



Síndromes genéticas e alterações cognitivas: um estudo de caso da Síndrome de Jacobsen

Anne Caroline de Oliveira Menezes, Fernanda Lemes Batista Magalhães, Letícia Rangel Aguiar, Maria Gabriela Cerqueira Mendes, Cecília Souza Oliveira.

Síndromes são um conjunto de sintomas que podem gerar diversas manifestações clínicas ao mesmo tempo podendo ter uma causa específica ou não. As síndromes genéticas mais prevalentes são: Síndrome de Down (trissomia 21), Síndrome de Patau (trissomia 13) e Síndrome de Edwards (trissomia 18). Dentre as síndromes raras se encontra a Síndrome de Jacobsen que possui incidência de 1 em 100.000 nascidos vivos e se caracteriza por dismorfismo craniofacial (ponte nasal e lábios finos), alterações hematológicas (anemia), pode ocorrer malformações cardíacas e intestinais, o crescimento pode ser afetado com o encurtamento dos membros e há atraso psicomotor de moderado a grave como uma deficiência intelectual. Dessa forma, o objetivo do estudo é elaborar um plano de estimulação cognitiva para uma criança diagnosticada com Síndrome de Jacobsen, após o delineamento do seu perfil cognitivo. A metodologia utilizada é: 1) levantamento bibliográfico 2) sessão de avaliação neuropsicológica e de estimulação das habilidades cognitivas: processamento sensorial, atenção, linguagem, interação social e funções executivas 3) sessão devolutiva. Acredita-se que com esse estudo seja possível fazer um delineamento cognitivo de uma criança diagnosticada com a Síndrome de Jacobsen e potencializar suas habilidades cognitivas através da estimulação e também contribuir para ampliação do conhecimento científico acerca das alterações das habilidades cognitivas em decorrência da Síndrome de Jacobsen, assunto pouco estudado atualmente.

Palavras-chaves: síndromes genéticas; alterações cognitivas; síndrome de Jacobsen;

Instituição do Programa de IC, IT ou PG: Universidade Federal Fluminense