

## Cele mai ciudate 10 sindroame medicale

### *Ten weirdest medical syndromes*

Indiferent de împrejurare, domeniu și subiect, realitatea pare a-și fi făcut un obiectiv de mare importanță din a ne demonstra că, oricât de înzestrați am fi imaginativ, nu o putem pune în încurcătură chiar cu cele mai nefirești produse ale gândirii noastre. Ba dimpotrivă, ea este cea care izbutește să îi surprindă pe cei mai pregătiți din rândurile noastre, indiferent că ne referim la geologie sau la medicină. Curiozitățile de care natura este capabilă sfidează de cele mai multe ori rațiunea și generalismul. Iar cele medicale, pe care le vom trata astăzi, ar trebui ca, dincolo de amuzamentul pe care îl stârnesc sau de drama pe care o ascund, să ne facă să reflectăm cu privire la posibilități, să ne gândim cu adevărat la ceea ce se poate face și ce nu.



vește simțul tactil și sensibilitatea la temperatură, presiune și chiar gădilat. Totuși, o acțiune care în mod normal produce durere – cum ar fi, de exemplu, împungerea cu un ac – nu le provoacă senzații de

disconfort. Cu toate acestea, dacă acești oameni nu simt durerea, nu înseamnă că nu pot fi răniți. Ba dimpotrivă chiar, sunt mai vulnerabili decât toți ceilalți și tind să moară încă de foarte tineri, din pricina faptului că nu percep prezența unor eventuale răni sau traume letale.

Trebuie, de aceea, să fie mereu ținuți sub supraveghere la vârste fragede, pentru a nu se răni fără să își dea seama.

### 10. INSENSIBILITATEA CONGENITALĂ FAȚĂ DE DURERE

**Frecvența:** 100 de cazuri documentate în Statele Unite ale Americii. Frecvența în alte țări nu este cunoscută, pentru că adeseori tulburarea rămâne nedignosticată.

**Cauza:** A fost descoperită recent. Această dereglare este provocată de o mutație a genelor implicate în sinteza unui tip de canal de sodiu, localizat mai ales în neuronii asociați cu receptarea și transmiterea stimulilor dureroși în corp.

**Descriere:** Oamenii care au acest sindrom sunt indivizi în înțelegere normală în ceea ce pri-



### 9. HERMAFRODITISMUL

**Frecvența:** Aproximativ 500 de cazuri documentate în toată lumea. Frecvența reală este necunoscută, pentru că puțini dintre aceia care au acest sindrom, rușinos în ochii multora, îndrăznesc să viziteze medicul sau să vorbească în public despre asta.

**Cauza:** Hermafrodiții sunt considerați himere. Această condiție medicală este cauzată de fuziunea

a doi zigoți de sexe diferite. Cu alte cuvinte, un prim spermatozoid fecundează un ovul și, mai târziu, un alt spermatozoid fertilizează alt ovul. Zigoții astfel formați și care erau destinați să fie gemeni ajung să se unească și să devină un singur individ care, genetic, este atât femeie, cât și bărbat în același timp. Motivul acestei fuziuni este necunoscut.



**Manifestare:** Hermafrodiții au atât țesut testicular, cât și ovarian. Acestea două se pot amesteca în ceea ce se numește ovotestis sau pot fi sub formă de elemente separate, pe de o parte testicule și pe de cealaltă ovare. Organele genitale externe sunt ambigue și au componente ale ambelor sexe. Hermafroditul poate să arate fie ca o femeie, fie ca un bărbat.

## 8. SINDROMUL PICA

**Frecvența:** Nu se poate face o estimare, dar este cunoscut faptul că se manifestă mai ales în cazul femeilor însărcinate și al copiilor din zonele cu nivel de trai scăzut. De asemenea, pare să aibă legătură cu o slabă activitate cerebrală, manifestându-se în cazul a 60% dintre autiști.

**Cauza:** Sindromul Pica pare a se datora deficienței minerale în cele mai multe cazuri, în special deficienței de fier. Adeseori, substanța consumată de acești pacienți conține mineralul care îi lipsește individului din organism. Mai recent, această tulburare a fost asociată cu spectrul obsesiv-compulsiv. Potrivit psihiatrilor, Pica apare la persoane cu o dezvoltare psihică redusă. Maladia poate afecta copiii și persoanele cu mari dificultăți de învățare. Circa 1% dintre cei cu probleme la învățatură suferă de forme severe de Pica.

**Descriere:** Printre manifestările caracteristice sindromului Pica se numără nevoia constantă de a mânca pământ, cărbune, rugină, cretă sau hârtie. Au existat însă și bolnavi care au avut și alte „preferințe”, de la excremente de animale până la bucăți de metal. Deși afecțiunea este foarte rară, se poate solda cu



urmări foarte grave, putând provoca tulburări digestive, infecții dentare sau cu viermi. Există două forme de Pica. Una în care o persoană mănâncă o hrană comestibilă, dar nepreparată: boabe de cafea, coji de cartofi etc. și o alta, când individul mănâncă orice altceva în afară de alimente. Pica poate să apară la copiii mici. Se pare că 20% dintre copii suferă de Pica, într-o anumită etapă a vieții. Mulți o depășesc, dar la cei afectați este asociată cu autismul și dificultatea de a învăța sau cu leziuni cerebrale grave.

## 7. ALERGIA LA APĂ

**Frecvența:** Doar câteva cazuri sunt documentate în toată lumea, dar o statistică medicală susține că afecțiunea ar fi întâlnită în cazul unei persoane din 23 de milioane, în toată lumea.

**Cauze:** Alergia la apă sau urticaria acvagenică este o dereglare care i-a pus în încurcătură chiar și pe experți. Dermatologii au căzut de acord asupra faptului că există o asociere între nivelurile ridicate ale histaminei din sânge, dar că mai contribuie și alte procese, de vreme ce medicamentele antihistaminice eșuează adesea în a furniza o ameliorare a situației.



**Descriere:** Alergia la apă este o boală a pielii caracterizată prin stimularea unor mâncărimi epidermice severe și intense, observabile uneori cu ochiul prin apariția unor pete pe piele, care se manifestă în urma contactului corpului cu apa. Simptomele pot fi resimțite imediat atât în urma contactului cu apa, cât și cu aerul umed și pot persista timp de mai multe ore. Alte declanșatoare pot fi transpirația, vântul, diferențele de temperatură, schimbarea hainelor, contactul cu fibre sintetice sau, pur și simplu, încercarea de a adormi. Această condiție medicală poate persista ani de zile.

## 6. SINDROMUL CELOR „300 DE ORGASME ZILNICE“

**Frecvența:** Nu se cunoaște cu precizie, dar se pare ca Sindromul Excitării Sexuale Persistente



(PSAS) are tendința de a afecta mai ales femeile trecute de menopauză, în vârstă de 40-50 de ani, sau pe acelea care au suferit tratamente hormonale.

**Cauze:** Se cunosc puține despre această tulburare pentru a indica precis o cauză a sa. Medicii profesioniști consideră că este cauzată de o iregularitate a nervilor senzoriali. Unele medicamente, precum Trazodone, o pot cauza ca efect secundar al tratamentului, caz în care întreruperea acestuia o poate înlătura. În unele cazuri înregistrate, sindromul a fost provocat de o malformație arterial-venoasă pelvianică cu breșe arteriale către penis sau clitoris; tratamentul chirurgical s-a dovedit eficient în aceste cazuri.

**Descriere:** PSAS constă în excitare spontană și persistentă, cu sau fără orgasm ori stimulare externă, independent de orice sentiment de dorință sexuală. A fost pentru prima oară documentat de doctorul Sandara Leiblum în anul 2001, și doar recent caracterizat ca un sindrom distinct în literatura medicală. Este întâlnit mai ales la femei, dar și la bărbați, în cazul cărora ar coincide cu priapismul. Nu este o disfuncție relaționată cu hipersexualitatea, cum ar fi nimfomania sau satiriazisul. Se manifestă rar și este declarată și mai rar, din jenă. Excitarea fizică provocată de acest sindrom poate fi foarte intensă și poate persista pe perioade îndelungate, uneori zile și chiar săptămâni. Orgasmul poate oferi uneori o ușurare temporară, dar în câteva ore simptomele revin. Acestea pot împiedica executarea unor sarcini sau concentrarea. Unele situații, precum mersul cu automobilul sau cu trenul, un telefon mobil vibrând sau mersul la toaletă pot agrava situația în mod insuportabil. Un studiu german a asociat PSAS cu sindromul picioarelor neliniștite.

## 5. BLESTEMUL LUI ONDINE (SINDROMUL CONGENITAL DE HIPOVENTILAȚIE)

**Frecvența:** Între 200 și 300 de cazuri bine documentate în toată lumea. Fiind o afecțiune ce duce la moarte subită, se crede că situațiile bine cunoscute reprezintă doar vârful iceberg-ului și că, de fapt, un beleuș la fiecare 200.000 născuți ar putea suferi de acest sindrom.

**Cauza:** Doar parțial cunoscută. Principala cauză este aceea a unor mutații la nivelul genei PHOX2B, responsabilă de autosomatismul ereditar dominant. Mecanismele respirației involuntare nu funcționează

optim. În somn, receptorii chimici care primesc semnale (nivel redus de oxigen sau mărirea nivelului de dioxid de carbon în sânge) nu apucă să transmită semnalele necesare astfel încât respirația normală să aibă loc.

**Descriere:** În cazul celor mai ușoare forme ale sindromului „Blestemul lui Ondine“, pacientul va putea să trăiască în continuare dar, din cauza unui somn neodihnit prin lipsa de oxigen, în timpul zilei va fi mai puțin adormit, somnoros și foarte ușor epuizabil. Va acuza migrene și va prezenta o sporire a nivelului de globule roșii. Pentru cele mai serioase forme, în cadrul cărora somnul înseamnă moarte sigură, decesul apare în general chiar la scurt timp după naștere, majoritatea nou-născuților cu acest sindrom găsindu-și sfârșitul fără a se putea afla cauza. Totuși, în cazul acelor indivizi pentru care boala s-a înrăutățit treptat și își riscă viața de fiecare dată când dorm, se folosește de obicei ventilația asistată pe timpul nopții. Chiar și astfel, în pofida acestor tratamente, orice greșală de a adormi fără aplicarea terapiei cu oxigen înseamnă moartea.



## 4. SINDROMUL PROTEUS

**Frecvența:** În prezent, 200 de cazuri sunt documentate în toată lumea. Se pare că un caz apare o dată la mai mult de un milion de nașteri.





**Cauza:** Necunoscută. Autorii susțin că afecțiunea este probabil provocată de un mozaicism somatic al unei gene dominante letale. Alții sunt de părere că sindromul este cauzat de o recombinare în embrion, ce naște trei tipuri de celule: celule normale, celule cu minimă creștere și celule cu dezvoltare maximă.

**Descriere:** Există o mare varietate de malformații cutanate și subcutanate pe fața Pământului, printre care se numără hiperpigmentarea, transformările vasculare și creșterea neregulată a oaselor. Gigantismul parțial al membrilor și al craniului, dimpreună cu dezvoltarea excesivă a degetelor și cu dezvoltarea deficitară a unor zone ale corpului, toate fac parte din manifestarea acestui sindrom. Concursul acestor factori duce la desfigurarea persoanelor, individualități în general sociabile. Josep Merrick, faimosul „Om Elefant“, a suferit de sindromul Proteus.

### 3. PROGERIA (SINDROMUL HUTCHINSON - GILFORD)

**Frecvența:** Aproximativ 100 de cazuri documentate. S-a estimat că există un caz de Progeria la 8 milioane de nașteri, deși rata ar putea fi un pic mai mare, dat fiind faptul că afecțiunea trece adesea nedignosticată.



**Cauza:** Parțial cunoscută. Majoritatea cazurilor de progeria au loc în urma mutațiilor ereditare somatice din gena LMNA. Aceasta genă participă la menținerea stabilității nucleare și la organizarea cromatinei. Poate lua, de asemenea, parte la regularizarea expresiei genetice, la sinteză și la repararea ADN-ului.

**Descriere:** Oamenii suferinzi de Progeria îmbătrânesc foarte repede, încă din copilărie. Când sunt nou-născuți au un aspect în întregime normal, dar cresc mult mai încet decât alți copii, deprecându-se fizic mult mai accelerat decât aceștia și dezvoltând o expresie facială caracteristică. Își pierd părul, le apar cearcăne și suferă de serioase deteriorări arteriale (fac arteroscleroză), ceea ce le provoacă decesul în primii ani ai adolescenței.

### 2. GEAMĂNUL PARAZIT (FETUS ÎN FETUS)

**Frecvența:** în jurul a 100 de cazuri documentate pe mapamond.

**Cauza:** Este vorba despre un caz exagerat de gemeni siamezi. Doi gemeni nu apucă să se separe complet atunci când se află în stadiul de zigoți și sunt uniți într-o anumită zonă a corpului. În general, unul dintre gemeni crește normal și sănătos, în timp ce al doilea degenerază, rămânând în interiorul fratelui sănătos și depinzând în întregime de acesta. Este necunoscut motivul pentru care acești gemeni nu sunt separați în mod corect.



**Descriere:** Atunci când fetusul gazdă este capabil să supraviețuiască nașterii, acesta poate prezenta o umflătură în zona unde fetusul parazit se află, în 80% dintre situații aceasta fiind regiunea abdominală. Sunt însă împrejurări când celălalt geamăn se află în craniu, în scrot sau în zona sacrală. Poate crește neobservat, la început. Mai târziu, fetusul parazit va continua să crească deodată cu gazda. La teste ecografice, organele gazdei sunt observate în locuri în care nu ar trebui să existe dar, în același timp, micile picioare, brațe, degete și alte elemente ale fetusului din interior pot fi văzute, în caz că i s-au dezvoltat. Nu există două cazuri identice de fetus în fetus, deoarece geamănul parazit se poate localiza în zone foarte diferite din geamănul gazdă și, ca atare, creșterea elementelor are loc variabil. Există feteși paraziți foarte dezvoltați și alții care nu au decât un număr mic de organe.

### 1. SINDROMUL OMULUI-LUP

**Frecvența:** 40-50 de cazuri documentate în toată lumea, de la descoperirea dereglării. Incidența naturală este considerată a avea o rată cuprinsă între 1 și 10 indivizi la un miliard.

**Cauza:** Necunoscută. Unii oameni de știință teoretizează că sindromul este provocat de o mutație la nivel somatic dominant. În majoritatea cazurilor,



tulburarea apare prin moștenire familială și, foarte rar, mutația se manifestă spontan.

**Descriere:** Oamenii care suferă de Hypertrichosis Lanuginosa sunt acoperiți în întregime de lanugo – păr moale ca un puf, asemănător celui de care este acoperit fetusul la naștere – exceptând palmele și tălpile. Lungimea maximă documentată a părului este de aproximativ 25 de centimetri. Părul acelor care suferă de sindromul omului-lup poate crește la nesfârșit sau poate dispărea în ani.

