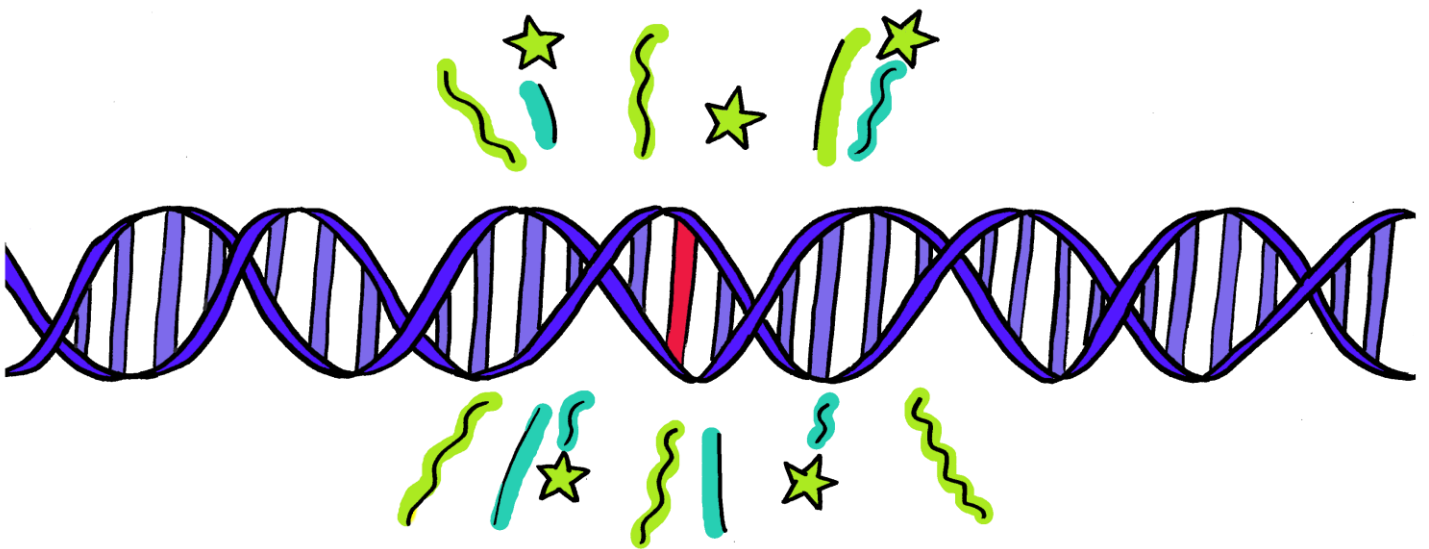




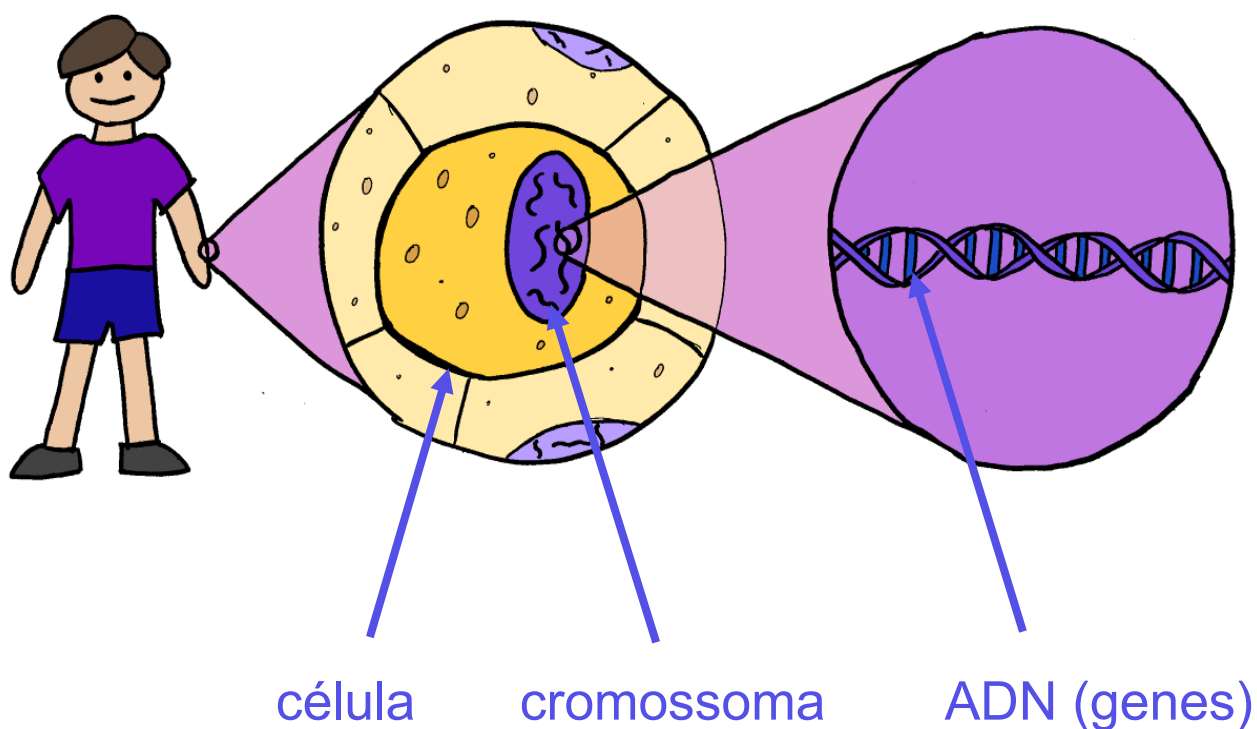
unique

UNDERSTANDING GENES
& CHROMOSOMES



Síndrome ZTTK

Um livro ilustrado sobre a
Síndrome ZTTK (síndrome associada ao gene SON)

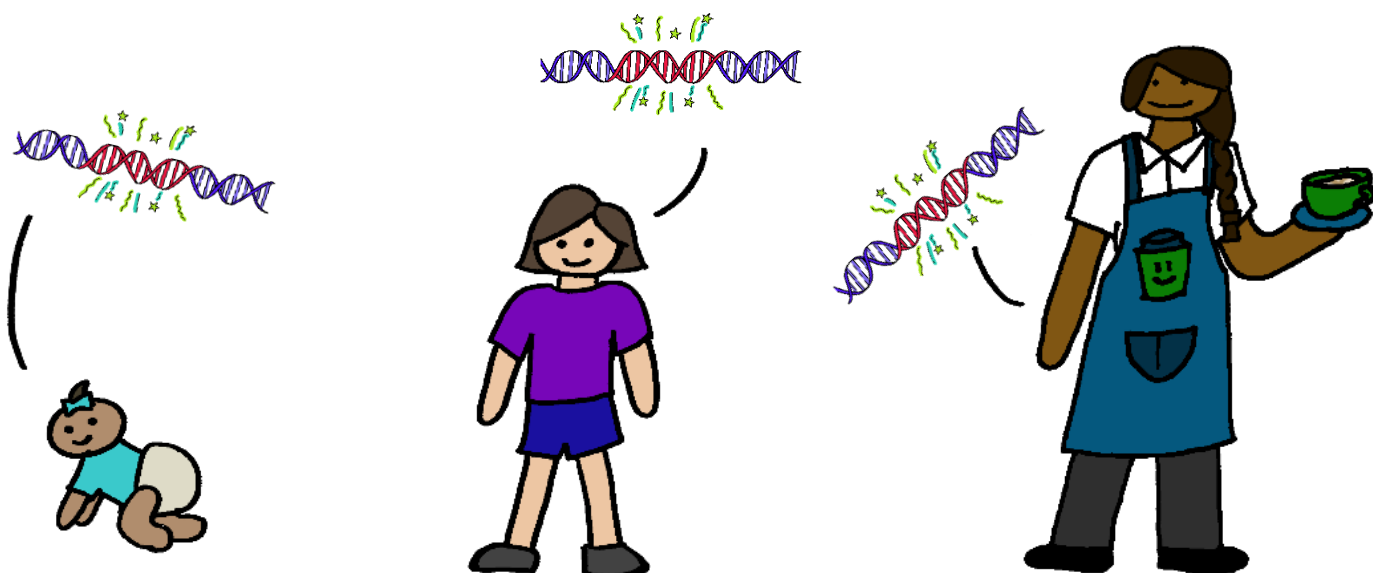


O nosso corpo é formado por pequenos blocos de construção chamados **células**.

Quase todas as nossas células contêm **ADN**, que está cheio de instruções sobre como somos feitos.

Estas instruções chamam-se **genes**.

Pode ajudar imaginar que as nossas células contêm um grande manual de instruções e que cada gene é uma frase diferente desse livro.



Os genes ajudam a determinar a nossa altura, a cor do nosso cabelo e muitas outras coisas sobre nós.

Mas os genes não determinam tudo.

As coisas que acontecem na nossa vida também fazem diferença.

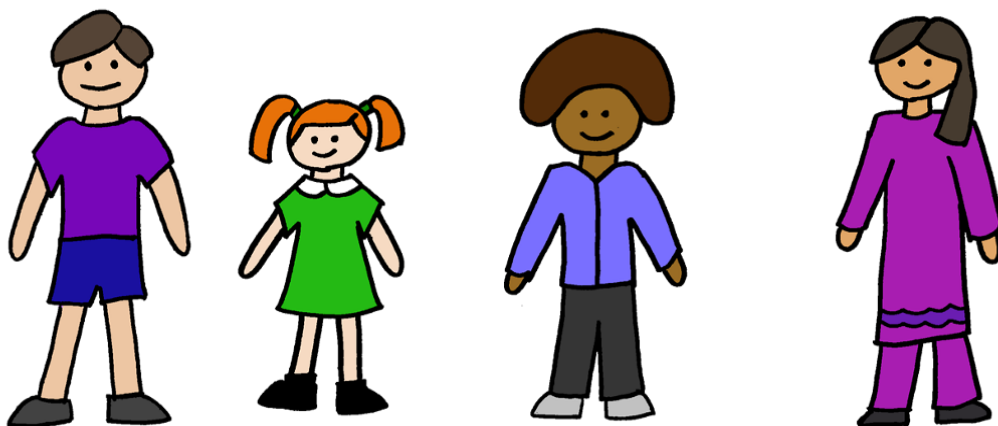
Se ouvirmos muita música, podemos conhecer mais canções. Se não dormirmos o suficiente, podemos sentir-nos cansados.



Todos temos milhares de genes, e cada gene tem o seu próprio nome especial.

Às vezes, um dos nossos genes tem uma alteração, e isso pode mudar as suas instruções.

Quando acontece uma alteração num gene chamado **SON**, a pessoa com essa alteração terá a **síndrome ZTTK**.

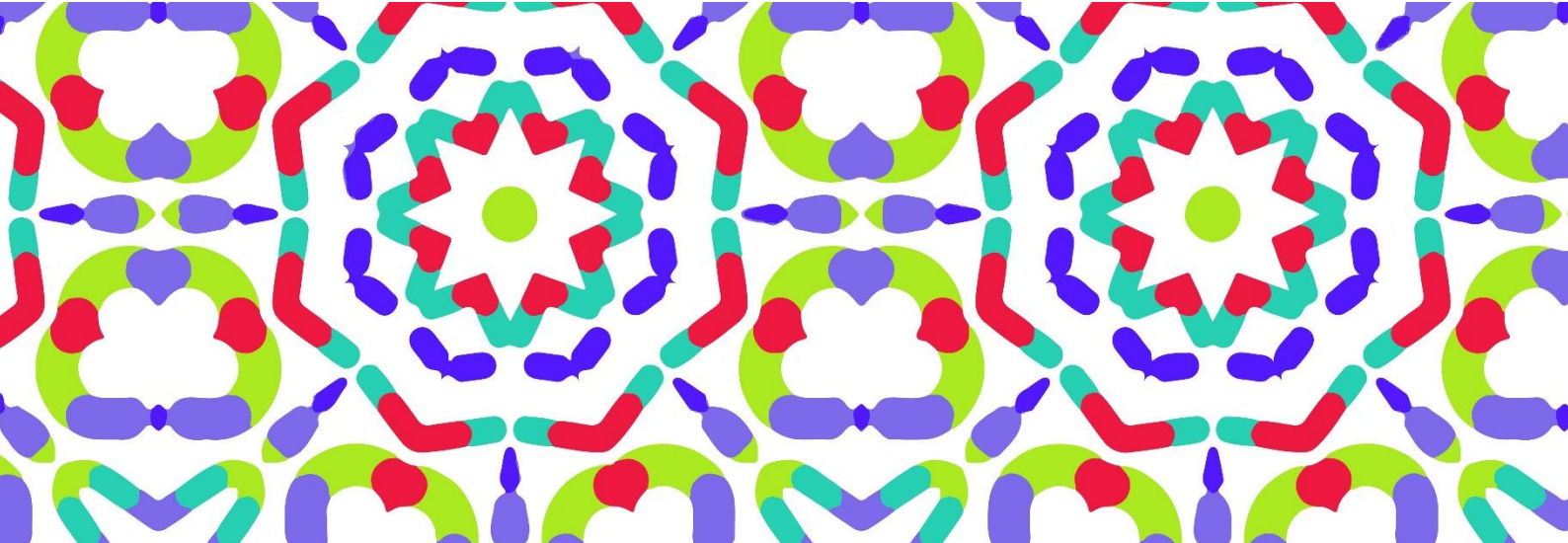


Há muitas crianças com **síndrome ZTTK** em todo o mundo.

Tal como as crianças sem esta alteração, são todas diferentes umas das outras.

As crianças com **síndrome de ZTTK** gostam de fazer muitas coisas, como:

- ... ouvir música
- ... ver programas de televisão e filmes
- ... brincar com água numa piscina
- ... bater palmas quando estão entusiasmadas
- ... brincar nos baloiços
- ... rir e dar gargalhadas quando estão felizes!

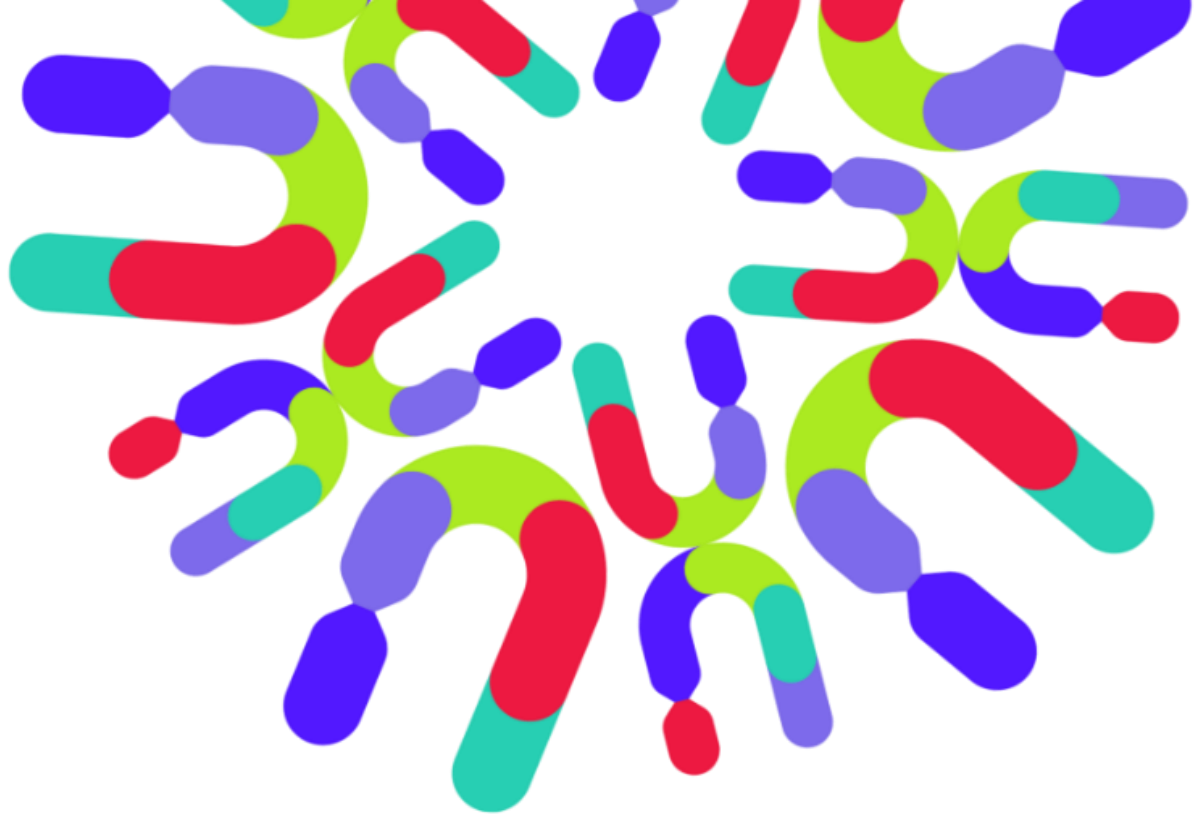


As crianças com **síndrome ZTTK** também podem achar algumas coisas mais difíceis. Algumas têm mais dificuldade em:

- ... andar, falar, comer ou dormir sem ajuda
- ... expressar como se sentem,
o que pode significar que ficam frustradas
- ... aprender ou compreender coisas
- ... fazer atividades, porque os seus músculos podem não ser muito fortes

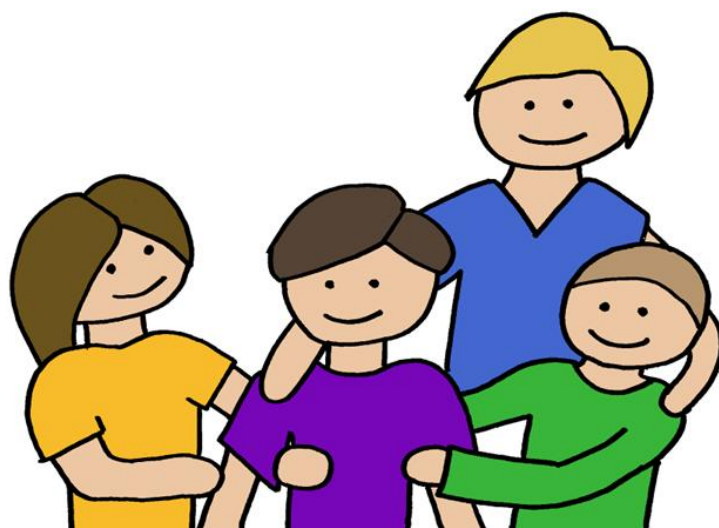
Algumas crianças podem sentir-se incomodadas com ruídos altos ou certas texturas, por isso devemos ser meigos e calmos se notarmos que estão stressadas.

As crianças com **síndrome ZTTK** podem ter mais consultas médicas e terapias para as ajudar. Na escola, podem ter apoio extra para lhes permitir fazer coisas que os outros fazem.



Às vezes, as crianças com **síndrome ZTTK** têm epilepsia, que pode causar convulsões/crises epiléticas, e isso pode parecer assustador. Se isto acontecer quando estiveres com elas, é importante manter a calma, avisar um dos pais ou um adulto responsável e garantir que não há nada perto delas que as possa magoar.

As crianças com **síndrome ZTTK** podem compreender muito mais do que conseguem dizer e têm as suas próprias formas especiais de comunicar. Muitas crianças com **síndrome ZTTK** usam língua gestual ou imagens para se expressarem ... e muitas vezes dão abraços maravilhosos!



É bom saber quando alguém tem **síndrome de ZTTK**, porque isso ajudará a família, os amigos e os cuidadores a compreenderem melhor as suas necessidades.

As crianças com e sem **síndrome ZTTK** são todas diferentes, e todos precisamos de ajuda às vezes - por isso é importante apoiarmo-nos uns aos outros.

Informar Ligar em rede Apoiar



unique

UNDERSTANDING GENES
& CHROMOSOMES

Grupo de Apoio para Doenças Cromossómicas Raras
The Stables, Station Road West, Oxted, Surrey, RH8, 9EE, UK
Tel: +44(0)1883 723356
help@rarechromo.org | rarechromo.org

Junte-se à Unique para contactar, informar e apoiar outras famílias:

Tornar-se membro

Ajude-nos a ajudá-lo!

A Unique é uma instituição de solidariedade social sem financiamento governamental, que existe inteiramente graças a donativos e subsídios. Se puder, por favor, faça um donativo:

Doar através do website

Tradução por:



SERaro – Associação das Síndromes Excepcionalmente Raras de Portugal

Praça David Leandro da Silva, nº 25 – 1950-064 Lisboa - Portugal

ser@seraro.pt | <https://seraro.pt>

As famílias devem consultar um profissional clínico qualificado em todos os assuntos relacionados com diagnóstico genético, acompanhamento e saúde.

Este folheto infantil foi compilado pela Unique e revisto pela Dr.^a Mari Mori (MD), Professora Associada de Genética Humana, Emory University School of Medicine, Atlanta, Geórgia, EUA. Este folheto baseia-se num trabalho original escrito pela Dr.^a Seonaid Beaumont, Sheffield, Reino Unido, licenciado ao abrigo de uma Licença Creative Commons Atribuição-Partilha nos Mesmos Termos 4.0 Internacional. Este guia foi validado por Dra. Catarina Macedo (MD), Serviço de Genética Médica, Unidade Local de Saúde Coimbra (ULS Coimbra) e Unidade Local de Saúde Santa Maria (ULS Santa Maria, Lisboa).

Versão 1 de 2026 (CA)



Rare Chromosome Disorder Support Group
Registada em Inglaterra e no País de Gales

Instituição de Solidariedade Social n.º 1110661
Número de empresa 5460413



unique

UNDERSTANDING GENES
& CHROMOSOMES

rarechromo.org