2019. Disponível em: <http://dx.doi.org/10.1016/j.yebeh.2018.06.010>.
6. GOLDMUNTZ, Elizabeth. 22q11.2 deletion syndrome and congenital heart disease. *American journal of medical genetics. Part C, Seminars in medical genetics* v. 184, n. 1, p. 64–72 , mar. 2020. Disponível em: <http://dx.doi.org/10.1002/ajmg.c.31774>.
7. MCDONALD-MCGINN, Donna M. et al. 22q11.2 Deletion Syndrome. In: ADAM, Margaret P. et al. (Orgs.). . GeneReviews®. Seattle (WA): University of Washington, Seattle, 1999. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/ubmed/20301696>.
8. ARAÚJO, Dayse Carvalho et al. A experiência de estudantes de enfermagem atuantes em projeto de extensão universitário. *ANAIS SIMPAC* v. 9, n. 1 , 8 jun. 2018. Disponível em: <https://academico.univicosa.com.br/revista/index.php/RevistaSimpac/article/view/809>. Acesso em: 25 maio 2022