

Tradução das características associadas à Síndrome Velocardiofacial (extraídas da língua inglesa do site: <http://www.vcfsef.org>) por Josiane Fernandes Denardi Alves Neves

SÍNDROME VELO-CARDIO-FACIAL

A Síndrome Velo-cardio-facial (SVCF) é causada pela ausência de um segmento pequeno do braço longo do cromossomo 22. É uma das desordens genéticas mais comuns em seres humanos. Segue abaixo, uma lista com as anomalias que podemos encontrar nos indivíduos portadores da SVCF. Essas características não estão presentes em 100% dos casos, entretanto a frequência em que se manifestam pode ser sugestiva da síndrome.

Características Craniofacial/Oral

1. fissura palatina evidente, fissura palatina submucosa ou submucosa oculta
2. Retrognatia (retroposição da mandíbula)
3. Platibasia (base de crânio plana)
4. Facies típico assimétrico na infância
5. Assimetria estrutural da face
6. Assimetria funcional da face
7. Excesso vertical de maxila (face longa)
8. Perfil facial reto
9. Agenesia de dentes (um ou vários)
10. Dentes pequenos
11. Hipoplasia de esmalte (dentição decídua)
12. Facies hipotônico, flácido
13. Inclinação inferior da comissura labial
14. Fissura labial (incomum)
15. Microcefalia
16. Fossa craniana posterior pequena

Características oftalmológicas

17. Vasos retinianos tortuosos
18. Congestão da região suborbital, semelhante a reação alérgica
19. Estrabismo

20. Fendas palpebrais estreitas
21. Embriotoxo posterior
22. Disco ótico pequeno
23. Nervos da córnea proeminentes
24. Catarata
25. Nódulos de íris
26. Coloboma de íris (incomum)
27. Coloboma de Retina (incomum)
28. Olhos pequenos
29. Hipertelorismo orbital moderado
30. Distopia orbital vertical moderada
31. Pálpebras superiores inchadas

Achados auriculares e audiológicos

32. Hélice expessas e com dobras excessivas
33. Lóbulos aderidos
34. Orelhas proeminentes
35. Orelhas pequenas
36. Orelhas ligeiramente assimétricas
37. otites médias freqüentes
38. Perda auditiva condutiva moderada
39. Perda auditiva neurossensorial (freqüentemente unilateral)
40. Condutos auditivos externos estreitos

Achados nasais

41. Ponte nasal alta
43. “ponta” nasal bulbosa/larga
44. Domos nasais ligeiramente separados (“ponta” nasal parece bífida)
45. Hipoplasia de asa nasal, narinas estreitas
46. Cavidade nasal estreita

Características Cardíacas e Torácicas

47. Defeito no septo ventricular
48. Defeito no septo atrial

49. Atresia pulmonar ou estenose
50. Tetralogia de Fallot
51. Concavidade aórtica à direita (crossa aórtica para direita)
52. Tronco arterial
53. PDA (Persistência do Ducto Arterial)
55. Coarctação da aorta
56. Anomalias de válvula aórtica
57. Artérias subclávia aberrantes
58. Anel vascular
59. Origem anômala da artéria carótida
60. Transposição dos grandes vasos
61. Atresia da válvula tricúspide

Anomalias vasculares

62. Artéria carótida interna deslocada medialmente
63. Ectopia da carótida interna
64. Anomalia da veia jugular
65. Ausência de artéria carótida interna (unilateral)
66. Ausência de artéria vertebral (unilateral)
67. Baixa bifurcação de carótida comum
68. artérias vertebrais tortuosas ou atípica
69. Fenômeno de Reynaud
70. Veias pequenas
71. Anomalia do Círculo de Willis

Características Neurológicas, Cerebrais, e achados de Ressonância Magnética

72. Cisto Periventricular (principalmente nos sulcos anteriores)
73. Vermis cerebellar pequeno
74. Hipoplasia/disgenesia cerebellar
75. Alterações na Substância Branca
76. Hipotonia generalizada
77. Ataxia Cerebelar
78. Ataques apopléticos
79. Acidente Vascular Cerebral (AVC)
80. Espinha bífida/meningocele

- 81. Atraso no desenvolvimento moderada
- 82. Fissura de Silvius aumentada

Características Faríngea/Laríngea/Vias Aéreas

- 83. Obstrução da via aérea superior na infância
- 84. Tecidos linfóides ausentes ou pequenos
- 85. Membrana laríngea (anterior)
- 86. Via aérea faríngea grande
- 87. Laringomalacia
- 88. Hiperplasia de Aritenoide
- 89. Hipotonia faríngea
- 90. Movimento faríngeo assimétrico
- 91. Músculo faríngeo hipotônico
- 92. Paresia de prega vocal unilateral
- 93. Doença reacional das vias aéreas
- 94. Asma

Abdomen/Rim/Intestinos

- 95. Hipoplasia ou Aplasia Renal
- 96. Rins císticos
- 97. Hérnias Inguinais
- 98. Hérnias umbilicais
- 99. Malrotação de intestino
- 100. Diástase Retal
- 101. Hérnia Diafragmatica (incomum)
- 102. Megacolo de Hirschsprung (raro)

Membros

- 103. Mãos e pés pequenos
- 104. Dedos longos e finos
- 105. Unhas curtas
- 106. Pele vermelha, escamosa em mãos e pés
- 107. Morféia
- 108. Contraturas

- 109. Polegares com três falanges
- 110. Polidactilia(incomum)
- 111. Sindactilia de tecido mole

Problemas na Infância

- 112. Dificuldades alimentares
- 113. Refluxo nasal
- 114. Refluxo Gastroesofágico
- 115. Irritabilidade
- 116. Constipação crônica

Genito-urinário

- 117. Hipospadias
- 118. Criptorquidia
- 119. Refluxo Vesico-ureteral

Fala / Linguagem

- 120. Hipernasalidade severa
- 121. Distúrbio Articulatorio Compensatório (com predomínio de golpe de glote)
- 122. Distúrbio de linguagem (atraso na aquisição)
- 123. Insuficiência Velofaríngea (normalmente severo)
- 124. *Pitch* agudo
- 125. Rouquidão

Características Cognitivas / Aprendizagem

- 126. Dificuldades de Aprendizagem (conceitos matemáticos, leitura, compreensão)
- 127. Pensamento concreto, dificuldade de abstração,
- 128. Déficit nos scores de Q.I. durante aprendizagem escolar
- 129. Q.I. normal ou boderline
- 130. Deficiência mental moderada
- 131. Déficit de Atenção e Hiperatividade

Anomalias diversas

- 132. Dessaturação de oxigênio espontâneo sem apnéia
- 133. Trombocitopenia, Doença de Bernard-Soulier
- 134. Artrite reumatóide juvenil
- 135. Regulação da temperatura corporal deficitária

Características psiquiátricas e psicológicas

- 136. Desordem afetiva bipolar
- 137. Desordem maníaca depressiva e psicose
- 138. Labilidade de humor, com variações muito rápidas de humor.
- 139. Desordem de humor
- 140. Depressão
- 141. Hipomania
- 142. Desordem Esquizoafetiva
- 143. Esquizofrenia
- 144. Impulsividade
- 145. Reação afetiva pobre
- 146. Distímia
- 147. Ciclotímia
- 148. Imaturidade social
- 149. Desordem compulsiva obsessiva
- 150. Desordem de ansiedade generalizada
- 151. Fobias
- 152. Reflexo de Startle exacerbado

Imunológico

- 153. Infecções respiratórias superiores freqüentes
- 154. Pneumonia, bronquite freqüentes
- 155. Redução do número de células T
- 156. Hormônio do timo reduzido

Endócrino

- 157. Hipocalcemia
- 158. Hipoparatiroidismo
- 159. Hipotireoidismo

- 160. Deficiência de crescimento, estatura pequena relativa
- 161. Timo ausente ou hipoplásico
- 162. Glândula pituitária pequena (raro)

[Esqueleto/Músculos/Ortopedia](#)

- 163. Escoliose
- 164. Espinha bifida occulta
- 165. Hemivertebra
- 166. Vértebras de borboleta
- 167. Vértebras fundidas (normalmente cervical)
- 168. Osteopenia
- 169. Anomalia de Sprengel, deformação escapular,
- 170. Eqüinovaro de Talipes (pés e tornozelos eqüinovaros)
- 171. Músculos do esqueleto pequenos
- 172. Deslocações em comum
- 173. Dores nas pernas crônicas
- 174. Arcos dos pés planos
- 175. Articulações hiperextensíveis
- 176. Fusão de costelas
- 177. Costelas extras
- 179. Siringe/Fístula (cavidade patológica no cérebro ou na medula espinhal)

[Pele/Tegumento](#)

- 180. Cabelos abundantes
- 181. Pele fina (padrões venosos facilmente visíveis)

[Sequências/Associações secundárias à SVCF:](#)

- 182. Sequência de Robin
- 183. Sequência de DiGeorge
- 184. Sequência de Potter
- 185. Associação de Charge
- 186. Holoprosencefalia (único caso)