

Glossário do Questionário para a priorização de sintomas em CDG (CDGSPQ)

QUEM DESENVOLVEU ESTE PROJETO?

Este projeto é desenvolvido no âmbito da **CDG & Allies – Professionals and Patient Associations International Network (CDG & Allies – PPAIN)** e liderado pela Dr^a. Vanessa Ferreira, Prof^a. Dr^a. Paula Videira e Prof^a. Luísa Barros. Contamos com especialistas como o Prof. Dr. Jaak Jaeken, a Prof^a. Dr^a. Eva Morava, a Dr^a. Mercedes Serrano, a Andrea Miller (CDG Care), a Merell Liddle (CDG Austrália), a Claudia Vazquez (CDG EUA) e os colegas da CDG & Allies PPAIN. A CDG & Allies-PPAIN é uma rede internacional única liderada por doentes, focada no aumento do conhecimento sobre as CDG e, em última instância, na contribuição para futuras terapias e para a melhoria da gestão das CDG.

CONTACTO DE AJUDA:

Se precisar de ajuda, não hesite em contactar-nos para pedir ajuda relacionada com este questionário [AQUI](#). Também estamos disponíveis para agendar uma reunião via SKYPE, WhatsApp ou Zoom.

Envolvimento oftalmológico em CDG

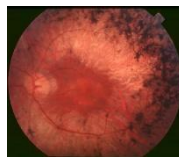
O **nistagmo** é uma condição que compreende movimentos involuntários dos olhos, que pode resultar numa visão reduzida ou limitada. Mais informações [AQUI](#). Assista a um vídeo [AQUI](#).

O **estrabismo** é uma condição que envolve o desalinhamento dos olhos quando se olha para um objeto. Mais informações [AQUI](#).



Fonte da figura [AQUI](#).

A **retinite pigmentosa** é uma condição que causa a perda gradual da visão pela seguinte ordem: à noite; visão periférica; visão central e problemas com visão de cores. Mais informações [AQUI](#).



Legenda da figura: Fundo do olho de uma pessoa com retinite pigmentosa; Fonte da figura [AQUI](#).

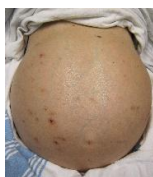
Envolvimento gastrointestinal em CDG

(O trato gastrointestinal começa na boca e acaba no ânus e inclui todos os órgãos do sistema digestivo. Mais informações [AQUI](#).)

A **disfagia** é a dificuldade em engolir. Mais informações [AQUI](#).

A **anorexia** envolve perda de apetite, ausência de fome e até aversão à comida.

O **inchaço abdominal** ocorre quando se acumulam substâncias como gases ou fluidos no abdômen. Causa uma sensação de plenitude (i.e. sentir-se “cheio”. Mais informações [AQUI](#).

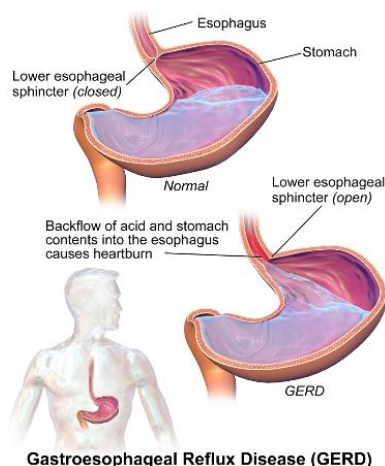


Fonte da figura [AQUI](#).

A **dor abdominal** é qualquer dor localizada entre o peito e a virilha. Geralmente, é chamada de região do estômago ou barriga. Mais informações [AQUI](#).

A **náusea** é uma sensação difusa de mal-estar e desconforto, geralmente percebida como uma vontade de vomitar. Mais informações [AQUI](#).

O **refluxo gastroesofágico** ocorre quando o ácido do estômago volta para o esôfago (tubo que conecta a boca ao estômago). Isto pode irritar o esôfago e causar azia (sensação de queimadura no peito). Mais informações [AQUI](#) e [AQUI](#).



Fonte da figura [AQUI](#).

O **vômito** é um reflexo incontrolável que expelle o conteúdo do estômago pela boca. Mais informações [AQUI](#).

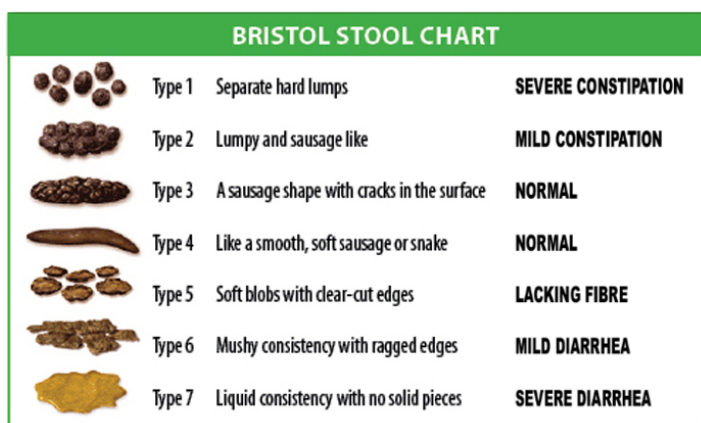


Fonte da figura [AQUI](#).

O **sangramento gastrointestinal** revela um distúrbio no trato digestivo. O sangue geralmente aparece no vômito ou nas fezes, mas nem sempre é visível. No entanto, pode fazer com que as fezes pareçam pretas ou alcatroadas. O sangramento pode variar de leve a grave e pode ser fatal. Mais informações [AQUI](#) e [AQUI](#).

A **obstipação** ocorre quando os movimentos intestinais se tornam menos frequentes e as fezes difíceis de evacuar. Mais informações [AQUI](#).

A **diarreia** é uma condição que envolve a presença de pelo menos três fezes moles ou líquidas por dia. Pode durar alguns dias e resultar em desidratação devido à perda de fluidos. Mais informações [AQUI](#).



Fonte da figura [AQUI](#).

A **incontinência fecal** é a emissão involuntária de fezes pelo reto, devido à incapacidade de controlar os movimentos intestinais. Pode variar de uma saída ocasional de fezes durante a passagem de gás até uma perda completa do controle do intestino. Mais informações [AQUI](#).

A **falta de crescimento** consiste num ganho de peso insuficiente ou numa perda de peso inadequada. Mais informações [AQUI](#).

Problemas gastrointestinais associados com a alimentação

A **intolerância à lactose** ocorre quando o intestino delgado não produz lactase suficiente, i.e a enzima que digere o açúcar do leite (lactose). A intolerância à lactose causa diarreia, gases, distensão abdominal, náuseas e, às vezes, vômitos após comer ou beber laticínios. Mais informações [AQUI](#).

A **intolerância a Oligo-, Di-, Monossacarídeos e Polióis Fermentáveis-FODMAP** é a sensibilidade a um grupo de açúcares mal digeridos/absorvidos pelo intestino delgado, propensos a absorver água e fermentar no cólon (por bactérias intestinais) (e.g. frutanos, galacto-oligosacarídeos, lactose, frutose, sorbitol, manitol, xilitol, e maltitol), produzindo gás e expandindo a parede intestinal. Embora este processo natural promova alterações benéficas na flora intestinal, pode causar dor e desconforto em algumas pessoas com um intestino altamente sensível ao 'alongamento' da parede intestinal (e.g. síndrome do intestino irritável). Mais informações [AQUI](#).

A **doença celíaca** é uma doença autoimune em que o glúten (uma proteína encontrada no trigo, na cevada e no centeio) desencadeia uma resposta imunológica no intestino delgado. A longo prazo, essa resposta imunológica, pode danificar o revestimento do intestino delgado e impedir que ele absorva alguns nutrientes (má absorção).

O dano intestinal pode causar diarreia, fadiga, perda de peso, distensão abdominal e anemia, podendo levar a complicações graves. Em crianças, a má absorção pode afetar o crescimento e o desenvolvimento. Embora não haja cura, seguir uma dieta rigorosa sem glúten pode ajudar a controlar os sintomas e a promover a cura intestinal. Pode ser diagnosticada através da pesquisa de certos tipos de anticorpos no sangue, seguido por uma biópsia do intestino delgado, se o primeiro teste for positivo. Mais informações [AQUI](#).

Um **não celíaco com sensibilidade ao glúten** (uma proteína encontrada no trigo, cevada e centeio) mostra alguns sinais e sintomas idênticos aos da doença celíaca (e.g. dor abdominal, distensão abdominal, diarreia, obstipação, "cérebro nebuloso", erupção cutânea ou dor de cabeça), embora, sem danificar os tecidos do intestino delgado. O sistema imunológico parece desempenhar um papel relevante nesta doença, mas o processo ainda não é bem compreendido. Mais informações [AQUI](#) e [AQUI](#).

A **doença inflamatória intestinal (IBD)** é um grupo de distúrbios, e.g. **Doença de Crohn** e **colite ulcerativa**, que causam inflamação crônica do trato digestivo. A doença de Crohn causa inflamação do revestimento do trato digestivo, que geralmente se espalha

profundamente pelos tecidos afetados, enquanto a colite ulcerativa causa inflamação e feridas (úlceras) de longa duração no revestimento interno do intestino grosso (cólon) e reto. Ambos envolvem complicações debilitantes e às vezes fatais: diarreia; febre; fadiga; dor abdominal; sangue nas fezes; apetite reduzido; perda de peso. Mais informações [AQUI](#).

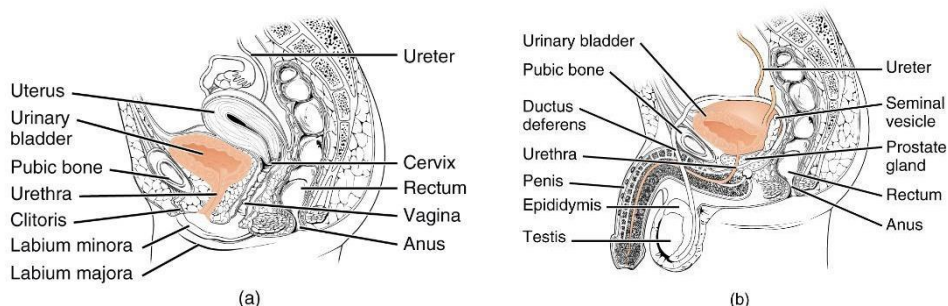
A **alergia alimentar** ocorre quando o sistema imunológico identifica erroneamente uma proteína (e.g. glúten), encontrada em alguns alimentos (e.g. trigo), como um agente causador de doenças (e.g. bactéria), e produz anticorpos contra esta proteína, desencadeando uma resposta do sistema imunológico. Isto pode causar formigueiro ou comichão na boca; urticária, comichão ou eczema; inchaço dos lábios, rosto, língua e garganta ou de outras partes do corpo; respiração ofegante, congestão nasal ou dificuldade em respirar; dor abdominal, diarreia, náusea ou vômito; tonturas e desmaios. Algumas pessoas desencadeiam **anafilaxia**, uma reação alérgica grave e com risco de vida, que causa constrição das vias respiratórias, dificultando a respiração; choque com queda acentuada da pressão arterial, pulso rápido, tonturas, vertigens ou perda de consciência. Mais informações [AQUI](#).



Legenda da figura: Urticária nas costas causada por alergia alimentar e testes cutâneos de alergia. **Fonte da figura** [AQUI](#), [AQUI](#) e [AQUI](#).

Envolvimento da bexiga em CDG

A **incontinência urinária** é uma descarga involuntária e não intencional de urina. Pode variar de algumas gotas a vazamento permanente. Mais informações [AQUI](#).



Legenda da figura: Sistema urinário feminino (a) e masculino (b). **Fonte da figura** [AQUI](#).

Envolvimento reprodutivo em CDG

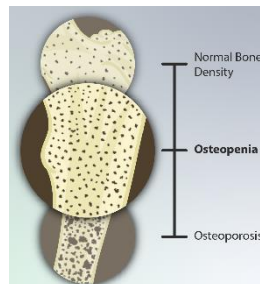
(O **sistema reprodutivo ou genital** compreende todos os órgãos anatómicos envolvidos na reprodução sexual).

A **infertilidade** é a incapacidade de uma pessoa se reproduzir por meios naturais. Mais informações [AQUI](#).

O fluxo menstrual geralmente ocorre a cada 21 a 35 dias e dura entre 2 a 7 dias. Os **tipos anormais do período menstrual** incluem sangramento intenso e prolongado; excesso de dor durante o período; períodos ausentes e períodos muito reduzidos. Mais informações [AQUI](#).

Envolvimento esquelético na CDG

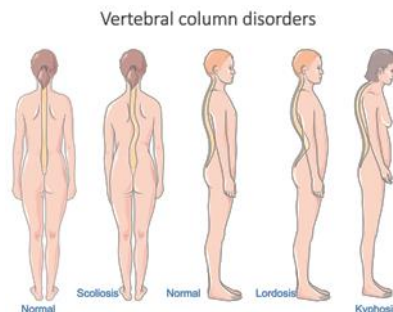
Osteopenia/Osteoporose são condições que apresentam uma baixa densidade óssea e um maior risco de fraturas. A osteoporose é mais grave do que a osteopenia. Mais informações [AQUI](#) e [AQUI](#).



Fonte da figura [AQUI](#).

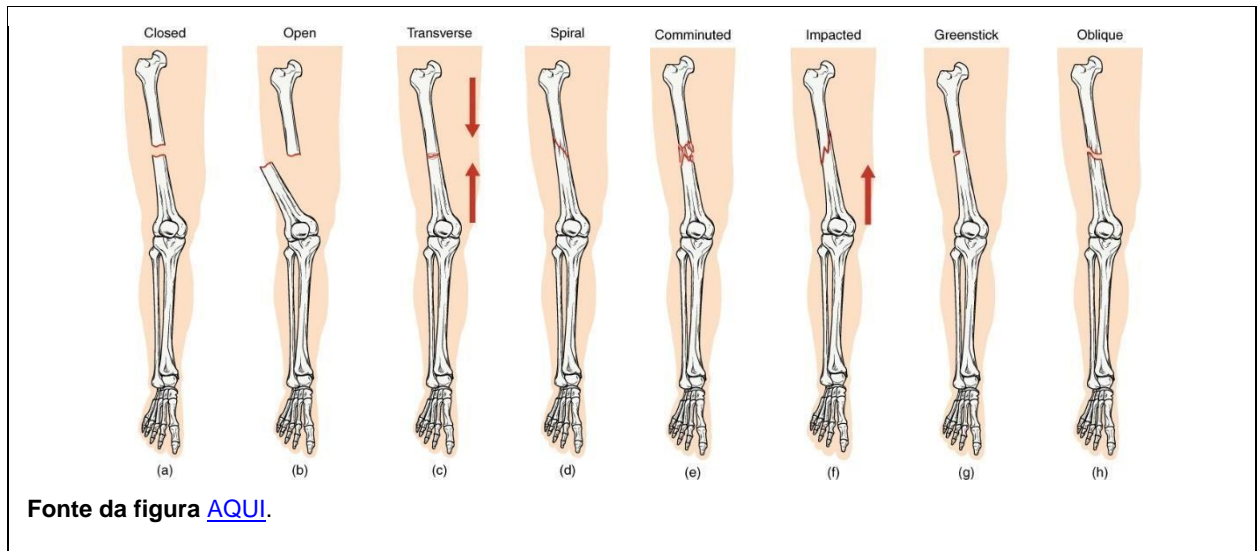
A **cifose** é um arredondamento exagerado da coluna para a frente. Mais informações [AQUI](#).

A **escoliose** é uma curvatura lateral da coluna vertebral. Mais informações [AQUI](#).



Fonte da figura [AQUI](#).

A **fratura óssea** é uma condição médica com quebra parcial ou total da continuidade do osso.



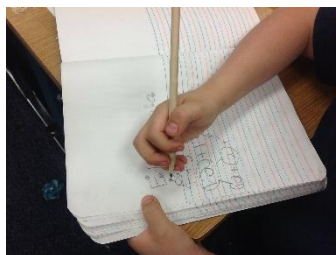
Envolvimento neuromuscular em CDG

(O **sistema neurológico** inclui a rede de neurónios e células que transportam mensagens de e para o cérebro e medula espinal para várias partes do corpo. O **sistema muscular** é responsável pelo movimento do corpo humano).

Atraso no desenvolvimento intelectual abrange o desenvolvimento anormal da compreensão, aprendizagem e funcionamento adaptativo. Mais informações [AQUI](#).

Problemas sociais envolvem dificuldades na comunicação com os outros, em termos verbais, não verbais ou escrita.

A **deficiência motora fina** compreende a má coordenação de pequenos músculos durante o movimento. As habilidades motoras finas geralmente exigem uma sincronização das mãos e dos dedos, com os olhos. Alguns exemplos destas são comer, escrever e abotoar uma camisa. Mais informações [AQUI](#).



Fonte da figura [AQUI](#).

A **deficiência motora grossa** compreende a má coordenação dos movimentos grosseiros provenientes de grandes grupos musculares e movimentos de corpo inteiro. Exemplos de habilidades motoras grossas são levantar-se, caminhar, correr e subir escadas. Mais informações [AQUI](#).



Legenda da figura: Habilidades motoras grossas, tais como escalada e equilíbrio. **Fonte da figura** [AQUI](#).

A **contratura articular** é uma limitação total do movimento da articulação. Resulta do encurtamento dos músculos, tendões, ligamentos e cápsulas articulares ou ossificação heterotópica (crescimento anormal do osso nos tecidos não esqueléticos, incluindo músculos, tendões ou outros tecidos moles). Mais informações [AQUI](#).



Fonte da figura [AQUI](#).

Os **problemas de fala** envolvem dificuldades na articulação das palavras, fluência e/ou voz.

- Problemas de articulação envolvem erros na produção de sons da fala (e.g. omissões: (bar para barco); substituições: (joelho para coelho); distorções: (golpe para gole)).
- Problemas de fluência compreendem dificuldades com o ritmo e o tempo da fala (e.g. hesitações, repetições ou prolongamentos de sons, sílabas, palavras ou frases).
- Os problemas de voz referem-se às características dos sons produzidos, especificamente o tom, a qualidade e a intensidade do som. Mais informações [AQUI](#).

As **convulsões** são distúrbios elétricos repentinos e descontrolados no cérebro. Elas podem causar mudanças no seu comportamento, movimentos ou sentimentos e nos níveis de consciência. A **epilepsia** é caracterizada por crises recorrentes convulsões epiléticas. Existem vários tipos de convulsões, cuja gravidade varia. Os tipos de convulsão diferem de acordo com o local onde começam no cérebro e como começam. Mais informações [AQUI](#), [AQUI](#) e [AQUI](#).

Episódios semelhantes a um acidente vascular cerebral (AVC) (“*Stroke-like episodes*”) em doentes PMM2-CDG são complicações neurológicas agudas caracterizadas por estado de confusão,

perda de movimento de uma perna ou um braço (monoparesia) ou de um lado do corpo (hemiparesia) e, às vezes, convulsões epiléticas. Os episódios semelhantes a um AVC envolvem défices focais que mimetizam clinicamente, mas não neurorradiologicamente, uma lesão isquémica. As infeções podem desencadear episódios semelhantes a AVC. No entanto, os mecanismos patológicos subjacentes não são compreendidos e faltam diretrizes clínicas que auxiliem no seu diagnóstico, prevenção e tratamento. Mais informações [AQUI](#).

Envolvimento emocional/comportamental em CDG

As **mudanças de humor** envolvem mudanças extremas ou rápidas de humor. Pode ocorrer a qualquer hora e em qualquer lugar, e a duração e a gravidade também podem variar. Mais informações [AQUI](#).



Fonte da figura [AQUI](#).

Os **comportamentos repetitivos** são classificados em dois grupos:

- Ordem inferior que envolve movimentos tais como bater com as mãos, mexer com objetos ou balançar o corpo, e vocalizações tais como grunhir ou repetir certas frases.
- Ordem superior que inclui rotinas e rituais, insistência nas mesmas coisas e interesses intensos. Mais informações [AQUI](#).

As **características autistas** incluem problemas de interação social com outros (e.g. brincar com os outros); interesses incomum em objetos; a necessidade de uniformidade; ampla variação nas suas habilidades; reação insuficiente ou exagerada a um ou a mais dos cinco sentidos (visão, tato, paladar, olfato ou audição); ações ou movimentos repetidos; reações e expressões emocionais incomuns. Mais informações [AQUI](#).



Fonte da figura [AQUI](#).

O **comportamento agressivo** pode variar de abusos verbais/emocionais a abusos físicos a

outras pessoas ou danos a propriedades pessoais. Mais informações [AQUI](#).

O **comportamento auto-abusivo** envolve a ocorrência de comportamentos que resultam em danos físicos ao próprio corpo. Mais informações [AQUI](#).

As **birras** são uma explosão emocional, geralmente relacionada a um sofrimento emocional. Pode envolver teimosia, choro, gritos, violência, desafio, discurso furioso e resistência. Mais informações [AQUI](#).



Fonte da figura [AQUI](#).

A **ansiedade** é um sentimento intenso e excessivo de medo, preocupação ou apreensão em relação a algo no futuro. Isto pode causar aumento da frequência cardíaca; respiração acelerada (hiperventilação); suor; tremores; sensação de cansaço; problemas gastrointestinais; o desejo de evitar coisas que desencadeiam ansiedade; dificuldade de concentração e problemas no sono. Mais informações [AQUI](#) e [AQUI](#).

Envolvimento hematológico e imunológico em CDG

(**Hematologia** é o estudo do sangue e condições relacionadas. A **imunologia** é o estudo do sistema imunitário, responsável pelos mecanismos de defesa do organismo).

A **coagulopatia** é uma condição que envolve capacidade reduzida de coagulação do sangue (formar coágulos). Aumenta a **tendência para sangramentos e hematomas** prolongados ou excessivos, que podem ocorrer espontaneamente, após uma lesão, ou durante procedimentos médicos.

A coagulopatia pode resultar de níveis reduzidos ou da ausência de proteínas de coagulação no sangue, como fatores de coagulação. Também pode resultar de disfunção das plaquetas (pequenas células em forma de disco presentes na corrente sanguínea que ajudam no processo de coagulação) ou de **níveis reduzidos de plaquetas (trombocitopenia)**. Mais informações [AQUI](#), [AQUI](#) e [AQUI](#).



Fonte da figura [AQUI](#).

A **trombose** é a formação de um coágulo sanguíneo dentro de um vaso sanguíneo não danificado (por plaquetas e fibrina), obstruindo o fluxo de sangue através do sistema circulatório. Um coágulo pode se desintegrar e viajar pela circulação sanguínea (êmbolo) até se alojar noutra lugar como tromboembolismo. Mais informações [AQUI](#).

As **infecções** são a invasão dos tecidos do corpo de um organismo por agentes causadores de doenças (e.g. vírus, fungos e parasitas), a sua multiplicação e a reação das células/dos tecidos específicos do hospedeiro (sistema imunológico) aos agentes infecciosos e às suas toxinas. As infecções podem afetar um único órgão/sistema (**infecção localizada – e.g. infecções gastrointestinais**) ou todo o corpo (**infecção sistêmica – e.g. septicemia**), e os sintomas dependem do tipo de doença.

- As **infecções gastrointestinais** podem causar cólicas e desconforto abdominal, diarreia, náuseas, vômitos, febre, perda de apetite, dores musculares, desidratação, dor de cabeça, muco ou sangue nas fezes, perda de peso.
- As **infecções do trato urinário** podem afetar uma parte do trato urinário (e.g. bexiga ou rins). Uma infecção da bexiga causa dor ao urinar, frequente necessidade de urinar e vontade de urinar mesmo com a bexiga vazia. Além desses sintomas, a infecção renal inclui febre e dor no flanco.
- A **septicemia** é uma condição com risco de vida que ocorre quando a resposta do corpo à infecção está desequilibrada, causando lesões nos seus próprios tecidos e órgãos. Envolve febre, aumento da frequência cardíaca, aumento da frequência respiratória e confusão.

Mais informações [AQUI](#), [AQUI](#) e [AQUI](#).

Outros sinais e sintomas em CDG

Episódios de febre inexplicáveis

A **insônia** é um distúrbio do sono que pode dificultar o adormecer ou a permanência no sono. Mais informações [AQUI](#).



Fonte da figura [AQUI](#).

A **falta de ar (dispneia)** é descrita como um aperto no peito intenso ou uma dificuldade em

respirar. A sua gravidade depende de quando ocorre (em repouso ou associada a atividade, esforço ou exercício). Mais informações [AQUI](#).



Fonte da figura [AQUI](#).

A **retenção de líquido** é a acumulação de líquido em tecidos do corpo, resultando em inchaço desses tecidos (e.g. ao redor dos olhos, pernas, tornozelos, pés, abdômen) e/ ou ganho de peso. Mais informações [AQUI](#).



Fonte da figura [AQUI](#).

A **fadiga** é uma sensação de cansaço e pode ser física ou mental. A fadiga física é a incapacidade física temporária para manter a performance muscular ideal, enquanto a fadiga mental é uma incapacidade temporária para manter o desempenho cognitivo ideal. A fadiga geralmente pode ser melhorada com períodos de descanso. Mais informações [AQUI](#).

A **dor** é "uma experiência sensorial e emocional desagradável associada a, ou semelhante a algo associado a, danos reais ou potenciais dos tecidos", de acordo com a [International Association for the Study of Pain](#).

A presença de **transaminases séricas elevadas (enzimas hepáticas)**: ALT - Alanina aminotransferase e/ ou AST - Aspartato aminotransferase pode ser indicador de uma lesão hepática. Mais informações [AQUI](#).

O **impacto dos sinais e sintomas na vida cotidiana do doente** significa que estes impedem o doente de realizar 1) atividades e tarefas diárias (e.g. brincar, preparar refeições, tarefas domésticas, fazer compras); 2) atividade motora e sensorial (e.g. dificuldades em manter as posições corporais, problemas oftalmológicos); 3) cuidados pessoais (e.g. higiene pessoal, vestir-se/ despir-se, comer/ beber; tomar os medicamentos); 4) compreensão e aprendizagem 5) vida social, relação e comunicação com os outros; 6) controlar o comportamento geral; 7) cuidar das finanças e lidar com as tarefas administrativas.