

GLOSSÁRIO

ABASIA: Ausência de marcha;

AFASIA: Perda definitiva ou transitória da função da linguagem articulada devido a deficiência neurológica, com os órgãos vocais em funcionamento normal;

AFONIA: Desaparecimento total ou parcial da voz. Pode ser causada por inflamação, laringite, ou tumor maligno ou benigno da laringe, ou ainda por paralisia das cordas vocais. Também a emoção violenta pode provocar afonia repentina e momentânea;

APOPLEXIA: Conjunto de sinais e sintomas provocados pela destruição violenta de uma parte variável do cérebro, devido à trombose arterial cerebral (formação de coágulo numa artéria); ou à embolia cerebral (obliteração de uma artéria por coágulo sanguíneo, partícula de gordura, vegetação de endocardite); ou à hemorragia cerebral;

APOPTOSE: A morte celular programada, caracterizada por um padrão estereotipado de disfunção mitocondrial e degradação de cromatina;

APRAXIA: Incapacidade, quase sempre devida à lesão cerebral, de executar os movimentos necessários para determinada finalidade, embora os respectivos músculos estejam intactos e se possam mover isoladamente;

ASTASIA: Incoordenação motora e falta de firmeza para se manter na posição de pé (posição ortostática);

ASTENIA: Falta de forças musculares, que aparece em várias doenças, principalmente nas crônicas. Pode referir-se apenas ao enfraquecimento das funções de um órgão ou sistema, e então teremos miastenia (astenia muscular), neurastenia (astenia nervosa), etc...;

ATAXIA: Trata-se da descoordenação motora, que não permitem ou dificilmente permitem a execução do movimento desejado. Observa-se em numerosas afecções atingindo os centros nervosos, os nervos periféricos ou o labirinto. Verifica-se haver dismetria e falta de sinergia na atividade muscular;

ATELECTASIA: Colapso pulmonar é o colapso de um segmento do pulmão alterando a relação ventilação / perfusão. Geralmente ocorre quando a via respiratória está bloqueada e as áreas não colapsadas costumam tentar compensar aumentando a oxigenação;

AUTOSSOMO: As células humanas contêm 46 cromossomos. Há 22 pares de autossomos, que são herdados dos dois genitores e contém essencialmente os mesmos genes. Os outros dois cromossomos (44 + 2 = 46), ditos sexuais, são o cromossomo X e o cromossomo Y;

BIPAP: Suporte ventilatório bi-nível por pressão utilizado em tratamento pulmonar ou respiratório, que facilita a inspiração;

CELULAS TRONCO: São tipos de células que podem se diferenciar em células com funções muito especializadas, constituindo diferentes tipos de tecidos do corpo. Em termos práticos, podemos afirmar que células-tronco são células que têm o potencial de recompor tecidos danificados e, assim, auxiliar no tratamento de doenças como câncer, mal de Parkinson, mal de Alzheimer e doenças degenerativas e cardíacas. São três os principais tipos de células-tronco:

- **Totipotentes:** são as células originais do embrião, que tem potencial para se tornarem tanto células do corpo, quanto para formarem tecidos extra-embriônicos (como a placenta, por exemplo). São as células que dão origem ao embrião no início da gestação;
- **Pluripotentes:** são células capazes de se tornar qualquer tecido do corpo, mas não formam estruturas extra-embriônicas. São encontradas apenas no embrião em fases iniciais de formação;
- **Multipotentes:** são células-tronco adultas, que perdem o potencial de se tornar qualquer tipo de célula, mas ainda assim conseguem se diferenciar em uma gama ampla de células diferenciadas. Elas são encontradas em muitos tecidos do corpo;

CELULAS TRONCO MESENQUIMAIS: As células tronco mesenquimais, por sua vez, são consideradas células multipotentes adultas não hematopoiéticas com propriedade de autorrenovação e capacidade de diferenciação em tecidos mesenquimais. Estas células podem ser obtidas de diferentes fontes no organismo adulto;

CONVULSÕES: Movimentos abruptos incoordenados;

CROMOSSOMO: Estrutura encontrada nos núcleos das células constituídos de DNA condensado em associação com proteínas. O genoma humano consiste de um conjunto de 23 cromossomos. Cada um de nós herdou um conjunto do pai e outro da mãe. Cada cromossomo contém uma única molécula de DNA – segmentos deste DNA são os genes;

DISARTRIA: Dificuldade de articulação da fala, devido a lesões neurológicas que comprometem o aparelho de fonação, com o que acontece em acidentes vasculares cerebrais;

DISCINESIA: Toda e qualquer disfunção na movimentação de uma estrutura orgânica, como discinesia do ventrículo esquerdo, discinesia biliar, incoordenação motora etc.;

DISARTRIA: Dificuldade de entender o que outro fala;

DISFAGIA: Sintoma que se define por dificuldade de deglutição em decorrência de afecção de garganta ou esôfago (esofagite, tumor, megaesôfago, espasmo etc.). Pode ser para líquidos ou sólidos;

DISFASIA: Perda da capacidade de coordenação das palavras decorrentes de lesão cerebral;



DISFONIA: Corresponde a alteração da emissão da voz. O tipo de Disfonia mais freqüente é a rouquidão: sintoma habitual das afecções laringeas, em particular das que lesam as cordas vocais, tais como inflamações agudas ou crônicas, tumores benignos ou malignos, tuberculose, sífilis etc...;

DISTONIA: Perturbação do tônus de um músculo, órgão ou do sistema neurovegetativo;

DNA: Ácido desoxirribonucleico. O DNA (Deoxyribonucleic Acid) é a molécula que armazena a informação genética e consiste de 2 cadeias de nucleotídeos unidas pela interação das bases complementares Adenina e Timina e Citosina e Timina;

EXAUSTÃO: Fadiga muscular ou cardiopulmonar. É muito comum após um esforço físico maior que o normal porque os músculos não estão habituados e ficam cansados rapidamente, deixando-os sem força, mesmo para as atividades simples, como caminhar ou pegar em objetos;

FADIGA: Sensação de esgotamento muscular com diminuição da eficácia consequente a exercício físico ou mental intenso;

FENÓTIPO: As características bioquímicas, fisiológicas e morfológicas observadas de um indivíduo, determinadas por seu genótipo e o ambiente no qual se expressa. Também, em um sentido mais limitado, as anomalias resultantes de um gene mutante particular;

FISIOLOGIA: Funcionamento dos sistemas corpóreo, como por exemplo de suas enzimas, da contração, de informações neurais;

FORMIGAMENTO NOS MEMBROS (PARESTESIA): Insensibilidade mais ou menos pronunciada da epiderme, situada a altura das extremidades. Este fenômeno, que é acompanhado de sensação de frio, formigueiro e dormência, é devido a um começo de parestesia dos nervos sensoriais da região correspondente;

GENE: Unidade fundamental, física e funcional da hereditariedade, constituída pelo segmento de uma cadeia de DNA responsável por determinar a síntese de uma proteína; cístron;

GENOMA: O DNA em um conjunto haploide (23 cromossomos) humano. Uma célula humana contém dois genomas: um paterno e um materno;

GENÓTIPO: A constituição genética de uma pessoa, mais especificamente a combinação dos alelos de um *locus* num dado indivíduo (A1A1, A1A2, A2A2), ou dos alelos de vários *loci* (A1A1B1B2);

HIPERCINESIA: Presença de movimentos excessivos, intensos, de um órgão ou membro adequadamente estimulado;

HIPERESTESIA: Aumento da sensibilidade em determinado local;

Rua Dr. Diogo de Faria, 775 – 11º andar cj.114 – Vila Clementino – São Paulo – S.P. – CEP 04037-002

Tel: +55-11-2659-7912 Cel: +55-11-94208-0123 Cel: +55-11-97464-5661 E-mail:

contato@procuradaela.org.br

HIPOTROFIA MUSCULAR: Redução do trofismo muscular. Estado ou processo de crescimento ou desenvolvimento subnormal de qualquer coisa;

MEMBRANA CELULAR: Componente que delimita todas as células vivas. Ela estabelece a fronteira entre o meio intracelular e o meio exterior (ou meio extracelular). A membrana celular não é estanque, mas uma “porta” seletiva que a célula usa para captar os elementos do meio exterior que lhe são necessários para o seu metabolismo e para libertar as substâncias, que a célula produz e que devem ser enviadas para o exterior;

NUCLEOTÍDEO: Subunidades informacionais que quando unidas em cadeia constituem o DNA. Existem quatro subunidades diferentes: **A**denina (A), **G**uanina (G), **T**imina (T) e **C**itosina (C). A Adenina e Timina se pareiam especificamente, assim como a Guanina e a Citosina. Os nucleotídeos também são chamados de bases;

ÓRTESE: Todo dispositivo ou aparelho ortopédico usado para suportar, alinhar, prevenir ou corrigir deformidade ou para melhorar função de partes móveis do corpo;

PARESIA: Manifestação neurológica caracterizada por perda discreta da força muscular, com amortecimento contínuo, de pequena intensidade; estágio potencialmente precedente de paralisia;

PARESTESIA: Anomalia na percepção das sensações. Pode assumir dois aspectos diferentes:

- retardo, erro de localização ou persistência anormal da sensação realmente percebida;
- percepção de sensações anormais desagradáveis (formigamento, dormência, picadas, calor, frio etc.) na ausência de excitante fisiológico correspondente. As parestesias são encontradas em diversas variedades de comprometimento nervoso;

PERFUSÃO: Captação de O₂ pelos alvéolos e tecidos corporais;

PLEXO BRAQUIAL: Conjunto de nervos que partem da medula espinhal. Suas raízes, que saem dos forames intervertebrais, são cinco: C5, C6, C7, C8 e T1;

PLURIPOTENTE: Descreve uma célula embrionária que é capaz de originar tipos diferentes de tecidos diferenciados ou estruturas, dependendo de sua localização e influências ambientais;

PNEUMOTORAX: Acumulação de ar ou gás no espaço pleural, que pode ocorrer espontaneamente ou como resultado de trauma ou um processo patológico, ou ser introduzido deliberadamente;

RNA: Um ácido nucleico formado sobre um molde de DNA, contendo ribose em vez de desoxirribose. O RNA mensageiro (mRNA) é o molde no qual são sintetizados os polipeptídeos. O RNA transportador (tRNA), em cooperação com os ribossomos, traz aminoácidos ativados para a posição ao longo do molde de mRNA. O RNA ribossômico (rRNA), um componente dos ribossomos, funciona como um sítio inespecífico de síntese de polipeptídeo;



SINAPSE: Conexão entre um neurônio e outro ao passar uma informação e devolver outra, encontramos sinapse também quando se diz respeito a hormônios ou neurotransmissores;

TERAPIA ANTI-SENTIDO: é uma forma de tratamento para doenças genéticas ou infecções. Quando a sequência genética de um determinado gene é conhecida como sendo causador de uma doença em particular, é possível sintetizar uma cadeia de ácido nucleico RNAm produzido por esse gene e inativar, transformando de forma eficaz que o gene "desligado". Isto é porque o ARNm tem que ser de cadeia simples para que possa ser traduzido. Em alternativa, o cordão pode ser alvo para se ligar a um splicing local no pré-mRNA e modificar o exon contido em um mRNA. Este ácido nucleico sintetizada é denominado um "anti-sentido" oligonucleotideo (ASO) porque a sua base de sequência é complementar ao ARN mensageiro do gene (mRNA), o qual é chamado a sequência de "sense" (de modo a que um segmento sentido de mRNA de "5' - AAGGUC-3' " seria bloqueado pelo segmento de ARNm anti-sentido "3'-UUCCAG-5' ");

TERAPIA GÊNICA OU GENÉTICA: O tratamento de uma doença pela introdução de sequências de DNA que terão um benefício terapêutico;

TROFISMO: Perda de contração muscular de força, ou diminuição desta.