

Síndrome de Kleefstra
**(KS) não é uma
doença**, é uma
condição humana
geneticamente
determinada. Não há
predominância por sexo,
cor ou nacionalidade. É o
acaso durante a geração
da vida.





A **Síndrome de Kleefstra** ganhou este nome no ano de 2010, em homenagem à Dra. Tjitske Kleefstra, geneticista que estudou o conjunto das características comuns que afetam as pessoas que tem uma deleção ou mutação neste pedaço do **cromossomo 9**, mais específico no **gene EHMT1**.

Porém, antes desta data, era conhecida como síndrome da **deleção 9q34.3**, se referindo ao pedaço do cromossomo que é afetado.



O gene EHMT1 é um gene crítico para o desenvolvimento e funcionamento humano. A sua ausência devido a uma deleção ou a sua alteração causada por uma mutação, leva a um mau funcionamento da produção de uma enzima que leva o mesmo nome. Esta disfunção na produção da enzima pode suprimir atividades de certos genes, resultando em problemas de saúde e/ou atraso no desenvolvimento neuropsicomotor característicos da síndrome.

Não se sabe ao certo a quantidade de pessoas no mundo que são afetadas pela KS, porém o número de diagnósticos vem aumentando consideravelmente. Isso vem ocorrendo devido ao crescente acesso a exames genéticos, que podem confirmar a síndrome. **Estima-se que o número de diagnósticos seja por volta de 400 pessoas no mundo, tornando a síndrome bastante rara.**





A Síndrome de Kleefstra, portanto, é muito pouco conhecida, até mesmo por médicos e terapeutas especialistas.

Conhecer e entender a KS é um desafio imenso para nossas famílias.



As características mais comuns são:

- Atraso no desenvolvimento neuropsicomotor;
- Deficiência intelectual ou dificuldade de aprendizagem;
- Atraso severo da fala/linguagem;
- Aparência facial característica;
- Hipotonía (baixo tônus muscular) – atraso motor

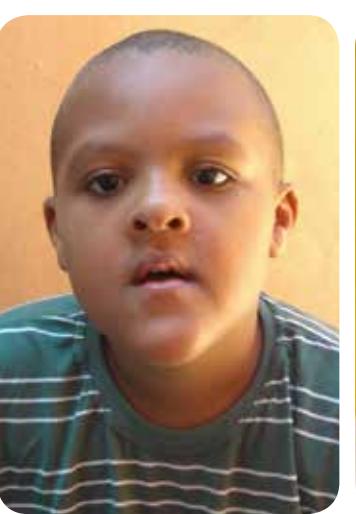
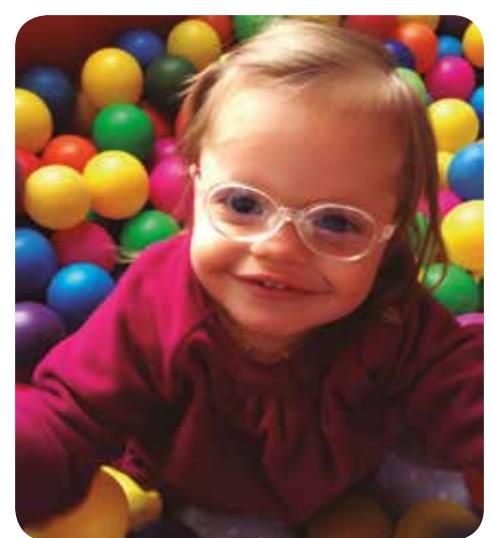


Outras possíveis características:

- Problemas cardíacos e/ ou infecções respiratórias;
- Convulsões e/ou distúrbios do sono;
- Características do espectro autista;
- Estrabismo e/ou problemas auditivos;

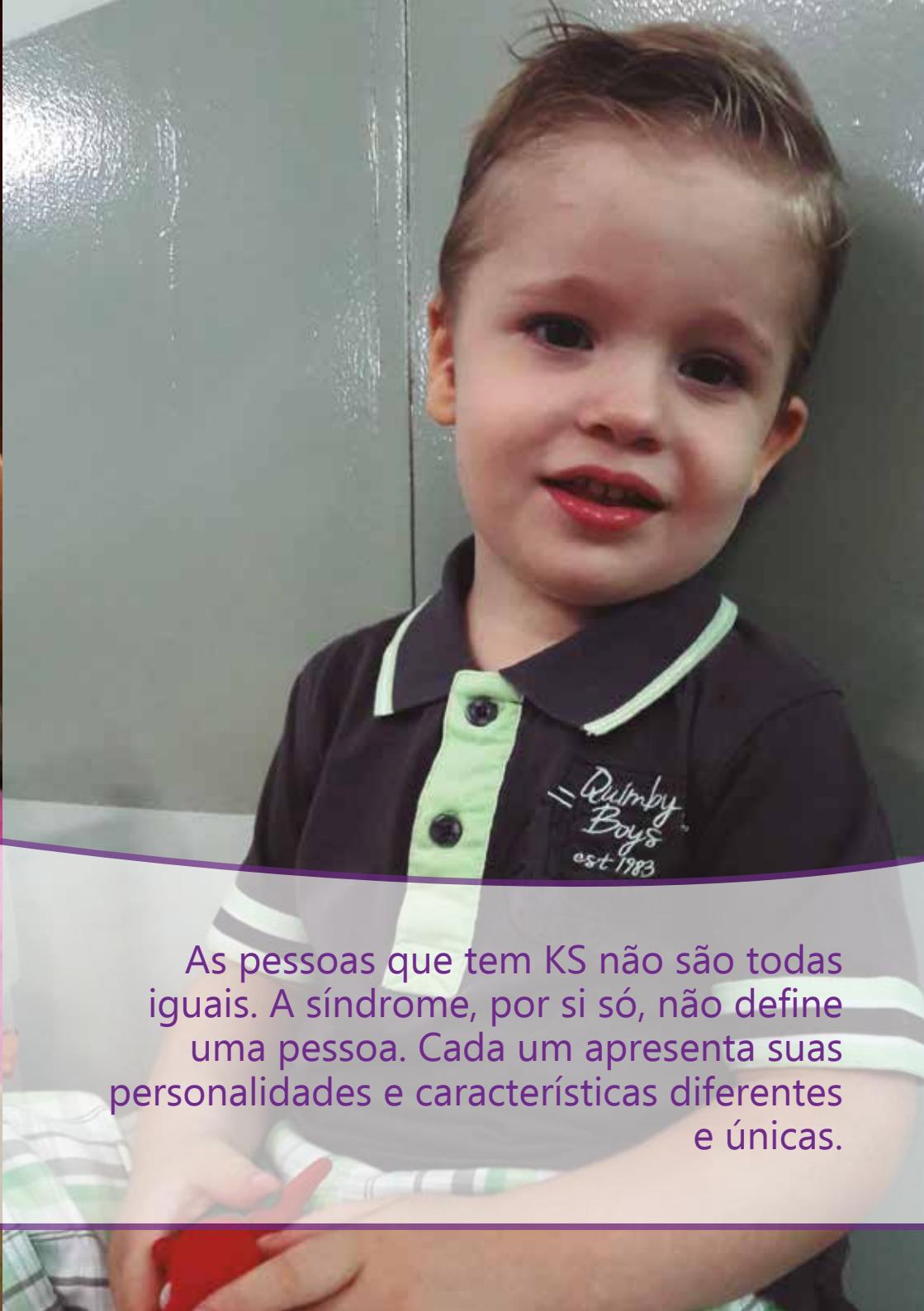
E muitas outras, pois as características podem variar muito.







Não existe grau, mas sim diferenças no desenvolvimento. A deficiência intelectual não significa ausência de inteligência, mas sim maior tempo para aprender e se expressar. **As possibilidades são infinitas.**
Acredite que há um potencial a ser conquistado!



As pessoas que tem KS não são todas iguais. A síndrome, por si só, não define uma pessoa. Cada um apresenta suas personalidades e características diferentes e únicas.

O desempenho de cada um dependerá de:

- Habilidades individuais;
- Estimulação precoce;
- Aceitação e apoio familiar;
- Ambiente escolar apropriado;
- Terapias adequadas (fisioterapia, terapia ocupacional, fonoaudiologia, equoterapia, psicoterapia, e outras)



Evite palavras de eufemismo como “especial” ou “excepcional”, que são adjetivos.

A pessoa não é portadora de uma síndrome, o que ela tem é uma deficiência.



Evite frases como, “mas ele é tão lindo!”, **ter deficiência não é sinônimo de feiura**. É preconceito disfarçado de compaixão.

Adultos com KS não devem ser infantilizados. Não são eternas crianças! Cada um tem sua própria personalidade e desejos.





Ser inclusivo é ser tolerante com as diferenças e ampliar a capacidade de viver em harmonia na sociedade. Se cada pessoa adotar uma postura integradora, será um grande passo para uma sociedade plena de inclusão.



Todos ganham em uma sociedade onde há **convivência entre pessoas com e sem deficiência**. Aprendemos sobre:

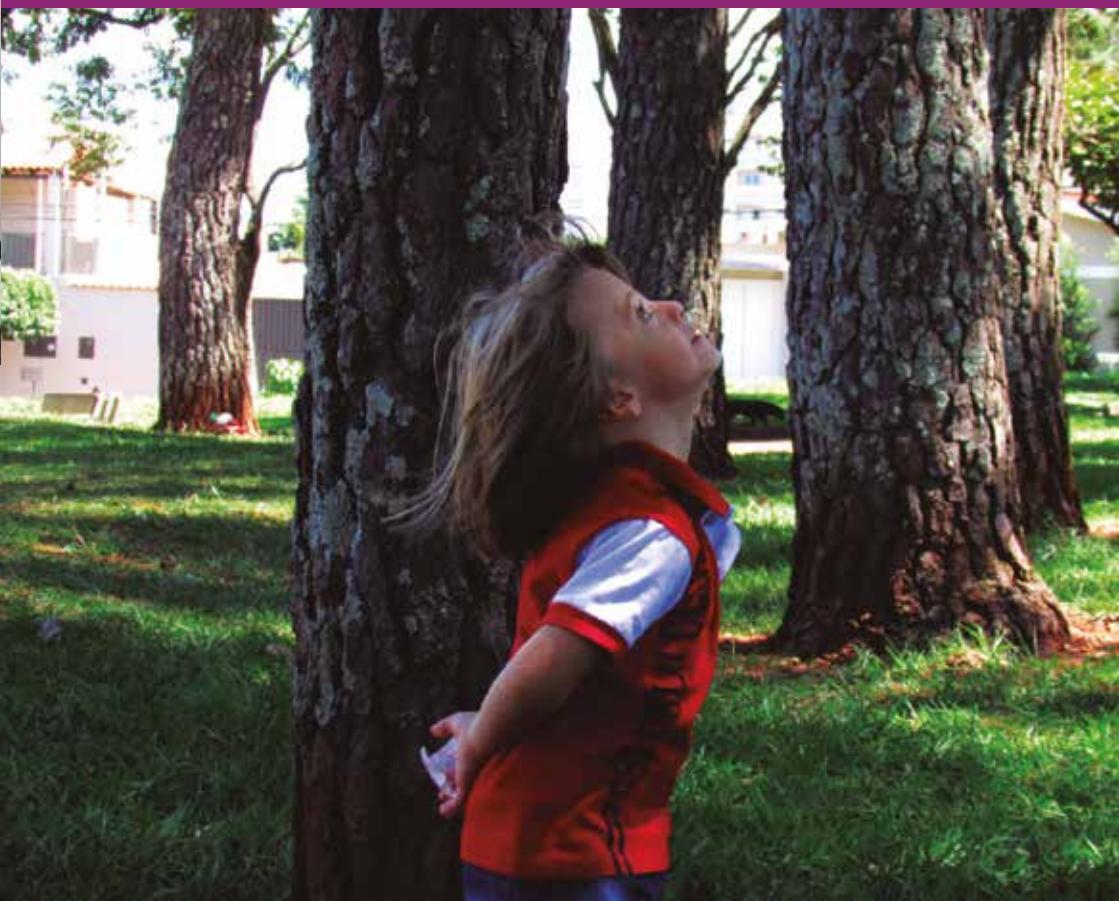
- Colaboração
- Limites
- Paciência
- Respeito
- Igualdade



Um olhar pode julgar ou aceitar. **Ser inclusivo é dispor-se ao novo, ao inusitado, à transformação.** É aceitar que o outro é e pode ser diferente e que isso é bom.



Não tenha medo de uma pessoa com Síndrome de Kleefstra, ela comprehende mais do que parece e pode expressar. Aja com naturalidade. Ajude se pedir ajuda. Convide-a para convivência. Aceite e respeite seu espaço.

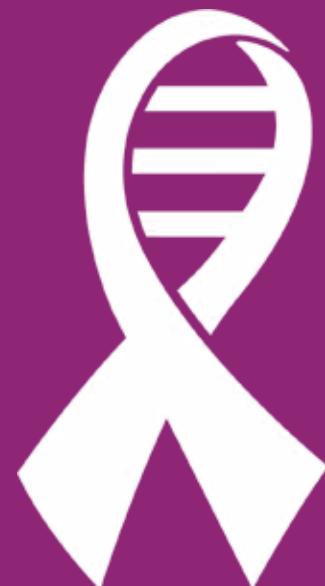


Se você é pai ou mãe de uma criança com KS, saiba que seu filho pode alcançar um bom desenvolvimento de suas capacidades pessoais. Ele é capaz de sentir, amar, aprender, se divertir, etc. Poderá ler e escrever, deverá ir à escola como qualquer outra criança e progredir para uma vida autônoma!

Arte Gráfica

Paloma Fraga

lomafraga@gmail.com



Contato Kleefstra Brasil

<https://www.sindromedekleefstra.com>

<http://minhagrandeaventura.com.br/sindrome-kleefstra-ks/>

<https://ajornadadapassarinha.com/>

<https://www.facebook.com/Sindromedekleefstrabrasil/>

<https://www.facebook.com/groups/1524297917866986/>

Outros sites

<https://www.genespark.org>

<http://www.kleefstrasyndrome.org/>

<http://www.rarechromo.org/html/home.asp>

<https://www.facebook.com/groups/589070181175547/>

