

## PESQUISA/ INVESTIGAÇÃO

Uma parte importante da missão da Fundação CdLS é investigar a origem e o tratamento de CdLS para os indivíduos e suas famílias. Desde a sua constituição a Fundação tem vindo a apoiar diversos trabalhos de pesquisa de forma a poder compreender as problemáticas que afetam os indivíduos com CdLS. A Fundação também apoia trabalhos de pesquisa para melhor entender as causas adjacentes à síndrome Cornelia de Lange.

## ALCANÇAR O PÚBLICO

É fundamental para a missão da Fundação sensibilizar e advogar a síndrome Cornelia de Lange junto das famílias, da comunidade médica e do público em geral. Uma sensibilização efetiva poderá conduzir a um diagnóstico precoce e consequentemente a um tratamento com maior sucesso. Advogar permite uma maior sensibilização e facilita a angariação de fundos necessários para o trabalho da Fundação.

## PUBLICAÇÕES CdLS

A Fundação distribui uma variedade de publicações bem elaboradas e úteis. A Fundação é também responsável pela sua própria publicação, a Newsletter "Reaching Out". A Reaching Out contém artigos muito úteis e informativos da autoria de especialistas em CdLS e também de familiares que partilham as suas dificuldades e as suas vitórias. Comunicações em Espanhol estão

## BREVES FACTOS SOBRE CdLS



CdLS é rara- ocorre em 1 em 100,000 nados vivos.



O espectro do transtorno CdLS é genético e está presente desde o nascimento.



CdLS afeta os dois sexos (masculino e feminino) e todas as raças igualmente.

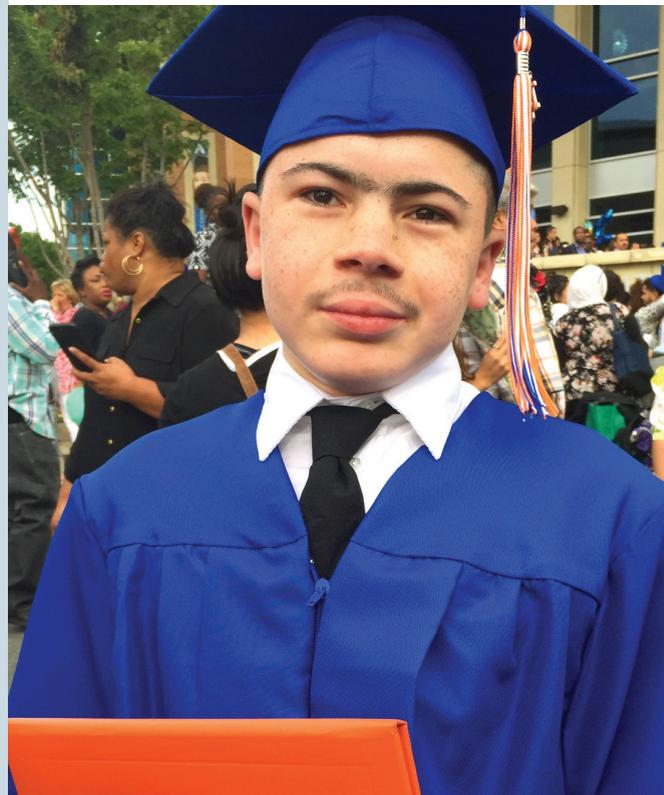


Problemáticas médicas comuns associadas a CdLS:

- Problemas gastrointestinais (GI)
- Auto-agressão
- Aumento de peso lento
- Convulsões



Todos aqueles que vivem com CdLS são resilientes #cdlsstrong



também disponíveis.

## ACERCA DA FUNDAÇÃO

A Fundação CdLS é uma organização nacional 50(1)(3) sem fins lucrativos que tem prestado assistência a indivíduos com CdLS e às suas famílias desde 1981.

A missão da Fundação está refletida no seu slogan: Alcançar, Ajudar, Dar Esperança. É a única organização de apoio à família dedicada à síndrome Cornelia de Lange no país. Um dos principais objetivos é estabelecer uma comunidade que permita advogar todos aqueles que estejam em contacto com a síndrome e outras condições de isolamento.

# FACTOS SOBRE A SÍNDROME CORNELIA DE LANGE

## & A FUNDAÇÃO CdLS



CdLS Foundation, Inc.  
30 Tower Lane, Suite 400  
Avon, CT 06001

info@CdLSusa.org  
www.CdLSusa.org

800.753.2357



 **CdLS Foundation**  
Cornelia de Lange Syndrome Foundation, Inc.

# O QUE É A SÍNDROME CORNELIA DE LANGE (CdLS)?

CdLS é uma perturbação genética rara que está presente desde o nascimento. Causa uma variedade de potenciais dificuldades físicas, cognitivas e médicas que são agora reconhecidas como o espectro de CdLS. A CdLS não discrimina, afeta igualmente os dois sexos e pode ser observado em indivíduos de todas as raças e origens étnicas. A prevalência de CdLS está estimada 1 em 10,000 nados vivos, mas como é bastante variável, nem sempre existe um diagnóstico.

## CARACTERÍSTICAS DE CdLS

CdLS não é uma problemática de “tamanho único que sirva a todos”.

Os indivíduos com CdLS parecem-se muito uns com os outros. Características físicas típicas incluem sobrançelas finas que se unem, pestanas longas, um nariz pequeno e revirado e lábios finos e invertidos.

Outras características incluem baixo peso à nascença (na maioria com menos de 2,200kg), crescimento lento, baixa estatura e cabeça pequena. Outras características podem incluir excesso de pêlo corporal e mãos e pés pequenos.

As alterações dos membros que incluem a ausência de braços, antebraços ou dedos são observados em cerca de 25% de indivíduos com CdLS. Nem todos os indivíduos com CdLS têm todas as características acima mencionadas.



## COMO É FEITO O DIAGNÓSTICO

O diagnóstico de CdLS é na primeira fase feito clinicamente. É feito com base nos sinais e sintomas observados durante uma avaliação médica que inclui o historial médico do indivíduo, uma avaliação física e testes laboratoriais. No entanto, testes genéticos podem ser muito úteis para confirmar o diagnóstico clínico e avaliar qual o gene envolvido. Oitenta por cento de indivíduos podem ser diagnosticados pelos testes genéticos. Se suspeita de que o seu filho possa ter CdLS um especialista em genética pode ajudar.

Os testes genéticos estão disponíveis em vários locais por todo o país, USA. Para obter uma lista completa de laboratórios que efetuam o teste para CdLS por favor visite o nosso website em [www.cdlsusa.org/genetic-information](http://www.cdlsusa.org/genetic-information).

## SERVIÇOS PARA A FAMÍLIA

Os nossos carinhosos e sábios coordenadores dos Serviços para a Família fornecem uma variedade de serviços, de apoio e de informação. Os contactos direcionadas aos nossos colaboradores são atendidos por amáveis profissionais que ouvem e respondem às perguntas, com base em anos de experiência, oferecendo apoio individual por telefone ou e-mail.

### Os Serviços Incluem:

- Pergunte a um especialista: este serviço permite ao utilizador enviar um e-mail com as suas questões para serem respondidas por membros do Corpo Clínico e do Comité de Desenvolvimento Profissional.
- Reuniões de Famílias: estes eventos são uma maravilhosa oportunidade para conhecer outras famílias, partilhar histórias e experiências, recursos e informação.
- Clínica CdLS: presta às famílias avaliações incalculáveis completas (dos pés à cabeça) por um conjunto de especialistas no mesmo dia e no mesmo local. Existem cinco Clínicas CdLS nos Estados Unidos da América:

- Clínica Multidisciplinar para Adolescentes e Adultos em Greater Baltimore Medical Center.
- Centro para CdLS e outros Diagnósticos Relacionados em Hospital Pediátrico de Philadelphia (CHOP)
- Hospital Pediátrico -Shriners Hospital for Children- Salt

- Lake City, UT
- Hospital Pediátrico- St Louis Children Hospital em St Louis, MO
- Hospital Pediátrico – Boston Children’s Hospital, Clínica para Síndrome Cornelia de Lange (CdLS) e morbididades associadas.

- National Family Conference: This life-enhancing, 4-day event bonds and strengthens attendees. Held every other year, Conference brings together the broad spectrum of the diverse CdLS community.
- Grief Support: Foundation staff is here to provide guidance on the complicated journey after losing a loved one with CdLS. Staff is here to listen, honor and remember your loved one.

