

a Síndrome Cornélia de Lange

Fatos e
informações
importantes



ASSOCIAÇÃO BRASILEIRA DA
SÍNDROME CORNÉLIA DE LANGE

O QUE É A SÍNDROME CORNÉLIA DE LANGE?

A Síndrome Cornélia de Lange (CdLS) é uma síndrome congênita. Isso significa que está presente no indivíduo desde o seu nascimento, causando uma gama de deficiências físicas, cognitivas e de desenvolvimento. A CdLS ocorre em aproximadamente 1 a cada 30.000 nascimentos. Os efeitos variam de brandos a severos e afetam ambos os sexos igualmente, em todas as raças e origens étnicas.



@Flopes_FernandoSilva



COMO ACONTECE?

Pesquisadores identificaram múltiplos genes que, quando alterados, causam a CdLS. Estas mudanças genéticas (chamadas de mutações) ocorrem em indivíduos com CdLS que geralmente não estão presentes em seus pais.

COMO É DIAGNOSTICADO?

O diagnóstico de CdLS é inicialmente clínico baseado em sinais e sintomas observados através de uma avaliação por um médico, incluindo exames físicos, histórico médico e testes laboratoriais. Já existem testes genéticos para a maioria dos genes, no entanto é necessário que um especialista (Geneticista) faça a solicitação do teste genético chamado EXOMA identificando os genes.

SINAIS E SINTOMAS DA CdLS

Assim como em outras síndromes, os indivíduos com CdLS apresentam fortes semelhanças uns com outros. Características típicas incluem baixo peso no nascimento (frequentemente abaixo de 2,450 kg) crescimento lento, baixa estatura e tamanho de cabeça pequena.

Características faciais comuns incluem sobranceiras que se unem ao centro, cílios longos e um nariz pequeno apontado para cima, e lábios finos inclinados para baixo. Outras características podem incluir excesso de pelo no corpo e mãos e pés pequenos.



PROBLEMAS MÉDICOS MAIS COMUNS

- Refluxo gastroesofágico
- Defeitos no coração
- Convulsões
- Dificuldades de alimentação
- Problemas de visão
- Perda auditiva

Falta de braços, antebraços ou dedos são encontrados em alguns indivíduos. Problemas comportamentais e de comunicação e desafios cognitivos frequentemente existem e podem variar em severidade.



Nem todos os indivíduos com CdLS apresentam todos os sinais e sintomas mencionados.

EVENTOS E CAPTAÇÃO DE FUNDOS

Eventos especiais como caminhadas e corridas, venda de camisetas, bingos, almoços e jantares são realizadas por todo o país para levantar fundos em apoio à CDLS BRASIL. Para aprender mais ou para ser anfitrião de um evento em sua cidade acesse: www.cdlsbrasil.org

APOIO AO PÚBLICO

Centenas de homens, mulheres e crianças continuam não diagnosticadas e/ou sem os serviços de apoio apropriados. De modo a criar conscientização da CdLS entre o público, a CDLS BRASIL produz materiais de conscientização como marca-páginas, folhetos, panfletos e anúncios de serviço público.

RESERVE A DATA
E PROGRAME-SE



IX CONGRESSO
INTERNACIONAL
SÍNDROME
CORNÉLIA
DE LANGE



15 a 18.08 | 2017

MINAS GERAIS - BRAZIL

TAUÁ RESORT CAETÉ

A partir de **dezembro/2016**
vai começar o período de inscrições.

Fique ligado!

Sua presença e de sua família
são fundamentais.

Mais informações no site
e no Facebook.

PARTICIPE E DIVULGUE O
DIA DE CONSCIENTIZAÇÃO NACIONAL DE CDLS
REALIZADO ANUALMENTE NO
SEGUNDO SÁBADO DE MAIO.



O site ajuda pais e profissionais a se manterem atualizados sobre os eventos e esforços de pesquisa, oferecendo uma coleção extensiva de informações vitais. Uma fácil conexão para todos os serviços e recursos oferecidos pela Associação.

WEBSITE

WWW.CDLSBRASIL.ORG



ASSOCIAÇÃO BRASILEIRA DA
SÍNDROME CORNÉLIA DE LANGE

@ atendimento@cdlsbrasil.org

f facebook/cdlsbrasil