

## Associação Brasileira dos Familiares e Amigos dos Portadores da Síndrome de Rubinstein-Taybi

Ano I Número I



### Revendo um ano e meio de ARTS...

- Fundamos a ARTS no dia 27 de março de 1999 com a participação de pais, familiares, amigos e fisioterapeuta.
- Hoje temos 50 famílias brasileiras cadastradas e 4 famílias da América Latina em contato conosco!
- No último sábado de cada bimestre encontramos-nos para discutir assuntos da associação e reunir as nossas crianças para que possam brincar e se divertir !!!!!
- Dia 21 de outubro aconteceu o nosso I Chá Beneficente. Foi realmente um sucesso!!! Agradecemos a todos que contribuíram para que realizássemos este evento. O montante arrecadado proporcionou a nossa participação no V Encontro de Neurologia Infantil.
- Nossa Comissão Científica aumenta a cada dia. Fazem parte da nossa equipe, médicos na especialidade cirurgia de mão, neuropediatria e genética, fisioterapeuta, ortóptica, psicopedagoga, psicomotricista, estagiários de Fisioterapia, Fonoaudiologia, Pedagogia e História.
- Neste período, o Dr Samuel Ribak realizou cirurgias de mão na Kamila, Carla, Rafael e Matheus obtendo ótimos resultados! (principalmente funcional)
- Participamos do XX Congresso Brasileiro de Cirurgia de Mão, XI Encontro Brasileiro de Microcirurgia Reconstrutiva e I Encontro de Terapia da Mão do SOS Mão Recife, realizados no período de 07 a 09 de setembro de 2000.
- Nossa participação no V Encontro de Neurologia Infantil no Centro de Convenções Rebouças, nos dias 2, 3, 4 e 5 de novembro de 2000 foi muito importante para a divulgação da existência da ARTS na área da saúde.
- Dia 16 de dezembro foi realizada nossa 2ª festa de Fim de Ano com a participação de novas famílias vindas do Sul e litoral de São Paulo. A festa foi patrocinada pelas famílias da Carla e Victor Hugo a quem somos muito gratos!!!!!! Muita diversão e alegria fizeram da festa um grande encontro familiar! Tivemos a participação especial do Papai Noel que deixou as nossas crianças muito felizes!
- A UNISA está conosco na divulgação da síndrome e da Associação, oferecendo os seguintes tratamentos: integração sensorial e hipoterapia.
- Visitem a nossa página da Internet que está sempre trazendo novidades: [www.artsbrasil.org.br](http://www.artsbrasil.org.br)

### Eventos Imperdíveis...

- Próxima reunião dia 24 de março, entrem em contato conosco e participem!!! Será realizada a eleição da nova Diretoria Executiva – Biênio 2001/2003.

## Cantinho da Saúde dos Nossos Filhos

- Neste periódico iremos falar um pouquinho sobre Espinha Bífida

### **ESPINHA BÍFIDA**

- **Anormalidade congênita**

Defeito evolutivo da coluna vertebral que ocorre no início da vida embrionária resultando na falta de fusão dos arcos vertebrais, o canal vertebral não se fecha.

Pode haver ou não defeito da medula ou meninges.

- **Ocorre no desenvolvimento incompleto do**
  - cérebro
  - medula espinhal
  - tecido que cobre órgãos.
- **Ocorrência** : 1 a 2 nascimentos em 1000.
- **Causa**: - genética
  - algo que afeta o tubo neural *in utero*
  - diminuição do ácido fólico antes e durante a concepção nas 1<sup>as</sup> semanas de gravidez
- Normalmente **na região lombossacral**.
- **2 TIPOS**: - **OCULTA**
  - **CÍSTICA**

#### **OCULTA**

1. leve
2. ocorre em pequena porcentagem de crianças com espinha bífida
3. não é óbvia, defeito visto em RX
4. pode ocorrer:
  - abaulamento na pele sobre a vértebra
  - pequeno tufo de pêlos sobre a área
5. sintomas aparentes na adolescência
6. características comuns: anormalidade de controle da bexiga com retenção de urina

#### **CÍSTICA**

##### **Mielomeningocele**

- grave
- dano neurológico
- protusão do saco de meninges e líquido cefalorraquidiano, parte da medula ou cauda equina
- se houver rompimento – infecção

##### **Meningocele**

- protusão do saco, med. espinhal fica no canal
- não há anomalia neurológica

##### **Características clínicas:**

- Paralisia e/ou fraqueza muscular
- Perda sensorial
- Incontinência retal/ urinária
- Hidrocéfalo
- Retardo mental
- Alergia a látex
- Tendinite
- Obesidade
- Distúrbio gastrointestinal

##### **Conduta:**

- cirurgia (principalmente se houver hidrocéfalo)
- cateterismo (incontinência)
- deformidade em coluna ou luxação de quadril (cirurgia, órtese, fisioterapia)
- intervenção precoce

##### **Desenvolvimento emocional e social**

- Dificuldade de aprendizagem
- Dificuldade de prestar atenção, expressar, entender, organizar, leitura e combinação
- Dificuldade social e sexual

##### **Prevenção**

- 0,4mg de ácido fólico antes e durante os primeiros 3 meses de gravidez reduz 75% de chance
- Ácido fólico: brócolis, espinafre,...

Caso você queira um tema diferente que esclareça suas dúvidas, escreva-nos!!!  
Esclareceremos na próxima edição!

## Seção de Perguntas

- **Pergunta: Tenho um filho adolescente, que se masturba com muita frequência. O que devo fazer?**

Resposta: Esta é uma questão que independe da deficiência do adolescente. Diria até que independe se estamos falando de um deficiente ou não. O que difere os dois é a inocência do ato. O impulso sexual deles é exatamente igual a de qualquer pessoa. Porém a deficiência mental lhes traz a necessidade de que lhes seja ensinado de forma eficiente como lidar com essa poderosa energia do ser humano. Devemos tentar lhes explicar o que é isso, como agir, como fazer, o que e onde fazer. Não devemos ignorar ou fugir da situação, e sim encarar-la como normal. Devemos dar ao adolescente condições de ter uma vida social, com atividades prazerosas (inclusive sexuais), dentro dos padrões da sociedade, e evitar deixá-lo exposto por muito tempo à enorme carga de sexualidade que a TV despeja todo dia.

- **Pergunta: Que tipo de defeitos as crianças com SRT podem apresentar no coração?**

Resposta: 25% a 33% nascem com anormalidades congênitas do coração, mas sempre lembrando que não há nenhum defeito cardíaco específico para a síndrome. Foram registradas as seguintes anomalias cardíacas associadas à síndrome: defeito do septo ventricular e atrial, estenose da aorta, estenose pulmonar, cor pulmonale, cardiopatia, hipoplasia do coração e arritmias cardíacas durante a anestesia pelo uso de drogas cardioativas.

- **Pergunta: Qual a expectativa de vida de um portador de SRT?**

Resposta: Baseada em um artigo, foi descrito um caso de um homem portador da SRT, na Holanda com 65 anos de idade. Baseada na Conferência que participei em 1998 em Cincinnati, Ohio, observei desde recém-nascidos até adultos com mais de 30 anos.

- **Pergunta: Aproximadamente com quantos anos a criança com SRT começa a engatinhar, sentar, andar e emitir as primeiras palavras?**

Resposta:

Este quadro é do Livro de Família que foi feita a estatística nos EUA.

Habilidade	Média(meses)	Varição (em meses)	variação normal (em meses)
Habilidade	7	2-24	2-5
Engatinhar	15	8-30	7-10
Sentar	11	6-30	5-8
Andar	30	15-54	11-15
1as. Palavras	25	6-57	9-13
Frases de 3 palavras	65	24-156	14-24
Usar banheiro	63	30-216	24-27
Andar de triciclo	68	42-216	36-48

- **Pergunta: Algumas crianças apresentam cianose de extremidades de membros superiores (as unhas chegam a ficar preta) e hipotermia (temperatura corpórea baixa) constantemente, teria alguma relação com problemas cardíacos?**

Resposta: A hipotermia e a cianose de extremidades podem ocorrer em cardiopatias, mas também em alguns fenômenos vasculares.

Não hesite, mande suas perguntas e dúvidas, que esclareceremos na próxima edição com maior prazer!!!

## Contatos

- Cadastrar o maior número de famílias de RTS, amigos, profissionais e instituições é de suma importância para nossa associação.

Através do site: [www.artsbrasil.org.br](http://www.artsbrasil.org.br)

Pelo endereço: Rua Harmonia, 722/81

Vila Madalena – São Paulo, SP

CEP: 05435-000

Tel: (11) 3819 2536

## **Entre nessa!!!**

- Aproveite nossa equipe profissional para avaliar e tratar seu filho! Os profissionais Dr. Rubens Wajnsztein (neuropediatra), Dr. Samuel Ribak (cirurgião de mão), Dra. Sofia (geneticista), Ft. Andrea Lie Korosue (RPG), Dra. Silvia (ortóptica), alunas de fisioterapia da UNISA Sandra, Tatiana, Andréa e Paula (musicoterapia, hipoterapia e integração sensorial), alunos de fonoaudiologia da UNIBAN Michele e Marcelo (avaliação), Rosana Nascimento (psicopedagoga), Celi Jonas (recreação com as crianças nas reuniões)!!!
- Seja nosso voluntário!!! Entrar em contato com Andrea Lie Korosue, pelo telefone: (11) 491 8517 ou 9305 2125 ou pelo e-mail [alkrts@artsbrasil.org.br](mailto:alkrts@artsbrasil.org.br)
- Ajude-nos a conseguir nossa sede! **Faça sua contribuição através da conta: 39307-1 / Ag:0255.003 da Caixa Econômica Federal em nome da ARTS- Ass. Bras. dos Familiares e Amigos dos Portadores da Síndrome de Rubinstein Taybi**

## **É a nossa cara!**

Este cantinho é reservado para colocar as fotos das nossa crianças, mande uma foto com um relatório do seu filho para todos conhecerem um pouquinho da história de cada um!

## **Agradecimentos**

Aqui fica o nosso “muitíssimo obrigado” para todos que colaboraram para o crescimento da nossa Associação, contamos com o apoio de todos neste novo milênio!!!

Ao Dr. Samuel, Dr. Rubens e Silvia pelas consultas tão importantes para o bem-estar de nossas crianças!

Às voluntárias Sandra, Tati, Paula, Andréa pelas sessões de fisioterapia que tanto trouxeram evoluções a nossas crianças!

À Celi pela dedicação às nossas crianças em todos os nossos encontros!

Ao Cristiano pelo seu trabalho tão bonito e dedicado a todos os portadores de deficiência!

À Michele e Marcelo, contando com vocês para a continuidade de um trabalho tão necessário às crianças!

À Dra. Sofia e Rosana, esperando que possam desenvolver um grande trabalho com esta grande família!

Finalizando, os nossos sinceros agradecimentos a todos os pais e principalmente a todas crianças, afinal de contas, sem vocês, a nossa associação não existiria!

## **Diretoria**

**Presidente:** Abel Wagner Alves

**Vice-Presidente:** Mara Júlia Pereira Alves Brioschi

**Secretárias:** Cristina Cardelli

Ivone Aparecida P. Alves

**Tesoureiros:** Nelci M. de Moraes Hurtado Cano

Maria Aparecida Blanco Ramalho

**Diretora da Comissão Científica e Estudos:** Andrea Lie Korosue

**Diretor da Comissão Consultiva:** Dr. Rubens Wajnsztein

## **Conselho Fiscal**

Elias Moza

Rose Marye

Yvonne Padilha

Fábio Cardelli

Durvalde Hurtado

Carlos Alberto

Editado por Andrea Lie Korosue – fisioterapeuta e diretora da Comissão Científica da ARTS.

São Paulo 02 de fevereiro de 2001