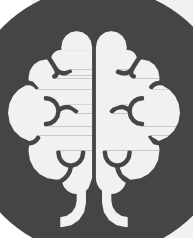


Parâmetros de Prática Clínica para avaliação e monitorização médica na Síndrome de Phelan-McDermid

O que os doentes e os médicos devem falar

Este diagrama identifica as áreas de especialidades médicas que podem ser úteis na avaliação de uma pessoa diagnosticada com a Síndrome de Phelan-McDermid (PMS), as condições que podem estar presentes, os exames que podem ajudar no diagnóstico e a abordagem multidisciplinar.

Psiquiatria e Psicologia



- Perturbação do espectro do autismo
- Comportamento desadaptativo
- Atraso cognitivo
- Fala ausente ou atrasada

- Avaliações de diagnóstico padrão
- Avaliação psiquiátrica
- Testes de avaliação do comportamento cognitivo e adaptativo

Endocrinologia



- Baixa/alta estatura
- Hipotireoidismo
- Regulação da temperatura

- Monitorizar a altura, peso e IMC
- Exame metabólico (incluindo tiroide)
- Avaliação nutricional

Cardiologia



- Defeito cardíaco congénito

- Eletrocardiografia
- Ecocardiografia

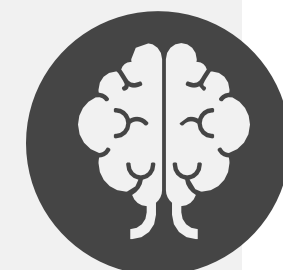
Cuidados primários



- Infecções do trato respiratório superior
- Otites (infecções recorrentes dos ouvidos)
- Problemas de audição e visão
- Linfedema
- Diminuição da transpiração/intolerância ao calor
- Higiene oral

- Controlo e monitorização frequentes e gestão multidisciplinar com as diversas especialidades
- Encaminhamento para especialidades como otorrinolaringologia, oftalmologia, fisioterapia, medicina dentária e ortopedia

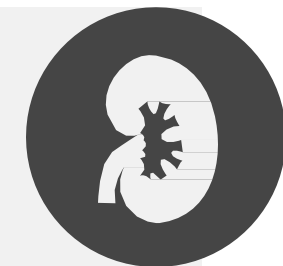
Neurologia



- Convulsões
- Anomalias cerebrais estruturais
- Dificuldades na alimentação
- Hipotonia
- Capacidades motoras reduzidas
- Diminuição da percepção da dor

- Monitorização por vídeo-EEG nocturna
- Ressonância magnética e monitoramento da circunferência craniana
- Avaliação da alimentação por terapeuta
- Avaliações de fisioterapia e terapia ocupacional

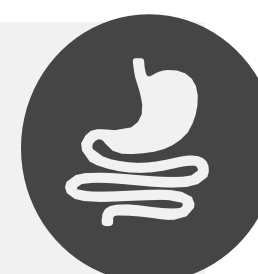
Nefrologia



- Refluxo vesicoureteral
- Infecções do trato urinário
- Hidronefrose
- Quistos renais, hipoplasia ou agenesia

- Ecografia renal e da bexiga
- Cistouretrograma de micção
- Monitoramento da pressão arterial

Gastroenterologia



- Refluxo gastroesofágico
- Obstipação/diarreia
- Pica
- Alterações dietéticas e/ou medicação
- Regimes intestinais
- Encaminhar para terapia comportamental

Este documento é um guia; NEM todos os doentes apresentam todos os sintomas ou necessitam de todos os especialistas ou de todos os exames



Phelan-McDermid Syndrome Foundation
8 Sorrento Drive
Osprey, FL 34229
941-485-8000, info@pmsf.org
<https://pmsf.org>

v2.
Adaptado de:
Kolevzon et al. (2014), Journal of Neurodevelopmental Disorders
(www.jneurodevdisorders.com/content/6/1/39)
Phelan, et al. 2018. GeneReviews® Síndrome de Phelan-McDermid 06/07/18
(<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1198/>)