

# Preocupações e recomendações

Preocupações	Recomendações
<b>Genética:</b>	Matriz de hibridização genômica comparativa (CGH Array) para mapeamento de alta resolução do ponto de interrupção
	Análise do cariótipo dos pais
<b>Cardiológica:</b>	Avaliação por um cardiologista pediátrico, incluindo a realização inicial de um eletrocardiograma e ecocardiograma. Prosseguir acompanhamento conforme necessário (por exemplo: ocorrência de um novo sopro)
56% dos portadores de Jacobsen têm defeitos cardíacos congênito	
<b>Hematológica:</b>	Hemograma completo mensal, nos primeiros 3 meses de vida, e depois uma vez por ano
Quase 100% nascem com baixo número de plaquetas, e geralmente apresentam disfunção plaquetária.	Estudos de função plaquetária quando a contagem de plaquetas for normalizada
	Transfusão de plaquetas e/ou DDAVP (Desmopressina) para procedimentos cirúrgicos com alto risco de hemorragia
	Evitar medicamentos que interfiram na função plaquetária (por exemplo, ibuprofeno, aspirina, etc)
	Considerar tratamento com anticoncepcionais em mulheres em fluxo menstrual intenso
<b>Neurocognitiva:</b>	Avaliação inicial por um neuropsicólogo ou especialista em comportamento. Prosseguir acompanhamento uma vez ao ano, ou mais (conforme necessário, por exemplo, antes da entrada na escola).
A maioria possui atraso de desenvolvimento leve a moderado, sobretudo na fala. O grau de comprometimento cognitivo está correlacionado ao tamanho relativo da deleção. Convulsões ocorrem com pouca frequência.	Realizar exames por imagens cerebrais (por exemplo ressonância magnética)
	Programas de estimulação precoce
	Musicoterapia contribui especialmente no desenvolvimento da linguagem
	Teste de visão e audição de acordo com a idade (teste do olhinho, teste da orelhina, BERA, etc).
	Avaliação de um neurologista pediátrico em caso de convulsões
	Fonoaudiologia
<b>Comportamental:</b>	
Transtorno de hiperatividade e déficit de atenção (TDHA) é muito comum. Esquizofrenia é raro. Características de autismo foram identificados em alguns pacientes	Pediatra com experiência em problemas de comportamento, e / ou um psiquiatra pediátrico / psicólogo.
<b>Oftalmológica:</b>	
Ptose palpebral também conhecida como "olho preguiçoso" é comum, o que pode conduzir à cegueira se não for tratada no primeiro ano de vida	Avaliação com dilatação da pupila com 06 semanas, 3 meses, 6 meses, depois a cada 6 meses até a idade de 3 anos, e anualmente
<b>Endocrinológica:</b>	
A baixa estatura ocorre na maioria dos portadores da síndrome, dos quais 50% têm deficiência de hormônio de crescimento. Hipotireoidismo ocorre com pouca frequência	Avaliação do hormônio de crescimento (IGF-1) e hipotálamo / pituitária, de acordo com a necessidade baseada no curso clínico (por exemplo: baixa estatura).
	Avaliar riscos / benefícios da reposição do hormônio de crescimento

	Acompanhamento do nível de TSH
<b><u>Gastrointestinal:</u></b>	Ultra-som abdominal para descartar estenose pilórica (se clinicamente indicado)
É relativamente comum estenose pilórica (aprox. 10% dos pacientes); é muito comum constipação crônica com necessidade de uso de medicação; Não identificada doença de Hirschsprung, embora os pacientes possuam disfunção neurológica funcional do trato gastro intestinal que causa obstipação; problemas de alimentação são comuns em bebês, frequentemente exigindo a colocação temporária de uma sonda gástrica	Manometria Anorretal e/ou biópsia retal para constipação crônica
	Estudos de deglutição, se clinicamente indicado, quando não houver desenvolvimento
	Terapia médica para constipação crônica, conforme necessário
<b><u>Geniturinário:</u></b>	Ultrassom renal
Defeitos estruturais ocorrem em aprox 10% dos pacientes; 50% dos homens têm testículos que não desceram, e geralmente necessitam de correção cirúrgica.	Encaminhar a um urologista pediátrico para avaliação dos testículos ou quaisquer outras anomalias
<b><u>Otorrinolaringologista (ouvido, nariz e garganta):</u></b>	Testes de audição de acordo com a idade, começando na infância.
Comum deficiências auditivas	
	Estudo de imagem da úvula bífida para descartar defeitos da linha média
	Examinar ouvido, nariz, garganta para infecções de ouvido recorrentes / crônicas, sinusite
<b><u>Imunológica:</u></b>	Muitos portadores de Jacobsen sofrem de imunodeficiência e reincidentes infecções. A identificação precoce da imunodeficiência pode reduzir a frequência e a gravidade das infecções. Portanto sugere-se avaliação imunológica de todos os portadores da Jacobsen.
Muitos pacientes sofrem de imunodeficiência; eczema ocorre em cerca de 20% dos pacientes	Não há relatos de contra-indicação para imunizações de rotina.
	Tratar o eczema sintomaticamente; encaminhar a dermatologista para os casos persistentes.
<b><u>Neurocirurgica:</u></b>	Encaminhamento precoce a um neurocirurgião pediátrico, se houver suspeita de trigonocefalia
Um terço dos pacientes têm trigonocefalia, causada pelo fechamento prematuro das suturas cranianas.	
<b><u>Habilidades Motoras:</u></b>	Avaliação por terapeuta ocupacional e realização de terapia pode ser necessária
Sem problemas ortopédicos específicos. Atrasos nos desenvolvimentos motores grossos e finos são comuns. Hipotonia é comum.	Neurofisioterapia em caso de hipotonia (Bobath, Vojta, etc)
	Encaminhamento para um cirurgião ortopédico pediátrico, conforme necessário
	Equoterapia, natação e outras terapias são recomendadas para melhorar a psicomotricidade e o tono muscular.
<b><u>Metabólica:</u></b>	Avaliação metabólica apenas para casos específicos
Não foram identificados problemas metabólicos específicos	
<b><u>Problemas do sono:</u></b>	
A maioria tem dificuldade com o sono; sono agitado é o achado mais comum; crianças também podem dormir em posições incomuns; despertar frequentemente durante a noite, e despertar precoce são problemas adicionais encontrados em pesquisa	