



Editora
Uniesp

Compartilhando Saberes Científicos sobre as **DOENÇAS RARAS**

Cícero Lacerda
Jeane Odete Freire dos Santos Cavalcanti

(Organizadores)

ISBN: 978-65-5825-181-1

COMPARTILHANDO SABERES CIENTÍFICOS SOBRE AS DOENÇAS RARAS

**Cícero Lacerda
Jeane Odete Freire dos Santos Cavalcanti**

(Organizadores)

Centro Universitário UNIESP

**Cabedelo – PB
2023**



CENTRO UNIVERSITÁRIO UNIESP

Reitora

Érika Marques de Almeida Lima

Pró-Reitora Acadêmica

Iany Cavalcanti da Silva Barros

Editor-chefe

Cícero de Sousa Lacerda

Editores assistentes

Ana Kalline Soares Castor

Josemary Marcionila F. R. de C. Rocha

Editora-técnica

Elaine Cristina de Brito Moreira

Corpo Editorial

Ana Margareth Sarmento – Estética

Anneliese Heyden Cabral de Lira – Arquitetura

Daniel Vitor da Silveira da Costa – Publicidade e Propaganda

Érika Lira de Oliveira – Odontologia

Ivanildo Félix da Silva Júnior – Pedagogia

Jancelice dos Santos Santana – Enfermagem

José Carlos Ferreira da Luz – Direito

Juliana da Nóbrega Carreiro – Farmácia

Larissa Nascimento dos Santos – Design de Interiores

Luciano de Santana Medeiros – Administração

Marcelo Fernandes de Sousa – Computação

Paulo Roberto Nóbrega Cavalcante – Ciências Contábeis

Maria da Penha de Lima Coutinho – Psicologia

Paula Fernanda Barbosa de Araújo – Medicina Veterinária

Rita de Cássia Alves Leal Cruz – Engenharia

Rogério Márcio Luckwu dos Santos – Educação Física

Zianne Farias Barros Barbosa – Nutrição

Copyright © 2023 – Editora UNIESP

É proibida a reprodução total ou parcial, de qualquer forma ou por qualquer meio. A violação dos direitos autorais (Lei nº 9.610/1998) é crime estabelecido no artigo 184 do Código Penal.

O conteúdo desta publicação é de inteira responsabilidade do(os)
autor(es).

Designer Gráfico:

Mariana Morais de Oliveira Araújo

Editora UNIESP

Rodovia BR 230, Km 14, s/n,
Bloco Central – 2 andar –
COOPERE Morada Nova –
Cabedelo – Paraíba CEP:
58109-303

Dados Internacionais de Catalogação na Publicação (CIP)
Biblioteca Padre Joaquim Colaço Dourado (UNIESP)

C737 Compartilhando saberes científicos sobre doenças raras
 [recurso eletrônico] / Organizadores, Cícero Lacerda,
 Jeane Odete Freire dos Santos Cavalcanti. - Cabedelo,
 PB: Editora UNIESP, 2023.

303 p. ; il. : color.

Tipo de Suporte: E-book

ISBN: 978-65-5825-181-1

1. Produção científica – Especialização. 2. Doenças
raras. 3. Doenças congênitas. 4. Anomalias. 5. Doenças –
Origem desconhecidas, incertas I. Título. II. Lacerda.

Bibliotecária: Elaine Cristina de Brito Moreira – CRB-15/053

Apresentação

Pensar em Doenças Raras é refletir constantemente sobre o que significa a palavra doença e ainda mais acompanhada do termo rara. Dessa forma, a inquietação de muitos profissionais que atuam nessa área, foi o grande ponto de partida para o planejamento de oferta da Especialização em Doenças Raras do Centro Universitário UNIESP. Neste contexto, preparar profissionais da área de saúde para atuar na identificação e encaminhamento ao diagnóstico das doenças raras, contribuindo com o direcionamento e atendimento adequado e correto aos pacientes raros, oferecendo um tratamento individualizado e atento a melhora da qualidade de vida das pessoas que estão envolvidas em situações como está quer seja como paciente, quer seja como familiares, é uma meta que precisamos seguir com muita pesquisa, empenho e reforço nos conhecimentos voltados a esta área.

Como objetivos primordiais a Especialização em Doenças raras se coloca disponível a formar e capacitar recursos humanos especializados no emprego do diagnóstico e encaminhamentos por métodos e técnicas empregadas as reconhecimento das doenças raras; aplicar princípios, métodos e técnicas para identificação dos primeiros sinais das Doenças Raras; promover o desenvolvimento de atitude éticas e críticas compatíveis e desejáveis à natureza do trabalho profissional na área das Doenças Raras.

Dito isto, trazemos nesta edição uma coletânea de artigos escritos pela primeira turma de Especialistas em Doenças Raras no Estado da Paraíba, fruto dos estudos desenvolvidos por esta grande equipe. Assim, buscamos estimular ações que levam aos discentes o estímulo à produção científica como ponto chave no processo de ensino e aprendizagem.

Desejamos aos leitores que aproveitem o material aqui exposto e compartilhem conosco a importância deste processo.

Boa leitura!

Jeane Odete Freire dos Santos Cavalcanti

SUMÁRIO

Capítulo 01 - Fenilcetonúria <i>Por Juliano Maciel Pereira; Aline Grisi; Ana Elizabeth Leitte Fernandes Barros; Saionara Ferreira de Araújo</i>	7
Capítulo 02 - Impacto do serviço de referência para o atendimento a pacientes com Doenças Raras <i>Por Amanda Matias Alves; Lazuir Braga Matos do Nascimento; Mayra Ferreira Montenegro; Nêbia Araújo de Medeiros; Moyra Ferreira de Freitas</i>	13
Capítulo 03 - Epidermólise bolhosa <i>Por Jacqueline Barbosa da Silva; Marlene Barbosa da Silva; Melina Pereira Fernandes Paiva; Vivianne Gomes Pereira</i>	19
Capítulo 04 - Atuação da equipe interdisciplinar ao cuidado do paciente com epidermólise bolhosa: revisão integrativa <i>Por Amanda Matias Alves; Bárbara Câmara Leite da Cunha; Maria de Lourdes Navarro De Lima Medeiros; Roberta Kelly Brito de Oliveira</i>	31
Capítulo 05 - Síndrome PFAPA <i>Por Evaldo Gomes de Sena; Ana Carolina Estrela Cartaxo Ferrari; Camila Menezes Costa Castelo Branco; Thays Leandro de Medeiros</i>	42
Capítulo 06 - A mudança da história natural da doença na fibrose cística x suporte de ventilação não invasiva x novas terapêuticas: revisão de literatura <i>Por Raquel Francy de Araújo e Vasconcelos; Fabiana Medeiros Nepomuceno Porto; João Lucas da Silva Pereira de Melo</i>	49
Capítulo 07 - Anemia falciforme: história, manejo, importância e cuidados <i>Por Maria Do Socorro da Silva; Kátia Michele Dornelas Gomes; Liana Fernandes Lira Dias; Lorena de Menezes Rolim Rodrigues</i>	56
Capítulo 08 – Síndrome relacionada a HNRPNPU e encefalopatia epilética: uma revisão na literatura internacional <i>Por Silvana de Oliveira Leal</i>	71
Capítulo 09 - Osteogênese imperfeita: quadro geral e lista com alguns centros de atendimentos <i>Por Ana Cláudia Maia Guimarães; Débora Maia Lacerda Santos; Anna Bozzanno Lacerda de Araújo</i>	80
Capítulo 10 - Terapia gênica em Doenças Raras <i>Por Tereza Cristina Costa e Silva; Maria Betânia da Silva Cesário; Margareth de Fatima Formiga Melo Diniz</i>	88
Capítulo 11 - Tratamento da asma grave e a importância do diagnóstico precoce: uma revisão de literatura <i>Por Thiago Gonçalves dos Santos Silva; Maria Enedina Scuarcialupi</i>	101
Capítulo 12 - A importância da abordagem multiprofissional em indivíduos com mps tipo vi: revisão de literatura <i>Por Élide Gondim Amorim Barbosa; Joyce Gondim Amorim Barbosa</i>	109
Capítulo 13 - A experiência de uma equipe multidisciplinar no cuidado com pessoas acometidas pela distrofia muscular de Duchenne <i>Por Fabiana Nóbrega de Medeiros; Guiomar Ferreira da Silva; Isabela Ferreira Bessa Neves; Joana D'arc Gomes de Araújo; Luciana Maria Martinez Vaz</i>	121
Capítulo 14 - O diagnóstico da epidermólise bolhosa: cuidando dos pacientes e familiares <i>Por Juliana Teixeira Coelho; Mariana De Souza Martins; Matildes Candeia Pereira</i>	135

Capítulo 15 - Os desafios da epidermólise bolhosa: uma revisão da literatura <i>Por Elaine de Araújo Godoy; Elayne Cristina da Silva Araújo; Mariane do Rócio Pereira de Almeida de Barros</i>	144
Capítulo 16 - A assistência da enfermagem a pacientes com anemia falciforme: revisão de literatura <i>Por Adriana Dyrle Marques Ramalho; Rossane Santos Ribeiro Silva; Vanessa Evelin Soares da Silva</i>	154
Capítulo 17 - Serviço social e Doenças Raras: uma revisão de literatura <i>Por Jailma da Costa Batista; Terezinha de Lisieux Pires de Andrade; Edna Maria Gonzaga; Maria do Socorro de Medeiros Morais</i>	166
Capítulo 18 - Transtorno do espectro autista (TEA): a repercussão do diagnóstico na relação da criança com sua rede de apoio familiar. <i>Por Katiana Cavalcante dos Santos; Maria Benicleide Silva Silvestre; Pamella Guimarães Moura</i>	175
Capítulo 19 - Intervenção precoce em crianças com transtorno do espectro autista: contribuições da terapia ocupacional diante de uma Doença Rara <i>Por Karla Giovanna Costa Dias; Vanessa Carolina Francelino Veloso; Thainá Karoline Costa Dias</i>	188
Capítulo 20 - O serviço social no atendimento a portadores de Doenças Raras. Desafios do serviço social junto a portadores de Doenças Raras <i>Por Márcia Cristina De Andrade</i>	202
Capítulo 21 - O olhar multiprofissional no atendimento a pacientes com Doenças Raras: um relato de experiência <i>Por Lisandra Francilino Fernandes; Roberta Kelly Brito de Oliveira; Jeremias Antunes Gomes Cavalcante</i>	211
Capítulo 22 - Percepção gustativa de indivíduos com esclerose lateral amiotrófica <i>Por Isabella Cavalcante Franco</i>	222
Capítulo 23 - Covid 19: crianças portadoras de Doenças Raras e a pandemia na região nordeste <i>Por Kalline Raphaela Macêdo Magnago</i>	229
Capítulo 24 - Síndrome de Marfan: a importância do assistente social no acolhimento ao paciente e família <i>Por Clíssia Soares do Nascimento; Cícero de Sousa Lacerda</i>	238
Capítulo 25 - O assistente social e sua atuação com pacientes diagnosticados com Doenças Raras: a distrofia muscular de Duchenne <i>Por Maria José de Sousa Rodrigues; Cícero de Sousa Lacerda</i>	248
Capítulo 26 - O enfermeiro e sua atuação com pacientes diagnosticados com Doenças Raras: a distrofia muscular de Duchenne <i>Por Renata Gondim Araújo; Cícero de Sousa Lacerda</i>	260
Capítulo 27 - Inclusão de crianças com epidermólise bolhosa em fase escolar: dicas e cuidados <i>Por Patricia Jacoski Gaspari</i>	270
Capítulo 28 - Revisão sistemática dos protocolos de diretrizes de tratamento da epidermólise bolhosa <i>Por Mirelly Carmen Santos Silva</i>	279
Capítulo 29 - O manejo dos profissionais de saúde na qualidade de vida em pacientes com esclerose múltipla: uma revisão literária simples <i>Por Desdêmona Monteiro Pereira da Silva; Rosicleide de Medeiros Marques Ribeiro; Rosângela Maria de Medeiros Marques Carvalho</i>	290

Capítulo 30 - Mapeando através de uma revisão integrativa as intervenções terapêuticas ocupacionais com o uso das tecnologias assistivas: como estas intervenções favorece aos pacientes com doenças raras? <i>Por Vanessa Carolina Francelino Veloso; Karla Giovanna Costa Dias</i>	304
Capítulo 31 - Fibrodisplasia Ossificante Progressiva (FOP): Melhorar o reconhecimento e as abordagens para o atendimento ao paciente. <i>Por Patrícia Longo Ribeiro Delai; Amanda Matias Alves; Maria de Lourdes Navarro de Lima Medeiros; Roberta Kelly Brito de Oliveira; Saionara Ferreira de Araújo</i>	316

CAPÍTULO 01

FENILCETONÚRIA

Juliano Maciel Pereira

Alline Grisi

Ana Elizabeth Leitte Fernandes Barros

Saionara Ferreira de Araújo

1 INTRODUÇÃO

A fenilcetonúria (PKU) é uma doença de origem genética rara, do tipo autossômica recessiva, na qual ocorre déficit na atuação da enzima fenilalanina-hidroxilase (FAH) em transformar fenilalanina em tirosina, no fígado, tendo como consequência danos a saúde do indivíduo afetado pela doença em decorrência do acúmulo de fenilalanina e de produtos de seu metabolismo em locais como cérebro, sangue, urina e outros tecidos do organismo. (POUBEL; HAACK, 2022) Para proporcionar uma boa qualidade de vida, tratamento adequado e diagnóstico precoce, é de suma importância a realização do teste do pezinho entre o 3^o e 5^o dias de vida do recém-nascido para o rastreamento da doença. (COSTA et. al., 2022)

Estima-se que a prevalência de PKU no mundo seja de 1:10000 recém-nascidos e que sua incidência varie entre as etnias e nações mundiais. O Brasil apresenta uma estimativa de 1:15000 a 1:25000 nascidos vivos. (MELO et. al., 2020) Em relação ao quadro clínico apresentado pelo indivíduo, ainda na infância, é possível observar retardo neuropsicomotor, agitação ou transtorno do espectro autista, deficiência mental, odor característico na urina e convulsões. (COSTA et. al., 2022) A fisiologia dessa patologia, então, permite que os metabólitos da fenilalanina em excesso promovam processos degenerativos e transtornos neurológicos. (GONÇALVES, 2020)

Para evitar tais problemas e proteger o Sistema Nervoso Central, opta-se por aderir a uma dieta livre de fenilalanina, com a ausência de alimentos como ovos, leite, carnes e seus derivados. Contudo, ocorre a perda de nutrientes essenciais, como L-carnitina, coenzima Q10, selênio e outros minerais. (GONÇALVES, 2020) A deficiência da enzima FAH pode ser apresentada de maneira diferente entre os indivíduos, com

variação em sua gravidade. Dessa forma, é necessário que sejam tratadas e acompanhadas de maneira individual, com periodicidade, por meio de uma equipe de profissionais multidisciplinar. (POUBEL; HAACK, 2022)

Dessa forma, por ser uma doença rara e considerada um erro inato do metabolismo, com inúmeros desafios quanto ao tratamento e acompanhamento dos pacientes acometidos, evidencia-se a importância de pesquisar e discutir a respeito desse tema e justifica-se a elaboração deste estudo, o qual possui como objetivo contribuir com o conhecimento científico a respeito da fenilcetonúria, quanto a suas características, tratamento e dieta em benefício de pacientes, familiares e profissionais de saúde que venham a atender pessoas com essa condição clínica, por meio de um levantamento bibliográfico. Trata-se, portanto, de uma revisão de literatura, com a utilização das bases de dados: Pubmed, Scielo e LILACS, na qual foram selecionados artigos publicados entre os anos de 2019 a 2023, com as palavras-chaves: fenilcetonúria, PKU, fenilalanina-hidroxilase.

2 REVISÃO DE LITERATURA

Os estudos iniciais a respeito do diagnóstico de fenilcetonúria se deram respectivamente em 1938, na Noruega e em 1951, na Inglaterra. Entretanto, foi em meados de 1963 que Robert Guthrie desenvolveu um método de diagnóstico em pacientes com retardo mental a partir do sangue. Tal acontecimento demonstrou a necessidade de rastreio da PKU em todos os recém-nascidos, ainda na maternidade. (LOPES, 2021) Na década de 70, na cidade de São Paulo, iniciou-se a realização do Programa de Triagem Neonatal (PNTN), com o objetivo de detectar, inicialmente, a fenilcetonúria e o hipotireoidismo congênito. (COSTA et. al., 2022) Tal ação foi realizada pela Associação de Pais e Amigos Excepcionais (APAE) de São Paulo - SP. (LOPES, 2021) Em 2001, por sua vez, foi lançada a portaria n^o 822 pelo Ministério da Saúde, na qual o PNTN foi instituído no Sistema Único de Saúde, com adesão pela maioria dos estados brasileiros, com a oferta gratuita do teste do pezinho. (MELO, 2020)

Após a coleta, a amostra é levada para o laboratório, onde são realizados métodos de diagnósticos como testes fluorimétricos, enzimáticos, cromatografia líquida de alto desempenho (HPLC), cromatografia gasosa e espectrometria de massa *em tandem*. Com os níveis de fenilalanina maiores que 2mg/dL (120micromol/L),

entende-se como resultado positivo e deve ser realizada uma segunda análise para tais aminoácidos e para tirosina (quantitativa). Quando confirmados, a razão entre fenilalanina e tirosina é igual ou maior que 3. (LOPES, 2021) Entretanto, apesar da possibilidade de diagnóstico ainda no período neonatal, há casos de identificação tardia em indivíduos de maior idade a partir da sintomatologia ou medição da fenilalanina e tirosina no soro. (MELO, 2020) A fenilalanina-hidroxilase é responsável pela metabolização da fenilalanina em tirosina, no fígado. Com a fenilcetonúria, a ação desta enzima fica prejudicada; conseqüentemente, a fenilalanina não é transformada em tirosina. (POUBEL; HAACK, 2022)

Além da diminuição da tirosina nesses indivíduos, é possível, também, observar que na análise da urina de pacientes com fenilcetonúria clássica, há um aumento na excreção de fenilpiruvato, fenilactato e fenilacetato. (LOPES, 2021) A diminuição de tirosina e o aumento da concentração de fenilalanina no cérebro têm a capacidade de inibir a atuação da triptofano hidroxilase (aminoácido essencial para a elaboração de neurotransmissores, em exemplo a serotonina). Além disso, neurotransmissores como a adrenalina, dopamina e noradrenalina também têm a tirosina como precursor. Tais moléculas são essenciais para as ações cognitivas adequadas. Por isso, a metabolização de fenilalanina em tirosina se torna fundamental para o Sistema Nervoso Central (SNC). (DUARTE, 2020)

Para esse sistema, a fenilalanina em excesso é considerada tóxica, o que pode gerar encefalopatia progressiva e irreversível. Como consequência, o paciente pode apresentar déficit intelectual e em seu funcionamento executivo e neurocognitivo, além de dificuldades comportamentais. (POUBEL; HAACK, 2022) Além disso, outros sinais e sintomas são passíveis de serem desencadeados, como, falta de pigmentação da pele, cabelos e olhos, odor fétido em suor e urina, alterações na marcha, hiperatividade, psicose e eczema infantil. (MELO, 2020)

Segundo o Protocolo adotado pela Portaria n^o 12, de 10 de setembro de 2019, pelo Ministério da Saúde, sugere-se para as concentrações plasmáticas de fenilcetonúria, em pacientes ainda sem tratamento, a classificação seguinte:

FNC clássica	o paciente apresenta níveis plasmáticos de fenilalanina acima de 20 mg/dL no diagnóstico (sem tratamento)
--------------	---

FNC leve	o paciente apresenta níveis plasmáticos de fenilalanina entre 8 mg/dL e 20 mg/dL no diagnóstico (sem tratamento)
Hiperfenilalaninemia não-FNC	o paciente apresenta níveis plasmáticos de fenilalanina entre 2 mg/dL e 8 mg/dL no diagnóstico (sem tratamento)

Fonte: adaptado de - Ministério da Saúde - Portaria SAS/MS n º 12, de 10 de setembro de 2019

Para Duarte 2020, é necessário submeter as crianças diagnosticadas com PKU a dieta com baixo teor de fenilalanina com o objetivo de diminuir e controlar a quantidade plasmática desse aminoácido no sangue. Entretanto, segundo o autor, o Brasil ainda recomenda o tratamento apenas para bebês com índices de fenilalanina maiores que 10mg/dL ao passo que a recomendação internacional recomende tratá-los a partir de 6mg/dL.

Mulheres com o diagnóstico de fenilcetonúria em idade fértil devem ter os níveis de FAL monitorados antes do decorrer da gravidez pois podem desencadear a PKU no feto pelo fato do mesmo atingir níveis plasmático 1,2 - 1,9x maiores que os maternos., com isso, caso não haja esse controle o feto já pode nascer com danos cerebrais por prejuízo no desenvolvimento. (FIGUEIRÓ-FILHO, et al., 2004)

De acordo com a Sociedade Portuguesa de Doenças Metabólicas (2007), para o tratamento a sua principal recomendação é a dieta protéica isenta em FAL, além da restrição de fenilalanina outros tratamentos estão sendo propostos: suplementação de AA neutros, terapia enzimática como fenilalanina amônia liase e terapia gênica.

Segundo a Portaria n º 12, de 10 de setembro de 2019, adotou-se o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas – Fenilcetonúria, no qual estabelece-se a dieta a seguir:

Quadro 1. Guia Dietético para pacientes com Fenilcetonúria

GRUPO VERDE (permitidos)
Não é necessário cálculo do conteúdo de fenilalanina para consumo de alimentos deste grupo
Frutas: todas, exceto as descritas no grupo amarelo
Vegetais: todos, exceto os descritos no grupo amarelo ou vermelho
Gorduras: manteiga, margarina, óleos e gorduras vegetais.
Bebidas: limonada, café, chá, água mineral, sucos de frutas e refrigerante sem aspartame
Açúcares: refinados, balas de frutas e gomas, mel, pirulitos, geleias de frutas, tapioca, sagu, polvilho
GRUPO AMARELO (controlados)
Alimentos deste grupo contêm níveis médios de fenilalanina, devendo seu conteúdo ser calculado acuradamente conforme orientação do nutricionista. Pesas a comida ou utilizar medida caseira após cozinhar
Vegetais: batatas, aipim, batata doce, vagem, couve manteiga
Frutas: maracujá, frutas secas, tamarindo
Grãos: arroz
GRUPO VERMELHO (proibidos)
Alimentos deste grupo contêm altos níveis de fenilalanina e não devem ser consumidos por pacientes com Fenilcetonúria
Todos os tipos de carne, peixe, ovos e frutos do mar
Oleaginosas, soja, lentilha, ervilha, feijão, grão de bico e produtos feitos destes alimentos
Laticínios animais e subprodutos: leite, queijos, sorvete, cremes, leite condensado, etc
Leites vegetais e subprodutos à base de soja, amêndoas, amendoim, aveia, castanhas, nozes e demais oleaginosas
Cereais como trigo, aveia, cevada, centeio, sorgo, milho e produtos feitos destes alimentos, como pães, massas, bolos, biscoitos
Chocolate e achocolatados
Aspartame

Frutas e vegetais contendo até 100 mg de fenilalanina por 100g de alimento segundo valores disponíveis na tabela da Anvisa foram considerados de ingestão livre (grupo verde). No grupo verde foram incluídos também frutas e vegetais cujo teor ultrapassava >100 mg fenilalanina/100g de alimento porém o consumo diário de 100g não é plausível ou usual: coentro, alho roxo, rúcula hidropônica, salsinha fresca.

Fonte: Ministério da Saúde - Portaria SAS/MS n.º 12, de 10 de setembro de 2019

3 CONSIDERAÇÕES FINAIS

A fenilcetonúria é um erro inato do metabolismo que associado ao atraso mental, o tratamento feito da forma correta, mostra-se eficaz na redução dos sintomas da patologia e melhora na aceitação da FAL.

Conclui-se que é de extrema importância o diagnóstico precoce da FAL, para que desde a gestação seja iniciado o monitoramento e tratamento dessa doença. O cuidado com a alimentação deve ser primordial e a dieta deve ser hipoproteica, restrita de fenilalanina, além de suplementações e terapias. Caso não haja os cuidados necessários, o feto pode nascer com danos cerebrais e prejuízo em seu desenvolvimento.

REFERÊNCIAS

BRASIL. Ministério da Saúde. Gabinete do Ministro. Portaria nº 712, de 17 de dezembro de 2019. Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas de Fenilcetonúria.

COSTA, B. N. et al. Fenilcetonúria: aspectos clínicos e epidemiológicos no Pará, Brasil / Phenylketonuria: clinical and epidemiology aspects in Pará, Brazil. **Brazilian Journal of Health Review**, v. 5, n. 2, p. 7987–7999, 29 abr. 2022.

DUARTE, C. M. DE A. [UNIFESP. Cognição social e funcionamento executivo em pacientes com fenilcetonúria. **Repositório unifesp**, 29 out. 2020.

FIGUEIRÓ-FILHO, E. A. et al. Fenilcetonúria materna: relato de caso. *Revista Brasileira de Ginecologia e Obstetrícia*, v. 26, n. Rev. Bras. Ginecol. Obstet., 2004 26(10), p. 813–817, nov. 2004.

GONÇALVES, L. C. et al. FENILCETONÚRIA: DIETA RESTRITIVA E CARÊNCIA NUTRICIONAL. **Revista Brasileira Militar de Ciências**, v. 6, n. 14, 29 jan. 2020.

JIMENEZ, S. et al. IMPLICAÇÕES CLÍNICAS NO TRATAMENTO TARDIO DA FENILCETONÚRIA. v. 19 n. 19 (2022): Anais 19º Seminários de Iniciação Científica da Uniandrade-2021/2022

LOPES, Layla Oliveira et al. FENILCETONÚRIA CLÁSSICA: A IMPORTÂNCIA DO DIAGNÓSTICO E DO ASPECTO BIOQUÍMICO PARA O TRATAMENTO. **Cadernos Camilliani** e-ISSN: 2594-9640, [S.l.], v. 16, n. 3, p. 1410-1427, out. 2021. ISSN 2594-9640.

MACIEL MELO, W. et al. Fenilcetonúria: perfil dos indivíduos diagnosticados no Acre. **Journal Health NPEPS**, v. 5, n. 2, p. 351–362, 2020.

POUBEL, M.; HAACK, A. FENILCETONÚRIA NO ADULTO: PERGUNTAS E RESPOSTAS. 25 nov. 2022.

SOCIEDADE PORTUGUESA DE DOENÇAS METABÓLICAS. Consenso para o tratamento nutricional de fenilcetonúria. **Acta Pediatr Port**, [s. l.], v. 38, ed. 1, p. 44-54, 2007.

CAPÍTULO 02

IMPACTO DO SERVIÇO DE REFERÊNCIA PARA O ATENDIMENTO A PACIENTES COM DOENÇAS RARAS

Amanda Matias Alves

Lazuir Braga Matos do Nascimento

Mayra Ferreira Montenegro

Nébia Araújo de Medeiros

Moyra Ferreira de Freitas

1 INTRODUÇÃO

Conceitua-se Doenças Raras (DR) como um conjunto diverso condições patológicas, que em sua maioria de origem crônica, caracterizada pela baixa frequência populacional, no entanto, quando agrupadas, tornam-se um grupo expressivo em termos de contingente de pessoas afetadas (BRASIL, 2022).

A totalidade de diagnósticos é de difícil determinação, mas estima-se que haja pelo menos 6 mil DR distintas em todo o mundo, e podem ser compreendidas enquanto condições crônicas complexa, podem afetar um órgão ou sistemas e requerem atenção e acompanhamento especializado (FERREIRA DE ARAÚJO et al., 2021).

A elaboração de diretrizes que apoiem esta causa faz com que concretize diretos e garanta uma qualidade assistencial, sendo assim, instituiu-se a Portaria GM/MS nº 199/2014 incluída na Portaria de Consolidação nº 2/2017, a Política Nacional de Atenção Integral à Saúde das Pessoas com DR, para fornecer inclusão, acolhimento e cuidado das pessoas com enfermidades raras em toda a rede de serviços (BRASIL, 2014).

Ter acesso aos serviços de saúde que dominem estes conhecimentos sobre DR é fundamental, além de fomentar com estruturas físicas e sociais de apoio, acompanhamento multiprofissional e com inserções sociais, faz com que se qualifique para as necessidades e condições de pacientes, amenizando o impacto que a doença rara provoca (SANTOS LUZ; SILVA; DEMONTIGNY, 2016).

Este estudo se justifica pela importância e magnitude do acompanhamento assistencial e suportes de Centro de Referência para pacientes com diagnóstico ou

em processo de investigação de DR, possibilitando ter uma visão crítica e reflexiva a respeito destas relações (SOUZA, et al., 2019).

Para tanto, é necessário a revisão da disposição do acompanhamento assistencial atual realizado pelo sistema de saúde, a fim de que seja avaliado suas ações de direcionamento para pacientes com DR, para que desta forma exista uma rede de apoio concreta para o processo de cuidado focado para estes pacientes (FERREIRA DE ARAÚJO et al., 2021).

Nesse contexto, a questão norteadora deste estudo é: Qual o impacto do serviço de referência para o atendimento a pacientes com doenças raras, de acordo com a literatura científica? O objetivo desta revisão foi identificar a importância do serviço de referência para o atendimento a pacientes com DR, a partir da literatura científica.

2 REVISÃO DE LITERATURA

Para responder ao questionamento proposto e alcançar o objetivo do estudo, foi realizada uma revisão integrativa que consiste em pesquisar informações desenvolvida com base em material já elaborado, constituído principalmente de livros e artigos científicos, obtidos em bibliotecas e bases de dados (BOTELHO; CUNHA; MACEDO, 2011).

A busca foi realizada por meio do cruzamento entre os termos "Centros de Referência" e "Doença Rara", separados entre si pelo operador booleano *AND*. Para selecionar os documentos foi utilizado as bases de dados: *Medical Literature Analysis and Retrieval System Online* (Medline), Literatura Latino-americana e do Caribe em Ciências da Saúde (LILACS) e Índice Bibliográfico *Español en Ciencias de la Salud* (IBECS), foram adotados os seguintes critérios de inclusão: artigos em português, inglês e espanhol disponíveis na íntegra nas bases de dados selecionadas, que possibilitem responder a questão norteadora.

Os achados que atendeu aos critérios acima referidos compôs a amostra inicial do estudo com 24 artigos, destes 19 no Medline, 3 no LILACS e 2 no IBECS. Desconsiderando as referências que se repetiam e não interessavam ao objetivo do estudo, a presente revisão integrativa foi realizada com 9 investigações.

Nos estudos selecionados para esta pesquisa foi possível perceber que os pacientes com diagnóstico de DR têm altas necessidades de suporte e devem ser

atendidas por uma equipe qualificada. O atendimento multidisciplinar fornece esta capacidade, além de lidar com paciente de forma holística, e para atender esta necessidade é indicado um serviço de referência para as demandas apresentadas (K. DEPPING et al., 2021).

Para Silibello et al. (2016), pacientes com diagnóstico de DR apresentam a necessidade de múltiplos acompanhamentos, para isto, um serviço de referência e especializado garante que este público fique satisfeito com os serviços prestados, em especial para diagnóstico e acompanhamento, além de serviços de reabilitação, pois destacam a competência da equipe e sua capacidade de estabelecer um acompanhamento satisfatório.

Para fornecer estes serviços é necessário que o governo desenvolva ativamente programas voltados para auxiliar pacientes com DR, pois, de acordo com Lai et al., (2023) estudos apontam as necessidades de apoio integral à saúde a este grupo por meio ações planejadas.

O planejamento e tratamento multidisciplinar conduzem em um grande impacto na qualidade de vida desses pacientes e de seus cuidadores, com isso, deve-se debater estratégias e ações para planos governamentais de saúde (TEJADA-ORTIGOSA et al., 2019).

Este apoio de ações se dá através de medidas personalizadas, como por exemplo, a criação de Centros de Referência em DRs, pois foi identificado que estes serviços vêm sendo considerado um suporte fundamental, fornecendo melhorias para a qualidade de vida de pessoas com DRs, de forma direta e indiretamente (CHEN et al., 2022).

Sabe-se que gerenciamento de DR é complexo e requer profissionais de saúde altamente capacitados e especializados para poder lidar com diversas clínicas distintas, para isto a experiência das ações de um setor especializado mostra-se essencial para o aprimoramento, buscando conhecimento técnico-científico para tais atividades (MOTTA et al., 2021).

Evidencia-se que para este acontecimento é necessário a consolidação da importância de uma pauta contínua sobre as DR, capaz de promover de fato o acesso universal e integral de gestores, profissionais da saúde, voltadas para pessoas diagnosticadas com DR (DE ARAÚJO AURELIANO, 2018).

Ter acesso a este tipo de estrutura possibilita a continuidade dos cuidados e a entrega de terapias multiprofissionais, pois a participação ativa de uma equipe para os pacientes gera grande potencial de garantir o cuidado integral, dedicado para pacientes raros (MOTTA et al., 2021).

Nos serviços de referência o cuidado e tratamento eficaz é iniciado precocemente. O diagnóstico correto determina a qualidade de vida que a pessoa afetada terá e até mesmo o seu controle. As ações de cuidado realizadas nem sempre significam o uso de medicamentos de alto custo, podendo se estender, por exemplo, ao acompanhamento nutricional, realização de manejos para prevenção de agravos, suporte psicológico, dentre outros (DE ARAÚJO AURELIANO, 2018).

Os serviços de referência produzem diversas intervenções que abordam as necessidades que auxiliam e fornecem cuidados melhores e mais abrangentes (K. DEPPING et al., 2021). Estes serviços buscam integrações de atendimento, além de estabelecer garantia ao acesso, diagnóstico e a qualidade do assistencial, de forma interprofissional, para todos os pacientes, pois este serviço conta com equipes altamente especializadas (TOUITOU et al., 2017).

Os serviços de referência identificam que a família seja envolvida em tais atividades com a finalidade de fortalecer a consciência social e promover a implementação de políticas de promoção e prevenção à saúde de pacientes raros, além de ser estimulada a interação com a equipe (LAI et al., 2023).

A equipe conta com profissionais habilitados para detecção precoce de DRs, possibilitando a redução de longos anos de espera por um diagnóstico e tratamento (DE ARAÚJO AURELIANO, 2018). Além disso, o envolvimento destes serviços é capaz proporcionar a prestação de estimular o autocuidado, sendo essencial para a continuidade do tratamento e desenvolvimento da saúde, assim, é possível atender sua totalmente e as reais necessidades dos pacientes (WITHAM et al., 2008).

Com isso, a inserção de um serviço especializado em DR garante a disponibilidade de avaliar as reais necessidades assistenciais de maneira interdisciplinar, possibilitando a oferta de suporte, permitindo que a qualidade de vida dos pacientes raros progrida, pois os cuidados multidisciplinares existentes em um único serviço voltado para este público é o diferencial para uma melhor assistência integral à saúde (K. DEPPING et al., 2021).

3 CONSIDERAÇÕES FINAIS

Durante a investigação na literatura para formulação desta pesquisa, notou-se escassez de estudos voltados para a importância de um centro de referência para atendimentos de pacientes raros, tendo em vista que este serviço é fundamental para no processo do cuidar.

Podemos então concluir que a atuação multidisciplinar nestes serviços é de grande importância para este público que requer uma atenção holística. Com isso, **esses** serviços especializados influenciam de forma direta na qualidade de vida, sendo capaz de garantir o acompanhamento e ações assistências multidisciplinares direcionados para cada paciente raro, adequando assim, um processo de trabalho eficaz e direcionado para os pacientes raros.

REFERÊNCIA

BOTELHO, L. L. R.; CUNHA, C. D. A.; MACEDO, .. O método da revisão integrativa nos estudos organizacionais. **GESTÃO E SOCIEDADE**, BELO HORIZONTE, v. 5, n. 11, p. 121-136, MAIO/AGOSTO 2011. ISSN 1980-5756. Acesso em: 8 outubro 2016.

BRASIL. [Constituição (2014)]. **PORTARIA Nº 199, DE 30 DE JANEIRO DE 2014.** Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. [S. l.]: Ministério da Saúde, 2014. Disponível em: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção Especializada à Saúde/Departamento de Atenção Especializada e Temática/Coordenação Geral da Atenção Especializada. **Linha de Cuidado Pessoas com Condições Raras na Rede de Atenção à Saúde (RAS)** – Brasília: Ministério da Saúde, 2022.

CHEN, SHANQUAN; WANG, YUQI; ZHU, LILING; FENG, ZHANCHUN; GONG, SHIWEI; DONG, Dong. Social activity as mediator between social support and psychological quality of life among people with rare diseases: A national repetitive cross-sectional study. *Jornal de Pesquisa Psiquiátrica*, [s. l.], v. 150, p. 147-152, 2022.

DE ARAÚJO AURELIANO, WALESKA. Family Therapeutic Trajectories: rare hereditary diseases involving long-term suffering. **Ciência & Saúde Coletiva**, [s. l.], v. 23, ed. 2, p. 369-380, 2018.

FERREIRA DE ARAÚJO, SAIONARA; IVONE DE CARVALHO ALMEIDA, FILISMINA; BARACHO SALES, ALBERLENE; PALITOT REMIGIO DE CARVALHO ALMEIDA, MARIAH (org.). **Somos Todos Raros: Doenças Raras E Anomalias Congênitas**. 1. ed. Cabedelo -PB: UNIESP, 2021. 445 p. v. 1. ISBN 978-65-5825-

061-6. Disponível em:

<https://bibliotecavirtual.iesp.edu.br/index.php/UNIESP/catalog/book/151>.

K. DEPPING, MIRAM; UHLENBUSCH, NATALIE; VON KODOLITSCH, YSKERT; F. E. KLOSE, HANS; MAUTNER, VICTOR-FELIX; LÖWE, BERND. Supportive care needs of patients with rare chronic diseases: multi-method, cross-sectional study. **Orphanet J Rare Dis**, [s. l.], v. 16, ed. 44, 2021.

LAI, XUEFENG; JIANG, YULING; SUN, YUE; ZHANG, ZHIJUN; WANG, SHENGFENG. Prevalência de depressão e ansiedade e sua relação com o suporte social em pacientes e cuidadores familiares de doenças ósseas raras. **Orphanet J Rare Dis**, [s. l.], v. 18, ed. 18, 2023.

MOTTA, IRENE; MARCON, ALESSIA; DOMENICA CARRABBA, MARIA; CASSINERIO, ELENA; MIGONE DE AMICIS, MARGHERITA; BRANCHI, ADRIANA; GIUDITTA, MARIANNA; MAIRA, DILETTA; FABIO, GIOVANNA; GRAZIADEI, GIOVANNA; BALDINI, MARINA. Management of chronic patients during the COVID-19 pandemic: the experience of a referral center for rare hematological disorders in the hardest-hit region in Italy. **Nature Public Health Emergency Collection**, [s. l.], v. 100, ed. 8, p. 2129–2131, 2021.

SANTOS LUZ, G. DOS.; SILVA, M. R. S. DA.; DEMONTIGNY, F. Priority needs referred by families of rare disease patients. *Texto & Contexto - Enfermagem*, v. 25, n. **Texto contexto - enferm.**, 2016 25(4), p. e0590015, 2016.

SILIBELLO, G., VIZZIELLO, P., GALLUCCI, M. *et al.* Daily life changes and adaptations investigated in 154 families with a child suffering from a rare disability at a public centre for rare diseases in Northern Italy. **Ital J Pediatr** 42, 76, 2016.

SOUZA, Í. P. DE. *et al.* Doenças genéticas raras com abordagem qualitativa: revisão integrativa da literatura nacional e internacional. **Ciência & Saúde Coletiva**, v. 24, n. Ciênc. saúde coletiva, 2019 24(10), p. 3683–3700, out. 2019.

TEJADA-ORTIGOSA, EVA MARÍA; FLORES-ROJAS, KATHERINE; MORENO-QUINTANA, LAURA; CARMEN MUÑOZ-VILLANUEVA, MARÍA; PÉREZ-NAVERO, JUAN LUIS; GIL-CAMPOS, MERCEDES. Necesidades sanitarias y socioeducativas de niños con enfermedades raras de tipo metabólico y sus familias: estudio cualitativo en un hospital de tercer nivel: Health and socio-educational needs of the families and children with rare metabolic diseases: Qualitative study in a tertiary hospital. *Anales de Pediatría*, [s. l.], v. 90, ed. 1, p. 42-50, 2019.

TOUITOU, ISABELLE; MILHAVET, FLORIAN; HENTGEN, VÉRONIQUE; KONÉ-PAUT, ISABELLE. How to favour efficient networking of teams working in the field of rare diseases? Experience of the CeRéMAI reference centre for auto-inflammatory diseases. *Joint Bone Spine*, [s. l.], v. 84, ed. 2, p. 125-128, 2017.

WITHAM, G; WILLARD, C; RYAN-WOOLLY, B; O'DWYER, S T. A study to explore the patient's experience of peritoneal surface malignancies: Pseudomyxoma peritonei. *Italian Journal of Pediatrics, Eur J Oncol Nurs*, v. 12, ed. 2, p. 112-119, 2008.

CAPÍTULO 03

EPIDERMÓLISE BOLHOSA

Jacqueline Barbosa da Silva

Marlene Barbosa da Silva

Melina Pereira Fernandes Paiva

Vivianne Gomes Pereira

1 INTRODUÇÃO

A Epidermólise Bolhosa (EB) é uma doença congênita, não contagiosa, pertencente a um grupo de doenças cutâneas geneticamente transmitidas, cuja principal característica é a formação de bolhas após trauma mínimo espontâneo ou mecânico (HAS, 2020). Dependendo do defeito genético específico e de suas sequelas moleculares, as características clínicas incluem bolhas, erosões, ulceração que não cicatriza e cicatrizes após pequenos traumas.

A EB pode ter causa genética ou autoimune, e, por conseguinte, é dividida entre as formas epidermólise bolhosa hereditária (EBH) ou epidermólise bolhosa adquirida (EBA), respectivamente. A EBA pode acometer pele e mucosas, com diferentes fenótipos, na qual há produção de anticorpos contra o colágeno VII (KRIDIN, 2019). A classificação da EB é complexa, uma vez que compreende uma gama de fenótipos com diversos níveis de gravidade associados a alterações significativas de genes (HAS, 2020).

A EB acomete ambos os sexos, podendo ocorrer em diferentes faixas etárias, entretanto, a maioria dos casos é diagnosticada na infância. Ademais, o histórico familiar é considerado um fator de risco e pode indicar o modo de herança (autossômica dominante ou recessiva) e, assim, o tipo de EB possível de desenvolver (EL HACHEM, 2014).

2 - EPIDEMIOLOGIA

A EB é de ocorrência mundial e acomete ambos os sexos. Por ser uma condição rara, os dados de prevalência são bem escassos. De acordo com a literatura,

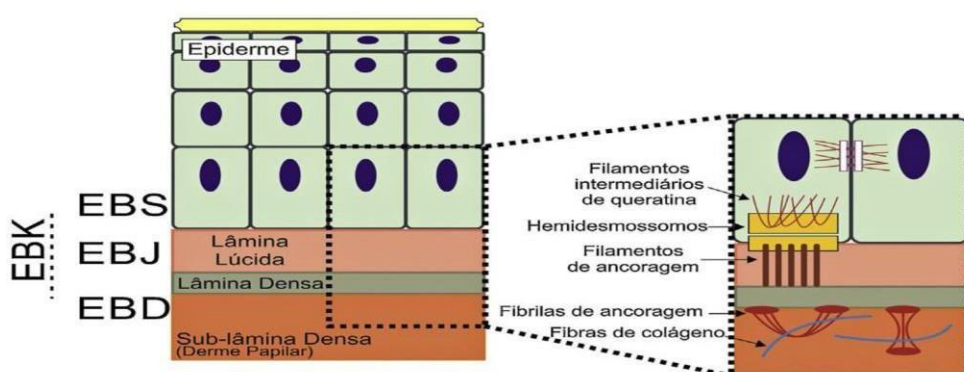
a prevalência de EBH fica em torno de 11 casos por um milhão de habitantes e a incidência é de aproximadamente 20 casos por um milhão de nascidos vivos (FINE, 2016).

No Brasil não há estudos epidemiológicos sobre a EB; entretanto, a Debra-Brasil (associação de apoio a pacientes com EB do Brasil) apresenta registro de mais de 900 pacientes no país (HAS, 2020). Sabia 2016, coletou dados do sistema de informação do Sistema Único de Saúde (SUS) entre 2009 e 2013, e demonstrou um aumento do óbito dos casos de EB com maior incidência em crianças menores de um ano.

3 - PATOGÊNESE

Os genes associados à EB codificam proteínas com funções estruturais na epiderme, na zona da membrana basal ou na porção superior da derme e que são importantes para a integridade da pele e para a adesão derme-epiderme (HAS, 2014). Desse modo, alterações genéticas que alteram a dinâmica e a função dessas proteínas resultam em falha das estruturas que conferem estabilidade mecânica à epiderme (como o citoesqueleto de queratina e os desmossomos) e à zona da membrana basal (como os hemidesmossomos, as adesões focais, os filamentos de ancoragem e as fibrilas de ancoragem) (HAS,2019). A camada na qual as bolhas se desenvolvem nos diferentes tipos de EB está correlacionada à localização da proteína alterada na estrutura da pele.

FIGURA 1 - Representação das camadas da pele associadas aos diferentes tipos de EB.



Fonte: HAS, 2020.

FIGURA 1 - Representação das camadas da pele associadas aos diferentes tipos de epidermólise bolhosa (EB).

A epiderme, onde estão os queratinócitos, é anexada à derme pela membrana basal, formada pela lâmina lúcida e lâmina densa. À esquerda é apresentado cada tipo principal

de EB próximo à respectiva camada da pele onde ocorre a formação das bolhas: na EB simples (EBS) ocorre nos queratinócitos basais; na EB juncional (EBJ) na lâmina lúcida e na EB distrófica (EBD), na sublâmina densa (porção superior da derme ou derme papilar). Na EB de Kindler (EBK), a clivagem pode ocorrer tanto nos queratinócitos quanto nas lâminas (lúcida ou densa). À direita são apresentados os principais complexos de adesão das camadas da pele que estão associados aos subtipos de EB. Em evidência estão os hemidesmossomos, os filamentos de ancoragem e as fibrilas de ancoragem, que têm papel essencial para a estável adesão dos queratinócitos basais à zona da membrana basal para a ligação da lâmina densa.

A EB é causada por mutações em pelo menos 20 genes diferentes, sendo os KRT5, KRT14, PLEC e COL17A1 os principais genes citados na literatura. Ademais, sua classificação é complexa, porque mutações nesses mesmos genes podem resultar em fenótipos clínicos distintos. As mutações causam a ausência ou a diminuição da codificação de proteínas estruturais podendo levar a redução da resistência da pele à tração da ferida (PRODINGER, 2019)

4 - CLASSIFICAÇÃO

A classificação mais atualizada indicou 34 subtipos de EB que levam em consideração a camada da pele em que a clivagem ocorreu, as características fenotípicas, o padrão de herança genética, a expressão da proteína alterada e a alteração genética (HAS, 2020).

No entanto, os principais tipos e subtipos de EB são: a EBH, que pode ser dividida em EB simples - EBS (camada intraepidérmica), EB juncional - EBJ (dentro da lâmina lúcida da membrana basal), EB distrófica - EBD (abaixo da membrana basal) e EB de Kindler - EBK (padrão misto de clivagem da pele) (KRIDIN, 2019) e a EBA, que tem apresentação clínica variada e pode envolver pele, mucosa bucal e terço superior do esôfago (ORPHANET, 2022).

5 - MANIFESTAÇÃO CLÍNICA

A expressividade fenotípica na EB é altamente variável, não apenas entre os diferentes subtipos, mas também dentro de cada um deles. O espectro da EB inclui pacientes com discretos sinais cutâneos, muitas vezes quase imperceptíveis, até pacientes que apresentam lesões cutâneas e extracutâneas graves, causadas por sério acometimento da adesão derme-epiderme (BRUCKNER-TUDERMAN, 2012).

O principal sinal clínico da EB é a formação de bolhas na pele nos locais de trauma mecânico. A depender da camada de clivagem da pele, as bolhas podem ser mais superficiais, e resultar em erosões, ou podem ser mais profundas, e levar a ulcerações. A distribuição das bolhas pode se dar de maneira localizada, nas extremidades ou generalizada, afetando diferentes locais do corpo. As membranas das mucosas oral, esofágica, traqueal, geniturinária e ocular também podem ser afetadas por erosões, úlceras e cicatrizes. Em subtipos específicos de EB, também podem ocorrer alterações em unhas e cabelos (FINE, 2014).

5.1 – EPIDERMÓLISE BOLHOSA SIMPLES

A EBS, é a que apresenta a maior incidência e prevalência em comparação aos demais tipos de EBH, e caracteriza-se por clivagem e formação de bolhas no nível epidérmico da pele, estando associada a fenótipos com variável espectro de gravidade (COULOMBE, 2009).

Na última classificação proposta por Has et al., os autores apresentaram 14 subtipos de EBS associados a sete genes. As formas localizada, intermediária e grave são as mais frequentes na EBS, apresentam juntas uma prevalência de 4,69/milhão, enquanto todas as outras formas de EBS atingem juntas uma prevalência de 1,31/milhão.

A EBS localizada, anteriormente conhecida como EBS-Weber-Cockayne, é caracterizada pela distribuição das bolhas limitada às regiões das palmas das mãos e solas dos pés. As lesões também podem surgir em outras regiões de trauma recorrente e tendem a piorar em meses mais quentes. As bolhas geralmente não estão presentes ao nascimento, mas se desenvolvem precocemente na infância, especialmente quando a criança começa a engatinhar e caminhar. Ceratodermia palmoplantar focal (espessamento da pele das mãos e dos pés) pode aparecer em alguns casos durante a vida adulta (MARIATH, 2020).

A EBS intermediária, anteriormente conhecida como EBS-Koebner, frequentemente se manifesta ao nascimento com a distribuição generalizada de bolhas, mas sem a formação de agrupamento herpetiforme. A apresentação clínica é mais leve em comparação à forma grave, não envolve acometimento extracutâneo. Ainda que a distribuição seja generalizada, as bolhas atingem predominantemente as mãos e os pés. Ceratodermia palmoplantar focal pode ocorrer e as lesões tendem a

piorar com o calor (ARIN, 2009). A EBS intermediária com distrofia muscular é caracterizada por ocorrência de bolhas desde o nascimento e fraqueza muscular progressiva de início tardio (NATSUGA, 2015).

A EBS grave (antes conhecida como Dowling-Meara) é a forma mais grave de EBS, caracterizada por bolhas grandes herpetiformes que podem ser hemorrágicas. Durante a infância, as bolhas se desenvolvem por todo o corpo, com maior frequência nas mãos e nos pés, ao redor da boca, no tronco e pescoço. O acometimento da mucosa bucal é comum. As lesões comumente curam sem cicatrizes, mas podem ocorrer inflamações, especialmente das bolhas hemorrágicas. Hiperqueratose das palmas e plantas, distrofia das unhas, milia e atrofia podem ocorrer. A EBS grave generalizada pode melhorar na puberdade, contudo, a ceratodermia palmoplantar é mais grave para a maioria dos casos (CLAPHAM, 2017).

5.2 – EPIDERMÓLISE BOLHOSA JUNCIONAL

A EBJ é caracterizada por clivagem e formação de bolhas dentro da lâmina lúcida da pele. A separação epiderme-derme nesse tipo de EB resulta, portanto, de alterações genéticas que afetam as funções de componentes essenciais da zona da membrana basal (YENAMANDRA, 2017). A EBJ envolve um amplo espectro fenotípico, varia de um extremo caracterizado por letalidade precoce até outro extremo com sinais clínicos tão sutis que são quase indistinguíveis dos subtipos mais leves de EB (FINE, 2014).

A EBJ é classificada em nove subtipos, de acordo com os sinais clínicos apresentados e a gravidade do fenótipo. Os subtipos mais frequentes de EBJ são causados por variantes patogênicas nos genes que codificam a proteína laminina-332 e o colágeno tipo XVII (MARIATH, 2020).

A EBJ localizada está associada à distrofia ou ausência de unhas, à hipoplasia do esmalte dentário e à tendência para o desenvolvimento de cáries, mas não é comum a apresentação de cicatrizes atróficas extensas, alopecia e outros achados extracutâneos como anemia e atraso no desenvolvimento. Diferente do subtipo grave da doença, a forma localizada pode apresentar um fenótipo muito leve com somente distrofia de unhas (KIRITSI, 2011).

O subtipo EBJ intermediária (antes conhecida como EBJ generalizada intermediária ou EBJ generalizada não Herlitz) compreende um grupo clinicamente

heterogêneo, com bolhas generalizadas que resultam em discreta atrofia e hipopigmentação nos locais cicatrizados. Podem aparecer manifestações clínicas como alopecia, defeitos de esmalte e distrofia ou ausência de unhas, em diferentes níveis de gravidade. Tecido de granulação, formação de feridas crônicas e envolvimento extracutâneo em córnea, laringe e trato urinário também podem ocorrer (YENAMANDRA, 2017).

A forma mais grave desse grupo é a EBJ grave (antes conhecida como EBJ generalizada grave ou EBJ-Herlitz), que se caracteriza por extensa fragilidade da pele e das membranas mucosas, com formação de bolhas e erosões mucocutâneas, por todo o corpo, desde o nascimento (HAS, 2020). Um tecido de granulação vermelho vivo e friável é formado especialmente ao redor de nariz e boca, nas nádegas e nas pregas das unhas. As consequências são atraso no desenvolvimento, dificuldade de cicatrização de feridas, anemia, complicações respiratórias e perda de proteínas, fluidos e ferro que aumenta a suscetibilidade a infecções acarretando à morte nos primeiros anos de vida (MARIATH, 2020).

5.3 – EPIDERMÓLISE BOLHOSA DISTRÓFICA

A EBD é caracterizada pela clivagem da pele na região da sublâmina densa, na porção superior da derme. Classificada em dois grupos principais conforme o padrão de herança, sendo autossômica dominante (EBDD) ou recessiva (EBDR), a EBD está associada a diferentes gravidades que variam desde a ocorrência isolada de distrofia leve de unhas até a formação generalizada de bolhas com envolvimento extracutâneo grave e morte prematura (FINE, 2014).

Pacientes com EBDR grave (antes conhecida como EBDR generalizada grave ou EBDR-Hallopeau-Siemens) possuem a forma mais grave de EBD. Podem apresentar ausência completa do colágeno VII, formação de bolhas generalizadas na mucosa oral, na região da córnea e no epitélio gastrointestinal, logo ao nascimento, cicatrizes com pseudosindactilia (fusão dos dedos) em mãos e pés e contraturas das articulações. Úlceras crônicas de difícil cicatrização, mília, distrofia de unhas e estenose esofágica também podem aparecer (MARIATH, 2020).

Já pacientes com a EBDR intermediária (antes conhecida como EBDR generalizada intermediária ou EBDR não Hallopeau-Siemens) apresentam formação de bolhas de distribuição generalizada de menor gravidade, se comparada com a

EBDR grave. Apesar de menos frequentes, sinais clínicos muito comuns na forma grave, como a constrição esofágica, as lesões na córnea, pseudosindactilia de mãos e pés, anemia e atraso no desenvolvimento podem surgir essa forma intermediária da doença (HAS, 2020).

Devido à complexidade que é a classificação da EBD em seus diversos subtipos, as formas localizadas de ambos os padrões de herança dificultam ainda mais: a EBDD localizada e a EBDR localizada são clinicamente indistinguíveis, portanto, são diferenciados apenas geneticamente (FINE, 2014).

A subdivisão da EBD ainda abrange uma série de outros subtipos mais raros, que geralmente envolvem sinais clínicos específicos. A EBDR inversa caracteriza-se por achados clínicos peculiares. Ocorre formação de bolhas generalizadas no período neonatal que, no início da infância, se curam e deixam cicatrizes atróficas. Com o passar dos anos, os sinais cutâneos tendem a melhorar, mas lesões graves se desenvolvem nas mucosas oral, esofágica, anal e genital (FINE, 2010).

5.4 – EPIDERMÓLISE BOLHOSA DE KINDLER

A EBK (antes conhecida como síndrome de Kindler) é um subtipo raro de EB. De diagnóstico difícil, a clivagem da pele na EBK pode ocorrer em múltiplas camadas (intraepidérmica, juncional ou sublâmina densa). As características clínicas muito comuns na EBK são a poiquilodermia, que combina a hiper ou hipopigmentação da pele e a ocorrência de aglomerados de vasos sanguíneos logo abaixo da epiderme (telangiectasias) e fotossensibilidade, que se manifesta como eritema e queimadura na pele após exposição solar. Manifestações extracutâneas da EBK incluem erosões na gengiva e envolvimento ocular, esofágico, gastrintestinal e geniturinário (HAS, 2020).

5.5 – EPIDERMÓLISE BOLHOSA ADQUIRIDA

Doença bolhosa auto-imune subepitelial rara, crônica, incurável e caracterizada pela presença de autoanticorpos ligados ao tecido contra o colágeno tipo VII, na zona da membrana basal da junção dermo-epidérmica, do epitélio escamoso estratificado (ORPHANET, 2022). A apresentação clínica é variada e pode envolver pele, mucosa bucal e terço superior do esôfago. A apresentação clássica é uma reminiscência da EBD com fragilidade da pele, bolhas, erosões e cicatrizes na

pele. Outras apresentações clínicas não clássicas incluem erupção inflamatória do tipo penfigoide bolhoso, erupção do tipo membrana mucosa do penfigoide e doença do tipo IgA da dermatose bolhosa (ORPHANET, 2022).

6 - COMPLICAÇÕES

A EBD recessiva generalizada, pode ser acompanhada por falha no desenvolvimento, anemia, osteoporose, contraturas nas articulações, cardiomiopatia ou amiloidose renal, em decorrência do alto dispêndio energético e às complicações adquiridas na pele (HAS, 2020).

Outras complicações podem ser observadas como, as alterações relacionadas ao sistema gastrointestinal, principalmente, constipação intestinal e estenose esofágica, em que o paciente pode evoluir com disfagia progressiva, podendo resultar em desnutrição, anemia, restrição de crescimento, entre outras complicações. O estado nutricional dos pacientes com EB pode ser prejudicado a depender da extensão das manifestações cutâneas e extra cutâneas (SALERA, 2019).

Pacientes com formas mais graves de EB geralmente têm balanço energético e nitrogenado negativos, devido a fatores que limitam a nutrição (microstomia, anquiloglossia, presença de bolhas na cavidade bucal e no esôfago, alterações dentárias, refluxo gastroesofágico, gastrite, megacólon, doenças inflamatórias intestinais, entre outros). Estas alterações resultam em comprometimento do estado nutricional dos mesmos. Ademais, a demanda energética nestes indivíduos é maior, em decorrência de hipermetabolismo resultante da presença de lesões cutâneas ou infecções. Entretanto, em alguns casos pode ocorrer excesso de peso, que pode estar relacionado ao sedentarismo e a situações em que a ingestão é excessiva e nutricionalmente inadequada. O cuidado nutricional deve ser adequado, considerando que o excesso de peso também pode ter resultados deletérios, visto que estes indivíduos podem ser menos ativos fisicamente, mais propensos à formação de bolhas nos pés ou se tornarem dependentes de cadeiras de rodas (SALERA, 2019).

Pode ocorrer distrofia muscular na EBS com deficiência de plectina; atresia pilórica em EBS com deficiência de plectina e em EBJ com deficiência de integrina $\alpha 6\beta 4$; cardiomiopatia na EBS causada por variantes da sequência KLHL24 ou PLEC e em síndromes de fragilidade cutânea com variantes da sequência DSP e JUP29; fibrose pulmonar e síndrome nefrótica na EBJ com deficiência da subunidade integrina

a330; anormalidade do tecido conjuntivo em pacientes com mutação no gene PLOD331; ou síndrome nefrótica em pacientes com deficiência de CD1511(SCHWIEGER-BRIEL, 2019).

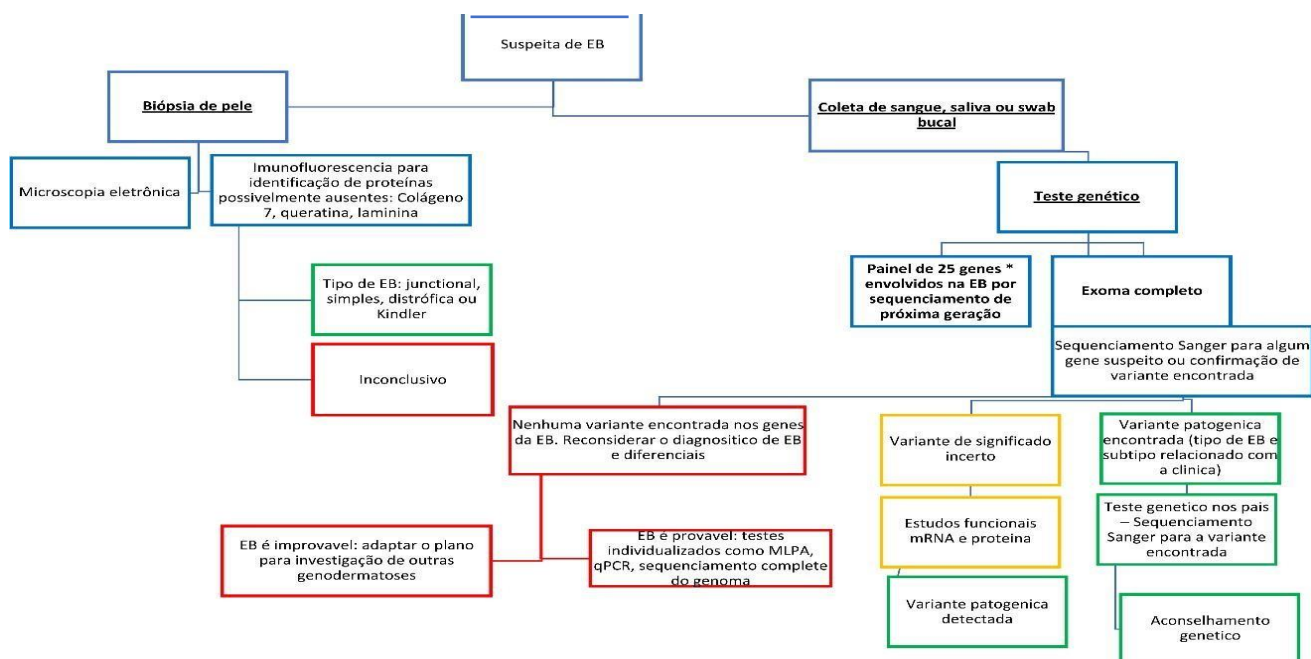
7 - DIAGNÓSTICO

Um bebê recém-nascido, que apresente sinais e sintomas condizentes com EB grave, como ausência congênita de pele, formação de bolhas ou fragilidade cutânea, após estabilizado, pode ser encaminhado a um centro de atendimento especializado de alta complexidade como hospital universitário ou a um centro de doenças raras para diagnóstico e tratamento adequado (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2021).

O preciso diagnóstico e a subclassificação correta da EB possibilitam a indicação prognóstica da gravidade da doença, o aconselhamento genético para o paciente e seus parentes, o diagnóstico genético pré-natal ou pré-implantacional, a inclusão em ensaios clínicos e a medicina de precisão. A confirmação do diagnóstico de EB pode ser feita por meio de: a) mapeamento por imunofluorescência, a partir da análise de biópsia de pele; b) microscopia eletrônica de transmissão, por meio da análise da ultraestrutura da pele; ou c) análise genética direta dos genes associados à EB (HAS, 2020).

O teste genético fornece o diagnóstico definitivo do subtipo de EB, o padrão de herança associado e a variante patogênica causal (FINE, 2014).

FIGURA 2 – Proposta de fluxo diagnóstico



Fonte: HAS, 2020; Ministério da Saúde, 2021.

Legenda: *25 genes: CAST CD151 CDSN CHST8 COL17A1 COL7A1 CSTA DSP DST EXPH5 FERMT1 FLG2 ITGA3 ITGA6 ITGB4 KLHL24 KRT14 KRT5 LAMA3 LAMB3 LAMC2 MMP1 PLEC SERPINB8 TGM5.

8 – TRATAMENTO

Embora ainda não exista cura para a EB e os tratamentos sejam apenas sintomáticos, estudos têm demonstrado avanços para potenciais abordagens terapêuticas futuras.

O tratamento da EB inclui diferentes medidas medicamentosas e não medicamentosas para prevenção e tratamento de lesões bolhosas e complicações decorrentes. O planejamento do cuidado do paciente com EB deve se adequar ao tipo de EB, bem como às condições clínicas no momento da avaliação (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2021).

Como uma condição clínica sem cura, os cuidados com as feridas é a base do tratamento dos pacientes com EB. Além da prevenção e do tratamento das feridas, existem outros pilares importantes como o controle da dor e o reconhecimento precoce de possíveis complicações, como infecção bacteriana seguida de sepse (causa comum de mortalidade neonatal), a cicatrização deformante e o aparecimento

de neoplasias cutâneas agressivas (causa comum de mortalidade a partir da adolescência) (FEINSTEIN, 2019).

A realização de curativo faz parte da rotina de quem tem epidermólise bolhosa (EB) e estes curativos devem ser feitos com cuidado para que promova bem estar, que não promova dor e contribua para a cicatrização, diminua o atrito e evite sangramentos na pele, para isso é importante usar produtos não aderentes na pele, ou seja, que não tenham cola que fixe muito fortemente.

Para fazer curativo de feridas que tenham muito exsudato é importante usar curativos que promovam absorção e conforto, a exemplo de espumas de poliuretano, pois absorvem esses fluidos e oferecem proteção contra microrganismos.

Nos casos em que as feridas já estão secas, o recomendado é usar emolientes e hidratantes e hidrogel, pois ajudam a eliminar o tecido morto da pele (crostas) e aliviam também a dor, o prurido (coceira) e o desconforto no local. Os curativos devem ser fixados com malhas tubulares ou elásticas, não sendo indicado usar adesivos sobre a pele.

Uma vez que não há cura, o tratamento é feito apenas para aliviar os sintomas e reduzir as chances de surgirem novas bolhas. O primeiro passo consiste em ter alguns cuidados em casa, como:

- Usar roupa de algodão, evitando os tecidos sintéticos;
- Retirar etiquetas de todas as roupas;
- Usar roupas íntimas viradas ao contrário para evitar o contato do elástico com a pele;
- Usar sapatos leves e suficientemente largos para usar confortavelmente meias sem costura;
- Ter muito cuidado durante o banho: usar soro fisiológico, observar e garantir uma temperatura adequada da água, atentar ao usar toalhas após o banho, pressionando suavemente a pele com uma toalha macia, com toques leves;
- Umedecer bastante em abundância antes de remover curativos e não forçar a sua retirada, em algumas situações usa-se vaselina ou óleos;
- Se as roupas eventualmente colarem na pele, deixar a região embebida em água até que a roupa solte sozinha da pele;

- Cobrir as feridas com curativo especial, não adesivo, levar em consideração o curativo de melhor aceitação e que se adéqüe, pois o curativo deve proporcionar conforto e bem estar ao paciente, depois sua propriedade terapêutica;
- Dormir com meias e luvas para evitar lesões que possam ocorrer durante o sono;
- Se existir coceira na pele, o médico pode receitar o uso de corticoides, como prednisona ou hidrocortisona, para aliviar a inflamação da pele e reduzir os sintomas, evitando que se coce a pele, produzindo novas lesões;
- A aplicação do *botox* nos pés parece ser eficaz para prevenir bolhas nesta região;
- A gastrostomia é indicada quando não é possível se alimentar adequadamente sem o aparecimento de bolhas na boca ou esôfago;

Até o momento, inexistente tratamento medicamentoso modificador do curso da doença específico para EB. O tratamento sintomático compreende a utilização de anti-histamínicos, em presença de prurido intenso, e de analgésicos para o controle da dor crônica. Em caso de infecções extensas ou sistêmicas, pode ser necessário tratamento sistêmico com antibióticos por via oral ou intravenosa, de acordo com o tipo de agente patológico e da apresentação clínica do paciente.

REFERÊNCIAS

Arin MJ. The molecular basis of human keratin disorders. **Hum Genet.** 2009; 125:355---73.

BRASIL. Ministério da Saúde. Diretrizes Brasileiras para os cuidados de pacientes com Epidermólise Bolhosa. Brasília, DF: **Ministério da Saúde**; 2021.

Bruckner-Tuderman L, Has C. Molecular heterogeneity of blistering disorders: the paradigm of epidermolysis bullosa. **J Invest Dermatol.** 2012;132(E1):E2---5

Clapham; JDEPJ. Best Practice Guidelines: Skin and wound care in EPIDERMOLYSIS BULLOSA. An expert working group consensus. *Wounds International*; 2017

Coulombe PA, Kerns ML, Fuchs E. Epidermolysis bullosa simplex: a paradigm for disorders of tissue fragility. **J Clin Invest.** 2009;119:1784---93.

El Hachem M, Zambruno G, Bourdon-Lanoy E, Ciasulli A, Buisson C, HadjRabia S, et al. Multicentre consensus recommendations for skin care in inherited epidermolysis bullosa. **Orphanet J Rare Dis.** 2014 May;9:76.

Feinstein JA, Jambal P, Peoples K, Lucky AW, Khuu P, Tang JY, et al. Assessment of the Timing of Milestone Clinical Events in Patients With Epidermolysis Bullosa From North America. **JAMA Dermatol.** 2019;155(2):196-203.

Fine JD, Bruckner-Tuderman L, Eady RA, Bauer EA, Bauer JW, Has C, et al. Inherited epidermolysis bullosa: updated recommendations on diagnosis and classification. **J Am Acad Dermatol.** 2014;70:1103---26.

Fine JD. Epidemiology of Inherited Epidermolysis Bullosa Based on Incidence and Prevalence Estimates From the National Epidermolysis Bullosa Registry. **JAMA Dermatol.** 2016;152(11):1231-8.

Has C, Bruckner-Tuderman L. The genetics of skin fragility. **Annu Rev Genomics Hum Genet.** 2014;15:245---68.

Has C, Fischer J. Inherited epidermolysis bullosa: New diagnostics and new clinical phenotypes. **Exp Dermatol.** 2019;28:1146---52

Has C, Bauer JW, Bodemer C, Bolling MC, Bruckner-Tuderman L, Diem A, et al. Consensus reclassification of inherited epidermolysis bullosa and other disorders with skin fragility. **Br J Dermatol.** 2020.

Kiritsi D, Kern JS, Schumann H, Kohlhase J, Has C, Bruckner-Tuderman L. Molecular mechanisms of phenotypic variability in junctional epidermolysis bullosa. **J Med Genet.** 2011;48: 450---7.

Kridin K, Kneiber D, Kowalski EH, Valdebran M, Amber KT. Epidermolysis bullosa acquisita: A comprehensive review. **Autoimmun Rev.** 2019;18(8):786-95.

Mariath LM, Santin JT, Schuler-Faccini L, Kiszewski AE. Inherited epidermolysis bullosa: update on the clinical and genetic aspects. **An Bras Dermatol.** 2020;95:551--69.

Natsuga K. Plectin-related skin diseases. **J Dermatol Sci.** 2015;77:139---45.

Orphanet. The portal for rare diseases and orphan drugs: Epidermolysis bullosa acquisita. 2022. p. https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?In.

Prodinger C, Reichelt J, Bauer JW, Laimer M. Epidermolysis bullosa: advances in research and treatment. **Exp Dermatol.** 2019;28(10):1176–89

Sabiá CF. Epidermólise bolhosa: aspectos epidemiológicos e evidências sanitárias no Brasil, no período de 2009 a 2013. Trabalho de Conclusão de Curso de Gestão em Saúde Coletiva, Universidade de Brasília. Brasília, p. 29. 2016.

Yenamandra VK, Vellarikkal SK, Kumar M, Chowdhury MR, Jayarajan R, Verma A, et al. Application of whole exome sequencing in elucidating the phenotype and genotype spectrum of junctional epidermolysis bullosa: A preliminary experience of a tertiary care centre in India. **J Dermatol Sci.** 2017;86:30---6.

CAPÍTULO 04

ATUAÇÃO DA EQUIPE INTERDISCIPLINAR AO CUIDADO DO PACIENTE COM EPIDERMÓLISE BOLHOSA: REVISÃO INTEGRATIVA

Amanda Matias Alves

Bárbara Câmara Leite da Cunha

Maria de Lourdes Navarro de Lima Medeiros

Roberta Kelly Brito de Oliveira

1 INTRODUÇÃO

A epidermólise bolhosa (EB) é caracterizada como uma dermatose rara, de caráter hereditário (ALVES et al., 2007), que pode se manifestar ao nascimento ou durante os primeiros anos de vida. (MÓRON et al., 2009)

A doença se caracteriza pelo desenvolvimento de bolhas na região da epiderme na derme, capaz de ser desenvolvida em todo o corpo, em resposta ao trauma mínimo, ao calor, ou até mesmo a nenhuma causa aparente. (ALVES et al., 2007)

A pele é composta por três camadas, sendo elas, a epiderme, derme e hipoderme. A epiderme é a camada que fica em contato com o meio exterior e tem a função de proteger o nosso corpo de organismos externos. A derme é formada por fibras de colágeno, sendo responsável pela elasticidade e resistência da pele. (JUNQUEIRA; CARNEIRO, 1999)

O mecanismo fisiopatológico de sua formação se dá a uma fragilidade das células basais epidérmicas, que se romperem e acabam permitindo que o espaço produzido na epiderme seja preenchido com fluido extracelular e por consequência haja uma formação de bolhas, com isso, requer uma atenção à saúde por meio de uma equipe capaz de propagar serviços voltados para prevenção e tratamento destas lesões bolhosas. (SILVA; *et al.*, 2022)

A atuação da equipe interdisciplinar é considerada de fundamental importância para proporcionar aos pacientes um tratamento mais efetivo, com a capacidade de

causar um grande impacto na qualidade de vida. (LEMOS; FERNANDES; VIDAL, 2021)

Nesse contexto, a questão norteadora deste estudo é: Qual a atuação da equipe interdisciplinar ao cuidado do paciente com epidermólise bolhosa, de acordo com a literatura científica? O objetivo desta revisão foi identificar as ações de cuidado da equipe interdisciplinar prestado ao paciente com epidermólise bolhosa, a partir da literatura científica.

2 REVISÃO DA LITERATURA

Para responder ao questionamento proposto e alcançar o objetivo do estudo, o levantamento bibliográfico foi realizado de forma *online* nas bases eletrônicas da Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências de Saúde (LILACS) e Sistema Online de Busca e Análise de Literatura Médica (MEDLINE) por meio da Biblioteca Virtual em Saúde (BVS). A busca foi realizada por meio do cruzamento entre os termos "doença rara" e "epidermólise bolhosa", separados entre si pelo operador booleano AND.

Para selecionar os documentos recuperados nas referidas bases de dados, foram adotados os seguintes critérios de inclusão: artigos em português, inglês, espanhol e alemão disponíveis na íntegra nas bases de dados selecionadas que possibilitem responder a seguinte questão norteadora: Quais as atuações da equipe interdisciplinar ao cuidado do paciente com epidermólise bolhosa, de acordo com a literatura científica?

A presente revisão integrativa foi baseada em onze artigos, os quais representam a amostra do estudo. Os resultados mostram a atuação da equipe interdisciplinar ao cuidado do paciente com EB, notando-se que apesar desta atuação ser considerada importante, ainda é citada de forma discreta nos estudos científicos.

O quadro 1, a seguir apresenta os dados bibliométricos dos manuscritos considerados para o estudo, distribuídos por autoria, ano de publicação, título, base de indexação e periódico.

Quadro 1- Distribuição dos estudos na revisão de acordo com autor, ano, título, base e periódico. João Pessoa, PB, 2023.

AUTOR/ANO	TÍTULO	BASE	PERIÓDICO
INGELMO, 2017	Óxido nítrico para analgesia de procedimento domiciliar em uma criança com EB	MEDLINE	<i>Pediatric Anesthesia</i>
LAIMER, 2017	EB House Austria e EB rede clínica: exemplo de um centro de especialização implementado em uma rede europeia de referência para enfrentar uma doença rara	MEDLINE	<u>Wien Klin Wochenschr</u>
OTT, 2016	EB em crianças e adolescentes: Quadro clínico e manejo interdisciplinar	MEDLINE	<i>Hautetz</i>
HAYNES, 2010	Nutrição para crianças com EB	MEDLINE	<i>Dermatol Clin</i>
DUIPMANS, 2010	Manejo interdisciplinar da EB em um ambiente público	MEDLINE	<i>Dermatol Clin</i>
LIY-WONG, 2010	EB no México: Cuidados	MEDLINE	<i>Dermatol Clin</i>
BODEMER, 2010	EB na França: manejo no Centro Nacional de Referência para Genodermatose	MEDLINE	<i>Dermatol Clin</i>
POHLA-GUBO, 2010	Cuidados com a EB por uma equipe multidisciplinar	MEDLINE	<i>Dermatol Clin</i>
VALQUIST, 2003	Cuidados com a EB na Escandinávia	MEDLINE	<i>Dermatol Clin</i>
PONCE, 2003	EB: cuidados de enfermagem neonatais	LILACS	Medicina Infantil
GONÁLLEZ, 2003	Manejo interdisciplinar da EB	LILACS	Medicina Infantil

Fonte: Elaborado pelo autor.

Os artigos foram publicados entre 2017 e 2003, com concentração de publicações nos anos de 2010 e 2003. A maioria dos manuscritos foram indexados na MEDLINE (81%) e publicados nos *Dermatol Clin* (54%). De acordo com o QUALIS, apenas dois artigos foram classificados nos periódicos segundo a CAPES, 18%, classificadas com QUALIS B2. Os demais artigos (81%) são de origem internacional, inviabilizando tais classificações nacionais.

O quadro 2 mostra a distribuição dos artigos segundo objetivo, tipo de estudo, população/amostra e ações de cuidados prestados ao paciente com EB.

Quadro 2- Distribuição do objetivo, tipo de estudo, população/amostra e cuidados prestados ao paciente com EB. João Pessoa, PB, 2023.

Nº	OBJETIVO	TIPO	POPULAÇÃO	LOCAL DE ESTUDO	CUIDADOS AO PACIENTE EPIDERMÓSOLE BOLHOSA
01	Relatar como o óxido nítrico pode auxiliar na diminuição da dor em crianças com EB	Relato de caso	Crianças	Domiciliar	O óxido nítrico mostrou-se eficaz na diminuição da dor e desconforto da paciente, bem como na recuperação das lesões.
02	Abordar com precisão as diversas e complexas questões das doenças raras (DR) em termos de prevenção, reconhecimento, diagnóstico, tratamento, cuidado e pesquisa ao longo das principais especificidades das DR	Campo	Adultos	Centro Especializado	A mobilização de centros especializados, junto a associações que abordem o tema EB e/ou atendam pacientes com essa condição clínica, pode auxiliar no aumento de tratamentos, diagnósticos e apoio aos pacientes com EB e suas famílias.
03	Descrever os principais achados clínicos referentes a EB em crianças e adolescentes, e relatar como a equipe interdisciplinar pode ser necessária nesses casos	Campo	Crianças e adolescentes	Hospital	A EB traz muitos questionamentos para a família e para o paciente, principalmente em relação às crianças e adolescentes internados em hospitais. O risco de contaminação e exposição das lesões pode agravar o quadro clínico dos pacientes e levá-los a uma infecção generalizada. A equipe pode diminuir os riscos a partir do cuidado integral e minuciosos para com o paciente.
04	Apresentar as estratégias nutricionais que podem ser	Revisão da literatura	Crianças	Domiciliar/Hospital	A nutrição é uma das principais etapas no tratamento da EB, tendo em vista que as lesões causadas pelas rupturas das bolhas causam dor e

	utilizadas em pacientes pediátricos com EB.				demoram, na maioria das vezes, a cicatrizar. O nutricionista é responsável por garantir o aporte calórico e protéico para esses pacientes.
05	Relatar como o trabalho interdisciplinar no serviço público pode melhorar a qualidade de vida de pessoas com EB	Relato de experiência	Adultos	Hospital	A ausência de um trabalho interdisciplinar pode gerar muitos conflitos, entre eles, o déficit no cuidado integral do paciente. Em pacientes com EB, é necessário que esteja integrada e com um só objetivo: a melhora da qualidade de vida desses pacientes.
06	Abordar como o cuidado com a EB tem se desenvolvido no México	Campo	Adultos	Hospital	O México tem desenvolvido muitas pesquisas e tecnologias para o tratamento da EB. Curativos e até mesmo géis antiinflamatórios têm ajudado muitos pacientes na fase de recuperação das lesões.
07	Relatar como é o manejo da EB no Centro Nacional de Referência para Genodermatose, localizado na França	Campo	População Geral	Centro Nacional de Referência para Genodermatose	A França é considerada Referência no tratamento da EB. São inúmeras pesquisas e tratamentos desenvolvidos, o que faz com que pesquisadores do mundo inteiro busquem o seu Centro para o desenvolvimento e aprendizado na EB.
08	Objetivou-se neste estudo identificar, por meio da literatura científica, temas importantes relacionados à assistência de enfermagem frente ao paciente com EB	Revisão da literatura	Adultos	Hospital	Foi evidenciado um ambiente sofrível tanto para o paciente como para a equipe multiprofissional durante o tratamento, bem como foram encontradas dificuldades pelo paciente em dispor de curativos e coberturas eficientes para as feridas. O impacto da EB no ambiente psicossocial também foi destacado, com enfoque para o tempo gasto na troca de curativos.
09	Descrever e comparar as principais atualizações terapêuticas de caráter imunológico que auxiliam no tratamento da EB a fim de	Campo	Crianças	Centro Especializado	Houve predomínio de 8 opções terapêuticas imunológicas: transplante de células tronco alogênicas, infusão de células tronco mesenquimais, transplante de medula óssea, tratamento subcutâneo com fator estimulador de

	conscientizar os profissionais da saúde acerca do tema.				colônia de granulócitos, rituximab, imunoglobulina intravenosa, apremilast e calcipotrol tópico.
10	Descrever um caso de EB ocorrido em um hospital infantil evidenciando o cuidado ao recém-nascido diagnosticado com essa patologia.	Campo	Recém-Nascido	Hospital	Depois da confirmação diagnóstica, foi estabelecido um plano de cuidados específicos para o recém-nascido, que englobou desde as suas necessidades humanas básicas até o tratamento clínico da doença.
11	Discutir as atualizações terapêuticas que auxiliam no tratamento da EB em crianças e adolescentes.	Revisão da literatura	Crianças e Adolescentes	Hospital	A EB é uma doença hereditária causada por uma mutação nas proteínas de ancoragem entre a derme e a epiderme, manifestando-se com a formação de bolhas que afetam a pele e a mucosa. O tratamento requer uma equipe multiprofissional capacitada para o adequado controle multissistêmico do paciente.

Fonte: Elaborado pelo autor.

Nos estudos selecionados foi possível perceber que a abordagem mais utilizada foi do tipo campo (n=6), a população mais estudada foi pacientes com diagnóstico fechado de EB, de ambos os sexos, gêneros e faixas etárias. Em relação ao local de estudo, a maioria (n=7) foi desenvolvida em ambiente hospitalar e em Centros Especializados em tratamento da EB (n=3).

Em relação aos objetivos, os estudos são em sua maioria descritivos (n=8) e estão direcionados a identificar a atuação da equipe interdisciplinar ao cuidado do paciente com EB. Observa-se que grande parte dos profissionais de saúde tem papel fundamental para o acompanhamento de pacientes com EB, e que se deve estimular a participação e treinamento do paciente e familiares para o manejo de curativos das lesões (E 1, E 3, E 4, E 6, E 7, E 9, E 10).

A EB pode ocorrer em qualquer raça, e em qualquer região do mundo e não há diferença de incidência entre os sexos (PACHECO; ARAUGIO, 2008). Sua incidência não é conhecida com precisão, mas estima-se que a prevalência da forma distrófica esteja entre um caso em cada 20.000 a 130.000 pessoas, e sobre a forma adquirida um caso para 1.300.000 pessoas. (KIM, 2011)

Apesar da baixa prevalência, ela apresenta diversas manifestações clínicas, com isso, o tratamento mais apropriado se relaciona diretamente com a sintomatologia e clínica do paciente, subtipo e extensão da patologia (E 1, E 2, E 10, E 11).

É relevante destacar que deve ser levado em conta compreensão e os aspectos clínicos e gerais da EB, além de suas possíveis influências na qualidade de vida, pois é uma doença que geralmente causa efeitos psicossociais significativos, reforçando a relevância de cuidados e acompanhamento multiprofissional. (**MARQUES et al., 2022**)

Para uma melhor condução e ações de cuidado multiprofissional, foi observado que estratégias de proporcionar um Centro especializado se mostrou ter grande potencial para os cuidados ao paciente com EB, capaz de contribuir com um grande impacto multiprofissional, científico, social e econômico a saúde, pois estas estratégias são capazes de atender demandas sistêmicas do paciente, tornando assim uma ação interdisciplinar de fundamental importância (E 2, E 3, E 10, E 11).

A interação assistencial entre os profissionais e unidades/setores especializados em EB faz-se necessária, vislumbrando que a equipe tenha capacidade teórica e científica para o tratamento e acompanhamento do paciente, além de garantir as orientações corretas para a família dos pacientes, observado que

esta rede de apoio tem grande relevância no cuidado e na adesão ao tratamento. (KIM, 2011)

Observa-se que para uma melhor conduta terapêutica multiprofissional diversos planejamentos devem ser envolvidos, incluindo o paciente e seu cuidador ou familiar. Dentre estas ações multiprofissionais, vale ressaltar: a entrevista familiar, coletas de exame, protocolos para acompanhamento, avaliação e reavaliação, suporte para apoio emocional e auxílio para os cuidadores e familiares. (FERNANDES; FARIA, 2021)

A idealização destas ações e planos de cuidado deveriam ser paltadas e discutidas de forma habitual, pois além de mostrar-se satisfatória para o tratamento, estas tomadas de decisões e condutas profissionais são necessárias para o envolvimento da interdisciplinaridade, onde se busca estratégias para elevar a qualidade assistencial aos pacientes (E 5, E 7, E 8, E 10).

Além de profissionais capacitados e unidades/setores voltadas para o acompanhamento de pacientes com EB, a família, cuidadores e o paciente têm um papel primordial. A equipe interdisciplinar deve envolver estes sujeitos para participar ativamente do processo de cuidado, pois isto é capaz de aumentar a adesão ao tratamento, demonstrando desta forma uma melhor aptidão para realizar os cuidados necessários ao paciente, além da estimulação do autocuidado (E 1, E 4, E 10, E 11).

3 CONSIDERAÇÕES FINAIS

Por meio deste estudo, buscou-se trazer em debate a real situação da atuação da equipe interdisciplinar ao cuidado do paciente com EB, evidenciando que as principais ações foram o acompanhamento interprofissional, com o uso combinado de diversas estratégias terapêuticas para o cuidado do paciente

Tais estratégias influenciam de forma direta a qualidade de vida dos pacientes, pois são com estas intervenções que se minimizam os fatores de risco para desencadear complicação e podem auxiliar como forma de prevenção de agravos da doença.

Diante disto, foi entendido que esta temática tem grande relevância para os profissionais de saúde, pois a atuação em conjunto é capaz de envolver o paciente de forma holística, influenciando de forma benéfica no prognóstico. Deste modo é interessante que novas pesquisas sejam feitas, tendo em vista a escassez de artigos voltados para as atuações interdisciplinares para pacientes com diagnóstico de EB.

REFERÊNCIA

- ALVES, P.V.M. et al. Atendimento multidisciplinar do paciente ortodôntico com epidermólise bolhosa. **Rev. Dental Press Ortodon Ortop Facial**.12(4): 30-5, 2007.
- BODEMER, C. Epidermolysis bullosa in France: management in the National Reference Center for Genodermatosis. **Dermatol Clin** , [s. l.], v. 28, ed. 2, p. 401-403, 2010.
- BOTELHO, L. L. R.; CUNHA, C. D. A.; MACEDO. O método da revisão integrativa nos estudos organizacionais. **GESTÃO E SOCIEDADE**, BELO HORIZONTE, v. 5, n. 11, p. 121-136, MAIO/AGOSTO 2011. ISSN 1980-5756.
- DUIPMANS, J.C.; JONKMAN, M.F. Interdisciplinary management of epidermolysis bullosa in the public setting: the Netherlands as a model of care. **Dermatol Clin** , [s. l.], v. 28, ed. 2, p. 383-386, 2010.
- Fernandes, PM.P.; Faria G.F. A importância do cuidado multiprofissional. **Diagn Tratamento**. 26(1):1-3. 2021.
- HAYNES, L. Nutrition for children with epidermolysis bullosa. **Dermatol Clin**, [s. l.], v. 28, ed. 2, p. 289-301, 2010.
- INGELMO, P.; WEI, A.; RIVERA, G. Óxido nitroso para analgesia de procedimento domiciliar em criança com epidermólise bolhosa. **Elsevier Public Health Emergency Collection**, [s. l.], v. 27, ed. 7, p. 776-778, 2017.
- JUNQUEIRA, L.C.; CARNEIRO, J. **História básica**. 9ª ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan S.A.1999.
- LAIMER, M. *et al*. Epidermolysis bullosa House Austria and Epidermolysis bullosa clinical network : Example of a centre of expertise implemented in a European reference network to face the burden of a rare disease. **Wien Klin Wochenschr**, [s. l.], v. 1, ed. 7, p. 129-136. 2017.
- LEMO, G.C.; FERNANDES, I.T.G.; VIDAL, P.R. Atuação multidisciplinar no tratamento da epidermólise. **Revista Interdisciplinar em Saúde**, Cajazeiras, 8 (único): 818-829, ISSN: 2358-7490. 2021
- LIY-WONG, C.; CEPEDA, V.R.; SALAS-ALANIS, J.C. Epidermolysis bullosa care in Mexico. **Dermatol Clin**, [s. l.], v. 28, ed. 2, p. 393-394, 2010.
- KIM J.H. Epidermolysis Bullosa Acquisita: A Retrospective Clinical Analysis of 30 cases. **Acta Derm Venereol**. 91(3):307-12. 2011.
- MARQUES, F.; SILVA, P. D.; LIMA, A.B.P.; OLIVEIRA, C. Aspectos clínicos gerais da Epidermólise Bolhosa e qualidade de vida: uma revisão de literatura. **Revista Eletrônica Acervo Saúde**. 15(9), e11058. 2022.

MÓRON, C.L.; LÓPEZ, A.B.; DIAGO, M.P.; DIAGO, M.P. Oral Rehabilitation with bone graft and simultaneous dental implants in a patient with epidermolysis bullosa: A Clinical Case Report. **American Association of Oral and Maxillofacial Surgeons, J Oral Maxillofac. Surg.** 67(7):1499-502. 2009.

OTT, H., EICH, C., SCHRIEK, K. et al. Epidermólise bolhosa hereditária bei Schulkindern und Adoleszenten. **Hautarzt.** 67, 279–286. 2016.

PACHECO, W.; ARAUGIO, R.M.S. Orthodontic treatment of a patient with recessive dystrophic epidermolysis bullosa: a case report. **Spec Care Dentist.** 28(4):136-9. 2008.

POHLA-GUBO, G.; HINTNER, H. Epidermolysis bullosa care in Austria and the Epidermolysis Bullosa House Austria. **Dermatol Clin**, [s. l.], v. 28, ed. 2, p. 415-420. 2010.

Ponce, A.C. Epidermolisis ampollar: cuidados de enfermería neonatal / Epidermolysis bullosa: neonatal nursing care. **Med. infant** , [s. l.], v. 10, ed. 1, p. 86-88. 2003.

VALQUIST, A.; TASANEN, K. Epidermolysis bullosa care in Scandinavia. **Dermatol Clin**, [s. l.], v. 28, ed. 2, p. 425-427. 2003.

CAPÍTULO 05

SÍNDROME PFAPA

Evaldo Gomes De Sena

Ana Carolina Estrela Cartaxo Ferrari

Camila Menezes Costa Castelo Branco

Thays Leandro de Medeiros

1 INTRODUÇÃO

A síndrome da febre periódica, estomatite aftosa, faringite e adenite cervical, também conhecida como PFAPA é caracterizada por etiologia ainda incerta e provavelmente de causa multifatorial, é uma síndrome autoinflamatória. (MARSHALL, et al, 1987)

Deve-se suspeitar desta síndrome quando as crianças apresentarem episódios febris de origem indeterminada recorrentes e periódicos ou amidalites de repetição, intercalados com períodos assintomáticos, sobretudo em crianças em bom estado geral e com desenvolvimento pondero-estatural mantido. (TERRERI, et al., 2016)

Ela é caracterizada pela presença de eventos periódicos e inesperados de febre alta, com duração aproximada de 2 a 8 dias e que se repetem a cada 2 a 12 semanas, seguidos de lesões aftosas, faringite, e em algumas ocasiões com exsudato, ou linfadenopatia cervical (região cervical alta), com linfonodos móveis e indolores na ausência de infecção do trato respiratório superior. (OKAMOTO; CHAVES; SCHMITZ, 2022)

Em exames laboratoriais os seus achados são inespecíficos, devido não existem alterações patognomônicas. As evidências que sustentam a indicação do tratamento no início do quadro febril em pacientes com PFAPA mostrou ser eficaz. (BATU, 2019)

A PFAPA é uma doença autolimitada e de curso benigno, com a remissão estima em aproximadamente dois a três anos, sem interferências significativas no desenvolvimento do paciente pediátrico. (TERRERI, et al., 2016)

Esta síndrome não tem um conceito bem definido, pois sobrepõe-se a outras doenças que também se manifestam com febre periódica e têm origem infecciosa ou genética, cujo tratamento e prognóstico diferem muito, com isso, é necessário buscar investigar e propor novos critérios diagnósticos para que forneçam especificidade suficiente para o seu diagnóstico, tendo em vista que o tratamento consiste em apenas três pilares: a interrupção da crise febril, o aumento do intervalo entre crises e a remissão. (AGUILAR-SHEA; SANCHEZ, 2019)

Diante disto, a questão norteadora desta pesquisa foi: Quais as características clínicas da síndrome da febre periódica, estomatite aftosa, faringite e adenite cervical (PFAPA), por meio de uma revisão na literatura?

O objetivo desta pesquisa foi identificar e descrever as características clínicas da síndrome da febre periódica, estomatite aftosa, faringite e adenite cervical (PFAPA).

2 REVISÃO DE LITERATURA

Os erros inatos da imunidade (EII) são doenças causadas geralmente por mutações germinativas com perda ou ganho de função de determinada proteína de genes únicos, caracterizados por defeitos no desenvolvimento e na função do sistema imunitário com aumento na suscetibilidade a um espectro variável de agentes infecciosos, assim como por quadros de imunodesregulação, que incluem autoimunidade, autoinflamação, alergia, linfoproliferação e malignidade. (TANGYE, et Al., 2022)

É definido como autoimunidade a desregulação imunológica adaptativo, onde os tipos de células predominantes são as células T, células B. Os alvos de citocina usados terapêuticamente são os IFN γ , TNF α , IL-1, IL-2, IL-4, IL-6, IL-5, IL-9, IL-10, IL-12, IL-13, IL-17, IL -22, IL-23. A patogênese da lesão de órgão é mediada por células T específicas de autoanticorpos ou autoantígenos. (KRAINER; SIEBENHANDL; WEINHÄUSEL, 2020)

Já a autoinflamação é a capacidade de desregulação imune inato, os tipos celulares predominantes são os monócitos, macrófagos, neutrófilos. Os alvos de citocina usados terapêuticamente: TNF, IFN $\alpha\beta$, IL-1, IL-2, IL-12, IL-23, IL-18. A patogênese da lesão de órgãos é mediada por neutrófilos e macrófagos. (KRAINER; SIEBENHANDL; WEINHÄUSEL, 2020)

As doenças autoinflamatórias são um distúrbio clínico causados por defeito(s) ou desregulação do sistema imune inato com ataques recorrentes ou contínuos de inflamação (reagentes de fase aguda elevados) e isso ocorre pois falta de um papel patogênico primário para o sistema imunológico adaptativo (células T autorreativas ou produção de autoanticorpos). (CARRERA POLANCO, 2014)

Essas doenças podem causar febre, sepse, urticária crônica espontânea, ativação macrofágica e até mesmo um mix de tudo, ocasionando a imunodesregulação. (KRAINER; SIEBENHANDL; WEINHÄUSEL, 2020)

Elas podem ser classificadas em doenças autoinflamatórias monogênicas como a febre familiar do Mediterrâneo (FFM) e a síndrome periódica associada ao receptor do fator de necrose tumoral (TRAPS). Doenças autoinflamatórias disgênicas, com as síndromes autoinflamatórias associadas ao proteassoma (PRAAS), cujo protótipo clínico é a síndrome CANDLE (do inglês, "*chronic atypical neutrophilic dermatosis with lipodystrophy and elevated temperature*"). E, as doenças autoinflamatórias multifatoriais, como a forma sistêmica da artrite idiopática juvenil, a doença de Still, a pericardite aguda recorrente idiopática e a

síndrome da febre periódica associada à estomatite aftosa, faringite e adenite (PFAPA). (PIOTTO; KOZU; PERAZZIO, 2021)

Como a presença da febre é provavelmente uma resposta adaptativa do corpo ao surgimento de uma ameaça, portanto, apenas aqueles que estão em risco secundário devido aos efeitos metabólicos da febre ou aqueles com desconforto devem receber intervenções destinadas a reduzi-la, com isso, a tabela a seguir ressalta os principais desafios que devem ser observados para o tratamento, pois existem indagações sobre sintoma. (LI, et Al., 2022; OTA, et Al., 2018)

Tabela 1: Equívocos e fatos sobre a presença da febre

EQUÍVOCO	FATO
Febre é causa de doença	A febre é uma resposta à doença
Febre não é adaptativa	A febre é uma resposta sistêmica adaptativa a estímulos imunológicos
A febre é apenas uma elevação da temperatura corporal	A febre faz parte da resposta de fase aguda coordenada e inclui respostas autonômicas, comportamentais e neuroendócrinas
Existe uma temperatura absoluta na qual a febre é definida (geralmente acima de 100 ± 4 F)	Não existe uma temperatura universal na qual a febre é definida. Baseia-se na temperatura corporal diurna normal do indivíduo
A febre requer intervenção médica ou de enfermagem para prevenir consequências negativas	A febre é autolimitada e geralmente não requer intervenção

Fonte: THOMPSON, 2005

O principal sintoma da PFAPA é a febre recorrente (SAG Et al., 2017). É a doença autoinflamatória mais comum com prevalência 2,3/10.000 crianças e leve incidência maior em meninos que meninas, geralmente se inicia antes dos 5 anos de idade. (LANTTO et al., 2021)

Seus sinais são febre elevada de início súbito, episódios que duram até 7 dias (cerca de 4 a 6 dias), periodicidade em 2 a 12 semanas (3 a 6 semanas), sinais orocervicais não específicos, tais como as faringites exsudativas ou não, se apresentando em mais de 90%,

adenite cervical, presente em cerca de 75%, aftas orais, em aproximadamente 50% dos casos. (BATU, RHEUMATOL, 2019)

Outras clínicas na síndrome são pródromo são a fadiga, dor abdominal, artralgia, artrite, dor de cabeça, erupção cutânea, diarreia e náuseas ou vômitos durante o ataque, conforme exemplifica na tabela 2. (ADROVIC, et Al., 2020)

Os sintomas de infecções de vias aéreas recorrentes como a rinorreia e a tosse geralmente estão ausentes nos ataques de PFAPA. (BATU, 2019)

Tabela 2: critérios clínicos classificatórios para a PFAPA

Criteria set	Modified Marshall's criteria	Criteria set by Vanoni et al.	Criteria set for adult PFAPA by Cantarini et al.
Reference number	[5]	[53]	[54]
Age at onset	<5 years of age	<6 years of age	No threshold mentioned ^a
Definition of "recurrent fever"	Regularly occurring fevers	Periodic fever for ≥ 6 months a. Daily fever of ≥ 38.5 °C (axillar) for 2–7 days b. ≥ 5 regularly recurring fever attacks with ≤ 2 -month intervals	Recurrent fever
Symptoms	$\geq 1/3$ Aphthous stomatitis Cervical lymphadenitis Pharyngitis	≥ 1 in every episode; $\geq 2/3$ in the majority of episodes Aphthae Cervical adenitis Pharyngitis	Erythematous pharyngitis and/or cervical lymphadenitis
Inter-attack periods	Completely asymptomatic Normal growth and development	Full recovery Normal linear growth	Symptom-free
Exclusion	Cyclic neutropenia Upper respiratory tract infection	Infections Immunodeficiencies Cyclic neutropenia Other causes of recurrent fever	Infections (throat swab negative and anti-biotic therapy ineffective) Autoimmune diseases Neoplastic diseases Monogenic AIDs Febrile polygenic AIDs

Fonte: BATU, 2019

Para o diagnóstico é investigado pistas adicionais, como a cessação abrupta do ataque em resposta a 1–2 doses de corticosteroides, história familiar de faringite recorrente e tonsilectomia, ausência de infecções entre os membros da família durante a doença ataques do paciente. (BATU, 2019; FØRSVOLL; KRISTOFFERSEN; ØYMAR, 2020)

Deve-se descartar o diagnóstico de PFAPA quando se tratar de um quadro de neutropenia cíclica, com a presença de ataques recorrentes de febre e úlceras aftosas, bem como infecções bacterianas, neutropenia grave ocorre com intervalos de 21 dias ($< 500/\text{mm}^3$), quando não há resposta ao corticoide em dose única, a presença de estomatite e úlceras aftosas são mais graves, mutações em ELANE, o gene para elastase de neutrófilos. (BATU, 2019; VANONI, et Al., 2018)

Além disso, deve-se excluir quando se trata de infecções de vias aéreas (IVAS) recorrentes, com presença de familiares com IVAS recorrentes, IVAS com ocorrência mais frequentemente durante os meses de inverno, quando não houver periodicidade em IVAS recorrentes, em pacientes com IVAS que não respondem a corticosteroides em dose única

ou em pacientes com IVAS bacterianas que respondem ao tratamento antibiótico ou com a existência de outros sintomas como rinorreia e tosse durante IVAS virais e a procalcitonina elevada nas IVAS bacterianas. (BATU, 2019; HAMDAN-PÉREZ et al., 2020).

E por fim, quando se tratar de doenças autoinflamatória monogênicas, com o Score Gaslini, necessitando de necessidade de exame genético, baixa idade de início da doença, ausência de aftosa oral, presença de dor abdominal, dor torácica e diarreia e febres recorrentes periódicas. (BATU, 2019)

Para o seu manejo clínico na fase aguda é indicado o acompanhamento individualizado, o tratamento sintomático com os anti-inflamatórios não esteroides e o tratamento abortivo da crise (90- 95%), recomendado o uso de prednisona na dose de 1–2mg/kg/dose até o máximo de 60mg ou Betametasona na dose 0,1–0,2mg/kg/dose. (OKAMOTO; CHAVES; SCHMITZ, 2022; CRUZ; SILVA, 2019)

Observar se a febre persistir por mais de 21 dias é preconizado manter a prednisona 1mg/kg. Se a febre se manter entre 14 e 21 dias, utilizar prednisona 2mg/kg, porém se apresentar-se em menos de 14 dias indicado o uso profilático com amigdalectomia. Destacando que se os marcadores de inflamação forem persistentes é necessário a investigação para outro diagnóstico. (BUENO; PAIVA; CARVALHO, 2019)

Em casos que seja requerido o manejo cirúrgico para a síndrome PFAPA, devem ser considerado os casos de tonsilectomia em pacientes que não respondem ao tratamento medicamentoso, crianças que apresentem hipertrofia de tonsilas ou apneia do sono. (ŠUMILO, et Al., 2019)

A doença remite geralmente entre 3 a 5 anos após o início dos sintomas e não se deve realizar em crianças abaixo de 3 anos de idade e este procedimento não é bem tolerado em pacientes adolescentes. (WEKELL, 2019)

3 CONSIDERAÇÕES FINAIS

A síndrome PFAPA é uma doença rara, de origem pediátrica descrita por ser multifatorial. É estabelecidos diversos critérios para o diagnóstico desta síndrome, porém é encontrado certas dificuldades, sendo assim, o seu diagnóstico ainda é clínico e de exclusão baseado nos critérios de Marshall modificados.

As opções farmacológicas para o tratamento e controle são a prednisolona e betametasona; colchicina pode ser utilizada como profilaxia e o tratamento cirúrgico com tonsilectomia pode ser considerado em casos selecionados e avaliados pela equipe médica.

REFERÊNCIAS

ADROVIC, A., YILDIZ, M., KANBER, M. *et al.* Desempenho dos critérios da síndrome de febre periódica, estomatite aftosa, faringite e adenite cervical (PFAPA) recentemente

propostos em uma região endêmica para febre familiar do Mediterrâneo. *Rheumatol Int* **40**, 91–96, 2020. <https://doi.org/10.1007/s00296-019-04362-0>

AGUILAR-SHEA, Antonio L.; SAENZ DE URTURI SANCHEZ, Ana V. Síndrome PFAPA: Causa de febre recorrente também em adultos. *Rev Clin Med Fam*, Barcelona, v. 12, não. 1 pág. 38-39, 2019. Disponível em <http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1699-695X2019000100038&lng=es&nrm=iso>.

BATU; ED. Síndrome de febre periódica, estomatite aftosa, faringite e adenite cervical (PFAPA): principais características e um algoritmo para a prática clínica. *Reumatol Int.*; 39:957-70, 2019. <https://doi.org/10.1007/s00296-019-04257-0>

BUENO, LA; PAIVA, DM; CARVALHO, PHP. Síndrome PFAPA: Diagnóstico e Tratamento na Atenção Primária à Saúde. *Rev Bras Med Fam Comunidade*.14(41):1815, 2019. [https://doi.org/10.5712/rbmfc14\(41\)1815](https://doi.org/10.5712/rbmfc14(41)1815)

CARRERA POLANCO, M. El Score de Gaslini y el caso de fiebre mediterránea familiar que se disfrazó de PFAPA. *Rev Pediatr Aten Primaria*, Madrid, v. 16, n. 62, p. e75-e80, jun. 2014. Disponible en <http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1139-76322014000300007&lng=es&nrm=iso>.

CRUZ, BA; Silva, MG. Síndrome PFAPA – A propósito de um caso clínico nos Cuidados Primários. *Rev Bras Med Fam Comunidade*.14(41):2146, 2019. [https://doi.org/10.5712/rbmfc14\(41\)2146](https://doi.org/10.5712/rbmfc14(41)2146)

FØRSVOLL, Jostein; KRISTOFFERSEN, Einar Klæboe; ØYMAR, Knut. The immunology of the periodic fever, aphthous stomatitis, pharyngitis and cervical adenitis syndrome; what can the tonsils reveal. A literature review. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* , [s. l.], v. 130, ed. 109795, 2020.

HAMDAN-PÉREZ, Julián A; MORÁN-QUIÑONES, Luisa M; CORTÉS-BOLAÑOS, Giovanna M; VALENCIA-CHACÓN, Diana F; BENAVIDES-RODRÍGUEZ, Janeth L; BASTIDAS, Beatriz E. Síndrome PFAPA: reporte de un caso clínico. *Medicina y laboratorio* , [s. l.], v. 24, ed. 2 2020.

KRAINER, J; Siebenhandl, S.; WEINHÄUSEL, A. (2020). Systemic autoinflammatory diseases. *Journal of autoimmunity* , 109, 102421, 2020 <https://doi.org/10.1016/j.jaut.2020.102421>

LANTTO, Ulla; KOIVUNEN, Petri; TERHI, Tapiainen; MARJO, Renko. Periodic Fever, Aphthous Stomatitis, Pharyngitis, and Cervical Adenitis Syndrome: Relapse and Tonsillar Regrowth After Childhood Tonsillectomy. *Laryngoscope* , [s. l.], v. 131, ed. 7, p. E2149-E2152, 2021.

LI, W.; LI, N.; YANG, G.; LI, Y. The rs13075270 and rs13092160 polymorphisms of CCR1 and CCR3 genes on oral aphthous-like lesions in PFAPA syndrome. *Cellular and Molecular Biology* , 67(4), 328–333, 2022 <https://doi.org/10.14715/cmb/2021.67.4.37>

MARSHALL, GS; EDWARDS, KM; BUTLER, J; LAWTON, AR. Síndrome de febre periódica, faringite e estomatite aftosa. *J Pediatr*. 1987; 110:43-6. [https://doi.org/10.1016/s0022-3476\(87\)80285-8](https://doi.org/10.1016/s0022-3476(87)80285-8)
» [https://doi.org/10.1016/s0022-3476\(87\)80285-8](https://doi.org/10.1016/s0022-3476(87)80285-8)

OKAMOTO, CT; CHAVES, HL; SCHMITZ, MJ. Síndrome de febre periódica, estomatite aftosa, faringite e adenite cervical em crianças: uma breve revisão da literatura. **Rev paul pediatr [Internet]**;40:e2021087. 2022 Disponível em: <https://doi.org/10.1590/1984-0462/2022/40/2021087IN>

OTA, K; KWAK-KIM, J; TAKAHASHI, T; MIZUNUMA, H. Pregnancy complicated with PFAPA (periodic fever, aphthous stomatitis, pharyngitis and cervical adenitis) syndrome: a case report. *BMC pregnancy and childbirth*, 18(1), 207, 2018. <https://doi.org/10.1186/s12884-018-1854-6>

PIOTTO, DGP; KOZU, KT; PERAZZIO, SF. Quando suspeitar de doenças autoinflamatórias na infância? **Rev Paul Reumatol**. 2021 jan-mar;20(1):16-26. DOI: <https://doi.org/10.46833/reumatologiasp.2021.20.1.16-26>.

ŠUMILO, D., NICHOLS, L., RYAN, R., MARSHALL, T. Incidence of indications for tonsillectomy and frequency of evidence-based surgery: a 12-year retrospective cohort study of primary care electronic records. *The British journal of general practice. the journal of the Royal College of General Practitioners*. 69(678), e33–e41, 2019. <https://doi.org/10.3399/bjgp18X699833>

TANGYE, S. G.; AL-HERZ, W.; BOUSFIHA, A.; CUNNINGHAM-RUNDLES, C.; FRANCO, J. L.; HOLLAND, S. M.; KLEIN, C., MORIO; T., OKSENHENDLER; E., PICARD; C.; PUEL, A.; PUCK, J.; SEPPÄNEN, M. R. J.; SOMECH, R.; SU, H. C.; SULLIVAN, K. E.; TORGERSON, T. R.; MEYTS, I. Human Inborn Errors of Immunity: 2022 Update on the Classification from the International Union of Immunological Societies Expert Committee. *Journal of clinical immunology*, 42(7), 1473–1507, 2022. <https://doi.org/10.1007/s10875-022-01289-3>

TERRERI, MT; BERNARDO, WM; LEN, CA; SILVA, CA; MAGALHÃES, CM; SACCHETTI, SB; et al. Diretrizes para o manejo e tratamento das síndromes de febre periódica: síndrome de febre periódica, estomatite aftosa, faringite e adenite. **Rev Bras Reumatol Engl** ;56: 52-57, 2016. <https://doi.org/10.1016/j.rbre.2015.09.004>

THOMPSON H. J. Fever: a concept analysis. *Journal of advanced nursing*, 51(5), 484–492, 2005. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2648.2005.03520.x>

VANONI, F; CAORSI, R; AEBY, S; COCHARD, M; ANTÓN, J; BERG, S; BRIK, R; DOLEZALOVA, P; KONÉ-PAUT, I; NEVEN, B; OZEN, S; PILLET, P; STOJANOV, S; WOUTERS, C; GATTORNO, M; HOFER, M. Towards a new set of classification criteria for PFAPA syndrome. *Pediatric rheumatology online journal*, 16(1), 60, 2018. <https://doi.org/10.1186/s12969-018-0277-2>

WEKELL, Per. Periodic fever, aphthous stomatitis, pharyngitis, and cervical adenitis syndrome – PFAPA syndrome. **La Presse Médicale**, [s. l.], v. 48, ed. 2, p. e77-e87, 2019.

CAPÍTULO 06

A MUDANÇA DA HISTÓRIA NATURAL DA DOENÇA NA FIBROSE CÍSTICA X SUPORTE DE VENTILAÇÃO NÃO INVASIVA X NOVAS TERAPÊUTICAS: REVISÃO DE LITERATURA

Raquel Francy de Araújo e Vasconcelos

Fabiana Medeiros Nepomuceno Porto

João Lucas da Silva Pereira de Melo

1 INTRODUÇÃO

A fibrose cística (FC) é uma doença genética com acometimento multissistêmico, com predileção no sistema respiratório e trato gastrointestinal (trato biliar e no pâncreas). É conhecida como Mucoviscidose ou Doença do beijo salgado (PROGRAMA DE TRIAGEM NEONATAL DE MINAS GERAIS, 2005). É de caráter genético autossômico recessivo determinada por uma disfunção da proteína Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator (CFTR), proteína decodificada no braço longo do cromossomo 7 (Pessoa, I. L. et al., 2015). A história natural do comprometimento pulmonar consiste em acometimento precoce e persistente, com um ciclo vicioso de obstrução e infecção, com piora progressiva.

Estima-se que a cada 7576 nascidos vivos no Brasil, 1 seja portador da FC, sendo este número maior na região sul (Athanzio, R. et al., 2017 e Raskin, S. et al., 2008). Segundo dados do Registro Brasileiro de FC, a maioria dos pacientes brasileiros é jovem, com mediana de idade de 12,7 anos, mas o número de pacientes com idade igual ou superior a 18 anos vem crescendo, compreendendo mais de 25% do total de casos em 2018. No ano de 2018, um total de 5.517 pacientes foram acompanhados nos centros de referência (Grupo Brasileiro de Estudos de Fibrose Cística, 2018).

Nas últimas décadas, diversos avanços no diagnóstico e tratamento da FC mudaram a história natural da doença, com aumento expressivo da expectativa de vida. De acordo com dados da Cystic Fibrosis Foundation Patient Registry, a mediana da sobrevida nos EUA é de 46,2 anos, sendo que no Brasil essa estimativa é de 43,8

anos. A taxa de mortalidade de pacientes com FC tem diminuído constantemente. Apesar de a mediana da idade de óbito ter aumentado (18,4 anos) nos últimos anos no Brasil, a idade ainda é menor em comparação à da dos EUA e da Europa, onde essa mediana é de 32,4 e 29,0 anos, respectivamente, de acordo com Cystic Fibrosis Foundation em 2021.

Localizada na membrana apical das células do sistema respiratório, a CFTR é responsável pelo transporte de cloreto (Cl⁻) através das células do epitélio pulmonar. Na FC, existe um desequilíbrio e um influxo compensatório de íons Cl⁻ e Na⁺, respectivamente, que levam a uma redução da quantidade de água na luz do trato respiratório (Lubamba, Bob et al., 2012). Sendo estes eventos responsáveis pelas manifestações clínicas respiratórias da FC em decorrência da formação de uma grande quantidade de muco espesso (Schechter, M.S., 2010).

Além dos pulmões, a alteração da CFTR que regula o transporte do cloreto (Cl⁻) nas células epiteliais e torna as secreções mais viscosas, obstrui os canais das glândulas exócrinas no pâncreas, intestino, fígado e testículos. E a não absorção normal do sódio e o cloro das glândulas sudoríparas, produz um suor muito salgado (PROGRAMA DE TRIAGEM NEONATAL DE MINAS GERAIS, 2005).

A alteração da função pulmonar secundária ao ciclo vicioso de obstrução, inflamação, infecção que repercute em redução dos volumes e capacidades pulmonares, além de limitações do fluxo aéreo expiratório. Esta deterioração da função respiratória é um processo que começa no início da vida dos pacientes com fibrose cística, sendo este contínuo e progressivo (Schechter, M.S., 2010).

Com isso a fisioterapia é uma alternativa terapêutica de grande relevância para a redução do declínio da função respiratória dos pacientes com fibrose cística, sendo ela composta por vários modelos terapêuticos (Tavares, C. R. M.; Antunes, V. R., 2011).

O tratamento padrão da FC foi instituído na década de 1960, com modelo baseado na limpeza brônquica, na suplementação nutricional e no uso de antibióticos. A fisioterapia respiratória é considerada uma terapêutica indispensável, que engloba vários recursos e diversas estratégias no tratamento desses pacientes portadores de FC. Na atualidade, em razão da diversidade nas alterações encontradas nos pacientes e da melhora gradativa na expectativa de vida, o tratamento tornou-se mais abrangente. Uma terapêutica que tem sido aplicada em pacientes portadores de FC como coadjuvante nos demais tratamentos é a utilização da Ventilação Mecânica Não

Invasiva (VNI), isto é, suporte respiratório sem uso de Via Aérea Artificial (Lannerfors, L.; Button, B. M.; McIlwaine, M., 2004).

A VNI é uma técnica amplamente aplicada que utiliza pressões positivas nas vias aéreas dos pacientes, podendo ser aplicada com apenas um nível de pressão contínuo (CPAP) ou em dois níveis de pressão (BiPAP) que utiliza uma Pressão Positiva inspiratória (IPAP) e uma Pressão Positiva Expiratória (EPAP), utilizada como terapia adjuvante para suporte ventilatório e/ou expansão pulmonar, que permite assim uma melhora de variáveis da função pulmonar (Moran, F.; Bradley, J. M.; Piper, A.J.; 2015).

O exercício físico aeróbico tem sido indicado também como mais uma forma adjuvante de combater a redução da função pulmonar dos pacientes com fibrose cística. Entre os tratamentos para FC estão o progresso da antibioticoterapia, a higiene das vias aéreas, atividade física, mucolíticos, broncodilatadores, oxigênio, agentes anti-inflamatórios, suporte nutricional e novas terapêuticas (Goldbart, et al., 2007).

Deste modo, o objetivo deste trabalho é identificar na fisioterapia respiratória o que é apresentado acerca do suporte de ventilação não invasiva na FC e citar novas terapêuticas para pacientes portadores de FC.

A metodologia utilizada foi uma revisão de literatura, aonde foi possível realizar esse levantamento bibliográfico por meio de uma pesquisa minuciosa com estudos de caso, entre o período de 2004 a 2023, em português e inglês, nas plataformas virtuais *BIREME BVS*, *PUB MED* e *GOOGLE ACADÊMICO*, que favoreceram a construção de toda revisão de literatura.

No entanto, a pesquisa se baseia na busca da resolução do seguinte problema: O que as produções científicas destacam sobre novas terapêuticas para aumentar a sobrevida e qualidade de vida dos portadores de Fibrose Cística, quais são os suportes respiratórios que existem para ajudar no conforto respiratório? Esse estudo, foi de grande valia, para entendimento e análise futuras sobre o avanço dos casos de Fibrose Cística no Brasil e a mudança natural da doença, tendo em vista a necessidade da busca de tratamentos mais eficientes que possibilitem um efeito satisfatório para todos os casos.

2 REVISÃO DE LITERATURA

Vários estudos vêm aprimorando o conhecimento da Fibrose cística e permitido progressos no diagnóstico e no tratamento dos pacientes. O Ministério da Saúde criou em 2001 o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), ampliando pelo SUS o diagnóstico precoce para fibrose cística, através da dosagem da Tripsina Imuno Reativa (TIR) (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2023). A determinação da tripsina neonatal é realizada por fluoroimunoensaio, onde o valor de referência é até 204 ng/ml. A confirmação da doença requer níveis aumentados de cloreto de sódio no suor (iontoforese) e PCR para Fibrose Cística. Esse teste permite realizar o diagnóstico da Fibrose Cística antes do aparecimento dos primeiros sintomas da doença, melhorando muito o prognóstico dos pacientes com FC. (MINISTÉRIO DA SAUDE, 2016).

Relacionado ao sistema respiratório o muco espesso pode causar uma variedade de sintomas nas vias aéreas, desde o nariz até os pulmões. Sem tratamento adequado, as pessoas com Fibrose Cística apresentam tosse crônica, produção excessiva de catarro e falta de ar. Em fases avançadas, ou quando o tratamento não é eficaz, podem ocorrer mudanças na arquitetura do pulmão, dificultando a respiração, episódios de tosse com sangue e dificuldade de receber oxigênio suficiente para o corpo, entre outros (Grupo Brasileiro de Estudos de Fibrose Cística, 2018).

Além das pseudomonas aeruginosa (Pa), outras bactérias comuns nas vias aéreas são *Staphylococcus aureus* e *Haemophilus influenzae*. A Pseudomona aeruginosa é a mais encontrada nos fibrocísticos, sendo a mais comum ela infecta aproximadamente 80% da população. O excesso de muco e infecções na região conhecida como “seios paranasais” pode causar dores de cabeça e problemas respiratórios, sinusite crônica e pólipos nasais (crescimento excessivo do tecido nasal), aumentando as dificuldades respiratórias (Grupo Brasileiro de Estudos de Fibrose Cística, 2018; DUTRA, 2014).

O tratamento da FC deve ser realizado preferencialmente nos Centros de Referencias com equipe multidisciplinar: pediatras (quando houver atendimento a crianças e adolescentes), pneumologistas, gastroenterologistas, fisioterapeutas, nutricionistas, enfermeiros, psicólogos, farmacêuticos e assistentes sociais (Athanzio, R.A. et al.,2017). As terapias recomendadas para o tratamento da fibrose cística, consiste em acompanhamento médico regular, fisioterapia respiratória, suporte nutricional com dieta hipercalórica, hiperlipídica e hiperprotéica, utilização de

enzimas pancreáticas, suplementação vitamínica (vitaminas A, D, E, K), terapia mucolítica, exercícios aeróbicos e anaeróbicos. Quando em presença de complicações infecciosas, está indicada a antibioticoterapia de amplo espectro. Também recomendam além das vacinas habituais a imunização anti-pneumocócica e anti-hemófilos (Athanzio RA. et al.,2017).

No Brasil, temos o Grupo Brasileiro de Estudos em Fibrose Cística - GBEFC (2021), formado por profissionais especialistas em FC, distribuídos em Centros de Referência. Atualmente existem quinze Centros, onde cinco são distribuídos em quatro Estados do Nordeste. São eles: Hospital Universitário de Sergipe; Hospital de Pediatria da Universidade do Rio Grande do Norte; Hospital Especializado Otávio Mangabeira (**UF BA**); Hospital Universitário Prof. Edgar **Santos (UF BA)**; **Hospital Universitário Prof. Alberto Antunes (UFAL)**.

A terapia gênica é uma das novas terapêuticas para aumentar a sobrevida e qualidade de vida dos portadores de Fibrose Cística. O princípio da terapia gênica envolve a administração do RNA ou do DNA para as células epiteliais das vias aéreas a fim de compensar o defeito genético. O Ivacaftor (KALYDECO) acarreta melhora expressiva de Volume Expiratório Forçado (VEF) de 17%, diminuição das exacerbações, melhora do ganho de peso e reduz a quantidade de cloro no suor até níveis normais ou duvidosos. Outras perspectivas de tratamento consistem na terapêutica com células-tronco e o transplante pulmonar. (Protocolo Assistencial de Fibrose Cística e Serviço de Referência Pediátrico e Adulto do Estado do Espírito Santo, 2016)

A reabilitação pulmonar é um tipo de fisioterapia, que pode ser recomendada para pessoas com Fibrose Cística. A reabilitação neste caso consiste em séries de exercícios adaptados às capacidades e necessidades de cada paciente, a fim de ajudá-los a melhorar controlar sua respiração e ter mais qualidade de vida. Em geral, as pessoas com Fibrose Cística devem fazer a Reabilitação Pulmonar diariamente. É importante lembrar que a reabilitação pulmonar não substitui a adesão ao tratamento medicamentoso, pois se trata de terapia complementar. (Grupo Brasileiro de Estudos de Fibrose Cística, 2018).

De acordo com Goldbart et al., (2007) a prática de atividade física deve ser recomendada como um complemento da fisioterapia diária para pacientes com FC. A prática da atividade física pode ter diversos benefícios, tais como a promoção da

desobstrução das vias respiratórias, redução da incidência de infecções, prevenção da deterioração da função pulmonar, melhora da qualidade de vida e do condicionamento físico.

De forma geral, a análise dos estudos sobre o efeito do exercício físico em pacientes com FC treinado indicou um impacto positivo na função pulmonar, capacidade aeróbica, força muscular e qualidade de vida. Todos os estudos escolhidos avaliaram o efeito do exercício aeróbico, que é realizado de maneira contínua e utiliza o oxigênio como principal fonte energética para gerar trabalho muscular por meio da adenosina trifosfato. (SCHINDEL; DONADIO, 2013).

Corroborando com os estudos realizados por Dwyer et al. (2015) na Austrália, a utilização diária da Ventilação não Invasiva (VNI) durante 65 minutos em média foi observada como responsável pela melhora significativa do VEF1 no momento da alta de pacientes com FC que estavam internados por exacerbação da doença. Essa melhora pode ser atribuída ao uso intensivo da VNI nesses pacientes e ao tempo médio de uso considerado alto em comparação com outros estudos. É importante mencionar que o estudo utilizou a VNI em modo BÍlevel com pressões inspiratórias (IPAP) médias de 13 cmH₂O e pressões expiratórias médias de 13 cmH₂O, o que pode estar relacionado aos resultados positivos observados na alta dos pacientes do grupo experimental.

Em concordância com os estudos apresentados e conforme *Vendrusculo, F.A.; Donadio, M. V.; Pinto, L. A. (2021)*, o cenário da FC no Brasil e no mundo, vem sofrendo explosão de mudanças decorrentes de múltiplos fatores, que incluem avanços no diagnóstico e tratamento, assim como melhor estruturação e expansão de centros multidisciplinares de assistência, o que repercute em um aumento expressivo da expectativa de vida dos pacientes. A perspectiva de ampliação do uso de novos fármacos aponta para uma melhora ainda mais relevante nas taxas de mortalidade, na expectativa de vida e nos marcadores de qualidade de vida dos pacientes com FC no Brasil.

3 CONSIDERAÇÕES FINAIS

Destaca-se que a fisioterapia respiratória é fundamental no aumento da sobrevida e qualidade de vida dos pacientes com FC. O diagnóstico neonatal permite intervenções terapêuticas precoces e o aconselhamento genético dos pais.

Compreende-se que diagnosticar e iniciar o tratamento precocemente em centros de referência especializados, compostos por uma equipe multidisciplinar, gera melhores resultados clínicos, impactando o prognóstico desses pacientes.

Recomenda-se a implantação de mais centros especializados, já que o tratamento nesses locais traz vantagens quanto ao desfecho clínico e a sobrevida, principalmente no caso do tratamento relacionado à nutrição e ao controle da doença pulmonar.

Adverte-se a necessidade de novos estudos e conclusão de pesquisas que estão em fase inicial para direcionar os fisioterapeutas e equipe multiprofissional na escolha da terapêutica respiratória a ser utilizada, com o objetivo de melhorar o conforto respiratórios dos pacientes com FC e a escolha do dispositivo e acessório respiratório e melhorando a qualidade e expectativa de vida

REFERÊNCIAS

Athanazio RA, Silva Filho LVRF, Vergara AA, Ribeiro AF, Riedi CA, Procianoy EDFA, Adde FV, et al. Brazilian guidelines for the diagnosis and treatment of cystic fibrosis. **J BrasPneumol**. 2017;43(3):219-245.

Cardoso RMT, Viana R.A. **Intervenção da Fisioterapia na Fibrose Cística: Uma Revisão Sistemática**. Arq Med [Internet]. 2011 Dez [citado 2019 Ago 21]; 25 (5-6) : 186-195.

Cystic Fibrosis Foundation. Bethesda: CFF; 2021. Patient Registry. Annual Data Report 2019. Disponível em: <https://www.cff.org/Research/Researcher-Resources/Patient-Registry/2019-Patient-RegistryAnnual-Data-Report.pdf>. Acesso em: 3 fev. 2023

DUTRA, AHA. Aspectos epidemiológicos, clínicos, nutricionais e tratamento farmacológico de pacientes com fibrose cística atendidos em Centro de Referência do Distrito Federal. 2014.

Goldbart AD, Cohen AD, Weitzman D, Tal A. **Effects of Rehabilitation Winter Camps at the Dead Sea on European Cystic Fibrosis Patients**. IMAJ 2007; 9:806-9.

GRUPO BRASILEIRO DE ESTUDOS EM FIBROSE CÍSTICA - GBEFC. (2021). **Centros de Referência**. Disponível em: <http://portalgbefc.org.br/site/pagina.php?idpai=6&id=72> . Acesso em: 15 fev. 2023

GRUPO BRASILEIRO DE ESTUDOS DE FIBROSE CÍSTICA- GBEFC. 2021 **Registro Brasileiro de Fibrose Cística (REBRAFC)**. Relatório Anual de 2018. Disponível em: <http://portalgbefc.org.br/site/pagina.php?idpai=6&id=72>. Acesso em: 15 fev. 2023.

GRUPO BRASILEIRO DE ESTUDOS DA FIBROSE CÍSTICA. Registro brasileiro de fibrose cística. 2015. Disponível em: <http://portalgbefc.org.br/relatorios-anuais-rebrafc/>. Acesso em: fev. 2023.

Lannefors, L.; Button, B. M.; McIlwaine, M. **Physiotherapy in infants and Young child with cystic fibrosis: current practice and future developments**. JR Soc Med. 2004; 97 (Suppl 44): 8-25.

Lubamba, Bob et al. Cystic fibrosis: Insight into CFTR pathophysiology and pharmacotherapy. Elsevier: **Clinical Biochemistry**. [s.l.], p. 1132-1144. jun. 2012.

Ministério da saúde. Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN). 2023. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/composicao/saes/sangue/programa-nacional-da-triagem-neonatal>. Acesso em: 10 jan. 2023.

Moran F, Bradley JM, Piper AJ. **Non-invasive ventilation for cystic fibrosis**. Cochrane Database of Systematic Reviews 2013, Issue 4. Art. No.: CD002769. DOI: 10.1002/14651858.CD002769.pub4

Pessoa, I. L. et al. **Fibrose cística: aspectos genéticos, clínicos e diagnósticos**. Brazilian Journal of Surgery and Clinical Research - Bjscr. João Pessoa, p. 30-36. ago. 2015.

Programa de Triagem Neonatal de Minas Gerais. 2005. Disponível em: <https://www.nupad.medicina.ufmg.br/programa-e-acoas/programa-de-triagem-neonatal-de-minas-gerais/>. Acesso em: 10 jan. 2023.

Protocolo Assistencial de Fibrose Cística e Serviço de Referência Pediátrico e Adulto do Estado do Espírito Santo. Vitória: Governo do Estado do Espírito Santo-Secretaria de Saúde, 2016. Disponível em: <https://saude.es.gov.br/Media/sesa/Consulta%20P%C3%BAblica/PROTOCOLO%20FC%20maio2016-1.pdf>. Acesso em: 7 fev. 2023.

Raskin S, Pereira-Ferrari L, Reis FC, Abreu F, Marostica P, Rozov T, et al. **Incidence of cystic fibrosis in five different states of Brazil as determined by screening of p.F508del, mutation at the CFTR gene in new borns and patients**. J Cyst Fibros. 2008;7(1):15-22. <https://doi.org/10.1016/j.jcf.2007.03.006>.
Schechter MS. Airway Clearance in Cystic Fibrosis: Is There a Better Way. **Respir Care** 2010; 55(6): 782-3.

Schindel, CS; Donadio, MVF. **Sci. med**; 23(3): 187-190, jul-set. 2013. *tab, Graf. T.J. Dwyer, L. Robbins, P. Kelly, A.J. Piper, S.C. Bell, P.T. Bye, Non-invasive ventilation used as an adjunct to airway clearance treatments improves lung function during an acute exacerbation of cystic fibrosis: a randomised trial, J. Phys. 61 (2015).*
Vendrusculo, F.A.; Donadio, M. V.; Pinto, L. A. **Conquistas em relação à sobrevivência de pacientes com fibrose cística no Brasil**. J Bras Pneumol. 2021; p.47(v.2).7.

CAPÍTULO 07

ANEMIA FALCIFORME: HISTÓRIA, MANEJO, IMPORTÂNCIA E CUIDADOS

Maria Do Socorro Da Silva

Kátia Michele Dornelas Gomes

Liana Fernandes Lira Dias

Lorena De Menezes Rolim Rodrigues

1 INTRODUÇÃO

Primordialmente vale lembrar que doenças raras são quadros que atingem um número ínfimo da população, e podemos defini-la como sendo uma doença que tem regularidade menor que 65 a cada 100.000 pessoas (OMS, 2023).

A doença rara tem variabilidade de frequência dependendo do local, sendo mais presente em uma cidade, estado ou país, e menos em outro. Um exemplo disso é a Anemia Falciforme (AF), que tem muita incidência no estado da Bahia, e menor no Rio Grande do Sul. Apesar do título de doença rara, a FC engloba ao menos 8000 enfermidades diferentes.

As doenças genéticas, em geral, são raras, entretanto nem toda doença rara tem como fator inerente a genética, podendo ser também por fatores infecciosos, virais ou degenerativos. As doenças raras, frequentemente, são crônicas, evolutivas, ou inalteráveis sob o contexto de não existir tratamento específico e eficaz.

Sob essa égide, a Anemia Falciforme é uma doença rara, hereditária, que se caracteriza pela modificação dos glóbulos vermelhos do sangue, transformando-os, em caráter de comparação, numa foice, e, por essa razão, deu-se o nome de falciforme. As referidas células têm sua membrana modificada, tornando-se facilmente rompida, o que acarreta a anemia. A hemoglobina, que faz o transporte do oxigênio pelo corpo, e promove a cor dos glóbulos vermelhos, é indispensável para a saúde de todos órgãos dos sistemas do corpo humano.

Vale destacar que a ocorrência da FC é mais comum na raça negra (não exclusivamente), por ser de origem africana, representada por 8% na população brasileira. E, devido a miscigenação, a doença está presente, hoje, em todas as raças, e pode se manifestar

de diferentes formas, a depender de cada indivíduo, diferenciando entre alguns sintomas leves, e a presença de um ou mais sinais, que destrincharemos a seguir suas formas de manifestação.

Os sintomas e indícios da Doença Falciforme (DF) repercutem em diversos panoramas da vida dos portadores, seja de maneira intersocial ou interpessoal, como também no cunho educacional e profissional.

A Anemia Falciforme passa a ser sintomática a partir da segunda metade do primeiro ano de vida da criança. As pessoas com AF, inevitavelmente apresentam algum grau de anemia, podendo ter ocorrências de fraqueza, fadiga e palidez, além de poderem apresentar ainda icterícia, que se caracteriza pelo amarelecimento da pele e olhos. Apenas algumas pessoas manifestam poucos sintomas adicionais, sendo outras experimentam sintomas mais graves, como crises de dores fortes, e rotineiros, causando-lhes invalidez, e, precocemente, levando a morte.

Existe ainda o chamado traço falciforme, doença que apresenta hemácias que, diferente da AF, não são frágeis e dificilmente se rompem, sendo essa alteração genética advinda de quando a pessoa herda a alteração da hemoglobina de apenas um dos pais. Ressalte-se que o traço falciforme não causa crises dolorosas, porém, raramente, as pessoas podem falecer de maneira súbita enquanto praticam atividades físicas de intensidade elevada que causam desidratação excessiva. Nesse caso, os pacientes correm alto risco de desenvolver doença renal e embolia pulmonar, com possibilidade de ter um tipo extremamente atípico de câncer renal. Em poucos casos é possível observar sangue na urina de pessoas com traço falciforme.

Conforme dados do Brasil (2022), em cada 1.200 nascimentos, incide um caso de DF, e por esta razão, a doença está na categoria de um problema de saúde pública. Esse retrato espelha o interesse na conscientização informativa do presente trabalho, englobando todos os aspectos principais da doença, de maneira densa em conteúdo, e leve na didática, enfatizando as dúvidas mais recorrentes, e promovendo respostas respaldadas na literatura sobre a Anemia Falciforme.

Dessa forma, diante do alto índice genético de transmissão, casais que desejam ter filhos e receberam o diagnóstico da doença, devem buscar orientação genética, e, ao descobrir a AF e o traço falciforme, é de suma importância o conhecimento sobre a doença e o controle com tratamento mais indicado, sob cuidados dos Especialistas corretos, para a manutenção do plano pessoal e familiar saudável, considerando, repise-se, sua condição genética, e o alto risco do portador da DF gerar um filho com AF.

2 REVISÃO DE LITERATURA

Sobre Anemia Falciforme ou simplesmente AF, doença rara e monogênica, podemos tecer observações que se trata de uma doença comum no país, tanto que em 2005 foi publicada a Portaria nº 1.391, que Institui no Sistema Único de Saúde (SUS), as diretrizes de atendimento amplo e diagnóstico para às Pessoas com Doença Falciforme e outras Hemoglobinopatias, pela Política Nacional de Atenção Integral, considerando afetar cerca de 0,1% a 0,3% da população, com maior incidência entre os estados da Bahia, Rio de Janeiro, Maranhão e Minas Gerais. Estima-se que 5% a 6% da população carrega o gene homocigóticos da Hemoglobina S (HbS), e que a incidência fica em torno de 700 – 1000 novos casos por ano (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2007).

A AF é uma doença hereditária hemolítica, causada por uma mutação genética da hemoglobina dos glóbulos vermelhos, que perdem a forma discal, ficando enrijecidos e deformados, tomando a forma de foice, de onde vem o nome da doença. Esse formato de foice obstaculiza a passagem do sangue pelos vasos sanguíneos, interrompendo a oxigenação normal do organismo (ALMEIDA, R.A & BERETTA, A.L.R.Z, 2017).

As hemácias “doentes” pela sua mudança estrutura (Fig. 1), sobrevivem menos tempo na corrente sanguínea, durando cerca de 10 a 20 dias, enquanto as hemácias saudáveis, sobrevivem de 90 a 120 dias, sendo por tal motivo que o portador dessa anormalidade desenvolve quadros de anemia.

Figura 1 - Hemácia “doente”/formato de foice e Hemácia saudável/formato de disco



Fonte: <https://bvsmms.saude.gov.br/anemia-falciforme/>

Por essa razão, o sangue não consegue circular de maneira fluida pelos vasos de menor calibre, reduzindo o fornecimento de oxigênio (Fig. 2) para o organismo, aumentando

o risco de lesões no cérebro, no coração, nos rins, nos olhos, no fígado, no baço e nos pulmões, consequência das obstruções dos pequenos vasos e artérias.

Figura 2 – Circulação Normal e Circulação Anormal



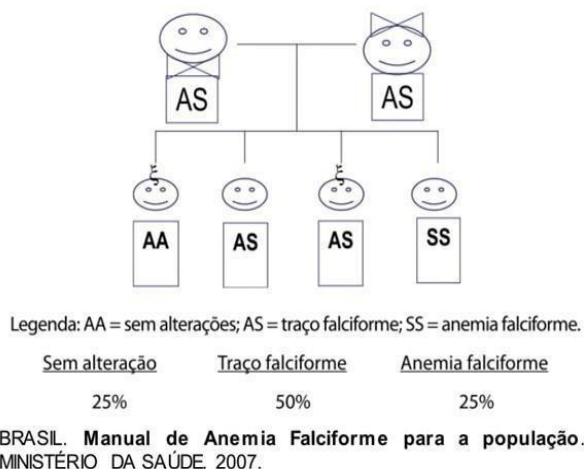
Fonte: <https://www.gettyimages.com.br/fotos/anemia-falciforme>

A AF é uma doença ainda muito negligenciada, e ainda pouco discutida e conhecida, que pode afetar todos sexos e raças. Em decorrência da mutação genética na posição 6 da extremidade N (terminal do cromossomo 11), onde ocorre a substituição de um ácido glutâmico pela valina, advinda de um gene de caráter recessivo. Dessa diapasão, se considerarmos que ambos os pais, no episódio da concepção, transmitir o gene modificado à criança, esta será portadora da AF. Todavia, se o gene for transmitido apenas por um dos pais, o filho será portador do traço falciforme (pessoas geralmente assintomáticas), que, geralmente, não requerem acompanhamento médico.

Como já dito, a Anemia Falciforme é uma doença recessiva, e, porventura, uma pessoa com traço falciforme, casar-se com outra pessoa que também tenha traço falciforme tem 25% de chance de ter um filho com AF, e 50% de ter um filho com traço falciforme (Fig. 3). Por isso o aconselhamento genético para esse quadro familiar é essencial, considerando o alto índice de transmissão genética da doença, e perpetuação no quadro populacional. Além do mais,

identificar o mais breve possível, torna o controle, e as precauções preventivas, mais eficientes.

Figura 3 – Explicação genética sobre a AF



Fonte:

A hemoglobina anormal é chamada de HbS, sendo o seu S derivado da palavra em inglês *sickle*, que significa foice. Além da hemoglobina HbS, há outras formas variantes da hemoglobina provenientes de mutações pontuais no gene HBB. Essas mutações estão presentes nas demais doenças falciformes: hemoglobinopatia SC, hemoglobinopatia SD, hemoglobinopatia SE e hemoglobinopatia SO. Existe também a [talassemia](#), anemia hereditária na qual uma mutação no gene HBB provoca a redução na produção da hemoglobina.

A HbS-beta-talassemia, a HbSC e HbSD são consideradas genótipos de gravidade média, enquanto os genótipos HbAS, é responsável pelo traço falciforme, e HbSS, caracteriza-se pela Anemia Falciforme, e possuem maior relevância clínica. No traço falciforme, o indivíduo apresenta heterozigose para Hemoglobina S (explicado acima de forma mais simplificada), sendo portador de um gene de hemoglobina normal (HbA) e um gene com a mutação falciforme (HbS), formando o genótipo HbAS. O indivíduo HbAS é assintomático. Já na AF, o paciente apresenta complicações e sintomas característicos da doença.

Diagnóstico da Anemia Falciforme

A detecção diagnóstica da AF é feita por meio de exame eletroforese de hemoglobina. Contudo esse exame pode gerar resultados inconclusivos ou falso-

negativos, além de possuir limitações, como por exemplo, a impossibilidade de distinguir entre as diferentes variantes da hemoglobina.

O indivíduo ao nascer deve ser submetido ao teste do pezinho (Fig.4), devendo ser realizado gratuitamente antes do bebê receber alta da maternidade ou na sua primeira semana de vida, proporcionando a detecção precoce de hemoglobinopatias, como a anemia falciforme. É um método utilizado para detectar de forma precoce diversas complicações graves, doenças raras, incluindo distúrbios metabólicos e hormonais que são assintomáticos no nascimento. A Triagem Neonatal é uma estratégia indispensável, e eficaz no diagnóstico de doenças genéticas ou metabólicas, tais como a Anemia Falciforme. Com o diagnóstico precoce, é possível interferir a tempo no curso da doença, reduzindo ou extinguindo as chances de sequelas permanentes.

Figura 4 – Teste do Pezinho



Fonte: <https://cangurunews.com.br/teste-do-pezinho-ampliado-ja-esta-disponivel-em-hospitais-da-rede-publica/>

O teste de falcização e exames moleculares, que conseguem identificar a mutação do gene, também podem ser realizados. Assim como os pais da criança deverão ser avaliados para a identificação do traço falciforme que justifique a transmissão da doença.

Principais Manifestações Clínicas da Anemia Falciforme

A forma crônica da doença é diferentemente identificada por meio da inflamação recorrente de vaso-oclusão; através do aumento da viscosidade do sangue, que acarreta na redução do oxigênio (O²); aumento da viscosidade

sanguínea, que diminui o fluxo que resulta na diminuição do oxigênio do sangue; na elevação do número de hemácias falcizadas em pequenas concentrações de O²; e, ainda, pela elevação da fagocitose desses eritrócitos (ALMEIDA, R.A & BERETTA, A.L.R.Z, 2017).

Alguns sintomas mais frequentes, como as crises de dor na AF, são provenientes da obstrução de pequenos vasos sanguíneos pelos glóbulos vermelhos no formato de foice, com reações dolorosas em maior incidência nos ossos e articulações, sem excluir outras partes do corpo, onde também podem ocorrer.

O quadro de anemia ocorre exatamente quando o número de hemácias é reduzido no sangue. As hemácias falciformes do indivíduo que tem AF são hemolisadas (ou seja, destruídas prematuramente, os glóbulos vermelhos, pelo rompimento da membrana plasmática, resultando na liberação de diversos componentes intracelulares, como a hemoglobina) constantemente, diminuindo a concentração de hemoglobina na circulação sanguínea. Essas rápidas reduções na concentração de hemoglobina originam às crises aplásticas (palidez do indivíduo porque a medula óssea deixa de produzir glóbulos vermelhos).

As crises, no geral, podem acontecer em momentos intervalados no ano, no geral, correlacionadas ao tempo frio, a período pré-menstrual (nas mulheres), a processos infecciosos, ao emocional, desidratação, ou gravidez.

Os sintomas da Anemia Falciforme se iniciam nos primeiros meses de vida, e compreendem:

- Anemia, devido ao rompimento das hemácias anormais e de seu curto tempo de duração no sangue, quando comparado ao de uma hemácia normal, causando fadiga como decorrência;
- Icterícia (pele e olhos amarelados);
- Inchaços nos pés e mãos, devido às hemácias ficarem aglutinadas e bloquearem o fluxo sanguíneo;
- Nas crianças pequenas, há rompimento dos vasos nas mãos e pés, causando dores, inchaço e vermelhidão, sendo denominada Síndrome mão-pé;
- Ocorrência inesperada, de dores intensas, também devido ao bloqueio do fluxo de sangue. As dores são mais frequentes nas costas, braços, pernas, joelhos, abdômen e coxas;
- Infecções mais severas, principalmente em crianças: os portadores de AF são propensos a infecções, e as crianças tendem a contrair mais pneumonias e meningites. Nessa situação, é imperiosa a vacinação especial em crianças portadora da doença,

a fim de evitar complicações, e, ao primeiro sinal de febre pós-vacina, encaminhá-la ao hospital onde, ocasionalmente, está sendo realizado o acompanhamento da doença, mantendo o controle da AF;

- Em casos mais graves os pacientes podem ter derrames;
- O aparecimento de úlceras nos membros inferiores, também caracterizam sintomas clássicos da doença, geralmente no período da adolescência, recorrente próximas aos tornozelos, e com retardo grande na cicatrização, podendo perdurar por anos, se não forem devidamente tratadas de forma precoce. A prevenção consiste no uso de meias grossas e sapatos;
- Mulheres grávidas podem desenvolver: pré-eclâmpsia, parto prematuro e morte perinatal;
- Outro sintoma comum, é o sequestro do Sangue no Baço, órgão esse responsável por filtrar o sangue, e nas crianças o baço pode aumentar muito ligeiramente por sequestrar todo sangue, levando à morte decorrente da ausência de irrigação sanguínea para outros órgãos, tais como, o coração e cérebro. Essa complicação exige tratamento emergencial, pelo alto risco de levar o paciente a morte.

Figura 5 – As imagens representam algumas manifestações clínicas



Fonte: Ministério da Saúde. Brasil, 2007.

O paciente que apresenta episódios de dores intensas é considerado com crise álgica, podendo a dor se manifestar nos ossos, no tórax ou abdome, com origem em qualquer órgão, necessitando de um diagnóstico diferente de outras causas de dor, não correlacionadas à AF.

A Síndrome da mão-pé pode ser o primeiro sinal clínico de uma criança ainda não diagnosticada com a DF. Já no caso da dor torácica acompanhada de falta de ar, falta de oxigenação sanguínea e febre, denomina-se de Síndrome torácica aguda, e como a Síndrome de mão-pé, trata-se de uma emergência médica, com imediata hospitalização.

Portadores de AF, como bem frisado, são suscetíveis a infecções graves, causa do maior índice de mortalidade da doença, portanto, toda criança com DF que decorra de febre, deve ser avaliada e tratada com imediatismo, devido ao alto índice de septicemia.

Por sua vez, os portadores de traço falciforme, em determinadas situações, podem sentir-se incomodados em situações de mergulho, baixo nível de oxigênio no ar, desidratação e baixa pressão atmosférica, o que, na maior parte das vezes, são assintomáticos. Entretanto, em casos raros, podem apresentar crises de dores continuadas.

Ademais, fora as complicações relatadas ainda se pode verificar caso de aumento da pressão pulmonar, doenças cardiovasculares (tais como o acidente vascular cerebral - AVC), deformidades ósseas, comprometido renal e ocular, formação de pedras na vesícula, ereção involuntária e dolorosa do pênis (denominada priapismo), aparecimento de úlceras nas pernas, de difícil cicatrização, e crises de “sequestro” das hemácias deformadas pelo baço, propiciando uma anemia aguda grave.

Especialidades Médicas

Diversas especialidades médicas podem estar envolvidas no tratamento e diagnóstico da AF, o quadro clínico individual do paciente levará a diferentes tipos de especialistas.

A princípio é imprescindível o diagnóstico da doença, sendo necessário o acompanhamento com, no caso de crianças, pediatra e hematologista pediátrico. No caso de pacientes adultos, segue com o hematologista e clínico geral. Com o decorrer da situação clínica, outras especialidades podem ser solicitadas para atuar em associação com a hematologia, como a cardiologia, neurologia, nefrologia, ortopedia, oftalmologia, endocrinologia, cirurgia, entre outras.

Tratamento da Anemia Falciforme

Figura 6 – Maneiras de tratar a doença AF



Fonte: <https://www.marinha.mil.br/saudenaval/doen%C3%A7afalciforme>

Dentre as possibilidades do tratamento, a administração de medicamentosa é um dos recursos para ajudar com as crises dolorosas, como o uso da hidroxiuréia, que vem sendo prescrita no intuito de diminuir os episódios de dor, e aumentar discretamente a concentração total de hemoglobina, reduzindo o número de transfusões e hospitalizações. Apesar da interação benéfica, esse medicamento traz muitos efeitos colaterais. Além desse há outros produtos farmacológicos como, 5-azicitidina, que utilizam-se de moléculas covalentes (isocianatos e cloridrato), a L-glutamina (Endari), Crizanlizumabe (Adakveo), Voxelotor (Oxbryta), que por sua vez ainda não foi liberado no Brasil, a suplementação com arginina, fito medicamentos, e medicamentos quelantes de ferro.

Por outro lado, há também as transfusões de sangue, frequentes nos portadores da doença, especialmente entre os adultos, que precisam usar medicações e/ou outros recursos para retirada do excesso de ferro da circulação. Esse caso é indicado sob duas vertentes, uma para tratar os problemas agudos relacionados à AF que apresentem risco de vida, outra como profilaxia, para prevenção da ocorrência ou evolução dessas complicações. Nos dois casos, a transfusão de sangue aumenta o nível de hemoglobina saudável, e favorece o fornecimento de oxigênio, como também, diminui a porcentagem de hemoglobina falciforme para reduzir os riscos de obstrução dos vasos circulantes de sangue.

As pesquisas científicas na área têm impactado positivamente na vida destes pacientes, contribuindo com a redução das manifestações dolorosas e maior sobrevida. Ademais, novos medicamentos estão sendo estudados, perseguindo o caminho positivo e significativo dos cuidados orais aos pacientes.

Atualmente, a única forma de cura da doença é o transplante de células-tronco (hematopoiéticas), todavia é um recurso ainda muito limitado pela falta de doadores aptos e adequados, no que concerne a compatibilidades. Desde 2015, o Sistema Único de Saúde (SUS) incluiu, em seus procedimentos, o transplante de medula óssea para pacientes portadores de Anemia Falciforme.

Além dos medicamentos, e transfusão, é necessário que a pessoa com DF evite exposição a ambientes muito frios ou muito quentes, esteja sempre bem hidratado, e tenha uma rotina de atividade física orientada por profissional capacitado para área.

O tratamento tem como principal objetivo a prevenção de complicações, bem como, redução no risco de lesões nos órgãos específicos. No que concerne a crianças de 3 meses a 5 anos de vida, a suplementação de ácido fólico e antibióticos, geralmente a penicilina, são os meios adotados para prevenção de infecções, lembrando ainda que nessa fase o cartão de vacinas adicionais precisa estar em dia, tal como, a antipneumocócica, essencial na prevenção da infecção pulmonar causada pelo pneumococo (bactéria bastante implicada em infecções graves nestes pacientes), além de uma atenção redobrada para infecções gripais e resfriados.

Dia da Conscientização da Anemia Falciforme ou Doença Falciforme

A data 19 de junho foi estipulada pela Organização das Nações Unidas, em 2008, como o dia Mundial de Conscientização sobre a Doença Falciforme. É comemorada pela Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doença Falciforme (CGSH/DAET/SAS/MS).

Esta decisão foi uma forma de chamar a atenção para a doença que tem origem genética, pode ser herdada e leva a alterações sanguíneas. As hemácias tornam-se rígidas e adquirem o formato de foice, levando a uma dificuldade no transporte de oxigênio para o cérebro, pulmões, rins e outros órgãos.

3 DISCUSSÃO E CONSIDERAÇÕES FINAIS

O diagnóstico prévio de patologias, como as que pertencem ao grupo de doenças raras, é de extrema importância e está diretamente relacionado com o sucesso de seu tratamento e manejo. Dito isto, dentre os diversos testes iniciais utilizados, através do hemograma se é possível observar as hemácias falcizadas em aumento, caracterizando a drepanocitose (NOGUEIRA et.al 2013).

Segundo Prudêncio e colaboradores, através do uso de aparelhos automatizados de hemograma, obtém-se informações adicionais como por exemplo o número de leucócitos e também fornece informações complementares através dos índices hematimétricos, como o CHCM (concentração de hemoglobina corpuscular média) e o RDW (índice geral de anisocitose), dados estes de extrema relevância para caracterizar a progressão da anemia falciforme. Esta patologia pode ser considerada num estágio grave quando o RDW maior que 19%, por mais que se encontre com o CHCM normal. O aumento do rompimento da membrana das hemácias está relacionado com o aumento leucocitário, a leucocitose.

Usando métodos automatizados ou a microscopia óptica é possível ser feita a contagem de hemácias imaturas, os reticulócitos (NELSON; DAVEY, 1995). A ação proliferativa compensatória da medula óssea diante do aumento de hemólise pode ser indicada pelo grande número de reticulócitos (ARAI et al, 2011). Já os testes de falcização e de solubilidade descritos por Arend et al, 2005 e Nogueira et al, 2013 são feitos utilizando substâncias capazes de desoxigenar a hemoglobina, entretanto esta técnica não pode ser aplicada em recém-nascido. Visto que podem gerar falso-negativo como resultado devido a variação dos níveis de HbS e HbF (hemoglobina fetal), este segundo só irá cair após alguns meses de vida.

Se faz necessária a realização de exames confirmatórios após os exames de triagem, onde será feita a detecção de HbS nos exames de eletroforese de hemoglobina em acetato de celulose (eletroforese alcalina), eletroforese de hemoglobina em agarose (eletroforese ácida) e dosagem de hemoglobina fetal (HbF). (FERRAZ, MURAO, 2007). Segundo Nascimento, 2005 devido ao fato da eletroforese ser um método qualitativo, após a sua realização deverá ser feito um novo exame a fim de quantificar a HbS.

Os métodos escolhidos na atualidade são a Focalização Isoelétrica e a Cromatografia Líquida de Alta Performance (HPLC), pois são exames mais específicos e precisos quando comparamos com a eletroforese (NASCIMENTO, 2005; BERTHOLO, MOREIRA, 2006).

De acordo com o que foi obtido na literatura e explanado no presente trabalho, podemos concluir que, os exames de triagem como hemograma, teste de solubilidade, dosagem de hemoglobina fetal, entre outros, são essenciais e norteiam a conduta clínica que será adotada. Contudo, os exames eletroforéticos são decisivos na confirmação diagnóstica.

Sugerindo que o exame de escolha para o diagnóstico definitivo da AF é a eletroforese de hemoglobina onde a HbS é detectada, podendo-se optar também pela HPLC e focalização isoelétrica devido a sua alta especificidade e precisão.

REFERÊNCIAS

ARAI, M.; HENNEBERG, R.; NASCIMENTO, A.J.; ARAI, J.Y.; SILVA, P.H. **Reticulocitograma em pacientes com anemia falciforme e hemoglobinopatias SC.** jan/jun;17(1): 53-8. Publ. UEPG Biol. Health Sci. P. Grossa, 2011.

AREND; et al. **Tratado de medicina interna.** 22^a, Elsevier. Rio de Janeiro, 2005

BERTHOLO. L. C; MOREIRA. H. W. **Focalização isoelétrica na identificação das hemoglobinas.** v. 42, n.3. p.163 – 168, J. Bras. Med. Lab, São Paulo, 2006.

DIAS, V. P. SILVEIRA , D. T. WITT, R. R. **Educação em saúde: o trabalho de grupos em atenção primária.** v 12, n 2, Rev. APS. Porto Alegre, 2009.

IVO, M.L & CARVALHO, E.C. **Assistência de enfermagem a portadores de anemia falciforme, à luz do referencial de Roy.** 11(2): 192-8. Rev. Latino-Americana de Enfermagem. São Paulo, 2003.

KIKUCHI, B.A. **Assistência de enfermagem na doença falciforme nos serviços de atenção básica.** 29(3): 331-8. Rev. Bras. Hematol. Hemoter. São Paulo, 2007.

LORENZI, T. F. **Manual de hematologia: propedêutica e clínica.** 3a, ed. Medsi. Rio de Janeiro, 2003.

MINISTÉRIO DA SAÚDE, BRASIL. **Manual da anemia falciforme para a população.** Secretaria de Atenção à Saúde, Departamento de Atenção Especializada. 24 p, ed. MS. Brasília, 2007.

NAOUM, P.C. & NAOUM, F.A. **Doença das células falciformes.** v 1, p 224. Sarvier. São Paulo, 2004.

NELSON, A. D.; DAVEY, F. R. **Doença dos eritrócitos. In: HENRY, J. B. diagnóstico clínicos & tratamento- por métodos laboratoriais.** 18.ed. Manole. Barueri, 1995.

NOGUEIRA, K.D.A; SILVA, W.D.L; PAIVA, S.G. **Diagnóstico laboratorial da anemia falciforme**. Out; 6(4), pub 2:5p. Rev. cient. ITPAC. Araguaína, 2013.

PRUDENCIO, B.C.A.B; COVAS, D.T.; BONINI-DOMINGOS, C.R. **Comparação de metodologia utilizada para a detecção de Hemoglobina S (Hb S) em doadores de sangue**. Aug; 22(2): 99-109. Rev. Bras. Hematol. Hemoter. São Paulo, 2000.

CAPÍTULO 08

SÍNDROME RELACIONADA A HNRPNPU E ENCEFALOPATIA EPILEPTICA: UMA REVISÃO NA LITERATURA INTERNACIONAL

Silvana de Oliveira Leal

1 INTRODUÇÃO

A Doença Rara (DR), por definição, é uma patologia atípica que afeta cerca de 65 a cada 100 mil pessoas, ou melhor, 1,3 a cada 2 mil pessoas¹. Mas apesar de constituir raridade, há uma parcela significativa da população mundial que é acometida por algum tipo de doença rara. Segundo a Organização Mundial de Saúde(OMS), estima-se que, no mundo, cerca de 300 milhões de pessoas apresentem tal patologia. No Brasil, segundo o Ministério da Saúde², a estimativa é que 13 milhões de pessoas sejam acometidas por um distúrbio raro (PFIZER, 2019).

O debate acerca das doenças raras é recente. Segundo Moreira *et al.* (2018), a Política Nacional das Pessoas com Doenças Raras no SUS só foi instituída no ano de 2014, em resposta às manifestações públicas lideradas por entidades e representantes das famílias das pessoas que são acometidas por essas patologias.

Em 2016, o Ministério da Saúde implementou sete estabelecimentos de referência no tratamento de DR's: no Distrito Federal, Rio de Janeiro, Porto Alegre (Rio Grande do Sul), Curitiba (Paraná), Anápolis (Goiás), Recife (Pernambuco) e Santo André (São Paulo). E em 2017, o movimento ganhou visibilidade a partir da hashtag #somostodosraros, que representou a luta pelo Dia Mundial das Doenças Raras de 2017 (MOREIRA *et al.*, 2017); este que foi instituído, no país, pela Lei nº 13.693, de 10 de julho de 2018, passando a ser comemorado no último dia do mês de fevereiro (BRASIL, 2018).

Não se sabe ao certo quais são os tipos de doenças raras existentes, devido às dificuldades enfrentadas para o diagnóstico, mas estima-se que haja entre seis a oito mil tipos desse distúrbio. Existem algumas características que ajudam a identificar a manifestação que afeta, em sua maioria, crianças (cerca de 75% delas), e que tem

origem genética em 80% dos casos. Por exemplo, “As doenças raras geralmente são crônicas, progressivas, degenerativas e muitas vezes com risco de morte. Não existe uma cura eficaz existente, mas há medicamentos para tratar os sintomas.” (PFIZER, 2019, s/p).

Destaca-se também que as DR's se caracterizam por uma diversidade de sintomas que variam não só de doença para doença como também de pessoa para pessoa que apresenta a mesma condição. Isso quer dizer que uma mesma síndrome pode se apresentar de maneira diferente de um sujeito para o outro.

Outra questão importante de pontuar é que, muitas vezes, a doença rara vem acompanhada de outros diagnósticos, como distúrbios de comportamento, transtornos de neurodesenvolvimento, epilepsia etc., o que pode confundir e dificultar a identificação da DR, causando sofrimento tanto para os afetados como para os seus familiares.

Segundo a Associação Brasileira de Estomaterapia (2022), as causas das doenças raras ainda são investigadas, mas já se sabe, através de estudos, que, em 80% dos casos, a origem genética-hereditária é um determinante para a manifestação da patologia. Ademais, destaca-se também como contribuinte para tal manifestação: infecções bacterianas e/ou virais e infecções alérgicas ou ambientais.

Como já mencionado, existem inúmeros tipos de doenças raras, algumas delas já conhecidas, como Doença de Crohn; Doença falciforme; Doença de Gaucher, Doença de Huntington etc. Neste artigo, busca-se dar ênfase a apenas uma doença rara, pouco tratada na literatura acadêmica: a síndrome relacionada a HNRNPU que causa uma Encefalotopia Epiléptica e de Desenvolvimento.

Este artigo objetiva compreender como as variantes de HNRNPU comprometem os pacientes que apresentam encefalopatia epiléptica e de desenvolvimento. Busca-se, na literatura internacional, entender quais as principais características dessa síndrome. Dialoga-se, portanto, com os trabalhos de HAMDAN *et al.* (2014); Kovel *et al.* (2016), Yates *et al.* (2017), Durkin *et al.* (2020) Song *et al.* (2021).

O interesse pelo tema justifica-se por sua importância, visto que há uma lacuna teórica, com a ausência de literatura em português, o que torna necessário a síntese do que vem sendo discutido acerca do tema fora do país.

Destaca-se também a aproximação da pesquisadora com o tema em questão, visto que possui um filho diagnosticado com uma variante patogênica *de novo* em

heterozigose no gene HNRNPU, associada à Encefalopatia Epilética e de Desenvolvimento, tipo 54. Partindo disso, o interesse em se aproximar do tema a partir da pós-graduação em doenças raras da IESP, e, conseqüentemente, contribuir para que mais famílias, que tenham filhos acometidos pela mesma patologia, possam se aprofundar sobre o tema.

1.1 METODOLOGIA DA PESQUISA

Para a realização deste estudo, adotou-se o método qualitativo descritivo empregando a técnica da pesquisa bibliográfica. Esse tipo de abordagem busca, a partir de revisão da literatura acadêmica já publicada, realizar uma síntese dos achados e encontrar respostas para as reflexões levantadas, visando a apreensão de novos conhecimentos.

Segundo Silva, Oliveira e Silva (2021, p. 97), esse tipo de metodologia “apresenta-se como um procedimento metodológico elaborado a partir da reflexão pessoal e da análise de documentos escritos denominados de fontes”. Considerando a lacuna teórica existente, como disposto na introdução deste artigo, realizou-se uma revisão de literatura acadêmica, considerando apenas os cinco trabalhos encontrados que tratam sobre o tema em questão.

Todos os artigos foram publicados em periódicos internacionais, com idioma original em inglês. Para análise destes, foi preciso traduzi-los para o idioma português. Os artigos dispostos, no quadro a seguir, são apresentados no formato traduzido, são estes:

Quadro 1: Síntese dos trabalhos analisados da literatura internacional

Autores	Título	Ano de publicação	Objetivo
HAMDAN, Fadi F. <i>et al.</i>	De Novo Mutações em Moderados ou Severa Deficiência Intelectual	2014	Realiza testes genéticos envolvendo mutações do <i>De novo</i> (DNMs), relacionando-o a incapacidade intelectual.
KOVEL R <i>et al.</i>	Sequenciamento direcionado de 351 genes candidatos para encefalopatia epilética em uma grande coorte de pacientes	2016	
YATES, T Michael <i>et al.</i>	De Novo Mutations em <i>HNRNPU</i> resulta em uma síndrome do neurodesenvolvimento	2017	Relata um total de sete pacientes acometidos pela síndrome relacionada a <i>HNRNPU</i> , analisando características dimórficas em

			comum, associado à atraso no desenvolvimento e deficiência intelectual.
Durkin, A., Albaba, S., Fry, A.E. <i>et al.</i>	Achados clínicos de 21 probandos anteriormente não relatados com síndrome relacionada ao HNRNPU e revisão abrangente da literatura	2020	Analisa 21 casos da síndrome relacionada a HNRNPU, ampliando o estudo de Yates <i>et al.</i> (2017).
SONG, Zhenfeng <i>et al.</i>	De novo frameshift variantes de HNRNPU em pacientes com encefalopatia epilética infantil: Dois casos reportados e revisão de literatura	2021	Resume dos casos de síndrome relacionada HNRNPU em pacientes com Encefalopatia Epilética Infantil, do tipo 54, descrevendo o genótipo e fenótipo dos indivíduos reportados.

Fonte: elaborado pela autora após tradução dos artigos encontrados.

Após leitura minuciosa dos trabalhos, coletou-se os principais resultados evidenciados nesses estudos, buscando sintetizá-los, em busca de apreender novos conhecimentos acerca do tema.

2 REVISÃO DE LITERATURA

Ao analisar os cinco trabalhos selecionados, evidenciou-se, a priori, a definição do que seja encefalopatia epilética (EE). Sobre isso, o estudo de Kovel *et al.* (2016) a definiu enquanto uma “uma condição na qual ‘acredita-se que as próprias anormalidades eletroencefalográficas (EEG) epileptiformes contribuam para um distúrbio progressivo na função cerebral’ (Engel e International League Against 2001)” (KOVEL, *et al.*, 2016, p. 1).

Tal distúrbio se manifesta de maneira complexa. Isso porque é uma patologia bastante heterogênea, que pode apresentar diversas variações, como “variação na idade de início, tipo e distribuição das convulsões, resultado do desenvolvimento, padrões de EEG, resposta à medicação e uma ampla gama de comorbidades” (KOVEL, *et al.*, 2016, p. 2).

Geneticamente, é igualmente heterogêneo, e o OMIM lista atualmente 32 genes reconhecidos para EE infantil precoce (EIEE), com diferentes modos de herança (dados acessados em agosto de 2015). Além desta lista, os pacientes diagnosticados com EE regularmente apresentam uma variante patogênica em um gene que é anotado para deficiência intelectual com convulsões (Hirose e Mitsudome 2003). Com a lista atual de genes associados à EE, um diagnóstico genético na clínica pode ser feito em ~10-15% dos pacientes encaminhados (com. pess. Marjan van Kempen). Como na maioria desses pacientes é esperada uma variante de grande efeito, isso significa que muitos genes que podem causar EE quando mutados provavelmente ainda precisam ser descobertos (KOVEL *et al.*, 2016, p. 2).

Dentre essas variantes, está a relacionada a HNRNPU, uma mutação genética que provoca, segundo literatura, graves problemas de desenvolvimento associado a convulsões febris, e que tem sido reportadas em casos de Encefalopatia Epilética Infantil. HNRNPU é uma proteína que estabelece ligação com o RNA, “expressa no cérebro (particularmente no cerebelo), coração, rim e fígado [Thierry et al., 2012].” Seu núcleo funciona como um mediador “de splicing alternativo e na regulação da transcrição [Geuens et al., 2016]” (YATES, et. al, 2017, p. 7).

Ainda segundo estudos, uma redução de HNRNPU pode causar letalidade embrionária em camundongos e uma cardiomiopatia dilatada progressiva com desregulação generalizada de splicing [Ye et al., 2015]. Segundo Yates *et al.* (2017):

O papel de *HNRNPU* na regulação transcricional pode ser mediada por meio de uma interação com RNA não codificador longo (lncRNA), que são cada vez mais reconhecidos como desempenhando um papel na expressão gênica [Lin et al. 2017]. Por exemplo, *HNRNPU* desempenha um papel crucial na ativação do Xist, ao permitir a localização cromossômica do lncRNA Xist, além de ser necessário para a função mediada por Xist [Hasegawa et al., 2010]. *Hnrnpu* também foi observado em camundongos, dá origem a RNA circular (ciRNA), com expressão quase inteiramente em neurônios. O ciRNA tem um papel emergente em uma série de áreas, incluindo a regulação da função do microRNA e splicing alternativo [Reddy et al., 2017]. HNRNPU é parte de uma família maior de hnRNP (Ribonucleoproteínas Nucleares Heterogêneas). Curiosamente, outros HNRNP foram implicados em doenças neurológicas e câncer [Geuens et al., 2016], enfatizando as funções abrangentes dessas proteínas (YATES et al. 2017, p. 7).

O estudo de Yates *et al.* (2017) observou como a mutação em HNRNPU provoca uma síndrome do neurodesenvolvimento a partir do sequenciamento dos exomas. As variantes encontradas foram interpretadas a partir de informações fenotípicas detalhadas. Neste estudo, sete pacientes foram relatados. Esses pacientes apresentaram mutações heterozigose *de novo* em HNRNPU.

Abre-se um parêntese aqui para falar sobre as mutações *de novo* a partir do estudo de Hamdan *et al.* (2014). Nesta pesquisa, os autores já haviam evidenciado uma relação entre *de novo* mutações e a deficiência intelectual. Os autores destacaram que a deficiência intelectual é a deficiência grave mais frequente na infância, sendo comprovado a relação desta com os fatores genéticos.

O estudo de Hamdan *et al.* (2014) trouxe uma contribuição importante para a compreensão da deficiência intelectual e o desenvolvimento de outras síndromes. A partir da análise das mutações *de novo* (DNM's, alterações genéticas não transmitidas

pelos pais), descobriram que os fatores genéticos estão presentes em grande parte dos casos relacionados à deficiência intelectual. Nesta pesquisa, obtiveram-se os seguintes resultados

Para avaliar melhor a contribuição dos DNMs para o desenvolvimento da Deficiência Intelectual, interrogamos praticamente todos os genes do genoma em 41 crianças afetadas com Deficiência Intelectual moderada ou grave e em seus pais saudáveis. Em 12 dos casos, identificamos DNMs causadores de doenças em genes conhecidos por estarem associados à Deficiência Intelectual, resultando em um rendimento de diagnóstico molecular de 29%. Também encontramos 12 DNMs possivelmente causadores de doenças em genes que não estavam anteriormente ligados causalmente à Deficiência Intelectual. Curiosamente, muitos dos genes com DNMs deletérios descobertos por este estudo codificam proteínas que interagem entre si e afetam processos específicos em células cerebrais D, resultando em um rendimento de diagnóstico molecular de 29%.

Concluíram, portanto, que os DNMs exercem um papel importante para o desenvolvimento de deficiência intelectual moderada ou grave. Voltando ao estudo de Yates *et al.* (2017), os autores trouxeram o relatório dos sete pacientes analisados, trazendo suas características mais marcantes, como: sexo do paciente; histórico familiar; histórico da gravidez da mãe; peso que nasceu; características de desenvolvimento, como idade em que andou e iniciou a fala; a frequência das convulsões e as características dismórficas de cada paciente.

Nesse estudo, os autores chegaram aos seguintes resultados. A priori, delineia características fenotípicas associadas às mutações HNRNPU que são comuns. Dentre elas, estão: aparência facial similar, com sobrancelhas proeminentes, fissuras nas pálpebras, em quatro dos 7 pacientes analisados; bem como ponte nasal proeminente (em três dos sete pacientes); columela saliente, em quatro dos sete pacientes, e lábios superiores finos, em 6 dos sete pacientes analisados. Obteve os seguintes resultados (YATES *et al.*, 2017).

No que diz respeito ao neurodesenvolvimento, todos apresentaram atraso significativo, sobressaindo DI moderada a grave. Seis dos sete relatados apresentavam necessidades educacionais especiais. Todos, exceto um, também apresentaram mutações que resultam em perda de função. Além disso, foram detectados quadros de epilepsia frequentes em cinco dos sete relatados, com crises de convulsão associado a crises febris por volta do primeiro ano de idade (IBIDEM, 2017).

Apesar de alguns comportamentos não se estabelecerem de forma comum a todos, vale salientar, por exemplo, que cinco dos sete apresentavam movimentos repetitivos de bater as mãos, o que, segundo interpretação, pode ser associado aos fenótipos da HNRNPU. Vale nota também que alguns desses pacientes apresentavam outras síndromes, como de Smith, Magenis e Angelman. Por fim, o estudo de Yates et al. (2017) mostrou que as mutações em HNRNPU podem, sim, determinar o fenótipo de epilepsia, assim como o grau da deficiência intelectual.

O estudo de Yates *et al.* (2017) foi ampliado por estudo mais recente que analisou as mutações em HNRNPU em 21 casos relatados. O estudo foi publicado em 2020 sob autoria de Durkin *et al.* (2020). Esta pesquisa também compreendeu variantes genéticas associadas do novo HNRNPU e seus impactos no fenótipo clínico, com decorrente atraso no desenvolvimento intelectual.

Os autores partiram do pressuposto de que essa mutação causa: dimorfismo craniofacial; deficiência intelectual, com dificuldade na fala, linguagem e distúrbios de comportamento, bem como episódios convulsivos e anormalidades cardíacas.

A análise, assim como o estudo de Yates *et al.* (2017), se deu por meio do sequenciamento de exoma e interpretação de informações fenotípicas e de histórico familiar. Após análise dos casos relatados no estudo de Durkin *et al.* (2020), encontrou-se similaridades nos casos. Dentre os padrões comuns encontrados na síndrome relacionada a HNRNPU, estão:

[...] 95% dos participantes têm dimorfismo craniofacial, sendo mais comum as anormalidades da fenda palpebral. (24%), microcefalia (19%), and dentes largamente espaçados (19%). Dos 21 probandos, 20 tinham relatos de convulsões. Destas, 25% eram de ausência e 25% tônico-clônicas generalizadas. Outra questão chave é o atraso de desenvolvimento - 95% tinham atraso de desenvolvimento. Destes, 66% também tinham atraso de fala e de habilidades de linguagem. Além disso, 50% também apresentam um grau de DI e 50% tem um distúrbio de comportamento a partir dos dados coletados (DURKIN et al. 2020, p 9).

Cabe salientar, ainda, que também foram encontradas similitudes, nos casos relatados, com outras síndromes. As síndromes foram Cornelia de Lange, Algelman, Rett e Pitt Hopkins. Além disso, ao relacionar os resultados desse estudo com outros, destacou-se que havia uma predominância comportamental de autismo ou de tendências autísticas em 43% desses pacientes relatados, com comportamento

agressivo de 21% deles. Os comportamentos menos comuns incluíam transtorno obsessivo-compulsivo e comportamento auto-estimulante,

Os dados apresentados por Dukin *et al.* (2020) somam-se, portanto, aos apresentados por Yate *et al.* (2017), ou seja, estabelece relação entre HNRNPU, o diformismo craniofacial e as convulsões que foram detalhadas neste estudo, e acrescenta como possibilidade a ligação dessas mutações com anormalidades cardíacas.

3 CONSIDERAÇÕES FINAIS

Este estudo compreendeu como as variantes de HNRNPU comprometem os pacientes que apresentam encefalopatia epilética e de desenvolvimento, a partir de cinco trabalhos encontrados na literatura internacional.

Nesses trabalhos, foram comprovadas a relação entre as mutações *de novo* no HNRNPU e a encefalopatia epilética, associada à deficiência intelectual moderada a grave.

Concluiu-se também a lacuna teórica evidenciada nos trabalhos, já que apenas cinco trabalhos foram encontrados acerca do tema, e na literatura internacional, o que denota a relevância em realizar sínteses como esta, que foi feita para esse trabalho.

REFERÊNCIAS

BRASIL. **Lei nº 13.693, de 10 julho de 2018.** Institui o Dia Nacional de Doenças Raras. Brasília, DF: 2018. Disponível em: https://www.planalto.gov.br/ccivil_03/ato2015-2018/2018/lei/l13693.htm. Acesso 18 mar. 2023.

DOENÇAS RARAS – quais são e por que são chamadas dessa forma? **Pfizer.** 02/06/2019. Disponível em: <https://www.pfizer.com.br/noticias/ultimas-noticias/doencas-raras-quais-sao-e-porque-sao-chamadas-assim>. Acesso em: 18 mar. 2023.

DOENÇAS RARAS. SOBEST- Associação Brasileira de Estomaterapia. 4 de março de 2022. Disponível em: <https://sobest.com.br/doencas-raras/#:~:text=As%20doen%C3%A7as%20raras%20s%C3%A3o%20caracterizadas,pessoa%20acometida%20pela%20mesma%20condi%C3%A7%C3%A3o>. Acesso em: 18 mar. 2023.

Durkin, A., *et al.* *Clinical findings of 21 previously unreported probands with HNRNPU-related syndrome and comprehensive literature review.* **American Journal of Medical Genetics Part A**, 182 (7). pp. 1637-1654, 2020. ISSN 1552-4825.

HAMDAN, Fadi F. *et al.* De Novo Mutations in Moderate or Severe Intellectual Disability. **PLOS Genetics**, Volume 10, Issue 10, e1004772, October 2014.

KOVEL, Carolien G.F. de. *et al. Targeted sequencing of 351 candidate genes for epileptic encephalopathy in a large cohort of patients. Molecular Genetics & Genomic Medicine*, 4(5): 568–580, 2016. doi: 10.1002/mgg3.235.

MOREIRA, M.C.N. Quando ser raro se torna um valor: o ativismo político por direitos das pessoas com doenças raras no Sistema Único de Saúde. **Cad. Saúde Pública** 2018; 34(1):e00058017. Disponível em: <https://www.scielo.org/pdf/csp/2018.v34n1/e00058017/pt>. Acesso em: 18 mar. 2023

TEIXEIRA, Raquel. Doenças raras atingem cerca de 13 milhões de brasileiros. **Senado Federal**. 02/02/2022, 13h09 - Atualizado em 02/02/2022, 13h09. Disponível em: <https://www12.senado.leg.br/radio/1/noticia/2022/02/02/doencas-raras-atingem-cerca-de-13-milhoes-de-brasileiros#:~:text=FEVEREIRO%20%C3%89%20O%20M%C3%8AS%20DA,PALEATIVOS%20E%20SERVI%C3%87O%20DE%20REABILITA%C3%87%C3%83O>. Acesso em: 18 mar. 2023.

“RARO é ser muitos. Raro é ser forte. Raro é ter orgulho disso”- 28/02: Dia Mundial e Nacional de Doenças Raras. **Biblioteca Virtual em Saúde-** Ministério da Saúde. Disponível em: <https://bvsmms.saude.gov.br/raro-e-ser-muitos-raro-e-ser-forte-raro-e-ter-orgulho-disso-28-02-dia-mundial-e-nacional-de-doencas-raras/>. Acesso em: 18 mar. 2023.

SILVA, M. M.; OLIVEIRA, G. S. de; SILVA, G. O. da. A pesquisa bibliográfica nos estudos científicos de natureza qualitativos. **Revista Prisma**. Rio de Janeiro, v. 2, n. 1, p. 91-103, 2021. Disponível em: <file:///C:/Users/rayss/Downloads/45-Texto%20do%20artigo-135-1-10-20211225.pdf>. Acesso em: 09 dez. 2022.

SONG, Zenfengue *et al. De novo frameshift variants of HNRNPU in patients with early infantile epileptic encephalopathy: Two case reports and literature review. 1/2* Advertisement International Journal of Developmental Neuroscience / Volume 81, Issue 7 / p. 663-668. DOI: <https://doi.org/10.1002/idn.10115>. Acesso em: 23 mar. 2023.

YATES, T Michael. *De Novo Mutations in HNRNPU Result in a Neurodevelopmental Syndrome. Am J Med Genet*, 173(11): 3003–3012, November, 2017. doi:10.1002/ajmg.a.38492.

CAPÍTULO 09

OSTEOGÊNESE IMPERFEITA: QUADRO GERAL E LISTA COM ALGUNS CENTROS DE ATENDIMENTOS

Ana Cláudia Maia Guimarães

Débora Maia Lacerda Santos

Anna Bozzanno Lacerda De Araujo

Doenças raras, detalhando “doença” segundo Dicio (2022), é uma “alteração da saúde que se manifesta por sintomas, possíveis de serem identificados, ou não, enfermidade, moléstia”; e “rara” | “que não | comum, extraordinária, pouco frequente, infrequente”, logo, doença rara, “que não é abundante” (DICIO, 2022), ou seja, as doenças raras são aquelas que afetam um pequeno número de pessoas quando comparado com a população em geral (ORPHANET, 2012).

Segundo a definição do Ministério da Saúde, classificam-se como “raras” doenças que afetam 65 pessoas a cada 100 mil ou 1,3 pessoa a cada duas mil (BRASIL, 2014) e essas doenças são condições geralmente crônicas e degenerativas, com alto grau de morbimortalidade ou mesmo sem cura ou tratamento efetivo. Estima-se que existem entre seis e oito mil doenças raras, 80% delas são de origem genética, sendo em muitos casos hereditárias, afetam cerca de 8% da população mundial e, no Brasil, afere-se que há entre 13 e 15 milhões de pessoas com alguma doença rara (AURELIANO, 2018).

Sobre a classificação das doenças raras, a Portaria 199/2014 em seu Capítulo V, Artigo 12, dispõe sobre a organização da atenção e dos cuidados das pessoas com doenças raras dividindo-os em dois eixos. O Eixo I é composto pelas doenças raras de origem genética e organizado por grupos: a) anomalias congênitas ou de manifestação tardia; b) deficiência intelectual; e c) erros inatos de metabolismo; e o Eixo II: composto por doenças raras de origem não genética e organizado nos seguintes grupos: a) infecciosas; b) inflamatórias; e c) autoimunes (BRASIL, 2014).

Vale salientar que, por serem condições incomuns, o correto diagnóstico e referidas classificações por eixos leva, na maioria dos casos, muito tempo para ser

concluído, além do que, não existe tratamento efetivo para o controle de grande parte das doenças raras atualmente identificadas. Estima-se que apenas 10% delas possuem algum tratamento medicamentoso específico que, em um número considerável de casos, são medicações de alto custo (MONSORES, 2013). Dentro desse vasto quadro de doenças consideradas raras, o foco deste trabalho está voltado para uma doença que tem como nome Osteogênese Imperfeita, mais conhecida como: “ossos de vidro”, ou doença de Ekman Lobstein.

De acordo com Engelbert, Uiterwall, & Helders (1998) a Osteogênese Imperfeita (OI) é uma doença congênita, que se caracteriza por fraturas frequentes dos ossos, quer espontânea, quer por traumatismos mínimos. Conforme Biggin, Munns (2014) a osteogênese imperfeita (OI) é uma alteração que pode afetar qualitativamente ou quantitativamente a produção das fibras de colágeno de forma que, quando a quantidade de colágeno produzida pelo organismo está reduzida, são expressos os tipos mais leves de OI, e, quando a qualidade do colágeno está prejudicada, manifestam-se os tipos mais graves de OI (VENTURI, et al, 2004). Ablon (2003) endossa esse pensamento ao inferir que existem diferentes tipos de Osteogênese Imperfeita, que podem se apresentar desde formas muito leves (que se manifestam tardiamente com uma pequena diminuição da resistência óssea) ou de formas gravíssimas em que podem causar a morte do bebê ainda dentro do útero materno, ou seja, o grau da doença é variável em que algumas crianças podem sofrer fraturas no período perinatal e centenas de fraturas na infância, enquanto outras, têm poucas fraturas e pouco se distinguem das outras crianças sem esta situação clínica (Ablon, 2003).

Rauch, Glorieux (2004) completam tal informação ao comentar que o diagnóstico da Osteogênese Imperfeita é feito, geralmente, a partir de dados clínicos de sequências de fraturas. No entanto, a doença pode ser diagnosticada através de ultrassonografia ou análise de ADN. A Osteogênese Imperfeita pode ter quatro tipos, agrupados de acordo com a severidade da doença (Rauch, Glorieux, 2004).

De acordo com a Associação Nacional de Osteogênese Imperfeita (ANOI) (2023), as características da osteogênese variam significativamente de acordo com o tipo sendo improvável prever quais sintomas ou complicações cada paciente irá desenvolver, mas, consideram que poucas pessoas com OI exibem todos os sintomas, e que a gravidade de cada sintoma pode variar entre os mesmos. No site da ANOI estão listados alguns traços característicos da OI tais como: ossos que fraturam com facilidade, baixa estatura, perda de audição, dentes frágeis, esclerótica

azul (a cor azul na parte branca dos olhos), deformidades esqueléticas dos membros, tórax e crânio, dificuldades respiratórias, músculos fracos, transpiração excessiva, prisão de ventre, tendência a machucar-se facilmente, articulações e ligamentos frouxos, voz aguda, dentre outros.

O tratamento da OI fundamenta-se na abordagem multidisciplinar - clínico-cirúrgica e reabilitação fisioterápica. De acordo com Devolegaer *et al* (1987) uma grande transformação em sua terapia começou a ser delineada em 1987 com o primeiro relato sobre os benefícios dos bifosfonatos.

Esse tipo de fármaco consolidou-se como primeira escolha na terapêutica medicamentosa aplicada à condição. Os bifosfonatos são compostos com grande capacidade de inibição do *turnover* ósseo. Na OI, o benefício do uso destas medicações pode ser percebido clinicamente pela redução do número de fraturas e da dor óssea, tão frequentes entre estes pacientes (LIMA; HOROVITZ, 2014).

Endossando essa questão medicamentosa, a Associação Nacional da OI comenta que em crianças é utilizado o Pamidronato dissódico, que é um potente inibidor da reabsorção óssea mediada por osteoclastos; e em adultos, o Alendronato sódico (ANOI, 2023).

Esses medicamentos não curam a OI, mas surgiram como grande alento, é um bifosfonato que vem sendo utilizado no tratamento da OI desde há 23 anos no Canadá e nos Estados Unidos, e pelo menos há 15 anos no Brasil, com excelentes resultados. Crianças que tomam o pamidronato desde a primeira infância têm tido menos fraturas, menos curvamentos dos ossos e, conseqüentemente, necessitado de menos internações por fraturas, menos cirurgias corretivas, apresentando menos problemas pulmonares decorrentes de deformidades da coluna vertebral e melhor taxa de crescimento. Elas sentem menos dores, movem-se melhor faltam menos à escola, são mais felizes. Contudo, o pamidronato, apenas, não basta. São necessários exercícios físicos, alimentação adequada, apoio psicológico e social aos pacientes e familiares (ANOI, 2023).

A respeito do tratamento da osteogênese, a Associação Nacional de OI comenta que não há propriamente uma cura para tal patologia, mas existem maneiras para controlar os sintomas. Basicamente, a meta de todo o tratamento é minimizar fraturas usando de cuidados com imobilizações, talas e órtese em ossos quebrados

pode ajudá-los (alguns ortopedistas preferem tratar fraturas com imobilização em curto prazo em leves moldes, talas, ou chaves para permitir algum movimento logo que possível após a fratura); melhorar a independência funcional e promover a saúde geral (ANOI, 2023).

Conforme Lima e Horovitz (2014), no Brasil, o tratamento da OI é disponibilizado pelo SUS desde 2001, com a instituição da Portaria GM 2305/2001 em que o estabelecimento desta portaria no país foi reflexo da organização e participação da sociedade civil na discussão acerca das políticas públicas de saúde em que, no caso da OI, os interesses do grupo de indivíduos afetados são representados pela Associação Brasileira de Osteogênese Imperfeita. A referida portaria definiu: (1) a criação e normas para o cadastramento de centros de referência em OI no território nacional; (2) elegibilidade para tratamento; (3) a medicação a ser utilizada nestes centros - o pamidronato dissódico (PD), assim como sua dose e as medicações complementares; (4) exames complementares necessários para o acompanhamento de um indivíduo em tratamento e, por fim, (5) a criação e a manutenção de um banco de dados de OI, sob responsabilidade do Instituto Nacional de Saúde da Mulher, da Criança e do Adolescente Fernandes Figueira da Fundação Oswaldo Cruz (INSMCA/Fiocruz) (BRASIL, 2010).

Com base na Portaria citada e mediando as relações de tratamento da Osteogênese Imperfeita e de outras doenças raras, existem Centros de referência para acompanhar os pacientes. Lima e Horovitz (2014) apontaram em seus estudos que desde 2001, 14 centros de referência tinham sido cadastrados e estavam em atividade no país, sendo que a maior parte desses centros se concentra nos estados das regiões sul e sudeste, o que dificultava o acesso ao tratamento de muitos pacientes. Mas, vale salientar que o perfil de um centro de referência é variável, indo desde um espaço focado no diagnóstico e tratamento de doenças raras e ou complexas até a pesquisa clínica com vistas à produção de diretrizes assistenciais e fornecimento de pareceres por especialistas (LIMA, HOROVITZ, 2014).

Foram criados outros “Centros de referência” e de acordo com o Observatório de Doenças Raras (2022), no início de 2022 já existiam 21 centros distribuídos pelo Brasil sendo seus estados e cidades listadas em seguida. Na Bahia: Salvador (Hospital Universitário Professor Edgard Santos e Associação de Pais e Amigos Excepcionais); Pernambuco: Recife (Associação de Assistência à Criança Deficiente); Ceará: Fortaleza (Hospital Infantil Albert Sabin e Hospital Universitário Walter

Cantídio); Distrito Federal: Brasília (Hospital Materno Infantil de Brasília e Hospital de Apoio de Brasília); Espírito Santo: Vitória (Hospital Santa Casa de Vitória); Goiás: Anápolis (Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais-APAE de Anápolis); Minas Gerais: Belo Horizonte (Hospital Infantil João Paulo II) e Juiz de Fora (Hospital Universitário da Universidade de Juiz de Fora); Paraná: Curitiba (Hospital Infantil Pequeno Príncipe e Complexo Hospital de Clínicas); Rio de Janeiro: Rio de Janeiro (IFF Fiocruz) SC: Florianópolis (Hospital Infantil Joana de Gusmão) Rio Grande do Sul: Porto Alegre (Hospital de Clínicas), Santa Maria (Hospital Universitário da Universidade de Santa Maria); São Paulo: Santo André (Ambulatório de Especialidade da Faculdade de Medicina do ABC), Campinas (Hospital das Clínicas da Universidade Estadual de Campinas), Ribeirão Preto (Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto), São José do Rio Preto (Hospital de Base de São José do Rio Preto).

Para completar esse quadro, em fevereiro de 2022 foi inaugurado em João Pessoa na Paraíba o Centro Multiprofissional em Doenças Raras que conta com serviços de atendimento a todos os pacientes com doenças raras e/ou que ainda estão em processo de fechamento de diagnóstico, atendendo desde pacientes residentes em João Pessoa a usuários regulados de todo o estado e de outras localidades. No caso, para ser atendido, o usuário deverá ser encaminhado, via regulação, pelas Unidades de Saúde da Família (USF), Unidades de Pronto Atendimento (UPA), Hospital Universitário Lauro Wanderley ou outros hospitais (PAIVA, 2022).

Detalhando a **estrutura** do Centro de Referência Multiprofissional em Doenças Raras, ele está localizado na Rua Esmeraldo Gomes Vieira, nº362, no bairro dos Bancários, e conta com uma área construída de 542,80m². Na obra, foram investidos R\$ 863.605,55. O Centro conta com seis consultórios médicos, sala de curativo, sala de triagem, sala de serviço social, sala de infusão para portadores de Mucopolissacaridose (MPS), consultório de enfermagem, sala de curativos de alta complexidade, sala de coleta de exames laboratoriais, sala de psicologia, sala de fonoaudiologia, sala de fisioterapia, sala de terapia ocupacional, sala de Aspador (Associação Paraibana de Doenças Raras), além de recepção, área administrativa, brinquedoteca, refeitório, auditório para até 30 pessoas, banheiros comuns e adaptados para PNE, área de embarque e desembarque de ambulância e outros espaços (PAIVA, 2022).

Vertendo a atenção à legislação da Osteogênese Imperfeita na Paraíba, em 2021, o governador criou o Programa de Conscientização e Capacitação sobre a Osteogênese Imperfeita no âmbito do Estado que ficou conhecida como Lei Nº 11.917, DE 27 DE ABRIL DE 2021 que, em seu Artigo 1º estabelece que “fica criado o Programa de Conscientização e Capacitação sobre a Osteogênese Imperfeita (OI) no âmbito do Estado da Paraíba, com a finalidade de promoção de iniciativas de conscientização sobre os protocolos necessários ao atendimento e tratamento da Osteogênese Imperfeita”; e em seu Artigo 4º diz que “a autoridade competente poderá celebrar acordos com os conselhos regionais e federais das categorias médicas para realizar, periodicamente, eventos de capacitação nos hospitais da rede pública e privada de saúde”.

Interligando os temas, osteogênese imperfeita, legislação e Centros de referência, o objetivo principal deste trabalho foi fazer uma revisão integrativa sobre os conceitos e classificações dessa patologia juntamente com um breve levantamento sobre os centros de referência existentes que fazem o acompanhamento dos pacientes com osteogênese. Diante da necessidade de assegurar uma prática assistencial embasada em evidências científicas, Souza et al (2010) a revisão integrativa tem sido apontada como uma ferramenta ímpar no campo da saúde, pois sintetiza as pesquisas disponíveis sobre determinada temática e direciona a prática fundamentando-se em conhecimento científico e por isso foi escolhida para o delineamento desta pesquisa.

Isto posto, o presente trabalho visou fazer uma breve revisão sobre a osteogênese imperfeita fazendo uma conexão com as legislações existentes, listando alguns centros de tratamento existentes e dando visibilidade ao estado da Paraíba em que existem leis recentes e um novo Centro de Referência inaugurado em 2022 que veio dar uma melhor assistência ao paciente com OI e outras doenças raras, reforçando a necessidade dos profissionais da área de saúde voltarem seus olhares mais empaticamente e politicamente para os pacientes com doenças raras, doenças estas que precisam cada vez mais serem estudadas, assistenciadas e serem vistas também como prioritárias na políticas públicas da saúde.

REFERÊNCIAS

ABLON, J. **Personality and Stereotype in Osteogenesis Imperfecta**: Behavioral Phenotype or Response to Life Hard Challenges? *American Journal of Medical Genetics*, 122, p. 201-214, 2003.

AURELIANO, Waleska de Araújo. Artigo - *Ciênc. saúde colet.* 23 (2) Fev 2018 - <https://doi.org/10.1590/1413-81232018232.21832017>. **Trajetórias Terapêuticas Familiares: doenças raras hereditárias como sofrimento de longa duração**

Brasil. Ministério da Saúde (MS). **Portaria no 2305/2001, de 19 de dezembro de 2001**. Aprova o Protocolo de Indicação de Tratamento Clínico da osteogenesis imperfecta com pamidronato dissódico no âmbito do Sistema Único de Saúde - SUS. *Diário Oficial da União* 2001; 20 dez.

Brasil. Ministério da Saúde (MS). **Portaria nº 714, de 17 de dezembro de 2010. Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas - Osteogênese Imperfeita**. *Diário Oficial da União* 20;10; 22 dez

Brasil. Ministério da Saúde. **Portaria Nº 199, de 30 de janeiro de 2014. Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e institui incentivos financeiros de custeio**. *Diário Oficial da União* 2014; 31 jan.

BIGGIN A, MUNNS CF. Osteogenesis imperfecta: diagnosis and treatment. *Curr Osteoporos Rep* 2014;12(3):279-88. <http://dx.doi.org/10.1007/s11914-014-0225-0>. PMID: 24964776.

Devogelaer JP, Malghem J, Maldague B, Nagant de Deuxchaisnes C. Radiological manifestations of bisphosphonate treatment with APD in a child suffering from osteogenesis imperfecta. *Skel Radiol* 1987; 16(5):360-363.

DICIO, 2022. Conceito de rara. Disponível em: < <https://www.dicio.com.br/rara/>>. Acesso em: 30/08/2022.

ENGELBERT, R.; UITERWALL, C.; HELDERS, P. **Imperfect Osteogenesis in Childhood: Perceived Competence in Relation to Impairment and Disability**, *ArchPhys Med Rehabil*, 79, p. 1590-1594. 1998.

LIMA, HOROVITZ. Contradições das políticas públicas voltadas para doenças raras: o exemplo do Programa de Tratamento da Osteogênese Imperfeita no SUS. *Opinião - Ciênc. saúde coletiva* 19 (02) - Fev 2014. Disponível em: < <https://www.scielo.br/j/csc/a/RtwWd3SQD7FVWL7SP9wW8LF/?lang=pt>>. Acesso em: 08/04/2023.

MONSORES N. **Questões bioéticas sobre doenças genéticas raras**. Câmara dos Deputados. 54ª Legislatura – 3a Sessão Legislativa. *Série Separatas de Discursos, Pareceres e Projetos*, nº 21/2013.

ORPHANET. O portal para as doenças raras e os medicamentos órfãos. Disponível em: <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_AboutRareDiseases.php?lng=PT>. Acesso em: 31/08/2022.
Observatório de Doenças Raras. Centros de Referência. Disponível em: <https://rederaras.unb.br/?page_id=189>. Acesso em: 31/08/2022.

PAIVA, Rebeka. João Pessoa inaugura Centro de Referência Multiprofissional em Doenças Raras nesta terça-feira. Disponível em: <<https://www.joaopessoa.pb.gov.br/noticias/joao-pessoa-inaugura-centro-de-referencia-multiprofissional-em-doencas-raras-nesta-terca-feira/>>. Acesso em: 31/08/2022.

RAUCH, F.; GLORIEUX, F. **Imperfect Osteogenesis, Current and Future.** American Journal of Medical Genetics Part C, Semin. Med. Genet., n. 139C, p. 31-37. 2005.

SOUZA, Marcela Tavares de; SILVA, Michelly Dias da; CARVALHO, Rachel de. Einstein. 2010; 8(1 Pt 1):102-6.

VENTURI G, Tedeschi E, Mottes M, Valli M, Camilot M, Viglio S, Antoniazzi F, Tatò L. **Osteogenesis imperfecta: clinical, biochemical and molecular findings.** Clin Genet. 2006;70(2):131-9. <http://dx.doi.org/10.1111/j.1399-0004.2006.00646.x>. PMID:16879195.

CAPÍTULO 10

TERAPIA GÊNICA EM DOENÇAS RARAS

Tereza Cristina Costa e Silva

Maria Betânia da Silva Cesário

Margareth de Fatima Formiga Melo Diniz

Josué do Amaral Ramalho

1 INTRODUÇÃO

De acordo com a Organização Mundial de Saúde (OMS), doenças raras são aquelas que afetam até 65 pessoas a cada 100 mil indivíduos, a qual se acosta a definição da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, no Brasil (Brasil 2014). Estima-se que existem entre 300-450 milhões de pessoas portadoras de doenças raras, no mundo, e cerca de 13 milhões no Brasil. Neste universo de doenças raras, em torno 80% decorrem de fatores genéticos e os outro 20% advêm de causas diversas, incluindo fatores ambientais, imunológicos e infecções.

Segundo Rafael Linden (2010) “A medicina moderna acrescenta, a cada dia, descobertas importantes em áreas de investigação destinadas ao desenvolvimento de novos paradigmas de tratamento para doenças ainda incuráveis. Entre elas, a expectativa de curar doenças genéticas repousa sobre a identificação de genes responsáveis por sua patogênese e sobre o avanço das tecnologias de DNA recombinante, ou "engenharia genética", que permitem a manipulação do genoma de forma cada vez mais eficiente e segura. Em paralelo, a determinação de fatores genéticos de suscetibilidade a certas doenças, seu curso e suas manifestações clínicas, bem como o enorme avanço na compreensão da biologia celular e molecular de eventos patológicos fundamentais, tais como processos inflamatórios, distúrbios de proliferação e morte celular programada, aumentam a expectativa de que a manipulação do genoma possa vir a ser aplicada a uma ampla gama de doenças”.

As inovações disruptivas na área de saúde, tem conduzido ao desenvolvimento de novos diagnósticos e terapias, permitindo que os pacientes com doenças raras sejam beneficiados, e entre elas estão as **Terapias Avançadas**, que incluem as **terapia gênicas**, terapias celulares e de engenharia tecidual, com conceitos distintos, embora possam ser combinadas, Sartório, J e Arinelli, R. (2022) . Estes itens estão na vanguarda da inovação tecnológica em saúde e oferecem uma enorme esperança para as pessoas portadoras de doenças raras, cujas opções terapêuticas são limitadas ou até inexistentes.

2 REVISÃO DE LITERATURA

TERAPIA GÊNICA OU TERAPIA GENÉTICA

Define-se **Terapia gênica ou terapia genética**, como um tratamento que **introduz no organismo genes saudáveis, chamados de terapêuticos ou de interesse, para substituir, modificar ou suplementar genes inativos ou disfuncionais** que causem algum problema de saúde, e está no topo da pirâmide em termos de tecnologia disruptivas, na classe das chamadas Terapias Avançadas. Pode ser utilizada para aumentar a produção de uma proteína, como no caso da atrofia muscular espinhal, ou reduzir o impacto de um gen defeituoso, como no caso da doença de Huntington.

Desde sua criação, pelo monge Johann (Gregor) Mendel no século XIX, a genética evoluiu de forma considerável e conquistou um lugar de destaque entre as ciências. Na década de 1940, a genética evoluiu e descobertas sobre as propriedades do material genético e as primeiras manipulações do DNA de bactérias, geraram muitas expectativas para um futuro terapêutico promissor. Já em meados da década de 1960, especulou-se a possibilidade de utilizar vírus para repassar genes a seres humanos portadores de doenças genéticas e na década seguinte foi criada a tecnologia do DNA recombinante e no ano de 1990 estabeleceu-se expectativas positivas na utilização da terapia gênica, quando uma criança, que sofria de uma doença rara, de origem genética, a síndrome da imunodeficiência combinada severa (SCID, do inglês severe combined immunodeficiency), em que há déficit da enzima adenosina desaminase (ADA), indispensável para o desenvolvimento do sistema imune, recebeu genes da ADA inseridos nas células T do sangue e os níveis da enzima aumentaram progressivamente com esta terapia utilizada. Foi um marco na

história da terapia da terapia gênica e viabilizou o crescimento substancial dessa área de investigação científica.

Neste século, foi completado o sequenciamento do genoma humano, um feito grandioso que acelerou o progresso da biologia e da medicina.

APLICABILIDADE DA TERAPIA GÊNICA

Ainda segundo Rafael Linden (2010) “a ideia de usar as técnicas de DNA recombinante para corrigir o genoma foi inspirada nas doenças causadas por mutação em um único gene (ditas doenças monogênicas). Nesse caso, a ideia é substituir ou suplementar a expressão do gene disfuncional, mediante a inserção de uma ou mais cópias do gene terapêutico. O tratamento da SCID-ADA representa uma aplicação bem-sucedida dessa ideia.

Mas as doenças monogênicas não são o único alvo da terapia gênica, assim a medicina moderna luta contra muitas doenças complexas, cujas causas primárias ainda não são conhecidas e para as quais há, na melhor das hipóteses, apenas tratamentos paliativos. Linden, R (2010). Em certos casos, é possível planejar uma intervenção por meio de terapia gênica, visando reduzir ou evitar a progressão da doença. A intervenção pode ser baseada no conhecimento de determinantes genéticos de suscetibilidade ou gravidade, ou na oportunidade de alterar mecanismos fundamentais ou a fisiologia das células, dos órgãos ou sistemas afetados pelas doenças. As principais estratégias são aumentar a resistência celular, estimular sistemas de reparo ou regeneração, ou ainda recompor características funcionais específicas de determinados sistemas orgânicos, mediante modulação de genes não necessariamente associados à causa da doença. Já no caso de tumores, o principal objetivo é a indução de morte celular seletiva em populações celulares proliferativas”.

TÉCNICAS DE USO DA TERAPIA GÊNICA

Existem duas formas de o material genético ser introduzido nas células do paciente. Quando as células são isoladas, modificadas em laboratório e retornadas ao corpo do paciente, a técnica usada é a **ex vivo**, exemplo da terapia gênica para SCID-ADA. Quando os genes são inseridos diretamente nas células através de um vetor, normalmente um vetor viral, se denomina técnica **in vivo**.

A ideia de usar as técnicas de DNA recombinante para corrigir o genoma foi inspirada nas doenças causadas por mutação em um único gene (ditas doenças monogênicas). Nesse caso, a ideia é substituir ou suplementar a expressão do gene

disfuncional, mediante a inserção de uma ou mais cópias do gene terapêutico (Porteus et al., 2006; O'Connor & Crystal, 2006; Brinkman et al., 2006). O tratamento da SCID-ADA representa uma aplicação bem-sucedida dessa ideia.

Mas as doenças monogênicas não são o único alvo da terapia gênica. A medicina moderna luta contra muitas doenças complexas, cujas causas primárias ainda não são conhecidas e para as quais há, na melhor das hipóteses, apenas tratamentos paliativos. Em certos casos, é possível planejar uma intervenção por meio de terapia gênica, visando reduzir ou evitar a progressão da doença. A intervenção pode ser baseada no conhecimento de determinantes genéticos de suscetibilidade ou gravidade, ou na oportunidade de alterar mecanismos fundamentais ou a fisiologia das células, dos órgãos ou sistemas afetados pelas doenças (Cardone, 2007; Flotte, 2007). As principais estratégias são aumentar a resistência celular, estimular sistemas de reparo ou regeneração, ou ainda recompor características funcionais específicas de determinados sistemas orgânicos, mediante modulação de genes não necessariamente associados à causa da doença (Bagley et al., 2008; Lundberg et al., 2008). Já no caso de tumores, o principal objetivo é a indução de morte celular seletiva em populações celulares proliferativas (Bauzon & Hermiston, 2008; Cattaneo et al., 2008; Ribacka et al., 2008).

VETORES NA TERAPIA GÊNICA

A terapia gênica é baseada na introdução de genes nas células, seja de forma direta – como na técnica *in vivo* – seja modificada anteriormente, como na técnica *ex vivo*. Para que isso ocorra de forma bem-sucedida, é necessário um veículo, chamado de vetor, para facilitar a entrada do DNA nas células. Existem três categorias principais de vetores, que continuam sendo aprimorados:

- Vetores virais - vírus inofensivos ou nocivos, que podem ser manipulados para perder essas características;
- Plasmídeos (pequenos segmentos de DNA);
- Vetores nanoestruturados (polímeros).

REAÇÕES ADVERSAS NA TERAPIA GÊNICA

Apesar dos avanços relacionados à terapia gênica, ainda há questões sobre os riscos, danos e efeitos colaterais que pode provocar. Já foram verificadas alterações leves e de curto prazo em algumas pessoas tratadas com terapias aprovadas, por

exemplo: dor ou inflamação no local da injeção; cefaléia; febre, sinais sintomas característicos de uma virose.

Existem dúvidas quanto a durabilidade e efeitos a longo prazo. No entanto, as consequências da terapia gênica para tratamentos aprovados são toleráveis se comparadas aos benefícios.

Um dos riscos da terapia gênica utilizando vetores virais - que são considerados mais eficientes no transporte do gene - pode ser a estimulação de respostas imunes, por exemplo. Por mais que a possibilidade seja muito pequena, os pesquisadores continuam buscando novos vetores ou formas de tornar os atuais ainda mais seguros e eficientes, avaliando também se a terapia gênica pode aumentar o risco para complicações.

TERAPIA GÊNICA NO BRASIL

No Brasil, os produtos de terapias avançadas (PTA): terapia gênica, terapia celular avançada e terapia de engenharia tecidual, são considerados medicamentos especiais e são regulados pela Agência Nacional de Vigilância Sanitária (Anvisa). A RDC nº 338, de 20 de fevereiro de 2020, dispõe sobre o registro de produtos de terapias avançadas, estabelecendo requisitos mínimos com vistas a comprovação de sua eficácia, segurança e qualidade para o uso e comercialização no Brasil.

Neste sentido, a Anvisa tem atuado de forma sintonizada com o atual modelo internacional de regulação, além de incorporar pareceres de cientistas brasileiros no processo de desenvolvimento dos marcos regulatórios e na avaliação de riscos e benefícios destes produtos. Esse apoio técnico especializado foi incorporado por meio da efetivação do projeto RENETA - Rede Nacional de Especialistas em Terapia Avançada, que tem como objetivos a avaliação de dossiês de ensaios clínicos e de registro de produtos, bem como em processos de monitoramento pós mercado de produtos de terapia avançada. Além disso, a Rede também atua na capacitação de servidores da ANVISA, promovendo a transferência de conteúdos técnicos que permitirão o controle dos produtos de terapia avançada pela Agência Nacional de Vigilância Sanitária disseminando a ciência regulatória na comunidade científica brasileira e colaborar nas análises de riscos e benefícios das avaliações regulatórias das PTA no Brasil. (reneta.org.br) junto a Gerência Geral de Produtos Biológicos, Radiofármacos, sangue, tecidos, células, órgãos e Produtos para Terapia Avançada – GGBIO da segunda diretoria da Anvisa.

Um exemplo de Terapia Gênica, exitosa, no Brasil, foi realizada pelo setor de Retina e Vítreo do Departamento de Oftalmologia e Ciências Visuais da Escola Paulista de Medicina/Unifesp, um Centro de Referência em Doenças Genéticas da Retina, realizando a cirurgia intraocular para aplicação de terapia gênica (voretigêno/neparvoveque), para tratar distrofia de retina. O vetor usado foi um adenovírus associado que transportou o gene RPE65, chamado voretigêno neparvoveque-rzyl (Luxturna, Novartis) para tratar a Amaurose congênita de Leber ou Retinose pigmentar, uma doença rara na qual a criança já manifesta nistagmo e baixa visão desde o nascimento.

Logo em seguida, outra terapia gênica foi aprovada no Brasil, dessa vez para tratar pacientes que tenham a doença rara Atrofia Muscular Espinhal (AME), visando suplantando a falta do gene SMN1, responsável pela sobrevivência do neurônio motor e pelo controle do movimento muscular.

Em fevereiro de 2022, a Anvisa aprovou o primeiro produto de terapia gênica para tratamento de câncer no Brasil. Mais especificamente, para cânceres do tipo hematológico – originados no sangue. A terapia é destinada a pessoas com até 25 anos de idade, que tenham Leucemia Linfoblástica Aguda (LLA) e para pacientes adultos com Linfomas.

Estudos continuam sendo feitos em diversas áreas terapêuticas para desenvolver e aprovar novas terapias gênicas no Brasil, trazendo uma nova perspectiva para o tratamento das doenças genéticas.

FAMÍLIA E DESAFIOS DE ACESSO AO TRATAMENTO DE TERAPIAS GÊNICAS NAS DOENÇAS RARAS

Presentes historicamente na antropologia como importante linha teórica, os estudos de família e parentesco recuaram a partir dos anos 1970. Posicionamentos críticos no interior da disciplina sugeriram que os termos analíticos utilizados para definir família e parentesco refletiam os valores da sociedade dos pesquisadores, nas quais essas categorias são significadas, principalmente, através de uma noção biológica do vínculo, centrada na consanguinidade.

Família e parentesco ressurgem como categorias marcadas fortemente pelo direito e pela medicina, ambos interconectados nos processos de definição e construção desses conceitos e informados pelas novas biotecnologias. Por um lado, essas tecnologias colocaram em questão a dimensão biológica da definição de

parentesco ao apontar para formas de reprodução nas quais seria possível haver uma “confusão” dos lugares tradicionalmente ocupados por pais, mães e filhos na nossa sociedade. Por outro, elas estariam contribuindo para definições medicalizadas de família e parentesco, especialmente através da genética e de pesquisas sobre doenças crônico-degenerativas, nas quais se percebe a construção de identidades clínicas e normas reprodutivas pautadas na ideia do “patrimônio genético” herdado da família. ²

As doenças raras em sua maioria são crônicas degenerativas, obtendo poucas perspectivas de controle da doença ou cura, levando o paciente e familiares a conviver com a incerteza do prognóstico e qualidade de vida que possa adquirir devido as inúmeras limitações que as enfermidades acarretam na vida do paciente.

Nos casos em que a manifestação da doença se dá no início da vida, o esforço da família com os cuidados infantis será acrescido de uma série de novas ações, além das já demandadas para essa fase, e que se estenderão por toda a vida dos sujeitos afetados. Para as doenças de expressão tardia, o desafio está em administrar a ruptura causada pela doença em corpos antes saudáveis, a gestão desse corpo no mundo do trabalho e na família, e a convivência, quase sempre, com a ausência ou com os altos custos dos tratamentos. Em ambos os casos, a doença rara hereditária acaba por afetar e envolver toda a família de diversas formas: o cuidado imediato do familiar afetado, a reorganização do espaço físico da casa, a preocupação com a própria saúde e a da prole, se ela já existir, e de demais parentes consanguíneos.³

Na grande maioria das famílias com doenças raras hereditárias, o diagnóstico é reconhecido após anos de itinerário terapêutico, levando ao desgaste do paciente e familiares considerando também, que as terapias gênicas no Brasil são de alto custo, não sendo ofertados pela rede pública de saúde, dificultando o acesso para a grande maioria das famílias que se encaixam no padrão de classe média e baixa renda. Em nome do direito à saúde, o artigo 196 da Constituição de 1988 afirma que a saúde é direito de todos e dever do Estado, “garantido mediante políticas sociais e econômicas que visem à redução do risco de doença e de outros agravos e ao acesso universal igualitário a ações e serviços” (Brasil, 1988)⁴. A responsabilidade reprodutiva que leva a continuação da constituição da família sem os devidos testes para diagnósticos precisos, podem acarretar em desencadear a reprodução de mais genes causadores das doenças raras hereditárias.

Sabemos que a família desempenha papel fundamental no modo como a experiência da doença, especialmente as crônico-degenerativas, é vivida e significada pela pessoa doente. A família está presente na construção de discursos e práticas terapêuticas diversas e é alvo de políticas públicas de saúde nacionais, a exemplo da Estratégia Saúde da Família. No entanto, poucas ações têm contemplado de forma mais ampla a experiência de famílias vivendo com doenças raras hereditárias, e os aspectos sociais aqui implicados como: o acesso a tratamentos e assistência em saúde, educação, mobilidade e previdência social e, não menos importante, a continuidade da própria família.

A possibilidade de obter precocemente o resultado do diagnóstico de uma determinada doença, permite a muitas famílias acessar os direitos constituídos para que se possa justificar as solicitações de auxílios sociais para contribuir com suas condições de tratamento e terapias estabelecidas, evitando maiores transtornos ao paciente e familiares que abdicam de suas atividades laborativas para auxiliar no processo de cuidar, principalmente quando se trata de doenças raras degenerativas com graus elevados de evolução da doença, sem o resultado genético em mãos, a grande maioria destes pacientes necessitam provar suas condições de saúde de outras formas e conseqüentemente com prazos mais estendidos para o deferimento dos auxílios.

O acesso aos Centros de Referências em Doenças Raras, vem possibilitando a viabilização das demandas em caráter de urgência de diagnóstico e encaminhamentos para profissionais especializados. Os tratamentos com terapias gênicas ainda são um desafio, devido há não disponibilização de acesso imediato, havendo assim, a alternativa de judicialização para a manutenção terapêutica desses pacientes e familiares.

A judicialização da saúde passou a ser de fato uma “infraestrutura paralela”, em que uma miríade de atores, setores e alçadas entram em contato, confrontam-se e adotam missões de resgate particulares. Em abril de 2009, o Supremo Tribunal Federal realizou uma rara audiência pública para examinar os desafios prementes apresentados pelo litígio do direito à saúde.⁵ Autoridades da saúde pública, advogados, médicos, ativistas e acadêmicos apresentaram seus depoimentos diante do Tribunal, oferecendo uma variedade de pontos de vista e recomendações sobre como responder à enorme demanda judicial por tecnologias médicas. Um resultado imediato foi a atualização, há muito atrasada, das listas para medicamentos

especializados de alto custo. O Conselho Nacional de Justiça também emitiu uma série de recomendações aos juízes locais, solicitando prestar mais atenção a evidências científicas e procurar “mais eficácia” nas decisões de casos relativos à saúde.

Apesar da comprovação de eficácia em muitos estudos com terapias gênicas, a maior dificuldade é a continuação do tratamento, por decisões médicas pós estudos, levando em consideração a burocratização do acesso ao tratamento completo, a descontinuação do tratamento pode acarretar efeitos adversos e danos à saúde do paciente. À medida que as famílias recorrem a tribunais e apresentam documentação médico-jurídica, seu “abraço biotecnológico” é fortalecido.

Contudo, o avanço das pesquisas provoca uma mudança de foco que pode trazer ainda mais esperança aos pacientes de doenças raras, como explica o pesquisador Rafael Linden: “Se antes as preocupações se limitavam aos aspectos mais técnicos de segurança, hoje a comunidade científica está preocupada em tornar a tecnologia economicamente viável e cada vez mais acessível”. Um sopro de esperança!

3 CONSIDERAÇÕES FINAIS

Como plataforma tecnologia, a terapia gênica, promete viabilizar grandes avanços para os indivíduos portadores de doenças raras, que vem cada vez mais ganhando espaço no meio científico com suas aplicações em diversas patologias, e na busca pelas empresas de biotecnologia com investimentos crescentes no desenvolvimento e pedidos de liberação de produtos biológicos relativos à terapia gênica. Os principais avanços, até o momento, encontram-se nas áreas de hemofilia, síndromes de imunodeficiência combinada severa, certas retinopatias, mucopolissacaridose tipo I e tipo II (síndrome de Hunter).

No Brasil, o advento da terapia gênica na prática médica é uma realidade e consta da plataforma de produtos de terapias avançadas, reguladas pela Anvisa. O contingente de cientistas, técnicos, médicos e empresários envolvidos nesse campo no país ainda é pequeno, comparado aos países do Primeiro Mundo, mas a decisão de investir nessa área, tanto do ponto de vista financeiro quanto do ponto de vista científico e educacional, seguramente terá retorno significativo para a medicina brasileira em especial para os pacientes com doenças raras, que representam um contingente de cerca de 13 milhões de pessoas. A terapia gênica, promete vislumbrar

grandes avanços e é provável que haja uma tendência ao desenvolvimento da chamada medicina de precisão (medicina personalizada), com base na evolução das plataformas de terapias avançadas, da farmacogenética e de outros campos de investigações modernas, que propiciarão um sopro de esperança a vida dos portadores de doenças raras.

REFERÊNCIAS

Aureliano W. de Araujo; Trajetórias Terapêuticas Familiares: doenças raras hereditárias como sofrimento de longa duração.

Bagley, J. et al. Gene therapy in type 1 diabetes. *Crit. Rev. Immunol*, v.28, n.4, p.301-24, 2008.

BAUZON, M.; HERMISTON, T. W. Exploiting diversity: genetic approaches to creating highly potent and efficacious oncolytic viruses. *Curr. Opin. Mol. Ther.*, v.10, n.4, p.350-5, 2008.

Biehl, João; Petryna, Adriana; Tratamentos jurídicos: os mercados terapêuticos e a judicialização do direito à saúde* Legal remedies: therapeutic markets and the judicialization of the right to health <https://doi.org/10.1590/S0104-59702016000100011>.

BRASIL. Constituição da República Federativa do Brasil de 1988. Disponível em: http://www.planalto.gov.br/ccivil_03/Constituicao/Constituicao.htm. Acesso em: 1 fev. 2016. 1988.» http://www.planalto.gov.br/ccivil_03/Constituicao/Constituicao.htm.

BRASIL. Ministério da Saúde. Componente especializado da assistência farmacêutica. Disponível em: http://portalsaude.saude.gov.br/index.php?option=com_content&view=article&id=11635&Itemid=702. Acesso em: 1 fev. 2016. 2010b.
»http://portalsaude.saude.gov.br/index.php?option=com_content&view=article&id=11635&Itemid=702

BRASIL. Ministério da Saúde. Histórico do componente de medicamentos de dispensação excepcional. Disponível em: <http://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/documenta3.pdf>. Acesso em: 1 fev. 2016. 2010a.» <http://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/documenta3.pdf>.

BRASIL. Portaria Nº 199, de 30 de janeiro de 2014. Dispõe sobre Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e institui incentivos financeiros de custeio. Acesso em: 16 de abril 2023:
https://bvsmms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html

BRASIL. Resolução da Diretoria Colegiada - RDC Nº 338, de 20 de fevereiro de 2020 (Publicada no DOU nº 38, de 26 de novembro de 2020). Dispõe sobre o registro de produto de terapia avançada e dá outras providências. Acesso em: 08

abrilde2013:

http://antigo.anvisa.gov.br/documents/10181/3086545/%281%29RDC_338_2020_COMP.pdf/a3cf748f-1001-4ed0-b161-5b49ccdd6a77.

Brinkman, R. R. et al. Human monogenic disorders a source of novel drug targets. *Nat. Rev. Genet*, v.7, n.4, p.249-60, 2006.

Cardone, M. Prospects for gene therapy in inherited neurodegenerative diseases. *Curr. Opin. Neurol*, v.20, n.2, p.151-8, 2007.

CATTANEO, R. et al. Reprogrammed viruses as cancer therapeutics: targeted, armed and shielded. *Nat. Rev. Microbiol.*, v.6, n.7, p.529-40, 2008.

Coleman, W. B.; Tsongalis, G. J. (Ed.) *Molecular pathology: the molecular basis of human disease*. S. I.: Academic Press, 2009. 664p.

Delvecchio Good, Mary-Jo. The medical imaginary and the biotechnical embrace: subjective experiences of clinical scientists and patients. In: Biehl, João; Good, Byron; Kleinman, Arthur (Ed.). *Subjectivity: ethnographic investigations*. Berkeley: University of California Press. p.362-380. 2007.

Esperança para doenças raras: <https://muitosmosraros.com.br/2017/06/terapia-genica-esperanca-para-doencas-raras-depnde-de-tratamento-acessivel/>. Acesso em 29 de março de 2013, as 21:55 horas.

Finkler K. The Kin in the Gene: The Medicalization of Family and Kinship in American Society. *Current Anthropology* 2001; 42(2):235-249.

Flotte, T. R. Gene therapy: the first two decades and the current state-of-the-art. *J. Cell Physiol*, v.213, n.2, p.301-5, 2007.

Lander, E. S. et al. Initial sequencing and analysis of the human genome. *Nature*, v.409, n.6822, p.860-921, 2001.

Linden, R. Terapia gênica: o que é, o que não é e o que será. Dossiê Biotecnologia 2010. <https://doi.org/10.1590/SO103-40142010000300004>

Linden, R. *Genes contra doenças* Terapia gênica: uma nova era na genética. Rio de Janeiro: Vieira e Lent, 2008. 128p.

Lundberg, C. et al. Applications of lentiviral vectors for biology and gene therapy of neurological disorders. *Curr. Gene Ther*, v.8, n.6, p.461-73, 2008.

Luz GS, Silva MRS, Demontigny F. Doenças raras: itinerário diagnóstico e terapêutico das famílias de pessoas afetadas. *Acta Paul Enferm* 2015; 28(5):395-400.

NCBI. Genes and disease. 2009. Disponível em: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/bv.fcgi?rid=gnd&ref=sidebar>.

O'Connor, T. P.; CRYSTAL, R. G. Genetic medicines: treatment strategies for hereditary disorders. *Nat. Rev. Genet.*, v.7, n.4, p.261-76, 2006.

O'CONNOR, T. P.; CRYSTAL, R. G. Genetic medicines: treatment strategies for hereditary disorders. *Nat. Rev. Genet.*, v.7, n.4, p.261-76, 2006.

Pearson, S. et al. China approves first gene therapy. *Nature Biotechnol.*, v.22, p.3-4, 2004.

Porteus, M. H. et al. A look to future directions in gene therapy research for monogenic diseases. *PLoS Genet.*, v.2, n.9, p.e133, 2006.

Rede Nacional de Especialistas em Terapias Avançadas – RENETA. Disponível: <https://www.reneta.org.br/>. Acesso: em 16 de abril de 2023.

Ribacka, C. et al. Cancer, stem cells, and oncolytic viruses. *Ann. Med.*, v.40, n.7, p.496-505, 2008.

Schneider D. *American Kinship: A Cultural Account*. Chicago: University of Chicago Press; 1980.

Terapia Gênica. Disponível em: <https://www.pfizer.com.br/sua-saude/doencas-raras/terapia-genica> . Acesso em: 30 março 2023, às 21:35 horas.

Watson, J. D. et al. *Recombinant DNA: genes and genomics: a short course*. S. I.: Freeman, 2006. 474p.

CAPÍTULO 11

TRATAMENTO DA ASMA GRAVE E A IMPORTANCIA DO DIAGNÓSTICO PRECOCE: UMA REVISÃO DE LITERATURA

Thiago Gonçalves Dos Santos Silva
Maria Enedina Scuarcialupi

1 INTRODUÇÃO

Conforme o ministério da Saúde, as doenças raras são classificadas como aquelas que afetam 65 pessoas a cada 100 mil ou 1,3 pessoa a cada duas mil. Caracterizam-se por serem crônicas degenerativas com alto grau de morbimortalidade, as quais muitas não têm cura ou tratamento efetivo. Cerca 80% dessas doenças são de origem genética, afetando 8% da população mundial. Em números absolutos as pessoas diagnosticadas com doenças raras no Brasil podem chegar a 15 milhões (AURELIANO, 2018).

Amaral e Rego (2020), relatam que por serem crônicas, progressivas, degenerativas e incapacitantes, afetam a qualidade de vida desses pacientes podendo levar a morte, a qual acabam afetando também a qualidade de vida de seus familiares. Outro fator determinante é falta de tratamento específico, pois necessitam de atendimentos especializados. Em janeiro de 2014 foi criada a Política Nacional de Atenção Integral a Pessoas com Doenças Raras, com o objetivo de oferecer diagnóstico precoce da doença e, dessa forma promover também um tratamento mais eficaz (AURELIANO, 2018).

De acordo com Biglia et al. (2021), o acesso aos medicamentos é assegurado pela Política Nacional de Medicamentos e a Política Nacional de Assistência Farmacêutica. Mas com o avanço das pesquisas científicas na área da saúde nos últimos anos, possibilitou o aumento na detecção, prevenção e tratamento dessas doenças, o que gerou um grande problema para o SUS devido a suas restrições orçamentarias, que é assegurar essas intervenções para todos os pacientes. As doenças raras no mundo variam entre cinco mil e oito mil, estimativa obtida pela OMS em 2014, entre elas está a asma grave.

Segundo De-Paula et al. (2017), asma é uma inflamação crônica que causa alterações nas vias aéreas, ocasionando variação de forma nas estruturas das vias por onde o ar passa. A inflamação asmática pode ser bem complexa, gera edema e espasmos na musculatura lisa brônquica e entupimento por muco, gerando obstrução no fluxo expiratório. A asma em sua forma grave, pode ser definida como ausência de melhora após duas horas de tratamento e acompanhada de hipoxemia moderada (IRAZUZTA, CHIRIBOGA, 2017).

Os efeitos fisiológicos da asma se dão por vários fatores. Conforme Irazuzta e Chiriboga (2017), ocorre a ativação de antígenos das células epiteliais e a liberação de transmissores solúveis nas vias aéreas, que aumentam o processo inflamatório ocasionando broncoespasmos, ou seja, contração da musculatura lisa dos brônquios, que por sua vez diminui o calibre das vias por onde o ar passa, ocasionando atelectasia e aprisionamento do ar. Esses fatores juntos alteram a relação V/Q (ventilação perfusão) e gera hipoxemia.

Os corticoides inalatórios tem contribuído muito para diminuição da mortalidade no mundo, mas mesmo alguns pacientes tendo feito uso adequada da terapia por via inalatória, alguns continuam com os sintomas. Nesses casos é importante ter o diagnóstico correto e minimizar outros fatores modificáveis que agravam a asma. Após a análise desses fatores, se a asma não for controlada, é possível estabelecer o diagnóstico de asma grave (PONTE, MACHADO, 2021).

Ponte e Machado (2021), relatam que pacientes asmáticos graves estão sujeitos a perda da qualidade de vida e da função pulmonar. Além desses fatores, o uso elevado de fármacos no tratamento, como medicações inalatórias e uso constante de corticoides, geram efeitos sistêmicos que contribuem ainda mais para perda da qualidade de vida desses enfermos.

O presente trabalho é de extrema relevância, pois se trata de uma pesquisa que ressalta a importância do tratamento e do diagnóstico correto das doenças raras, a qual a asma grave está incluída, para que dessa forma possa ser elaborado um tratamento eficaz, uma vez que os portadores dessa patologia devem receber atendimento especializado.

Considerando o que foi exposto, este estudo teve como objetivo abordar os possíveis tratamentos para pacientes portadores de asma grave e evidenciar a importância do diagnóstico precoce, para promover um atendimento especializado o

mais rápido possível, prevenindo crises que levem a internação hospitalar e consequentemente melhorando a sua qualidade de vida.

2 METODOLOGIA

Trata-se de um estudo de natureza bibliográfica para identificar os trabalhos publicados na internet sobre tratamentos para pacientes portadores de asma grave e evidenciar a importância do diagnóstico precoce.

Foi realizada uma busca nas bases de dados online SciELO e PubMed. Os descritores utilizados para localizar os trabalhos que constituem a amostra do estudo foram: asma grave, doenças raras e tratamento da asma grave. O levantamento bibliográfico foi realizado no período de fevereiro de 2023 até março de 2023. Os textos foram analisados com o objetivo de se obter informações consistentes sobre o assunto tratado. Os estudos foram selecionados com base no título, excluindo aqueles que não tinham relevância com o tema. Após a seleção dos trabalhos, foram analisados os resumos mediante uma leitura rápida. Feito isso, foi realizada uma leitura apurada dos trabalhos, observando o delineamento da pesquisa, amostra, variáveis avaliadas e os resultados encontrados.

Critérios de Elegibilidade

Foram estabelecidos como critérios de inclusão para seleção dos estudos: trabalhos que abordaram os possíveis tratamentos para pessoas com diagnóstico de asma grave e a importância de se obter o diagnóstico precoce da doença, disponíveis em língua portuguesa, disponibilizados na íntegra e publicados entre os anos de 2013 a 2023. Para exclusão foram estabelecidos os seguintes critérios: artigos que não estivessem disponibilizados em português, que não estivessem disponíveis na íntegra, que não estivessem relevantes com o tema e trabalhos publicados antes do ano de 2013.

3 RESULTADOS

Foram encontrados 73 trabalhos, sendo 41 na base de dados SciELO, com os descritores asma grave e tratamento da asma grave e 32 na base de dados PubMed, com o descritor doenças raras. Foram selecionados 25 trabalhos com base no tema, dos quais após leitura do resumo, 13 foram excluídos por não terem relevância com o tema. Na seleção final, foram incluídos apenas 11 trabalhos que contemplaram os critérios metodológicos para o desfecho pretendido.

TABELA 1: Matriz da síntese e análise dos estudos.

Autor/ano	Tipo de estudo	Tamanho da amostra	Variáveis avaliadas	Resultados
Irazusta e Chiriboga (2017)	Artigo de revisão	53 publicações	Papel do sulfato de magnésio intravenoso (MgSO ₄) como terapia para asma grave aguda em serviço de emergência	O MgSO ₄ pode ser incluído no tratamento como terapia adjuvante no manejo inicial da asma, onde os agonistas adrenérgicos β ₂ e corticosteroides continuam sendo o manejo principal
Lima et al. (2018)	Netnografia	388 doenças identificadas e 191 associações	Identificar como associações de pacientes com doenças raras tecem, através das redes sociais virtuais, o acesso a tratamento	As associações são imprescindíveis, realizando ações variadas que tecem um sistema de saúde mais igualitário. Mas, os discursos por elas veiculados nas redes sociais colocam em evidência o tratamento medicamentoso.
Pinto et al. (2021)	Revisão	Um painel de 17 pneumologistas brasileiros foi convidado a revisar as evidências recentes.	A cada um dos especialistas coube revisar um tópico ou questão relevante em relação ao diagnóstico e manejo da asma grave, adaptadas à realidade brasileira.	Todos os pneumologistas revisaram e aprovaram o presente manuscrito e suas recomendações.
Pinto et al. (2017)	Análise piloto	12 pacientes	Administração de omalizumabe em pacientes com asma grave	o bloqueio da IgE é eficaz para alguns pacientes. A aplicação de um protocolo rígido em centros de atenção a asmáticos permitiria identificar potenciais beneficiados, contrapondo-se à prescrição por demandas judiciais.
Pinto et al. (2013)	Estudo de corte transversal	200 pacientes	Eventos adversos locais na orofaringe e laringe associados ao uso de corticosteroide inalatório (CI) em pacientes com asma moderada ou grave.	Eventos adversos relacionados ao uso de CI foram queixas frequentemente referidas e percebidas por esta amostra de asmáticos.
Ponte e Machado (2021)	Editorial	Recomendações para o Manejo da Asma Grave da Sociedade Brasileira de Pneumologia e Tisiologia 2021	Tópicos mais relevantes e atuais sobre os critérios para diagnóstico da asma grave.	Ainda há dificuldade aos tratamentos. Mas recentemente o Ministério da saúde incorporou dois imunobiológicos ao esquema terapêutico do SUS
Souza et al. (2015)	Estudo de corte transversal	49 pacientes	Avaliar a qualidade de vida de pacientes com asma grave	Ah necessidade da realização de estudos longitudinais para se estabelecer uma relação de causalidade entre os fatores identificados e a QV em pacientes com asma.

FONTE: Dados da pesquisa (2023)

4 DISCUSSÃO

Conforme Ponte e Machado (2021), mesmo exames complementares simples nem sempre estão disponíveis em centros urbanos menos populosos e, exames mais complexos mesmo estando mais acessíveis, ainda não estão extensamente disponíveis, o que seriam importantes para se obter o diagnóstico precoce da asma grave. Na busca do conhecimento de seus mecanismos, pesquisas tem demonstrados que medicamentos anteriormente usados em outras patologias respiratórias, como broncodilatadores, tem se mostrado eficaz no tratamento. Os corticoides inalatórios associados aos broncodilatadores de longa duração, normalmente é o principal esquema de tratamento, mas a adição de outros fármacos e terapias não farmacológicas, devem ser prescritas de acordo com as características patologias de cada enfermo. Contudo o uso de doses elevadas desses remédios, podem gerar efeitos sistêmicos, que contribuem na perda da qualidade de vida desses pacientes.

De acordo com Pinto et al. (2021), para a detecção da asma grave é preciso a atuação de profissionais especialistas e em centros especializados. Deve haver um acompanhamento ordenado para se obter o diagnóstico correto e assim, buscar formas de adesão ao tratamento tanto farmacológico, devendo assegurar o uso correto de inaladores, quanto a outras formas não farmacológicas.

O tratamento farmacológico em adultos pode ser através do LAMA, que são broncodilatadores de longa duração, como: Brometo de tiotrópio, que conforme estudos randomizados controlados, aumentam significativamente a função pulmonar e diminui exarcebações, e foi similar em adolescentes e crianças em outros dois estudos. Os imunobiológicos omalizumabe, mepolizumabe, benralizumabe e dupilumabe devem ser dirigidos por especialistas de acordo com a gravidade da asma. O omalizumabe se trata de um anticorpo monoclonal humanizado anti IgE, que age bloqueando mediadores inflamatórios (PINTO et al. 2021).

Segundo Pinto et al. (2017), a comissão Nacional de Corproação de Tecnologias foi contra a introdução da omalizumabe no SUS, contestando a opinião de especialistas, que defendem o uso do medicamento em pacientes com asma grave não controlada e com critérios bem definidos. Em seus estudos a utilização desse fármaco foi eficaz em alguns pacientes, portanto ela defende que a utilização de um protocolo rígido em centros especializados de atenção a asmáticos graves, permitiriam identificar potenciais benefícios.

Com o surgimento de medicamentos inalatórios veio a necessidade do uso adequado da técnica inalatória e manuseio correto dos dispositivos. Usando de forma correta permite mais efetividade no tratamento. A asma pode estar relacionada com outras patologias, o que acaba propiciando o uso de mais medicamentos, por esse motivo aumenta o risco de internações medicamentosas e efeitos adversos, o qual pioram a qualidade de vida desses pacientes (SOUZA et al. 2015).

Pinto et al. (2013), afirmam que os corticoides inalatórios tem sido o tratamento terapêutico mais efetivo no controle da asma grave. mas de acordo com seus estudos, pacientes asmáticos sob o uso de corticoides, relatam uma elevada percepção de eventos adversos, em destaque para os sintomas orofaríngeos, como boca seca e necessidade de pigarrear. Esses eventos podem estar associados ao uso de doses medias e altas.

Nos serviços de emergência é importante a identificação rápida dos pacientes que a asma não é rapidamente reversível. Os primeiros cuidados incluem oferta de oxigênio, fluidos intravenosos, corticoides intravenosos ou orais, nebulização repetida ou continua de um agonista adrenérgico β_2 , um anticolinérgico muscarínico nebulizador e $MgSO_4$ intravenoso tardio. O manejo organizado e decisivo na primeira abordagem ao paciente, pode ter um impacto econômico significativo e pode reverter a doença que poderá evoluir para insuficiência respiratória. Os agonistas adrenérgicos β_2 e os corticosteroides são o manejo principal e pode ter como auxilio no tratamento $MgSO_4$ (IRAZUSTA e CHIRIBOGA, 2017).

Recentemente foi criada uma associação de pacientes com doenças raras, a qual nasceu a partir do momento em que essas pessoas passaram a serem motivo de preocupação social. Essa categoria, assim como outras, tem o objetivo de influenciar os movimentos sociais em prol de suas causas (LIMA et al. 2018).

Lima et al. (2018), afirmam que o diagnóstico e o tratamento das doenças raras são complexos não só pelos aspectos biológicos, mas também pela falta de tecnologia, falta de conhecimento pelos profissionais de saúde e dificuldade de acesso a centros especializados. Em 2014 foi criada a Política Nacional de Atenção a Pessoas com Doenças Raras, porém muito pouco foi feito até agora para resolução desses problemas. Por outro lado, Biglia et al. (2021), relatam que com a criação da CONITEC houve um avanço no sistema público de saúde brasileiro em relação as doenças raras, com a implementação de mais de 50% dos medicamentos avaliados nos últimos anos por esse órgão. Todavia ainda há desafios a serem solucionados.

5 CONCLUSÃO

O tratamento da asma grave consiste em broncodilatadores associados a corticoides inalatórios, podendo ser acrescentados outros fármacos de acordo com as suas características patológicas. Para a conduta do tratamento, é importante a detecção rápida e correta da doença e, deve ser feita por profissionais especialistas. É preciso mais investimentos para detecção e tratamento dos portadores de doenças raras, para que dessa forma possa melhorar a qualidade de vida dessas pessoas.

Ainda é preciso também que haja mais estudos sobre o tratamento da asma em sua forma grave, principalmente quando se refere ao tratamento não farmacológico, pois ainda é escasso trabalhos publicados sobre esse tema quanto a esse tipo de tratamento. Uma vez que os fármacos tem sua eficácia e podem melhorar a patologia, porem podem ocorrer eventos adversos com uso elevado ou inadequado.

REFERÊNCIAS

PONTE, E. V.; MACHADO, A.S. Asma grave no Brasil: do diagnostico ao tratamento. Faculdade de Medicina de Jundiai, Jundiai (SP) Brasil.; Universidade Federal da Bahia, Salvador (BA) Brasil. J Bras Pneumol, 2021.

PINTO, R. M. C.; CANÇADO, J. E. D.; PIZZICHINI, M. M. M.; FITERMAN, J.; RUBIN, A. S.; NETO, A. C.; CRUZ, A. A.; FERNANDES, A. L. G.; ARAUJO, A. M. S.; BLANCO, D. C.; JUNIOR, G. C.; CAETANO, L. S. B.; RABAHI, M. F.; MENEZES, M. B.; OLIVEIRA, M. A.; LIMA, M. A.; PITREZ, P. M. Recomendações para o manejo da asma grave da Sociedade Brasileira de Pneumologia e Tisologia. J Bras Pneumol. São Paulo, SP, Brasil. 2021.

DE-PAULA, C. R.; MAGALHÃES, G. S.; JENTZCH, N. S.; BOTELHO, C. F.; MOTA, C. C. C.; MURÇA, M. T.; RAMALHO, L. F. C.; TAN, T. C.; CAPURUÇO, C. A. B.; MACHADO, M. G. R. Avaliação Ecocardiográfica da Função Ventricular em Pacientes Jovens com Asma. Belo Horizonte. MG – Brasil. Arq Bras Cardiol. 2018.

PINTO, R. M. C.; AGONDI, R. C.; BIANCHI, P. G.; CUKIER, A.; STELMACH, R. Omalizumabe em pacientes com asma grave não controlada: critérios de elegibilidade bem definidos para promover o controle da asma. Universidade de São Paula, São Paulo (SP) Brasil. J BRAS Pneumol. 2017.

IRAZUZTA, J. E.; CHIRIBOGA, N. Infusão de sulfato de magnésio para asma aguda no serviço de emergência. J Pediatr (Rio J). 2017.

LIMA, M. A. F. D.; GILBERT, A. C. B.; HOROVITZ, D. D. G. Redes de tratamento a as associações de pacientes com doenças raras. Programa de Pós Graduação em Saúde da Criança e da Mulher, Instituto Nacional de Saúde da Mulher, da Criança e do Adolescente Fernandes Figueira, Fiocruz. Rio de Janeiro - RJ Brasil. 2018.

AURELIANO, W. A. Trajetórias Terapêuticas Familiares: doenças raras hereditárias como sofrimento de longa duração. Instituto de Ciências Sociais Universidade do Estado do Rio de Janeiro. Rio de Janeiro - RJ Brasil. 2017.

BIGLIA, L. V.; MENDES, S. J.; LIMA, T. M.; AGUIAR, P. M. Incorporações de medicamentos para doenças raras no Brasil: é possível acesso integral a estes pacientes? Faculdade de Ciências Farmacêuticas, Universidade de São Paulo. São Paulo - SP Brasil. Departamento de Ciências Farmacêuticas, Universidade Federal Rural do Rio de Janeiro. Seropédia RJ Brasil.

AMARAL, M. B.; REGO, S. Doenças raras na agenda da inovação de saúde: avanços e desafios na fibrose cística. Cad. Saúde Pública. 2020.

SOUZA, D. S.; NOBLAT, L. A. C. B.; SANTOS, P. M. Fatores associados a qualidade de vida sob a perspectiva da terapia medicamentosa em pacientes com asma grave. J BRAS Pneumol. Salvador (BA) Brasil. 2015.

PINTO, C. R.; ALMEIDA, N. R.; MARQUES, T. S.; YAMAMURA, L. L. L.; COSTA, L. A.; MACHADO, A. S. Eventos adversos locais associados ao uso de corticosteroides inalatórios em pacientes com asma moderada ou grave. J BRAS Pneumol. Salvador (BA) Brasil. 2013.

CAPÍTULO 12

A IMPORTÂNCIA DA ABORDAGEM MULTIPROFISSIONAL EM INDIVÍDUOS COM MPS TIPO VI: REVISÃO DE LITERATURA

Élida Gondim Amorim Barbosa

Joyce Gondim Amorim Barbosa de Araújo

1 INTRODUÇÃO

As Mucopolissacaridoses (MPS) são doenças raras, hereditárias autossômicas recessivas de caráter progressivo, classificadas como doenças lisossômicas, pois ocorrem devido à deficiência de enzimas lisossomais. A ausência dessas enzimas provoca o acúmulo intralisossômico de mucopolissacarídeos, também chamados de glicosaminoglicanos (GAGs), importantes na composição da substância fundamental da matriz extracelular de diversos tecidos. Já foram identificados 11 defeitos enzimáticos que causam sete tipos diferentes de MPS (PEREIRA et al., 2011).

O acúmulo de GAGs em vários órgãos e tecidos nos pacientes afetados pelas MPS resulta em uma série de sinais e sintomas, integrantes de um quadro clínico multissistêmico. Esse acúmulo compromete ossos e articulações, além de afetar as vias respiratórias, sistema cardiovascular e muitos outros órgãos e tecidos, incluindo, em alguns casos, as funções cognitivas. Os comprometimentos variam de acordo com o tipo de MPS, surgem após o nascimento e desenvolvem-se progressivamente. Estudos mostram que a incidência da doença varia entre 1,9 a 4,5 a cada 100.000 nascimentos (GIUGLIANI et al., 2010).

Conforme Dias (2021), a Mucopolissacaridose tipo VI, ou Síndrome de Maroteaux-Lamy, é decorrente da deficiência da enzima N-acetilgalactosamina-4-sulfatase ou arilsulfatase B (ASB), responsável pela quebra dos glicosaminoglicanos sulfato de dermatina e sulfato de condroitina, macromoléculas que estão em maior quantidade nos tecidos ósseos, na córnea, nos vasos sanguíneos e no coração.

Segundo Giugliani et al. (2010), a suspeita clínica de MPS é suficiente para a realização da dosagem dos GAGs urinários, que estão quantitativamente elevados em praticamente todos os casos de MPS. Porém, mesmo que os níveis estejam normais, não é descartado o diagnóstico em paciente com quadro clínico sugestivo.

A cromatografia ou eletroforese podem ser utilizadas para identificar qual o tipo de GAG em excesso, ajudando a identificar quais enzimas deverão ser testadas inicialmente. A confirmação do diagnóstico deve ser realizada através de ensaio enzimático, documentando a atividade deficiente da enzima específica para cada tipo de MPS (GIUGLIANI et al., 2010).

O tratamento da MPS tem como objetivo retardar a progressão da doença, repor a enzima que falta e proporcionar uma melhor qualidade/expectativa de vida aos pacientes. As pessoas com MPS requerem uma assistência humanizada e multiprofissional e o tratamento abrange intervenções específicas e não específicas. As primeiras consistem em transplante de células tronco-hematopoiéticas e Terapia de Reposição Enzimática (TRE) e as segundas são referentes a acompanhamento com médicos de diferentes especialidades, enfermeiras, além de profissionais da área de reabilitação como fisioterapeutas, terapeutas ocupacionais, psicólogos e demais profissionais (SANTOS et al., 2019).

O presente trabalho tem como objetivo realizar uma revisão de literatura com a intenção de promover conhecimento sobre a importância de um tratamento multiprofissional associado à Terapia de Reposição Enzimática, em pacientes com Mucopolissacaridose tipo VI.

Para isso, foi realizada uma pesquisa em sites científicos de busca como Medline, Scielo e Pubmed, através de publicações nacionais referentes à MPS tipo VI, tratamento multiprofissional e terapia de reposição enzimática. O material foi selecionado levando em consideração a data de publicação entre os anos de 2007 e 2023.

2 REFERENCIAL TEÓRICO

As mucopolissacaridoses caracterizam-se por serem um grupo de doenças raras, de origem genética, autossômicas recessivas, causadas pelo depósito de glicosaminoglicanos em vários órgãos e tecidos dos indivíduos afetados. Esse acúmulo acontece pela deficiência de enzimas lisossômicas específicas que são responsáveis pelo catabolismo dos GAGs, resultando em danos aos lisossomos, morte celular e comprometimento orgânico de caráter progressivo (GIUGLIANI et al. 2010).

As manifestações clínicas das MPS vão depender de qual enzima está deficiente no indivíduo e, conseqüentemente, quais os GAGs estão em excesso nas

células. As mais frequentes incluem: fácies característica, opacificação da córnea e/ou outros problemas oculares, macroglossia, perda auditiva, hidrocefalia, cardiopatia, problemas respiratórios, hepatoesplenomegalia, hérnia inguinal e umbilical, disostose múltipla, limitação da mobilidade articular e dano cognitivo (em parte dos casos) (GIUGLIANI et al. 2010).

Os GAGs são componentes do tecido conjuntivo conectivo formados por açúcares e são encontrados ligados a proteínas, formando macromoléculas conhecidas como proteoglicanos. Essas macromoléculas são responsáveis por absorver grande quantidade de água, adquirindo uma consistência mucoide viscosa, o que proporciona às estruturas uma função lubrificante além de conferir elasticidade aos tecidos (PEREIRA et al., 2011).

Os lisossomos são organelas citoplasmáticas que realizam a degradação e reciclagem dos metabólitos celulares. Em seu interior, existem diversas enzimas digestórias que são responsáveis por digerir várias substâncias (como por exemplo os GAGs), evitando que se acumulem no interior das células e ocasionem disfunção dos órgãos e tecidos afetados (BECK apud ANDRADE,2007). Pode ocorrer a mutação de genes responsáveis por codificar uma ou mais das enzimas lisossômicas, acarretando em doenças lisossômicas que podem ser classificadas de acordo com a natureza do substrato acumulado (PEREIRA et al., 2011).

Assim, como pode ser visto na tabela 1, as mucopolissacaridoses compreendem um grupo de 7 doenças diferentes, ocasionadas pela deficiência da atividade de 11 enzimas que participam do processo de degradação dos GAGs. Os danos causados por esse acúmulo vão depender do defeito enzimático específico (BARTH, 2017).

A Mucopolissacaridose tipo VI, ou Síndrome de Maroteaux-Lamy, caracteriza-se pela deficiência da enzima N-acetilgalactosamina-4-sulfatase ou arilsulfatase B (ASB), responsável pelo catabolismo do GAG dermatan sulfato (DS) (BRASIL, 2020).

Pacientes com a forma grave, progridem rapidamente apresentando os primeiros sinais de alterações de forma precoce, entre 2 e 3 anos de vida. Já os indivíduos acometidos pelas formas intermediária e leve, apresentam os

Tabela 1 – Classificação das Mucopolissacaridoses

MPS	Nome	GAG aumentado	Padrão de herança	Enzima deficiente	Nome do gene	Localização do gene
I	Hurler, Hurler-Scheie or Scheie	SH + SD	AR	α -iduronidase	IDUA	4p16.3
II	Hunter	SH + SD	Ligada ao X	Iduronato-sulfatase	IDS	Xq28
IIIA	Sanfilippo A	SH	AR	Heparan-N-sulfatase	SGSH	17q25.3
IIIB	Sanfilippo B	SH	AR	α -N-acetilglucosaminidase	NAGLU	17q21.1
IIIC	Sanfilippo C	SH	AR	AcetilCoA α - glucosamina acetiltransferase	HGSNAT	14p21
IIID	Sanfilippo D	SH	AR	N-acetilglucosamine 6-sulfatase	GNS	12q14
IVA	Morquio A	SQ	AR	Galactosamina-6-sulfato sulfatase	GALNS	16q24.3
IVB	Morquio B	SQ	AR	β -galactosidase	GLB1	3p21.3
VI	Maroteaux-Lamy	SD	AR	N-acetil-galactosamina-4-sulfatase	ARSB	5q11–q13
VII	Sly	SH + SD	AR	β -glicuronidase	GUSB	7q21.11
IX	Natowicz	Ácido hialurônico	AR	Hialuronidase	HYAL1	3p21.3

Fonte: Adaptada de Giugliani (2012a).

Notas: Autossômica recessiva (AR). Gene da MPS IVA (GALNS). Gene da MPS IVB (GLB1). Gene da MPS VII (GUSB). Gene da MPS IIIC (HGSNAT). Gene da MPS IX (HYAL1). Gene da MPS II (IDS). Gene da MPS I (IDUA). Sulfato de dermatan (SD). Sulfato de heparan (SH). Sulfato de queratan (SQ).

comprometimentos mais tardiamente, podendo acontecer até o final da adolescência (GUARANY, 2011; BRASIL, 2020).

Como os achados clínicos variam de acordo com a gravidade da doença, a avaliação clínica não é suficiente para o diagnóstico correto. Assim, o diagnóstico da doença é realizado através de exame clínico com a constatação de dois ou mais sinais e sintomas e a confirmação é feita através de exames bioquímicos ou genéticos: atividade da ASB, teste genético e associação genótipo-fenotípico clínico (BRASIL, 2020).

A redução ou ausência de atividade da ASB em fibroblastos, leucócitos ou sangue impregnado em papel-filtro sugere fortemente o diagnóstico de MPS VI, porém não é o bastante para confirmá-lo como único teste, devido à possibilidade de ocorrência de um falso positivo. Assim, faz-se necessário a realização do teste genético que acusa a presença de duas mutações patogênicas bialélicas no gene ASB, confirmando o diagnóstico (BRASIL, 2019).

A associação genótipo-fenotípica é importante para prever o fenótipo e para decisões terapêuticas nos casos de indivíduos com a forma mais grave da doença,

possibilitando o aconselhamento genético na família e auxiliando no diagnóstico pré-natal (GIUGLIANI et al. 2010).

Para MARQUES (2017), devido às várias manifestações clínicas apresentadas, é importante o acompanhamento multidisciplinar, para prevenir e diagnosticar precocemente as complicações, que podem ser tratadas melhorando a qualidade de vida da pessoa com MPS e oferecendo apoio à família. Assim, o trabalho desenvolvido em equipe torna esse atendimento integral e humanizado.

Por ser uma doença multissistêmica que desencadeia diversos sinais e sintomas em todo o organismo, a MPS tipo VI requer cuidados de uma equipe multiprofissional composta por psicólogos, fonoaudiólogos, fisioterapeutas, enfermeiros, terapeutas ocupacionais e diferentes especialidades médicas que precisam ser feitos durante toda a vida, já que ainda inexistem tratamentos curativos. Os tratamentos vão desde a reposição da enzima deficiente, através da Terapia de Reposição Enzimática (TRE) até o controle dos sintomas causados pelas complicações sistêmicas, tendo como objetivo, oferecer uma melhor qualidade de vida para as pessoas com essa síndrome (CANCINO, et al. 2016).

Para o acompanhamento adequado, além do geneticista, uma equipe médica se faz necessária com o objetivo de tratar os diferentes acometimentos que atingem os diversos órgãos e sistemas desses indivíduos. São exemplos deles: cardiologistas, neurologistas, ortopedistas, oftalmologistas, otorrinolaringologistas, pediatras, pneumologistas (TAVARES, 2016).

Segundo Dias, (2021), a TRE é recomendável como primeiro tratamento da MPS tipo VI e consiste na administração periódica intravenosa da enzima específica deficiente no paciente. Nesse caso, é realizada a infusão da galsulfase (forma recombinante da enzima N-acetilgalactosamina 4-sulfatase) semanalmente, o que oferece vários benefícios no que diz respeito ao controle da doença.

A TRE é feita através da administração semanal da medicação específica, por via endovenosa, em bomba de infusão e que deverá ser infundida durante 4 horas. Essa terapia é o tratamento mais indicado para pacientes com MPS VI. Antes da infusão deve ser realizada uma breve anamnese e exame físico, com verificação dos sinais vitais (SSVV) do paciente e, durante e após o procedimento os SSVV precisam ficar sendo monitorados, principalmente a verificação da pressão arterial, pois pode haver um aumento significativo durante o procedimento e que será necessário realizar

algumas intervenções pela equipe de enfermagem (AZEVEDO apud SILVA, et al, 2010).

Segundo HARMATZ (*apud* GUARANY, 2011), com a TRE, houve uma redução da excreção de GAGs pela urina, melhora na capacidade funcional para subir e descer escadas, além de diminuição da sensação de dor e rigidez nas articulações e melhora na função pulmonar.

Giugliani et al., (2010) corrobora com o autor acima quando afirma que a Terapia de Reposição Enzimática contribui para a redução dos GAGs urinários, diminuição de visceromegalias, melhora na mobilidade articular, entre outros.

Coimbra e Cassiani (2001), explicam que a administração de medicamentos é competência da equipe de Enfermagem, de acordo com a prescrição médica e geralmente é realizada pelos técnicos e auxiliares de enfermagem, mas com a supervisão do Enfermeiro responsável pelo setor. Qualquer erro durante a administração de medicamentos é de responsabilidade da equipe de enfermagem. Porém, quando realizado de maneira correta, com segurança, conhecimento teórico e prático a respeito do procedimento, ocorre a prevenção de falhas durante a prática.

É necessário que o profissional de enfermagem tenha domínio não apenas da patologia e suas manifestações, mas também das possíveis complicações, para que seja capaz de orientar e dar assistência de forma satisfatória os pacientes com MPS VI e seus familiares/cuidadores, oferecendo assim uma assistência de qualidade e segurança (SILVA, 2015).

Além disso, crianças com MPS tipo VI podem ser frequentemente internadas, principalmente por problemas respiratórios, precisando conviver com enfermeiros e técnicos de enfermagem nessas internações. Assim, esses profissionais devem passar segurança para esses pacientes, garantindo não só a prescrição adequada dos cuidados e medicamentos, mas dando qualidade à assistência dos pacientes e de seus familiares (MARQUES, 2017).

De acordo com MARTINS et al (2009), o fisioterapeuta tem um papel de extrema importância durante o tratamento das pessoas com MPS VI, pois ajuda a prevenir complicações respiratórias e também motora, podendo oferecer aos mesmo diversos benefícios, facilitando a reabilitação, agindo diretamente nos efeitos que a síndrome pode causar nos sistemas musculoesqueléticos.

A fisioterapia respiratória ajuda melhorando a função pulmonar, biomecânica respiratória a ventilação que são prejudicadas na MPS VI. Nesse caso é importante

realizar as manobras de higiene brônquica, drenagem postural, controlar a tosse com manobra de aceleração do fluxo expiratório, aspiração nasotraqueal com material estéril, e. nebulização. Imprescindível orientar e retirar as dúvidas dos familiares, cuidadores e da pessoa com MPS VI, uma vez que a fisioterapia respiratória necessita ser realizada em casa diariamente (GIUGLIANI R, HARMATZ P, WRAITH JE, 2007).

De acordo com GIUGLIANI R, et al, 2007, além do problema respiratório a MPS VI também compromete a parte óssea e necessita o acompanhamento do fisioterapeuta para prevenção e estabilização de deformidades osteoarticulares, ajudando a manter o movimento. Importante dar ênfase em exercícios que ajudem o relaxamento de todos os músculos, em especial o antebraço e punho, já que há uma predisposição a ter síndrome do túnel do carpo, assim como também devem ser realizadas manobras de todas as articulações com movimentos delicados e com bastante cuidado, para evitar dores.

Para Iwabe et al (2010), a intensa estimulação sensório-motora oferecida pela fisioterapia, acompanhada do envolvimento e estimulação familiar, além das atividades escolares, possibilitará uma melhor organização funcional cerebral e, conseqüentemente, melhor desenvolvimento motor.

A Odontologia ocupa um papel crucial no acompanhamento desses indivíduos. O desenvolvimento ósseo e dentário nos pacientes com MPS VI é bastante comprometido pela doença. Más oclusões dentárias, macroglossia, microdontia, hiperplasia gengival, erupções ectópicas, atrasos nas erupções dentárias são alguns dos problemas enfrentados e devem ser acompanhados por odontologistas. Além disso, as alterações articulares limitam o movimento das mãos e uma boa higiene bucal. Sendo assim, é necessário o acompanhamento regular do dentista para a prevenção de doenças bucais nessa população (CANCINO et al., 2016).

Um estudo realizado por Melo e Marinho (2020), demonstrou a importância da assistência psicológica aos pacientes com MPS em vários momentos de sua vida, desde o diagnóstico. Esses indivíduos e suas famílias precisam de suporte para compreender a doença e os desafios quando recebem a notícia do diagnóstico.

Um outro ponto importante abordado pela psicologia é a infantilização desses pacientes, visto que, mesmo adolescentes ou adultos, a maioria deles apresenta baixa estatura, interferindo diretamente na autoestima dessas pessoas. Existem também a dificuldade de mobilidade, a perda auditiva, deficiência visual, entre outros fatores que precisam ser trabalhados para que esses pacientes estejam preparados

psicologicamente inserindo-os assim nos mais variados contextos de socialização (MELO e MARINHO, 2020).

O fato de esta ser uma síndrome que compromete o desenvolvimento da criança de forma global, com alterações físicas, psíquicas e de comportamento, suscita a questão de que elas precisam de suporte psicológico. Importante ressaltar que a MPS VI, apesar de não afetar o cognitivo, em alguns casos essa síndrome pode limitar determinadas atividades da pessoa acometida, trazendo mudanças não apenas na sua rotina, mas também na dinâmica da família e cuidadores, pois ao longo da vida do paciente, serão necessárias visitas constantes aos médicos e outros profissionais que estarão presentes durante o tratamento, assim como também ingestão de medicamentos e possíveis internações (DANTAS et al, 2010).

Portanto, entende-se que o diagnóstico da MPS VI provoca algumas dúvidas, medos perante ao desconhecido e, conseqüentemente, uma certa adaptação no dia a dia da família. Por isso é de grande importância que seja oferecido um suporte psicológico tanto para o paciente, quanto os seus familiares durante e após o diagnóstico, possibilitando meios para que seja possível desenvolver um melhor enfrentamento da síndrome e dos aspectos que a permeiam, como por exemplo dificuldades relacionadas à hospitalização, socialização e escolarização, promovendo a qualidade de vida e com o objetivo de evitar conseqüências negativas ao tratamento da pessoa com Mucopolissacaridose (DANTAS et al, 2010).

Outros diversos profissionais são consultados ao longo da vida dessas pessoas à medida que vão apresentando necessidades de acordo com os acometimentos de cada um. É o caso de nutricionistas, terapeutas ocupacionais, psicopedagogos, entre tantos outros (TAVARES, 2016).

É interessante dizer que agentes da sociedade civil como autoridades jurídicas, políticas, instituições de apoio, escolas, associações e igrejas são primordiais na integração à sociedade, busca dos direitos e benefícios e suporte social dessas pessoas (TAVARES, 2016).

É de extrema importância que seja feito um acompanhamento de forma continuada com um médico responsável para que monitore de perto os sinais e sintomas, direcione a pessoa com MPS para os especialistas e também ofereça informações e orientações à família. Se possível, o aconselhável é que o indivíduo seja direcionado para um Centro de Referência que ofereça atendimento multidisciplinar, com o intuito de atender essas pessoas em sua integralidade e

oferecer assistência com relação a sua patologia, mas também na parte emocional, tanto para o indivíduo, com para a família/cuidador, do diagnóstico e durante todo o tratamento (BRASIL, 2017).

3 CONSIDERAÇÕES FINAIS

A MPS tipo VI é um dos 7 tipos de mucopolissacaridoses decorrente da deficiência da enzima lisossômica arilsulfatase B, responsável pelo catabolismo dos GAGs. Essa deficiência ocasiona comprometimentos multissistêmicos e precisa de um diagnóstico precoce, reposição da enzima deficiente, além de assistência para a diminuição ou retardo dos comprometimentos em todo o organismo.

A abordagem multiprofissional se faz necessária já que vários são os prejuízos causados pela síndrome que vão desde prejuízos motores, articulares, respiratórios, odontológicos a problemas psicológicos enfrentados por esses indivíduos. Mesmo que o primeiro tratamento a ser pensado e introduzido seja a TRE, faz-se necessário o olhar e o envolvimento de vários profissionais de saúde como médicos nas mais diversas especialidades, fisioterapeutas, enfermeiros, odontólogos, psicólogos e tantos outros que podem oferecer uma melhor qualidade de vida às pessoas com MPS VI e dos seus familiares.

Percebe-se que há uma escassez de artigos a respeito do tratamento multiprofissional associado à terapia de reposição enzimática nesses pacientes. Assim, faz-se necessário realizar mais estudos sobre o assunto para confirmar esses resultados e desenvolver estratégias eficazes de tratamento multiprofissional para pacientes com MPS VI.

REFERÊNCIAS

AZEVEDO MCCV, SOUZA MFG, MACEDO IP, MONTEIRO AI, GERMANO RM. As crianças portadoras de mucopolissacaridose e a enfermagem: Uma experiência de desospitalização da assistência. Rev. Min. Enferm. 2010; 14(2): 271-276.

ASSUNÇÃO, Marcella Cardoso. Atuação da fisioterapia na mucopolissacaridose: uma revisão da literatura. 2019. 29 f. Monografia (Especialização em Fisioterapia Neurológica) - Universidade Federal de Minas Gerais, Belo Horizonte, 2019.

Disponível em:

<https://repositorio.ufmg.br/bitstream/1843/43702/1/Atua%C3%A7%C3%A3o%20da%20fisioterapia%20na%20mucopolissacaridose%20uma%20revis%C3%A3o%20da%20literatura%20-%20Marcella%20Cardoso%20Assun%C3%A7%C3%A3o.pdf>

Acesso em: 23 abr. 2023.

BARTH, Anneliese Iff. Mucopolissacaridoses: estudo clínico e molecular em pacientes brasileiros. 2017. 142 f. Tese (Doutorado em Biologia Celular e Molecular) - Fundação Oswaldo Cruz, Rio de Janeiro, 2017. Disponível em: https://www.arca.fiocruz.br/bitstream/handle/iciict/25265/anneliese_barth_iff_dout_2017.pdf;jsessionid=B3DE97A3179BC0B8427DDCE672D9AAA1?sequence=2 Acesso em: 29 abr. 2023.

Brasil. Ministério da saúde. Protocolo Clínico E Diretrizes Terapêuticas Da Mucopolissacaridose Tipo VI. Secretaria de Ciência, Tecnologia, Inovação e Insumos Estratégicos em Saúde Departamento de Gestão e Incorporação de Tecnologias e Inovação em Saúde. Brasília, DF, 2020. Disponível em: https://www.gov.br/conitec/ptbr/midias/protocolos/publicacoes_ms/pcdt_muco_polissacaridose_tipovi_isbn_17-08-2020.pdf Acesso em: 29 abr. 2023.

CANCINO C.M.H, SASADA I.N.V, de Souza C.F.M, Oliveira M. Mucopolissacaridose: características e alterações bucais. Rev Fac Odont -UPF. 2016;21(3):395-340.

COIMBRA J.A.H, Cassiani S.H.B. Responsabilidade da enfermagem na administração de medicamentos: Algumas reflexões para uma prática segura com qualidade de assistência. Rev Latino-am Enfermagem. 2001; 9(2): 56-60.

COMISSÃO NACIONAL DE INCORPORAÇÃO DE TECNOLOGIAS NO SISTEMA ÚNICO DE SAÚDE. Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas - Mucopolissacaridose tipo IVA (Síndrome de Morquio). Brasília: Ministério da Saúde, 2019. Disponível em: <https://www.chatpdf.com/c/ICuBcS0m5rDMkuVVuEFQx> Acesso em: 25 abr. 2023.

DANTAS, M. M. C.; ARAÚJO, P. C. B.; OLIVEIRA, L. C. B.; MAIA, E. M. C. Atendimento psicológico à crianças portadoras de mucopolissacaridose e seus acompanhantes. **Revista de Psicologia da IMED**, v. 8, n. 1, p. 1-14, jan.-jun., 2016. Disponível em: <https://psiquiatria.com/trabajos/41cof1945535.pdf> Acesso em: 14 fev. 2023.

DIAS, Bianca Moreira Cardoso. **Avaliação da função pulmonar e da capacidade funcional em pacientes com mucopolissacaridose**. São Paulo, 2021. 89 f. Dissertação (Mestrado em Ciências) - Universidade Federal de São Paulo, Escola Paulista de Medicina, São Paulo, 2021.

GIUGLIANI R.G, et al. Teoria de reposição enzimática para as mucopolissacaridoses I, II e IV: recomendações de um grupo de especialistas brasileiros. Rev Assoc Med Bras. On Line [periódico na Internet]. 2010

GUARANY, Nicole Ruas. **Avaliação do efeito da terapia de reposição enzimática na capacidade funcional de pacientes com mucopolissacaridose**. Dissertação (Mestrado em Saúde da Criança e do Adolescente) - Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Porto Alegre, 2011.

Disponível em:

<https://lume.ufrgs.br/bitstream/handle/10183/31815/000785480.pdf?sequence=1>.

Acesso em: 23 abr. 2023.

IWABE, C. et al. Evolução motora de paciente com mucopolissacaridose tipo 1. **Rev Paul Pediatr**, v. 28, p. 372-5, 2010. Disponível em:

http://revodonto.bvsalud.org/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1413-40122016000300018.

Acesso em: 02 mar. 2023.

MARQUES, E. M.; LIMA, C. B. Mucopolissacaridose: desvencilhando as barreiras do cuidado em enfermagem. **Revista de Enfermagem UFPE On Line**, v. 11, n. 2, p. 159-181, fev., 2017. Disponível em:

<https://temasemsaude.com/wp-content/uploads/2017/08/17213.pdf> Acesso em: 15 mar. 2023.

MARTINS, A. M. et al. Guidelines for the Management of Mucopolysaccharidosis Type I. *Journal of pediatrics*, v. 155, n. 4, suppl. 2, 2009.

MELO, R. S.; MARINHO, P. H. C. Análise da atuação multiprofissional em crianças com MPS no interior de Pernambuco: um estudo de caso. **Revista Multidisciplinar da Saúde do Sertão**, v. 2, n. 2, p. 171-179, abr.-jun., 2020. Disponível em:

<file:///C:/Users/conta/Downloads/249-Texto%20do%20artigo-489-1-10-20220112.pdf>

Acesso em: 10 abr. 2023.

PEREIRA, J. O.; GARBELINI, M. G. A. M.; PALAZZO, V. C. Mucopolissacaridose tipo VI: evolução natural, importância diagnóstica e terapêutica /

Mucopolysaccharidosis type VI: natural history, diagnostic and therapeutic

importance. *Revista de Neurociências*, v. 19, n. 2, p. 329-338, 2011. Disponível em:

file:///C:/Users/RJ%20INFO/Downloads/levi_heitor,+473+revisao.pdf Acesso em: 24

mar. 2023.

SANTOS, Fernanda et al. Mucopolissacaridoses: revisão de literatura. *Revista da Associação Médica Brasileira*, São Paulo, v. 65, n. 3, p. 403-408, mar. 2019.

Disponível em: <https://www.scielo.br/j/ramb/a/XmmsZknpHMYqRZmKXQGsMwS/>.

Acesso em: 18 abr. 2023.

SECRETARIA ESTADUAL DE SAÚDE DO RIO GRANDE DO SUL. Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas - Mucopolissacaridose tipo IVA (Síndrome de Morquio). Porto Alegre: Secretaria Estadual de Saúde do Rio Grande do Sul, 2017.

Disponível em: <https://admin.saude.rs.gov.br/upload/arquivos/202303/15150234-pcdt-mucopolissacaridosetipoiva.pdf> Acesso em: 29 abr. 2023.

SECRETARIA DA SAÚDE DO RIO GRANDE DO SUL. Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas - Mucopolissacaridose tipo IVA. Porto Alegre: Secretaria da Saúde do Rio Grande do Sul, 2015. Disponível em:

<https://admin.saude.rs.gov.br/upload/arquivos/202303/15150234-pcdt-mucopolissacaridosetipoiva.pdf>. Acesso em: 23 mar. 2023.

SILVA, Mariana de Oliveira. Mucopolissacaridoses: revisão de literatura. 2019. 33 f. Trabalho de Conclusão de Curso (Graduação em Biomedicina) - Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Porto Alegre, 2019. Disponível em:

<https://www.lume.ufrgs.br/bitstream/handle/10183/211283/001114613.pdf?sequence=1>. Acesso em: 15 abr. 2023.

TAVARES L.A.F. Acompanhamento multidisciplinar de crianças e adolescentes com mucopolissacaridoses. In: Associação Brasileira de Fisioterapia Cardiorrespiratória e Fisioterapia em Terapia Intensiva; Martins JA, Andrade LB, Ribeiro SNS, organizadores. PROFISIO Programa de Atualização em Fisioterapia Pediátrica e Neonatal: Cardiorrespiratória e Terapia Intensiva: Ciclo 5. Porto Alegre: Artmed Panamericana; 2016. p. 31-83. (Sistema de Educação Continuada a Distância, v. 3.). Disponível em: <https://portal.secad.artmed.com.br/artigo/acompanhamento-multidisciplinar-de-criancas-e-adolescentes-com-mucopolissacaridoses>
Acesso em: 27 abr. 2023.

CAPÍTULO 13

A EXPERIÊNCIA DE UMA EQUIPE MULTIDISCIPLINAR NO CUIDADO COM PESSOAS ACOMETIDAS PELA DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE

Fabiana Nóbrega de Medeiros

Guiomar Ferreira da Silva

Isabela Ferreira Bessa Neves

Joana d'arc Gomes de Araújo

Luciana Maria Martinez Vaz

1 INTRODUÇÃO

As doenças raras ou pouco frequentes são aquelas que se caracterizam pela sua baixa incidência, se considerarmos a população em geral. No entanto, não são apenas casos isolados, já que elas acometem de 6 a 8% da população mundial (EPM, 2023).

No Brasil, cerca de 13 milhões de pessoas se enquadram no diagnóstico de alguma doença rara (BRASIL, 2021). Essas doenças têm como características, em sua maioria, serem crônicas, progressivas e incapacitantes.

As pessoas acometidas de doenças raras e seus cuidadores se deparam com a deficiência da qualificação dos profissionais de saúde em geral, em relação às particularidades dos sintomas e sinais dessas doenças. O que torna imprescindível a formação continuada para toda a rede de saúde, já que profissionais mais informados colaboram para a redução da peregrinação, para o esclarecimento e para o fechamento dos diagnósticos.

O objetivo geral deste trabalho é compartilhar a experiência de profissionais da saúde (enfermeira, fisioterapeuta, nutricionista e psicólogas) em relação ao acompanhamento dos casos de doenças raras, com foco na melhora da qualidade de vida, acolhimento e cuidados, em sua integralidade, para os pacientes e para os cuidadores.

Quanto aos caminhos metodológicos, trata-se de uma pesquisa bibliográfica, qualitativa, onde são articulados relatos de experiência à revisão da literatura, por

meio de consultas em livros, artigos científicos, teses, dissertações, documentos governamentais e textos jornalísticos.

O Centro de Referência Multiprofissional em Doenças Raras de João Pessoa (CRMDR), localizado no bairro dos Bancários e inaugurado em abril de 2022, oferece atendimentos para toda a população do estado da Paraíba. Sua equipe multiprofissional inclui psicólogos, médicos, enfermeiros, assistentes sociais, fisioterapeutas, nutricionistas, entre outros.

Neste texto, alguns destes profissionais irão abordar como são realizados os acolhimentos no CRMDR, em especial nos casos de Distrofia Muscular De Duchenne (DMD), uma síndrome de natureza progressiva e irreversível, que resulta em degeneração generalizada do sistema muscular.



Figura 1:

Centro de Referência Multiprofissional em Doenças Raras de João Pessoa. — Foto: SECOM-JP

2 RELATO DE EXPERIÊNCIA

A DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE

A Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) é uma doença genética rara, que afeta principalmente os músculos esqueléticos, levando a uma fraqueza muscular progressiva e perda de habilidades motoras ao longo do tempo.

A síndrome é causada por uma mutação no gene DMD ou na região XP21, localizada no cromossomo X, onde é codificada a proteína distrofina. A distrofina é uma proteína importante para a integridade estrutural das células musculares, permitindo que os músculos se contraíam e relaxem corretamente durante o

movimento. Entretanto, na DMD, a mutação genética leva à produção insuficiente ou ausência completa de distrofina nas células musculares.

Sem a proteína distrofina, acontece uma desestabilização estrutural da membrana celular, permitindo uma maior entrada de íons cálcio no seu interior, resultando em aumento de enzimas como Creatinoquinase (CK), Piruvatoquinase (PK), desidrogenase láctica (LDH), dentre outras. Estudos sugerem que devido à uma maior intrusão de íons cálcio no meio intracelular, ocorre uma maior liberação de enzimas proteolíticas, que degradam as fibras musculares e em razão do sarcolema perder a capacidade de atuar na regeneração do músculo, os locais necrosados são preenchidos com tecido adiposo e conjuntivo, o que resulta em uma perda generalizada da atividade da fibra muscular com redução da extensão dos membros inferiores, e também pseudo hipertrofia do músculo gastrocnêmico (ANDERSON, 1982; BELL, 1985; CAROMANO, 1999 apud SOUZA et al., 2015, p. 181).

Por ser herdada de forma recessiva ligada ao cromossomo X, a DMD afeta predominantemente o sexo masculino. Visto que o sexo feminino possui dois cromossomos X e os homens apenas um, as mulheres podem ser portadoras da mutação, mas geralmente não apresentam sintomas significativos da doença.

A incidência da DMD está estimada em torno de 1:3.500 nascidos vivos do sexo masculino. No Brasil, ocorrem por ano, cerca de 700 novos casos. Sendo a mais comum e também a mais grave das distrofias musculares (FREITAS et al., 2013, p.23). Em geral, se manifesta de forma mais evidente do 3º ao 5º ano de idade, quando “alguns problemas são notados, em razão do enfraquecimento muscular que ocorre de forma progressiva, simétrica e bilateral” (CAROMANO, 1998 apud SOUZA et al. 2015, p. 179).

Sendo assim, os sintomas mais relatados incluem a dificuldade para caminhar, quedas frequentes, atraso no desenvolvimento motor, fraqueza muscular progressiva, dificuldade em levantar-se do chão, problemas respiratórios, deformidades ósseas, e incapacidade de se mover.

O diagnóstico pode ser estabelecido, na maioria dos casos, através do histórico familiar, de achados clínicos, laboratoriais e genéticos, podendo também fazer uso de dados eletrofisiológicos e histológicos. A biópsia muscular é agora recomendada, e é um instrumento essencial para estabelecer um diagnóstico preciso da DMD, o exame é feito em média aos 3 ou 4 anos de idade (CASTAGNOLLI e AMARAL, 2021, P. 4)

À medida que a doença progride, os sintomas se agravam e podem levar à incapacidade de andar e à necessidade de uso de cadeira de rodas. Sinais estes que chamam a atenção dos familiares, levando-os à procura dos serviços de saúde.

Apesar da irreversibilidade dos quadros, diversas terapias podem ajudar a “diminuir os sintomas apresentados, na progressão da distrofia, a evitar e corrigir as contraturas e as escolioses, ajudando a manter a capacidade das funções cardíacas e respiratórias, para prolongar e aumentar a qualidade de vida do portador de DMD” (CAROMANO, 1998 apud SOUZA et al. 2015, p. 180). Sendo esse o enfoque do acolhimento e do tratamento oferecidos no CRMDR aos pacientes.

A ATUAÇÃO DO PROFISSIONAL DE ENFERMAGEM: DO DIAGNÓSTICO AOS CUIDADOS COM PACIENTES PORTADORES DA DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE

Com as tecnologias disponíveis atualmente, existe a possibilidade de diagnosticar doenças ainda na fase da gestação. Nesses casos, pode-se começar a busca por orientação sobre a enfermidade, ampliando as chances de tratamento.

Os profissionais da enfermagem, por participarem do acompanhamento das fases de pré-natal, parto, pós-parto, da recuperação da mãe e do crescimento das crianças, se possuírem conhecimentos acerca da Distrofia Muscular de Duchenne, podem identificar a doença ainda no primeiro ano de vida, e assim, proporcionar os cuidados mais adequados ao paciente e aos seus familiares, que costumam sofrer muito durante o processo de adaptação.

Durante a anamnese com pacientes do CRMDR, sob a ótica de profissional da enfermagem, foi possível entender melhor a DMD. Os principais sintomas apresentados pelas crianças com a doença foram fraqueza muscular, dificuldade em caminhar, perda de capacidade para atividades de rotina, quedas frequentes, dificuldade na aprendizagem, aumento de panturrilhas, fadiga, fraqueza nas pernas, braços, pelve e pescoço e falha em desenvolver habilidades motoras.

Para chegar ao diagnóstico, podem ser realizados diversos exames, como os de sangue, biópsias, eletros, entre outros. Contudo, para solicitar estes exames específicos, o profissional precisa saber identificar os sinais da doença. O que reforça a importância de uma formação continuada, especialmente voltada às doenças raras.

Quanto ao tratamento dos pacientes com DMD, é recomendável o acompanhamento da equipe multidisciplinar de saúde, que poderão, cada profissional dentro da sua experiência e especialidade, colaborar com o tratamento, visando garantir qualidade de vida e preservar a força muscular dos pacientes por mais tempo.

Neste contexto, a enfermagem tem extrema capacidade e qualificação para diagnosticar e tratar a doença, olhando não apenas o paciente, mas também sua família e responsáveis, realizando um cuidado holístico, humanizado e com embasamento científico.

A base do tratamento é a orientação dos familiares e dos pacientes (quando em faixa etária maiores) sobre a doença, incluindo prognóstico e, principalmente, sobre a necessidade do tratamento clínico e fisioterapêutico preventivo, pois somente pessoas conhecedoras do seu corpo e de sua doença podem conduzir o tratamento de forma adequada. O que permite superar as crises e desânimos e vencer as adversidades (MORAES et al., 2011 apud WISKI e SOUZA, 2015, p. 86).

Outros aspectos importantes na atuação do enfermeiro são a manutenção da função dos níveis respiratórios e a nutrição adequada para melhor qualidade de vida do paciente.

Ainda que não exista cura para a doença, “os esteroides vêm sendo usados como modificadores do curso natural. Vários estudos demonstram que eles aumentam a massa muscular e retardam a progressão da DMD. Também houve prolongamento da deambulação independente, diminuição da velocidade da degeneração muscular e melhora da função cardíaca e respiratória. Apesar disso, os efeitos adversos são importantes e por isso o uso de esteroides deve ser monitorado” (MORAES et al., 2011 apud WISKI e SOUZA, 2015, p. 86).

A humanização da prática no acompanhamento desses casos inclui a participação ativa dos pacientes e de seus familiares nas trocas de conhecimento e nas tomadas de decisão em relação ao tratamento proposto.

Além disso, vale evidenciar a importância de identificar a atuação da enfermagem no desenvolvimento de Diretrizes de Práticas Clínicas³, com o intuito de qualificar e sistematizar a assistência prestada ao paciente portador da Síndrome de Duchenne.

³ Instrumento fundamental para orientar de forma racional as decisões clínicas, garantindo uma alocação de recursos ética e tecnicamente correta, por ser baseada em evidências científicas e no consenso das comunidades profissionais (AGÊNCIA NACIONAL DE SAÚDE SUPLEMENTAR, 2009).

A ASSISTÊNCIA FISIOTERAPÊUTICA PARA UMA MELHORA NAS HABILIDADES FUNCIONAIS E QUALIDADE DE VIDA DE PACIENTES COM Distrofia Muscular de Duchenne

Ao procurar a assistência fisioterapêutica, o paciente traz consigo o medo de evoluir a limitação de sua mobilidade, caso ainda não se encontre confinado à cadeira de rodas, e do comprometimento respiratório, que o levará à necessidade do suporte ventilatório.

A criança portadora da DMD apresenta frequentes quedas, ocasionadas pela perda da estabilidade, do equilíbrio e das forças das pernas, observa-se dificuldades ao subir escadas, dificuldades para se levantarem quando se encontram na posição de decúbito dorsal, por consequência da fraqueza dos músculos extensores de quadril e do joelho, tornando necessário a realização da manobra de Gowers, que consiste no ato do paciente rolar quando se encontra na posição decúbito dorsal até a posição de decúbito ventral, após essa manobra, a criança empurra o solo de modo a conseguir elevar seu corpo, e então passa a escalar o próprio corpo para conseguir se levantar [...], além de diversas deformidades osteoarticulares, como a acentuação da lordose lombar, evoluindo para as anormalidades locomotoras, como a marcha anserina, ou o “andar de pato”. Também deambula cambaleando para os lados devido à insuficiência do quadríceps, gerando uma sobrecarga dos músculos da panturrilha (gastrocnêmico e sóleo), na tentativa de compensar a tendência de flexão dos joelhos na fase de apoio, o que resulta em pseudo hipertrofia das panturrilhas, observada nos estágios iniciais da doença, como resultado da infiltração e aumento anormal de tecido intersticial adiposo em fibras musculares. Em torno dos 5 (cinco) anos de idade, evidencia-se dificuldades na execução de atividades como pular, saltar e correr, em consequência de deformidades ortopédicas. (UNICAMP, 2014; DONEGÁ e RUZZON, 2014; CAROMANO, 1998 apud SOUZA et al., 2015, p. 179 - 180)

Diante do exposto, no tratamento deve-se priorizar os alongamentos globais, dando ênfase aos músculos gastrocnêmios e o fortalecimento dos músculos do tronco e pélvicos, na tentativa de preservar a funcionalidade, maior tempo de independência e qualidade de vida, tendo o cuidado de não fatigar, uma vez que a maior exigência da musculatura, acelera o processo degenerativo.

Mais tarde, a evolução do quadro leva ao comprometimento da musculatura respiratória, ocorrendo limitação da expansibilidade torácica e redução da efetividade da tosse, levando o paciente a depender da ventilação mecânica não invasiva, com aumento progressivo da sua necessidade. Sendo esta “intensa diminuição da capacidade respiratória da criança, que resulta em falhas respiratórias e/ou infecções pulmonares, a principal causa da morte em 75% dos casos” (NEWSON-DAVIS, 1980 apud SOUZA, et al., 2015, p. 180). Ademais, A DMD ocasionalmente afeta também o

cérebro, o que pode levar alguns indivíduos a desenvolverem retardos mentais e redução de até 20 pontos do QI (FABRIS, 2014 apud SOUZA, et al., 2015, p. 180).

Diante do vasto quadro clínico apresentado, o objetivo do tratamento fisioterapêutico é manter a amplitude articular através da mobilização, posicionamento e orientação ao uso de órteses, quando necessário, e a expansão pulmonar, evitando assim o acúmulo de secreção e as infecções respiratórias.

A utilização de órteses pode ser indicada em membros inferiores para o auxílio do tratamento, sendo a mais utilizada a Knee-Ankle-Foot (KAFO) que estabiliza o joelho, tornozelo e o pé, para prevenir e diminuir contraturas e deformidades, prolongar a marcha e o ortostatismo.

Já a fisioterapia respiratória atua mantendo e prolongando o máximo possível a capacidade respiratória e a força muscular, além de aumentar a efetividade da tosse para diminuir os riscos de infecções pulmonares, melhorando a qualidade de vida.

Entretanto, é necessário que os pacientes realizem avaliações periódicas, de acordo com os sintomas apresentados, para mensurar a força da musculatura respiratória, a força da tosse, trocas gasosas, avaliação do sono e possíveis sintomas de hipoventilação pulmonar noturno. Quando ocorre a suspeita de insuficiência pulmonar, recomenda-se realização de radiografia do tórax e a oximetria noturna, para medição da saturação de oxigênio no sangue. Essas observações são feitas geralmente durante a noite, pois os primeiros sintomas de hipoventilação ocorrem durante o sono e, com a fraqueza progressiva, resulta respectivamente em hipercapnia e hipoxemia. Com seriedade da doença, também pode se desenvolver durante o dia. Os principais sintomas de hipoventilação são fadiga, má qualidade de sono, irritabilidade, cefaléia matinal, sonolência, dificuldade de concentração nas atividades mentais e dificuldades no desempenho escolar. O declínio da função pulmonar quase sempre inicia com o confinamento à cadeira de rodas e pode estar associado a insuficiência respiratória e a ineficiência da tosse, tornando os pacientes propensos a obstrução de passagem de ar nos alvéolos e infecção pulmonar. (FONSECA, 2007 apud SOUZA, et al., 2015, p. 182).

A tosse ineficaz resulta em “retenção de secreções no trato respiratório e hipoventilação, falência respiratória, pneumonia, hospitalização, intubação e necessidade de suporte de ventilação. A hipoventilação e o acúmulo de secreções não ocorrem repentinamente e podem ser prevenidas” (BADKE, 2003 apud SOUZA, et al., 2015, p. 183).

Algumas estratégias têm aumentado a capacidade pulmonar desses pacientes. O empilhamento de ar, uma técnica de assistência à tosse, melhora a capacidade respiratória e ajuda a reduzir o risco de infecções. E “o uso de suporte de ventilação

mecânica, que pode ser invasiva ou não invasiva, colabora com uma queda nos óbitos por falência respiratória” (BADKE, 2003 apud SOUZA, et al., 2015, p. 183).

Cabe ressaltar a importância da atuação de uma equipe interdisciplinar, como ocorre no Centro de Reabilitação Multiprofissional em Doenças Raras de João Pessoa, onde o paciente é visto por meio da ótica de cada profissional, em seu universo biopsicossocial. Nesse espaço acontecem reuniões constantes para o alinhamento das terapias e direcionamento das condutas, como, por exemplo, a íntima parceria da fisioterapia com a terapia ocupacional, que traz inúmeros benefícios ao paciente, no que se refere ao esforço para a manutenção das suas atividades diárias, assim como na prescrição das órteses.

POR ONDE O AFETO PERCORRE NA FORMA DE VIVER E INTERAGIR COM O MUNDO PARA PESSOAS ACOMETIDAS DE DOENÇAS RARAS: O PAPEL DO PSICÓLOGO, ACOLHIMENTO E INTERVENÇÕES

No caso das doenças raras, é comum que os pacientes percorram uma longa jornada até a obtenção do diagnóstico. Neste sentido, observa-se que o sofrimento psíquico está presente por toda trajetória de um sujeito com doença rara e de seus familiares.

A DMD é uma doença rara genética, degenerativa e irreversível. Em geral, a parte do seu tratamento não medicamentoso envolve a equipe multidisciplinar e suas terapias integrativas, auxiliando no manejo adequado da doença com o objetivo de aliviar os sintomas e melhorar a qualidade de vida do paciente.

A atuação do psicólogo junto a equipe no decorrer do tratamento, se possível na fase da infância, onde provavelmente será o momento em que os familiares e a criança receberão o impacto do diagnóstico, é fundamental.

Nesta etapa, segundo Kubler Ross (1989), o paciente e a família ao tomarem conhecimento da gravidade da doença podem passar por cinco estágios emocionais, notória e geralmente ocorrendo nesta ordem: 01 negação, 02 revolta (raiva), 03 barganha, 04 depressão e 05 aceitação (ROSS, 1989 apud ANGERAMI, 2011, p. 158).

Assim, o apoio psicológico e o acolhimento adequado nessas fases, caso se façam presentes, proporcionará a estabilidade emocional e condições psíquicas de

enfrentamento tanto da criança, quanto dos familiares, para lidar com as diversas alterações provocadas pela DMD que irão se manifestar paralelamente às fases do desenvolvimento infantil.

Zozaya, J. L. G. (1985) define doença crônica como “qualquer estado patológico que apresente uma ou mais das seguintes características: que seja permanente, que deixe incapacidade residual, que produza alterações patológicas não reversíveis, que requeira reabilitação ou que necessite períodos longos de observação, controle e cuidados” (ZOZAYA, 1985 apud ANGERAMI, 2011, p. 149).

A doença rara, de certa forma, assemelha-se a essa reflexão. Dependendo de sua gravidade e de seu limitado prognóstico, afasta o indivíduo do convívio familiar e social, isolando-o. Portanto, o paciente pode apresentar sentimentos de angústia, medo, insegurança e impotência, bem como desenvolver transtornos de ansiedade e depressão. Nestas circunstâncias, o psicólogo irá avaliar o nível de comprometimento das funções psíquicas do paciente e intervir nas questões emocionais e comportamentais, o acolhendo, orientando e ofertando suporte emocional, visando minimizar o sofrimento psíquico causado pelo adoecimento, favorecendo a adesão ao tratamento proposto e auxiliá-lo a elaborar e ressignificar sua nova condição de vida.

A preocupação do doente em relação aos cuidados destinados e, muitas vezes, às mudanças radicais na rotina da família, podem trazer o sentimento de culpa, onde a pessoa acometida de doença rara se vê responsável pelas limitações da qualidade de vida de seus familiares.

Durante os atendimentos no CRMDR, escutamos relatos de pacientes que dizem esconder as dores crônicas que sentem para evitar o sofrimento e preocupação dos familiares: “Escondo quando sinto dor, porque vejo meu pai chorar”. Em um outro caso, um paciente relatou “Sofro bullying na escola, mas não conto para minha família”.

Portanto, cabe ressaltar que o estigma direcionado às pessoas com doenças raras é um fator a ser considerado durante o tratamento.

Freud (1989), discorre sobre o direcionamento da libido ao próprio ego quando o sujeito se encontra em um processo de adoecimento, outros autores sobre o processo natural da doença, em que toda doença apresenta um percurso próprio no processo de adoecimento. O próprio tratamento é marcado pelo discurso médico centrado biologizante, impondo aos sujeitos a doença como seu verdadeiro eu (MONTEIRO et al., 2022, p.2)

Dessa forma, esse estigma acontece quando a pessoa passa a ser identificada pela doença. Simbolicamente seria como se o seu nome fosse alterado e o mundo desses sujeitos, que engloba seus desejos, anseios, afetos e sonhos, limitado ao diagnóstico.

O apoio psicológico fornece as condições para trabalhar com os recursos emocionais do paciente de modo a contribuir de forma ativa e responsável no processo de lidar com essa problemática.

A dinâmica familiar, o papel que cada um assume em relação ao paciente e a forma como ele é visto e se vê nessa família são aspectos relevantes, que já existem e tendem a ganhar uma proporção maior, de acordo com as suas fantasias após o diagnóstico. Por essa questão, considerar e avaliar caso a caso, lidando com as particularidades de cada pessoa e sua dinâmica de vida, torna-se muito relevante acerca do tratamento após o diagnóstico da doença.

O suporte e os recursos que a família e amigos oferecem, interferem na evolução dos casos e na forma em que os pacientes encaram o diagnóstico e se organizam para os cuidados necessários. Fatores sociais, emocionais, culturais, educacionais, também importam muito para a qualidade de vida dessas pessoas.

Com o acolhimento e a escuta cuidadora, fica mais fácil também enfrentar o tratamento, pois surge o sentimento de que não se está sozinho com o problema.

Neste processo, para melhor entender o impacto da doença, é de suma importância levar em consideração o autoconhecimento, a auto imagem, os sentimentos e a subjetividade do paciente. Paralelo às questões do diagnóstico e do tratamento, surgem ou aumentam sintomas psíquicos, de acordo com a estrutura de personalidade e história de vida, no um a um, enquanto sujeito.

Nos casos de DMD, por se manifestarem majoritariamente na infância, demandam particularmente a atenção e cuidados estendidos aos cuidadores.

Por essa razão, o trabalho do psicólogo se torna fundamental, desde o estágio inicial até a situação de avanço da doença e a proximidade de terminalidade, cooperando com a equipe multiprofissional no momento de traçar as estratégias terapêuticas dos cuidados proporcionais previstos na palição.

A NUTRIÇÃO NO ACOMPANHAMENTO DOS PACIENTES PORTADORES DE Distrofia Muscular de Duchenne

O atendimento de um nutricionista com pacientes portadores de distrofia muscular de Duchenne é um processo multidisciplinar que envolve o acompanhamento da ingestão alimentar e das necessidades nutricionais desses pacientes, com intuito de auxiliar o paciente a manter um estado nutricional adequado, prevenir ou tratar deficiências nutricionais, além de otimizar a função muscular e respiratória.

Além dos efeitos colaterais relacionados ao uso crônico dos glicocorticoides, a própria fisiopatologia da DMD traz implicações nutricionais. Por isso, o nutricionista deve ser incluído na equipe multidisciplinar e deve atender o indivíduo com DMD desde o diagnóstico e em todo o seguimento, com o intuito de promover a melhora da qualidade e a expectativa de vida (SALERA et al., 2017 apud DOURADO, 2022, p. 15).

Sendo assim, esses profissionais irão avaliar a ingestão alimentar, a composição corporal, o estado nutricional e as necessidades nutricionais do paciente.

O tratamento medicamentoso padrão na DMD é o uso de glicocorticoides, responsável por prolongar a mobilidade e melhorar a qualidade de vida dos pacientes, porém, o uso contínuo desse medicamento desencadeia efeitos colaterais, como ganho de peso, redução da mineralização óssea, sendo a principal causa de osteoporose. Diante disso, os indivíduos com DMD possuem maior risco de fraturas, sendo importante a suplementação de cálcio e vitamina D (AHMADIEH; ARABI, 2011; BELL et al., 2017; SANTOS et al., 2006 apud DOURADO, 2022, p. 18).

O acompanhamento regular com o nutricionista é importante para garantir que o plano nutricional seja eficaz e que o paciente esteja recebendo os nutrientes necessários para manter sua saúde e qualidade de vida. Pois as necessidades nutricionais de cada paciente irá variar paralelamente à progressão da doença. Além disso, cabe ao nutricionista “monitorar peso, altura linear em pacientes deambulantes (medida a cada 6 meses), comprimento segmentar (envergadura) nos pacientes não deambulantes” (FORTES et al., 2018, p. 10).

Um estudo demonstrou que a maioria das crianças e adolescentes com DMD com idade entre 9 e 13 anos eram obesos, enquanto os jovens com mais de 17 anos estavam desnutridos, indicando que a obesidade está associada à primeira fase da doença, enquanto a fraqueza muscular progressiva causada pela doença leva à desnutrição (MCDONALD, 1995 apud DOURADO, 2022, p. 19). Por isso, a terapia nutricional na DMD deve fazer parte do tratamento para melhorar a qualidade de vida. Essa terapia deve incluir uma dieta adequada em macro e micronutrientes, além de uma ingestão hídrica adequada, da inclusão de compostos bioativos e suplementação nutricional, quando necessária (DOURADO, 2022, p. 19).

Durante o manejo nutricional, é imprescindível o profissional acompanhar os casos em diversos momentos, como nas fases iniciais, ao receber o diagnóstico e na implementação do uso das medicações. Dessa forma, pode-se identificar “se o paciente está abaixo do peso (<P10), se o paciente está sob o risco de obesidade (P85-95), se há obesidade (>P95), perda ou ganho não intencional de peso, se há constipação crônica ou disfagia” (FORTES et al., 2018, p. 10). Todas essas informações são relevantes na otimização de um tratamento integral e complexo.

3 CONSIDERAÇÕES FINAIS

Doenças raras representam um desafio significativo para os profissionais de saúde, devido à sua natureza complexa e heterogênea. Essas doenças são de difícil diagnóstico preciso, identificação de tratamentos efetivos e a obtenção de informações suficientes sobre sua história natural e evolução. Nesse contexto, a abordagem multidisciplinar é fundamental para oferecer cuidados abrangentes e coordenados aos pacientes com doenças raras.

A Distrofia Muscular de Duchenne (DMD), tratando-se de uma síndrome de natureza progressiva e irreversível, que resulta em degeneração generalizada do sistema muscular, necessita de acompanhamento contínuo por equipe multidisciplinar para melhoria na qualidade de vida dos portadores deste complexo quadro clínico. Essas equipes envolvem a colaboração de profissionais de diferentes áreas, como médicos, enfermeiros, farmacêuticos, psicólogos, fisioterapeutas, fonoaudiólogos, entre outros, considerando todas as necessidades e particularidades do paciente.

Além do atendimento aos pacientes, é indispensável o trato a seus cuidadores, que precisam ter clareza sobre a doença e o tratamento, e amparo psicológico para o fortalecimento emocional durante todo o processo do tratamento.

Outra característica importante envolvendo os familiares é a orientação sobre o estudo genético familiar, que pode contribuir para a conscientização e orientações acerca de novas reincidências de casos na família.

A equipe multidisciplinar, com seus diversos campos de saberes conversando entre si, desenvolve um tratamento mais completo ao acompanhar a evolução de cada caso, contribuindo para amenizar o sofrimento frente a um diagnóstico tão severo. Ademais, esses diálogos entre a equipe e as trocas com pacientes e seus cuidadores

têm potencial de construir conhecimentos sobre a DMD e outras doenças raras, e melhorar a qualidade dos recursos terapêuticos.

De mesmo modo, forma parte do trabalho a promoção da conscientização sobre as doenças raras e a ampliação do acesso à informações e serviços para pacientes e suas famílias. Sendo a abordagem multidisciplinar essencial para garantir que os pacientes recebam cuidados de alta qualidade.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

ANGERAMI, V. A. (org) **E a psicologia entrou no hospital**. São Paulo: Pioneira Thomson Learning, 2001.

BRASIL, Agência Nacional de Saúde Suplementar. **A implementação de diretrizes clínicas na atenção à saúde: experiências internacionais e o caso da saúde suplementar no Brasil** / organizado pela Organização Pan-Americana da Saúde, Agência Nacional de Saúde Suplementar – Brasília, DF : OPAS ; Rio de Janeiro : ANS, 2009.

BRASIL, Ministério da Saúde. **Doenças raras afetam 13 milhões de brasileiros**. 2021. Disponível em: <https://www.gov.br/ebserh/pt-br/hospitaisuniversitarios/regiao-centro-oeste/humapufms/comunicacao/noticias/gas/pulsoterapia/doencas-raras-afetam-13-milhoesde-brasileiros>. Acesso em: 20 de fev. 2023.

CASTAGNOLLI, G. F.; AMARAL, F. A. **Efeitos da fisioterapia na função motora em portadores de distrofia muscular de Duchenne: revisão integrativa**. Trabalho de Conclusão de Curso de Fisioterapia - Centro Universitário UniGuairacá. Paraná, 16 p.

COSTA-ROSA, A. **O modo psicossocial: um paradigma das práticas substitutivas ao modo asilar**. In: AMARANTE, P. Ensaio: subjetividade, saúde mental, sociedade. Rio de Janeiro: Fiocruz, 2000. p. 141-168.

DOURADO, L. C. **Protocolo para terapia nutricional na distrofia muscular de Duchenne**. Trabalho de Conclusão de Curso da Graduação em Nutrição - Universidade Federal do Rio Grande do Norte. Rio Grande do Norte, 2022.34 p.

Escola Paulista de Medicina. **Doenças Raras: a importância da conscientização**. 2023. Disponível em: <https://sp.unifesp.br/epm/noticias/dia-mundial-das-doencas-raras>. Acesso em 27 de mar. 2023.

FREITAS, M. M.; OLIVEIRA, J. V. R.; SANTOS, A. R. C.; MAIA, D. C. M. **Perfil epidemiológico e funcional de pacientes com distrofia muscular de Duchenne atendidos em clínicas de fisioterapia na cidade de Aracaju**. Interfaces Científicas -Saúde e Ambiente. Aracaju, V.1, N.2, p. 21-32, 2013. Disponível em: <file:///C:/Users/HP/Downloads/429-Texto%20do%20artigo-1917-2-10-20130218.pdf>. Acesso em: 20 de mar. 2023.

FORTES, C. P. D. D.; KOILLER, L. M. A.; CAMPOS, CAMPOS, A. P. Q. C. **Cuidados com a Pessoa com Distrofia Muscular de Duchenne: Revisando as**

Recomendações. Revista Brasileira de Neurologia, Volume 54, Nº 2, 2018.

MONTEIRO, D. S. et. al. **Clínica Psicanalítica no Atendimento de Pacientes com Doenças Raras e seus Familiares.** 40º SEMINÁRIO DE EXTENSÃO UNIVERSITÁRIA DA REGIÃO SUL, 2022, Londrina. Disponível em file:///C:/Users/HP/Downloads/17753-Texto%20do%20artigo-67156-1-10-20221125.pdf. Acesso em: 25 de fev. 2023.

SOUZA, I. E. R., VALLE, K. F., RAMOS, M. H. C. e MOREIRA, W. M. Q. **Distrofia Muscular de Duchenne: Complicações e tratamentos.** Revista Fafibe On-Line, Bebedouro SP, 8 (1): 178-187, 2015. Disponível em: <https://unifafibe.com.br/revistasonline/arquivos/revistafafibeonline/sumario/36/30102015184820.pdf>. Acesso em: 20 de mar. 2023.

WISKI, M. B. e SOUZA, M. C. **Perfil Clínico e Funcional da Distrofia Muscular de Duchenne: Atuação da Enfermagem no Tratamento e Diagnóstico Precoce.** Ensaios Cienc., Cienc. Biol. Agrar. Saúde, v.19, n.2, p. 81-88, 2015.

CAPÍTULO 14

O DIAGNÓSTICO DA EPIDERMÓLISE BOLHOSA: CUIDANDO DOS PACIENTES E FAMILIARES

**Juliana Teixeira Coelho
Mariana De Souza Martins
Matildes Candeia Pereira**

1 INTRODUÇÃO

Segundo o Ministério da Saúde, a Epidermólise Bolhosa (EB) é uma doença genética e hereditária rara, que provoca a formação de bolhas na pele por conta de mínimos atritos ou traumas e se manifesta ainda no nascimento. Por ser uma afecção crônica e com diferentes graus de intensidade, o tratamento da EB requer uma abordagem multidisciplinar, permeada de cuidados especiais para que os portadores tenham qualidade de vida.

Nesse contexto, os cuidados aos pacientes portadores de EB têm se apresentado como um grande desafio para as equipes multidisciplinares, que acabam tomando medidas e decisões incertas ou inadequadas. Diante disso, o objetivo do presente trabalho de conclusão de curso consiste em analisar a doença rara que é a Epidermólise Bolhosa e apontar as medidas que devem ser adotadas para um cuidado eficiente dos pacientes e familiares.

De acordo com a Organização Mundial da Saúde (OMS), doenças raras são aquelas que afetam até 65 pessoas a cada 100 mil indivíduos ou 1,3 a cada 2 mil. Essas patologias são caracterizadas por uma ampla diversidade de sinais e sintomas, que variam de doença para doença, assim como de pessoa para pessoa afetada pela mesma condição. Quem reforça as Ações de Educomunicação em Doenças Raras é a mascote “Rarinha”, criada com o símbolo do Teste do Pezinho, exame fundamental para desmistificar e decifrar as mais de 8 mil enfermidades desse tipo conhecidas.



Figura 1- Mascote “Rarinha”

FONTE: <<https://www.gov.br/saude/pt-br/composicao/sgtes/educucomunicacao-em-doencas-raras/imagens/2021/MascoteRarinha.png>>

2 REVISÃO DE LITERATURA

A **Epidermólise Bolhosa** é uma doença genética e hereditária rara, que provoca a formação de bolhas na pele por conta de mínimos atritos ou traumas e se manifesta já no nascimento. As crianças com Epidermólise Bolhosa são conhecidas como “Crianças borboletas”, porque a pele se assemelha às asas de uma borboleta devido à fragilidade provocada pela alteração nas proteínas responsáveis pela união das camadas da pele.

Devido à fragilidade na pele das pessoas com EB, é comum que a doença provoque dor e interfira na vida das pessoas que recebem esse diagnóstico, afetando, assim, o cotidiano, o físico, o emocional e o social dos pacientes.

Segundo as informações do Ministério da Saúde, estima-se que **cerca de 500 mil pessoas em todo o mundo** tenham a doença. No Brasil, segundo a Associação DEBRA (2023), são 802 pessoas diagnosticadas com EB.

A doença afeta os dois gêneros, tanto masculino, quanto feminino e pode acontecer em todas as etnias e faixas etárias. As pessoas acometidas com Epidermólise Bolhosa passam a ter a sua vida mais isolada, ou seja, passam a se distanciar do convívio com a sociedade e por vezes deixam de participar e exercer as suas atividades cotidianas por medo de se machucarem ou de sofrerem algum atrito, tendo em vista as dores que a doença provoca devido às lesões e sensibilidade na pele.

De acordo com o Ministério da Saúde (2012), a doença não tem cura e não é transmissível. O diagnóstico de EB se dá mediante biópsia de pele e imunofluorescência direta que se baseia numa reação antígeno-anticorpo. Esta técnica permite a visualização de antígenos em tecidos ou em suspensões celulares utilizando corantes fluorescentes.

A classificação da EB baseia-se no nível de clivagem onde as bolhas se desenvolvem, bem como da combinação de aspectos clínicos, forma de herança, fatores genéticos e proteínas envolvidas. Estudos recentes buscam a identificação e completa caracterização dos genes de todas as proteínas estruturais contidas na epiderme e na membrana basal que resultam nos tipos e subtipos de EB (BOEIRA, 2012, p.8).

Segundo Ministério da Saúde (2012), existem mais de trinta tipos da doença Epidermólise Bolhosa, sendo quatro as principais mais diagnosticadas na população:

- **Epidermólise Bolhosa Simples (EBS):** caracteriza-se pela formação de bolhas superficiais, que não deixam cicatrizes, cujo surgimento diminui com a idade. Esse tipo acomete cerca de 70% dos casos;
- **Epidermólise Bolhosa Juncional (EBJ):** caracteriza-se por bolhas profundas, que acometem a maior parte da superfície corporal, em vista disso, o óbito pode ocorrer antes do primeiro ano de vida. Uma vez controladas as complicações, a doença tende melhorar com a idade, esse tipo acomete cerca de 5% dos casos;
- **Epidermólise Bolhosa Distrófica (EBD):** caracteriza-se por bolhas profundas, que se formam entre a derme e a epiderme, o que leva a cicatrizes e muitas vezes perda da função do membro. É a forma que deixa mais sequelas, acometendo cerca de 25% dos casos;
- **Síndrome de Kindler:** consiste em uma mistura das outras formas anteriores, nesse tipo, a bolha se forma entre a epiderme e a derme. Apresentam bolhas, sensibilidade ao sol, atrofia de pele, inflamação no intestino e estenose de mucosas, esse tipo é o mais raro.

O tratamento da Epidermólise Bolhosa é de suma importância, tendo em vista que com acompanhamento profissional adequado é possível evitar complicações da doença e melhorar as condições de vida da pessoa com EB. O tratamento, por sua vez, deve ser multidisciplinar, ou seja, o paciente deve ser acompanhado pelas diversas especialidades profissionais, pois a doença acomete múltiplos órgãos e sistemas do corpo humano (BRASIL, 2023).

O princípio básico subjacente no cuidado de pacientes com EB é evitar a formação de bolhas com proteção meticulosa da pele e prevenção de infecções através de cuidados com a ferida, facilitado com o uso de curativo hidro-colóide sintético não-adesivo. Pacientes com subtipos de EB conhecidos e com risco de complicações extra-cutânea precisam de

vigilância cuidadosa para a sua ocorrência e implementação de intervenção adequada (médica, cirúrgica, odontológica, nutricional ou psicológica) antes que os tecidos envolvidos fiquem gravemente danificados. O início de sinais e sintomas de atividade da doença da córnea necessita rápida avaliação por oftalmologista, a fim de evitar cicatrizes permanentes e deficiência visual. Pacientes com estenose de esôfago, devem ser submetidos a sua dilatação, a fim de manter a ingestão adequada de nutrientes por via oral. Crianças incapazes de ingerir alimentos por via oral devem receber suplementação através de gastrostomia (BOEIRA, 2012, p. 25).

A EB é uma doença rara e grave, porém com diagnóstico precoce e acompanhamento, os pacientes podem ter uma melhor qualidade de vida e participar das atividades cotidianas, como frequentar a escola, praticar atividades físicas, participar do convívio familiar e da sociedade.

Para o tratamento dos ferimentos causados pelas bolhas existem diversos curativos. Segundo o Ministério da Saúde, o Sistema Único de Saúde – SUS disponibiliza esses curativos na rede de atenção à saúde e nos centros especializados em atendimento. Sobre o tratamento Boeira (2012) afirma:

O tratamento da epidermólise bolhosa geralmente é de suporte, a utilização de gazes esterilizadas, antibióticos, nutrição adequada e analgésicos têm sido os principais pilares da terapêutica. A descoberta das moléculas envolvidas em cada subtipo de epidermólise bolhosa possibilita que novas medidas terapêuticas sejam elaboradas, possibilitando tratamentos futuros para melhor qualidade de vida destes pacientes. As novas perspectivas terapêuticas incluem a engenharia genética aplicada a pele, o uso de células-tronco (BOEIRA, 2012, p. 5).

Conforme a aula ministrada pela professora Jacqueline Barbosa da Silva (2022) na Especialização em Doenças Raras, a Epidermólise Bolhosa é uma doença bolhosa (bolhas na pele e mucosas) causada por desordens cutâneas geneticamente transmitidas. Sendo a prevalência dessa doença de 11 casos para 1 milhão de habitantes.

Os sinais e sintomas são percebidos no nascimento ou já nas primeiras horas após o nascimento por meio da presença de feridas e/ ou bolhas na pele, geralmente pequenas, mas que podem envolver grandes superfícies corporais, apresentando prurido e ou hiperemia. Vale ressaltar também que em casos mais leves nem sempre é evidente no nascimento, tornando-se aparente apenas quando a criança começa a engatinhar, andar ou correr, ou ainda quando se torna um adulto.

É de suma importância que após o diagnóstico, a pessoa com EB seja acompanhada por uma equipe multidisciplinar, como: neonatologistas e intensivistas, pediatras, dermatologistas, geneticistas, patologistas, dentistas, gastroenterologistas,

oncologistas, enfermeiros, fisioterapeutas, psicólogos, assistentes sociais, nutricionistas, entre outros.

Outra forma muito importante de tratamento, principalmente devido ao grau de complicação das bolhas e ferimentos e com o intuito de minimizar o agravamento das lesões, é proteger os dedos com coberturas e curativos a base de silicone ou materiais similares para evitar o encapsulamento:

A ausência de medidas terapêuticas eficazes, que proporcionem o controle desta doença, revela a sua necessidade de acompanhamento, objetivando proporcionar maior conforto físico e apoio psicológico ao paciente e à sua família. Os curativos especiais são de alto custo e nem sempre a família possui poder aquisitivo para comprá-los. Neste contexto, as associações de amparo à pacientes com epidermólise bolhosa ganham grande relevância no cenário da doença, oferecendo apoio à família, providenciando atendimento médico especializado, e lutando pela aquisição de recursos através do governo ou doações para o tratamento destes pacientes. Estas instituições, geralmente fundadas por familiares de portadores da doença estão presentes em todo o mundo (...) (BOEIRA, 2012, p. 27-28).

Segundo informações da Associação DEBRA BRASIL (2023), no tocante a doença Epidermólise Bolhosa, a pele normal possui um cimento especial para mantê-la íntegra. Esse cimento é formado por uma proteína chamada colágeno, responsável pela união das células da camada mais superficial da pele com a camada mais interna, dando resistência a pele proporcionando-lhe uma função protetora. Nas pessoas com EB, esse colágeno é ausente ou alterado, isso leva ao descolamento da pele com formação de bolhas ao mínimo atrito, por esse motivo as pessoas que vivem com EB são conhecidas como “Borboletas”, pois a pele se assemelha às asas de uma borboleta por causa da sua fragilidade. A pele se descola por trauma, pelo calor excessivo e até mesmo de forma espontânea, causando bolhas dolorosas, os sintomas podem variar de leve a grave, conforme o tipo/subtipo da doença.

Por ser uma doença rara, ainda há poucos profissionais de saúde que possuem conhecimento dos cuidados sobre a doença, principalmente com o recém-nascido, o que pode aumentar os traumas. Portanto, é significativamente relevante a capacitação constante dos profissionais de saúde.

De acordo com a Associação DEBRA BRASIL (2023), o diagnóstico laboratorial é essencial para determinar o (sub) tipo da doença e a causa nos níveis genético e proteico. Sendo assim, **existem dois métodos principais usados no diagnóstico laboratorial de EB: teste genético e análise de amostras de pele.**

O diagnóstico de EB é baseado em achados clínicos e laboratoriais. É importante colher a história familiar e consanguinidade entre os pais deve ser levada em consideração. A diferenciação genética não está disponível na maioria das cidades do Brasil. Assim, os subtipos só podem ser diferenciados por análise imunológica e ultraestrutural. A subclassificação é importante na determinação do risco de envolvimento da mucosa, o desenvolvimento de neoplasias e morte prematura, além de fornecer subsídios para o aconselhamento genético (BOEIRA, 2012, p. 12).

A Epidermólise Bolhosa é uma doença genética, sendo assim pode ser herdada de três formas:

Herança autossômica recessiva: ambos os pais são saudáveis, mas são portadores do gene de EB. Para qualquer filho deles nascer com EB, ele precisará herdar a variante causadora da doença de ambos os pais. Há uma chance de 25% de ocorrer;

Herança autossômica dominante: um dos pais é afetado e passa o gene alterado para o filho. Há 50% de chance de qualquer filho nascer com EB;

Herança “de novo”: uma variante causadora de doença ocorre espontaneamente pela primeira vez em uma pessoa. Nessa situação, ter um segundo filho ou mais com EB dos mesmos pais é muito raro. Por outro lado, a pessoa portadora de uma variante “de novo” tem 50% de chance de transmitir a variante EB aos filhos.

“A epidermólise bolhosa congênita é uma doença rara, porém de grande impacto na vida do paciente e de sua família, seja devido a dor física, ao sofrimento emocional ou impacto econômico” (BOEIRA, 2012, p. 4). Contudo, embora a Epidermólise Bolhosa tenha um grande impacto na vida das pessoas diagnosticadas com essa doença é de suma importância no tocante a compreensão sobre a doença o conhecimento e desmistificação da mesma, sobretudo por parte da sociedade e da família. Diagnóstico não é o fim, não é sentença, embora a EB ainda seja uma doença rara pouco conhecida, com diagnóstico, acompanhamento e tratamento precoce tanto os pacientes com EB como os familiares podem ter uma melhor qualidade de vida e superação dos preconceitos que ainda permeiam as doenças raras.

A família apresenta uma grande e positiva influência e, independente da condição financeira, dificuldades, fatores emocionais ou tempo, o carinho e o afeto foram avaliados como importantes recursos na qualidade de vida destes pacientes. A coexistência de sintomas fisiológicos, em particular depressão, ansiedade e distúrbios de comportamento devem ser levados em consideração, e podem comprometer as estratégias de tratamento, piorando o quadro clínico, acelerando e agravando o desenvolvimento da doença. Não é infrequente que os profissionais de saúde não levem essas condições em consideração, o que pode piorar a condição de saúde tanto do paciente quanto da sua família. Por isso ações biopsicossociais devem ser promovidas (BOEIRA, 2012, p. 28).

Alguns exemplos de pacientes com Epidermólise Bolhosa:



Figura 2 – bebê com epidermólise bolhosa

Fonte: <http://www.rbc.org.br/imagens/min/1983-5175-rbc-34-s3-0074-gf05.jpg>



Figura 3 – jovem com epidermólise bolhosa

Fonte: <https://i0.wp.com/opas.org.br/wp-content/uploads/2018/08/epidermolise_bolhosa-2.jpg?resize=696%2C697&ssl=1>



Figura 4 – criança com epidermólise bolhosa

Fonte: <<https://static.vakinha.com.br/uploads/vakinha/image/218341/saori.jpg?ims=700x41>>

3 CONSIDERAÇÕES FINAIS

A Epidermólise Bolhosa (EB) é uma doença genética e hereditária rara, que provoca a formação de bolhas na pele por conta de mínimos atritos ou traumas e se manifesta ainda no nascimento, sendo uma doença que não tem cura, entretanto não transmissível. A confirmação do diagnóstico é realizada através da biópsia da pele e imunofluorescência direta. Porém a doença causa grande impacto na qualidade de vida do paciente e dos familiares, principalmente devido ao sofrimento físico e psíquico.

Portanto se faz de suma importância que as pessoas compreendam que o diagnóstico não é o fim, não é sentença e que embora a Epidermólise Bolhosa (EB) ainda seja uma doença rara pouco conhecida, com diagnóstico, acompanhamento e tratamento precoce tanto os pacientes com EB como os familiares podem ter uma melhor qualidade de vida e superação dos preconceitos que ainda permeiam as doenças raras. É de suma importância que após o diagnóstico, a pessoa com EB seja acompanhada por uma equipe multidisciplinar, sendo assim também é importante que a família também seja acompanhada pela equipe multiprofissional, sobretudo no tocante a desmistificação de ideias preconcebidas sobre a doença.

Dessa forma, o diagnóstico necessita de um olhar diferenciado e humanizado, desde a suspeita até o tratamento e o apoio social, considerando que o paciente e sua família tenham melhor qualidade de vida, garantindo o bem-estar social de todos.

Em suma a família apresenta uma grande e positiva influência no tratamento do paciente com EB, sendo assim, carinho, amor e afeto são avaliados como importantes recursos na qualidade de vida destes pacientes e de suma importância para a superação de qualquer forma de preconceito que esses pacientes possam passar ao decorrer de sua vida.

REFERÊNCIAS

Ações de Educomunicação em Doenças Raras – Ministério da Saúde, gov.br, disponível em: <<https://www.gov.br/saude/pt-br/composicao/sgtes/educunicacao-em-doencas-raras#:~:text=De%20acordo%20com%20a%20Organiza%C3%A7%C3%A3o,3%20a%20cada%20dois%20mil>>, acesso em: 05 de março de 2023.

BOEIRA, V.L. S. Y. **Epidermólise Bolhosa Hereditária: Uma Revisão de Literatura.** Trabalho de Conclusão do Curso de Medicina da Faculdade de Medicina da Bahia da Universidade Federal da Bahia. Salvador. 2012.

Epidermólise Bolhosa – Ministério da Saúde, gov.br. disponível em:
<<https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/saude-de-a-a-z/e/epidermolise-bolhosa#:~:text=A%20Epiderm%C3%B3lise%20Bolhosa%20%C3%A9%20uma,se%20manifesta%20j%C3%A1%20no%20nascimento>>. acesso em: 20 de fevereiro de 2023.

Epidermolise Bolhosa – Doença Rara e Equipe Multiprofissional: Conhecer, Acolher e Cuidar de forma humanizada – Aula de Especialização em Doenças Raras – UNIESP, ministrada pela Especialista em Enfermagem e Estética – Jacqueline Barbosa da Silva – 2022.

O que é EB?- Associação DEBRA BRASIL, disponível em:
<<https://debrabrasil.com.br/o-que-e-eb/>>, acesso em: 04 de março de 2023.

CAPÍTULO 15

OS DESAFIOS DA EPIDERMÓLISE BOLHOSA: UMA REVISÃO DA LITERATURA

Elaine de Araújo Godoy

Elayne Cristina da Silva Araújo

Mariane do Rócio Pereira de Almeida de Barros

1 INTRODUÇÃO

A Epidermólise Bolhosa (EB) compreende um grupo de doenças de ordem genética, não contagiosa e que tem como característica principal a fragilidade da pele e mucosas. Uma das causas para essa fragilidade é a deficiência na produção de proteínas estruturais que compõem as camadas da pele, principalmente a Queratina e o Colágeno (HAS.C et al, 2020).

Também faz parte do grupo de doenças raras e por essa razão, dados epidemiológicos sobre a frequência da doença e outras variantes ainda é escasso. Apesar disso, sabe-se que a EB é uma doença em decorrência mundial e que pode acometer ambos os sexos (FINE.JD et al, 2008).

Existem diversos tipos de exames que podem confirmar o diagnóstico da Epidermólise Bolhosa bem como classificar seu tipo e subtipo. Essa identificação é importante pois poderá auxiliar a determinar a evolução dos sintomas, tratamentos possíveis bem como o prognóstico de cada paciente (FINE.JD et al, 2008).

Por se tratar de uma doença multissistêmica, a pessoa com EB poderá apresentar diversas complicações ao longo de sua vida e o manejo das possíveis complicações é um grande desafio (POPE.E et al 2012).

Apesar de ainda não existir uma cura para a EB, é possível garantir uma melhor qualidade de vida para essas pessoas através da identificação precoce dos sinais e sintomas da doença iniciando assim medidas preventivas e de tratamento para as lesões e bolhas bem como o controle das comorbidades e complicações que podem ocorrer através do acompanhamento de uma equipe multidisciplinar. (POPE.E et al 2012)

Diante disso, o objetivo desse capítulo de livro foi identificar e analisar na literatura científica, produções que contextualizem o conceito do que é a Epidermólise Bolhosa, como é feito seu diagnóstico e tratamento. Esse estudo irá contribuir com o norteamento de profissionais da saúde, familiares e a própria pessoa com EB sobre o que é a doença e quais os seus principais desafios.

2 REVISÃO DE LITERATURA

A Epidermólise Bolhosa pertence a um grupo de doenças genéticas raras. Doenças raras podem ser definidas como aquelas que afetam até 65 pessoas a cada 100 mil. Essas doenças afetam cerca de 8% da população mundial e no Brasil, estima-se que afetem cerca de 13 milhões de pessoas. Podem ser classificadas de acordo com sua incidência, raridade, gravidade e diversidade. Estima-se que a Epidermólise Bolhosa ocorra a cada 20 indivíduos para cada um milhão de nascidos vivos, não havendo predileção por raça ou gênero (BRASIL. Ministério da Saúde. Doenças raras: o que são, causas, tratamento, diagnóstico e prevenção Brasília, DF: Ministério da Saúde; 2019. Disponível em <http://www.saude.gov.br/saude-de-az/doencas-raras>. Acesso em 12 mar. 2023).

A causalidade da EB poderá ser genética ou autoimune, sendo dividida em Epidermólise Bolhosa Hereditária (EBH) a causa mais comum, ou Epidermólise Bolhosa Adquirida (EBA). Na EBH a transmissão ocorrerá de pai para filho, podendo ser autossômica Dominante (quando um dos pais é afetado e passa o gene alterado ao filho) ou autossômica Recessiva (ambos os pais carregam o gene alterado mas não são afetados pela doença). Já na EBA, o mecanismo das mutações genéticas é autoimune, com produção de anticorpos contra um componente do colágeno tipo VII (HAS.C et al, 2020).

As pessoas com EB apresentam uma deficiência genética ou produção insuficiente de proteínas estruturais da pele e mucosas que são responsáveis pela adesão entre as camadas da pele fazendo com que se rompa com facilidade e haja a formação de bolhas (HAS.C et al, 2020).

2.1 CLASSIFICAÇÃO

Existem diversos tipos e subtipos da EB e sua classificação será feita de acordo com o nível da camada que foi afetada por essas mutações, podendo ser na epiderme, junção dermo-epidérmica ou Derme (HAS.C et al, 2020).

Os principais tipos existentes são: EB Simples (EBS), sendo a mais comum e correspondendo a 70% dos casos, EB juncional (EBJ) sendo a forma mais grave, correspondendo a 5% dos casos, EB distrófica (EBD) correspondendo a 25% dos casos e Síndrome Kindler (SK) sendo a mais rara (HAS.C et al, 2020).

Na EBS a formação de bolhas ocorrerá na camada superior da pele, a epiderme. As bolhas são mais superficiais acometendo principalmente mãos e pés. Pode se manifestar de forma localizada (manifestações mais leves) ou generalizada (mais graves podendo também acometer mucosas). A principal proteína afetada nesse tipo de EB é a Queratina (HAS.C et al, 2020).

A EBJ é a forma mais letal da doença e a formação das bolhas ocorrerá na junção dermo-epidérmica. As manifestações mais comuns desse tipo de EB são bolhas hemorrágicas (por acometerem camadas mais profundas), anemia severa, hipoplasia do esmalte dentário, lesões em região de fralda e alopecia cicatricial. As principais proteínas afetadas são a Laminina 332 e colágeno tipo XVII (FINE.JD et al, 2008).

Na EBD, a formação das bolhas ocorrerá na camada mais profunda, acometendo a Derme superior. Pode ser dividida em Dominante (forma mais branda) ou Recessiva (forma mais grave). As principais manifestações são bolhas hemorrágicas, anemia, acometimento grave de mucosas, estenose esofágica, pseudosindactilia (mãos e pés em casulo) e hipoplasia do esmalte dentário. A principal proteína afetada é o colágeno tipo VII (FINE.JD et al, 2008).

A SK é a forma mais rara (apenas 250 indivíduos relatados até o momento), e a formação das bolhas pode acontecer em qualquer nível das camadas da pele. As principais manifestações clínicas que diferenciam esse tipo de EB entre os demais são sensibilidade ao sol, atrofia de pele, inflamação no intestino e estenose de mucosas (FINE.JD et al, 2008).

2.2 DIAGNÓSTICO

As diversas classificações das EB podem apresentar acometimento da pele e, também, extra cutâneo. É importante, para a correta identificação, classificação e planejamento do cuidado, que o indivíduo com EB seja avaliado por uma equipe multidisciplinar, a qual deve compreender médico, fisioterapeuta, terapeuta ocupacional, nutricionista, odontólogo, enfermeiro, fonoaudiólogo e psicólogo. Algumas condições extra cutâneas podem levar à necessidade de equipe profissional

especializada em cardiologia, ortopedia, reumatologia, gastroenterologia, dermatologia, nefrologia, entre outras (BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção Especializada à Saúde. Secretaria da Ciência, Tecnologia e Insumos Estratégicos em Saúde. Brasília, Brasil; 2021. Disponível em: https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/protocolos-clinicos-e-diretrizes-terapeuticas-pcdt/arquivos/2022/portal-portaria-conjunta_-no-24-diretrizes_brasileiras_eb.pdf. Acesso em: 12 mar.2023)

O diagnóstico laboratorial é essencial para determinar o (sub)tipo de EB e a causa precisa para ele nos níveis genético e proteico. Isso ajuda a prever a gravidade da condição e prestar os cuidados adequados. Existem diversos métodos usados no diagnóstico laboratorial da EB sendo os testes genéticos (sequenciamento genético) e análise de amostras de pele os mais utilizados (BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção Especializada à Saúde. Secretaria da Ciência, Tecnologia e Insumos Estratégicos em Saúde. Brasília, Brasil; 2021. Disponível em: https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/protocolos-clinicos-e-diretrizes-terapeuticas-pcdt/arquivos/2022/portal-portaria-conjunta_-no-24-diretrizes_brasileiras_eb.pdf. Acesso em: 12 mar.2023).

2.3 MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS

A formação de bolhas na pele é uma das principais manifestações clínicas da doença e é comum em todos os tipos de EB. Essas bolhas podem ocorrer de forma espontânea, através de pequenos atritos, aumento de temperatura, umidade e do uso de dispositivos médicos ou coberturas adesivas. Podem ser superficiais como na EBS ou mais profundas como na EBJ, EBD e SK. Podem ainda aparecer de forma disseminada por diferentes locais do corpo ou de forma localizada nas extremidades do corpo. As principais complicações relatadas são infecção das bolhas e lesões podendo evoluir para um quadro de infecção generalizada (sepse) (POPE.E et al 2012).

Por se tratar de uma doença multissistêmica, a EB também pode afetar as mucosas, desenvolvendo algumas complicações como o comprometimento da mucosa ocular (cegueira), cavidade oral (boca, gengiva, hipoplasia do esmalte dentário), trato gastrointestinal (estenose do esôfago), genitourinário (hidronefrose, falência renal), cardiovascular (cardiomiopatias), nutricionais (anemias, anorexia) e

ainda atrofia muscular e pseudosindactilia (união dos dedos das mãos e pés). (POPE.E et al 2012).

Um prognóstico comum em alguns tipos de EB são os carcinomas que podem se desenvolver devido à contínua remodelação dos tecidos cicatriciais, podendo levar à mutação celular. Esses carcinomas geralmente ocorrem na fase adulta, a partir da terceira década de vida, comumente levando à amputações (CHILE. Fundação Debra. Manual Practico: Cuidados Básicos em pacientes con Epidermolisis Bulosa, 2008. Disponível em: <https://debrachile.cl/wp-content/uploads/2021/10/guia-curaciones-1.pdf>. Acesso em: 12 de mar. 2023).

2.4 TRATAMENTO

Apesar de se tratar de uma doença ainda sem cura conhecida, o cuidado, tratamento e prevenção de algumas manifestações da doença são possíveis e necessárias para garantir à pessoa com EB uma boa qualidade de vida e bom prognóstico. (FRANTZ.J.M Cuidados com o recém-nascido com epidermólise bolhosa. **Debra Brasil**. Disponível em: <https://debrabrasil.com.br/o-que-e-eb/>. Acesso em: 05 de ago. de 2022).

A confirmação do diagnóstico da doença através dos exames laboratoriais pode demorar, sendo indispensável o início dos cuidados e medidas preventivas ainda na maternidade ou tão logo as manifestações sejam identificadas. (POPE.E et al., 2018)

Por se tratar de uma doença rara, a EB ainda é desconhecida pela maioria dos profissionais de saúde, dificultando seu diagnóstico precoce e início dos cuidados necessários. O que irá determinar a evolução do quadro das lesões bem como o prognóstico de cada pessoa com Epidermólise Bolhosa, será o tipo e subtipo de EB do paciente bem como o cuidado diário realizado com as possíveis complicações existentes . (BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção Especializada à Saúde. Secretaria da Ciência, Tecnologia e Insumos Estratégicos em Saúde. Brasília, Brasil; 2021. Disponível em: https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/protocolos-clinicos-e-diretrizes-terapeuticas-pcdt/arquivos/2022/portal-portaria-conjunta_-no-24-diretrizes_brasileiras_eb.pdf. Acesso em: 12 mar. 2023).

Visando direcionar os protocolos de atendimentos às pessoas com EB e como forma de estabelecer a conduta para o tratamento das pessoas com EB, em dezembro de 2021 o Ministério da Saúde aprovou o PCDT - Protocolo de Diretrizes Brasileiras para os cuidados de Pacientes com Epidermólise Bolhosa, descrito na portaria

conjunta N°24. Nele foram abordados o conceito geral da Epidermólise Bolhosa, critérios de diagnóstico, critérios de inclusão e de exclusão, cuidados gerais e específicos e mecanismos de regulação, controle e avaliação da doença (BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção Especializada à Saúde. Secretaria da Ciência, Tecnologia e Insumos Estratégicos em Saúde. Brasília, Brasil; 2021. Disponível em: https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/protocolos-clinicos-e-diretrizes-terapeuticas-pcdt/arquivos/2022/portal-portaria-conjunta_-no-24-diretrizes_brasileiras_eb.pdf. Acesso em: 12 mar. 2023).

Essa iniciativa representou um grande avanço tanto para a orientação de profissionais da saúde quanto para a padronização dos cuidados às pessoas com EB visando as melhores práticas relatadas nas literaturas e guidelines nacionais e internacionais.

O tratamento da EB irá abranger diferentes medidas medicamentosas e não medicamentosas, como a prevenção e tratamento das lesões/bolhas e demais complicações. O planejamento do cuidado do paciente com EB deverá ser feito através do acompanhamento multidisciplinar e se adequar ao tipo de EB, bem como às condições clínicas no momento da avaliação (BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção Especializada à Saúde. Secretaria da Ciência, Tecnologia e Insumos Estratégicos em Saúde. Brasília, Brasil; 2021. Disponível em: https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/protocolos-clinicos-e-diretrizes-terapeuticas-pcdt/arquivos/2022/portal-portaria-conjunta_-no-24-diretrizes_brasileiras_eb.pdf. Acesso em: 12 mar. 2023).

Elaborar um plano de cuidados que inclua as necessidades humanas, metas a serem alcançadas pelo paciente, família e equipe multiprofissional são fundamentais para garantir o sucesso das intervenções e tratamentos propostos. A educação e envolvimento da pessoa com EB, familiares e seus cuidadores também constitui fator importante para a adesão aos cuidados propostos e melhoraria na qualidade de vida dos mesmos (BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção Especializada à Saúde. Secretaria da Ciência, Tecnologia e Insumos Estratégicos em Saúde. Brasília, Brasil; 2021. Disponível em: https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/protocolos-clinicos-e-diretrizes-terapeuticas-pcdt/arquivos/2022/portal-portaria-conjunta_-no-24-diretrizes_brasileiras_eb.pdf. Acesso em: 12 mar. de 2023).

Essas medidas de cuidados envolvem a escolha adequada das coberturas para o tratamento e prevenção de cada tipo de lesão e bolhas. Além disso, a educação e

orientação de familiares e pessoa com EB a cerca de cuidados diários com higiene oral (pode ser feita utilizando-se uma escova adequada), os cuidados no momento do banho e trocas de curativos (orientados pelo médico ou enfermeiro especialista) a importância de uma dieta balanceada e rica em ferro e vitaminas (prescrita por um profissional nutricionista), o cuidado com vestimentas e sapatos (para evitar atrito da pele e formação de novas lesões) podem diminuir as chances de complicações e trazer maior qualidade para a vida dessas pessoas. (HAS.C et al.2020).

2.5 GRUPOS DE APOIO

Os grupos de apoio são entidades sem fins lucrativos com a finalidade de proporcionar uma melhoria de vida aos pacientes com Epidermólise Bolhosa. Além disso, trazem a possibilidade de integração e maior independência, buscando a conquista de acesso ao tratamento (BRASIL, Debra. Cuidado com o recém-nascido com Epidermólise Bolhosa. Disponível em: <https://debrabrasil.com.br/cuidados-com-o-recem-nascido-com-eb/>. Acesso em: 16 ago. 2022.).

A saúde emocional também faz parte dos pilares do tratamento da Epidermólise Bolhosa. A dor causada pelas lesões somada a algumas limitações físicas, medo do futuro e o preconceito, podem levar a pessoa com EB a apresentar sintomas de estresse emocional, isolamento social e sentimentos autodestrutivos como a vergonha e a baixa autoestima. (FRANTZ.J.M Cuidados com o recém-nascido com epidermólise bolhosa. **Debra Brasil**. Disponível em: <https://debrabrasil.com.br/o-que-e-eb/>. Acesso em: 05 de ago. 2022).

É importante estimular a participação dessas pessoas na sociedade civil bem como em grupos de apoio (ex: associações de pacientes) de suas cidades. Esse apoio ajuda os familiares a enfrentarem juntos o dia a dia da EB. Esses grupos estão lutando para oferecer o que há de melhor para o tratamento da doença e, conseqüentemente, promovendo qualidade de vida, respeito, acesso aos direitos e à cidadania (CHILE. Fundação Debra. Manual Practico: Cuidados Básicos em pacientes con Epidermolisis Bulosa, 2008. Disponível em: <https://debrachile.cl/wp-content/uploads/2021/10/guia-curaciones-1.pdf>. Acesso em: 12 de mar. 2023).

2.6 SAÚDE PÚBLICA E SUPORTE À SAÚDE

Os familiares e pessoas com EB devem procurar o centro de referência de sua cidade para ter acesso ao tratamento adequado. A PORTARIA 199- Política Nacional

de Atenção Integral às pessoas com Doenças Raras- dá o direito à pessoa com Epidermólise Bolhosa ter uma assistência qualificada por uma equipe multiprofissional. (BRASIL. Ministério da Saúde. Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014. Brasília, DF. Disponível em: http://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html). Acesso em: 12 de Mar.2023).

A linha de cuidados de pessoas com Doenças Raras é estruturada pela Atenção Básica e Atenção Especializada, de acordo com a Rede de Apoio à Saúde (RAS), e seguindo as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde (BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção Especializada à Saúde. Secretaria da Ciência, Tecnologia e Insumos Estratégicos em Saúde. Brasília, Brasil; 2021. Disponível em: https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/protocolos-clinicos-e-diretrizes-terapeuticas-pcdt/arquivos/2022/portal-portaria-conjunta_-no-24-diretrizes_brasileiras_eb.pdf. Acesso em: 12 mar. 2023).

O atendimento para essas pessoas é feito prioritariamente na Atenção Primária (principal porta de entrada para o SUS) e quando necessário, encaminhados para atendimento especializado em unidade de média ou alta complexidade. (BRASIL. Ministério da Saúde. Doenças raras: o que são, causas, tratamento, diagnóstico e prevenção Brasília, DF: Ministério da Saúde; 2019 . Disponível em:<http://www.saude.gov.br/saude-de-az/doencas-raras>. Acesso em: 12 de Mar. 2023).

A Atenção Básica é responsável pela coordenação do cuidado e realizar a atenção contínua da população, além de ser a porta de entrada principal do usuário na rede. Já a Atenção Especializada é responsável pelo conjunto de pontos de atenção (exames de tecnologia mais complexa) para a realização de ações e serviços de urgência, ambulatorial especializado e hospitalar, complementando assim os serviços da atenção básica. (BRASIL. Ministério da Saúde. Doenças raras: o que são, causas, tratamento, diagnóstico e prevenção Brasília, DF: Ministério da Saúde; 2019 . Disponível em:<http://www.saude.gov.br/saude-de-az/doencas-raras>. Acesso em:12 Mar.2023).

Considerando-se que cerca de 80% das doenças raras são de origem genética, o aconselhamento genético é de fundamental importância na atenção às famílias e pessoas com EB. Esse processo deve envolver a participação de pessoas devidamente capacitadas, com o objetivo de ajudar o indivíduo e a família a

compreender os aspectos envolvidos na doença como o diagnóstico, complicações e cuidados necessários ao longo da vida dessas pessoas. (BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção Especializada à Saúde. Secretaria da Ciência, Tecnologia e Insumos Estratégicos em Saúde. Brasília, Brasil; 2021. Disponível em: https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/protocolos-clinicos-e-diretrizes-terapeuticas-pcdt/arquivos/2022/portal-portaria-conjunta_-no-24-diretrizes_brasileiras_eb.pdf. Acesso em: 12 mar. 2023).

3 CONSIDERAÇÕES FINAIS

A Epidermólise Bolhosa abrange diferentes manifestações clínicas e que possuem um forte impacto na vida das pessoas com EB e seus familiares, representando grande desafio emocional e físico. Para que se possa garantir um atendimento clínico e suporte adequado a essas pessoas, a atuação interdisciplinar é fundamental, uma vez que a EB é uma doença de acometimento multissistêmico e que irá requerer acompanhamento especializado durante toda a sua jornada de vida.

Por se tratar de uma doença rara, o desconhecimento de profissionais da saúde e da sociedade civil acerca da Epidermólise Bolhosa, dificulta consideravelmente o seu diagnóstico, início dos cuidados necessários, tratamentos e prevenção, podendo levar à complicações que em muitos casos poderiam ser evitadas.

O envolvimento de profissionais multidisciplinares nessa temática é fundamental para um prognóstico mais assertivo. Para que se possa garantir boa qualidade de vida à essas pessoas, os profissionais envolvidos nos cuidados de pessoas com EB deverão trabalhar em parceria com pacientes e cuidadores experientes, levando em consideração a necessidade de um cuidado individualizado de acordo com cada tipo, subtipo e suas manifestações clínicas.

Apesar do desconhecimento referente à Epidermólise Bolhosa e seus cuidados, fortes avanços foram feitos e já existem diretrizes e guidelines que facilitam o tratamento direcionado para cada tipo de EB além de um protocolo de atendimento especializado. Acreditamos ser papel do profissional da saúde acessar esses documentos, que são de domínio público, bem como divulgar a sua existência para mais profissionais e sociedade civil. Embora não exista uma cura conhecida até o momento, acreditamos que a educação e conhecimento sobre as particularidades da EB, como o fato de não ser contagiosa, podem melhorar significativamente a saúde

emocional e psicológica das pessoas com essa doença, deixando sua jornada mais leve e proporcionando maior qualidade de vida.

REFERÊNCIAS

BRASIL, Debra. Cuidado com o recém-nascido com Epidermólise Bolhosa. Disponível em: <https://debrabrasil.com.br/cuidados-com-o-recem-nascido-com-eb/>. Acesso em: 16 ago. 2022.)

BRASIL. Ministério da Saúde. Doenças raras: o que são, causas, tratamento, diagnóstico e prevenção Brasília, DF: Ministério da Saúde; 2019. Disponível em <http://www.saude.gov.br/saude-de-az/doencas-raras>. Acesso em: 12 mar. 2023)

BRASIL. Ministério da Saúde. Portaria Nº 199/GM/MS, DE 30 DE JANEIRO DE 2014. Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e institui incentivos financeiros de custeio. In: Ministro MdSGd, editor. Brasília, DF: Ministério da Saúde; 2014.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção Especializada à Saúde. Secretaria da Ciência, Tecnologia e Insumos Estratégicos em Saúde. Diretrizes Brasileiras para os Cuidados de Pacientes com Epidermólise Bolhosa- Brasília, Brasil; 2021. Disponível em: https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/protocolos-clinicos-e-diretrizes-terapeuticas-pcdt/arquivos/2022/portal-portaria-conjunta_-no-24-diretrizes_brasileiras_eb.pdf. Acesso em: 12 mar.2023)

FINE.J.D, Bruckner Tuderman L, Eady R A J et al. **Inherited epidermolysis bullosa:update recommendations on diagnosis and classification**. JAMA Acad Dermatol 2014; 70:1103-26)

FRANTZ, JM. Cuidados com o recém- nascido com epidermólise bolhosa. DEBRA Brasil. Disponível em: <https://debrabrasil.com.br/o-que-e-eb/> (acesso em 05 de agosto 2022).

HAS C, Liu L, Bolling M et al. **Clinical guidelines for laboratory diagnosis of epidermolysis bullosa**. Br J Dermatol 2020; 182:574-92)

Pope E, Lara-Corrales I, Mellerio J, Martinez A, Schultz G, Burrell R, et al. **A consensus approach to wound care in epidermolysis bullosa**. J Am Acad Dermatol. 2012;67(5):904-17.

CAPÍTULO 16

A ASSISTÊNCIA DA ENFERMAGEM A PACIENTES COM ANEMIA FALCIFORME: REVISÃO DE LITERATURA

Adriana Dyrle Marques Ramalho

Rossane Santos Ribeiro Silva

Vanessa Evelin Soares da Silva

1 INTRODUÇÃO

Tendo em vista o tema escolhido para o estudo a ser desenvolvido, veremos em seu decorrer que, as hemoglobinopatias são doenças autossômicas recessivas caracterizadas por variantes de hemoglobinas (Hb) anormais (exemplo: Hb C, Hb instáveis e Hb S) como também as hemoglobinas (Hb D e E), além das talassemias do tipo alfa, beta, beta/delta, entre outras, logo, são doenças genéticas resultantes dessas alterações estruturais e funcionais da molécula de hemoglobina (FERREIRA; BACH, 2018).

Para conseguir identificar essas patologias, deve-se realizar uma triagem neonatal, sendo a eletroforese o melhor método para conseguir de forma precisa o diagnóstico sobre a anemia falciforme, obtendo a patologia correta, assim o paciente tem como conseguir efetuar prevenção ou tratamento precoce evitando agravamentos da doença e zelando pela qualidade de vida. Neste caso, a busca pela avaliação de métodos laboratoriais que favoreçam ao diagnóstico preciso de hemoglobinopatias, faz com que o paciente ganhe tempo para buscar o tratamento e atendimento correto.

Sendo assim, a anemia falciforme é uma doença rara hereditária, que consiste em mutações das hemoglobinas, que podem levar a hemoglobinopatias, que são doenças genéticas muito estudadas e bastante recorrentes, devido quantidade e agravamento dos casos de acordo com padrões homozigotos, sendo consideradas um problema de saúde pública, logo, é importante o diagnóstico correto para cada patologia (RAMALHO; PAIVA; SILVA, 2000).

No entanto, a anemia falciforme é subdividida em: traço, doença e anemia falciforme. O traço falciforme apenas o pai ou a mãe tem alelo falciforme, a doença falciforme destaca que tanto o pai quando a mãe tem herança falciforme, mas, que

não há desenvolvimento, entretanto, a anemia falciforme ambos (pai e mãe) são homozigotos e promovem a propagação das hemácias falcizadas,

Para conseguir obter o diagnóstico precoce deve ser realizado o teste do pezinho durante a triagem neonatal evitando agravamentos da doença e zelando pela qualidade de vida do paciente. Além do método de eletroforese de hemoglobina que analisa os níveis de hemoglobina em determinado indivíduo, confirmando se o paciente tem traço, doença e anemia falciforme (RODRIGUES et al., 2019).

Salienta-se ainda que no Brasil, a doença falciforme representa um importante problema de saúde pública, devido à sua alta prevalência, e com isso justifica-se a escolha desta temática, pela necessidade de conhecimentos acerca desta patologia para que profissionais de enfermagem possam conseguir efetuar o manejo correto para melhorar a qualidade de vida, isso implica numa análise do diagnóstico, bem como do tratamento que possibilitem o conhecimento sobre cada caso.

Deste modo, o objetivo deste trabalho é apresentar a importância da enfermagem nos cuidados a pacientes com anemia falciforme impreterivelmente contextualizado nas doenças raras.

A metodologia utilizada foi uma revisão de literatura, aonde foi possível realizar esse levantamento bibliográfico por meio de uma pesquisa minuciosa com estudos de caso, entre o período de 2018 a 2022, em português, nas plataformas virtuais Scielo e BVS Enferm, que favoreceram a construção de toda revisão de literatura.

No entanto, a pesquisa se baseia na busca da resolução do seguinte problema: O que as produções científicas destacam sobre os cuidados da enfermagem voltados aos pacientes com anemia falciforme?. Esse estudo, foi de grande valia, para entendimento e análise futuras sobre o avanço dos casos de anemia falciforme no Brasil, tendo em vista a necessidade da busca de tratamentos mais eficientes que possibilitem um efeito satisfatório para todos os casos.

2 REVISÃO DE LITERATURA

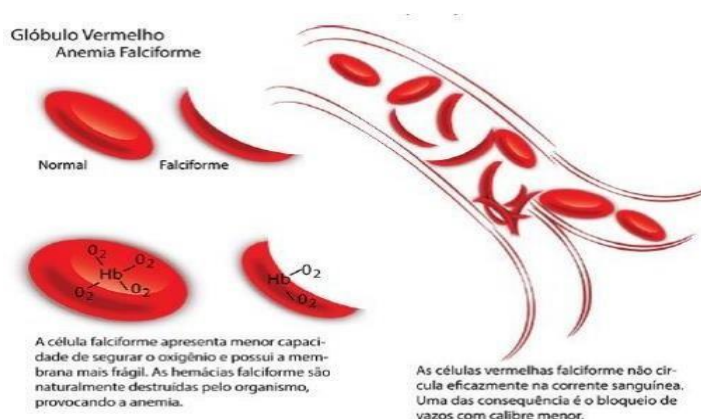
A anemia falciforme tem linhagem africana, sendo uma doença hematológica genética, trata como uma doença rara, mais que acomete muitas pessoas no mundo. A maior incidência de casos no Brasil, são nas regiões Nordeste e Sudeste, em pessoas negras, bem como nos seus descendentes (CAMPELO et al., 2017). Estimando-se que nasçam cerca de 3 mil crianças com doença falciforme por ano no

Brasil, mas, o traço falciforme tem incidência menor, sendo 1 para cada 35 nascidos (MOTA et al., 2021).

De acordo com Sousa (2018) no mundo nascem cerca de 330 mil crianças com algum tipo de hemoglobinopatia (anemia falciforme e talassemias), que são doenças genéticas muito estudadas e bastante recorrentes. Assim sendo, cerca de 250 mil casos são de pessoas com anemia falciforme, onde o país com mais casos é na África e Índia.

Segundo Andrade et al., (2018) a doença falciforme é a hemoglobinopatia mais comum no mundo. Essa doença é multissistêmica associada a casos de doença aguda e que danifica os órgãos, tendo por início na infância e pode reduzir a expectativa de vida nos indivíduos afetados. Deste modo, a anemia falciforme é decorrente de distúrbios hereditários onde os glóbulos vermelhos obtêm o formato de foice, como retrata a Figura 1, sendo assim, as células morrem prematuramente, onde há ausência de glóbulos saudáveis causando anemia, podendo obstruir o fluxo do sangue e que causa dor.

Figura 1. Alteração da morfologia das células vermelhas e a presença da Hemoglobina anormal (HBS)



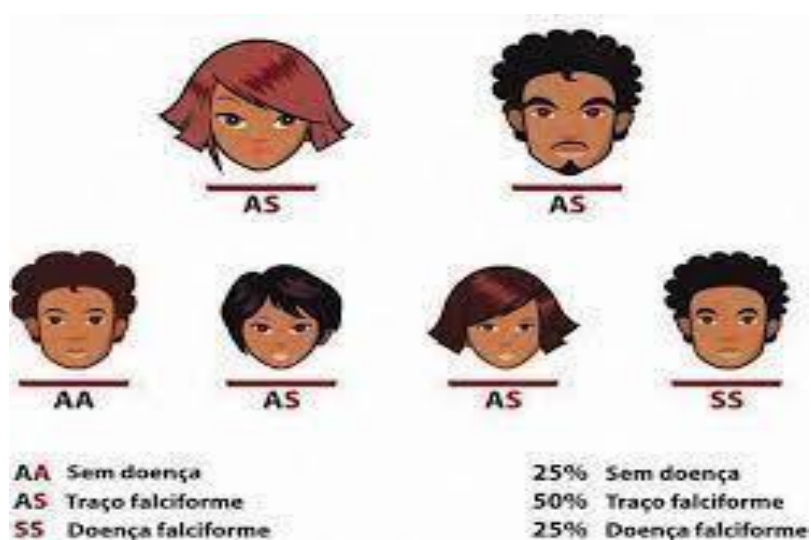
Fonte: (GLAUSTON, 2015).

Almeida et al., (2018), bem como Figueiredo et al., (2019) corroboram que a anemia falciforme é descrita como uma hemoglobinopatia inconstante, pois, é de acordo com a mutação no gene da Hb, com outro tipo S, podem produzir cadeias polipeptídicas anormais, o que podem constituir doenças falciformes, como: a anemia falciforme (H SS), S beta talassemia e as duplas heterozigoses HbSC e HbSD, sendo as mais severas a HbSS e Hb S beta talassemia.

Segundo Souza et al., (2016) as anomalias falciformes, podem ser identificadas de três formas, sendo: traço, doença e anemia falciforme. Sendo assim, o traço falciforme apenas um (pai ou mãe) tem alelo falciforme, entretanto, a doença falciforme ambos pai e mãe têm herança falciforme, sem desenvolvimento da doença, já a anemia falciforme ambos os pais são homozigotos e propagam as hemácias falcizadas, como ilustra a figura 2.

De acordo com Souza (2019, p. 22) o modo de transmissão genética que consiste em 25% de chance de ter uma criança doente, está relacionado ao casal, sendo portador do traço falciforme, ou seja, “um homozigoto SS, portador de anemia falciforme, não havendo predominância em qualquer um dos gêneros”.

Figura 2. Padrão de Herança da anemia falciforme e suas derivações



Fonte: (BRASIL, 2014).

O portador pode manifestar-se como assintomático até concluir seu heterozigoto com um único gene mutado tendo apenas o traço falciforme (AS), contudo, ainda há descrições de morte súbita bem como complicações clínicas, principalmente quando o portador passa a condições extremas de baixa tensão de O₂, também discorre casos de portador sintomático que tem forma homozigota com dos dois genes mutados (SS) (FERREIRA; BACH, 2018).

A tabela 1, retrata os sintomas da anemia falciforme que normalmente se manifestam podem entre o terceiro ao sexto mês de vida, mediante os níveis de

hemoglobina fetal das hemácias, mas, as manifestações podem variar e depende da idade do paciente (CARNEIRO et al., 2018).

Tabela 1. Manifestações agudas e crônicas dos pacientes com anemia falciforme

MANIFESTAÇÕES AGUDAS	MANIFESTAÇÕES CRÔNICAS
<ul style="list-style-type: none"> • Crise dolorosas; • Infecção; • Síndrome torácica aguda; • Acidente vascular cerebral; • Crise de sequestração esplênica; • Crise aplástica; • Priapismo; • Necrose papilar aguda. 	<ul style="list-style-type: none"> • Dor; • Disfunção cardíaca/pulmonar; • Disfunção renal/hepática; • Retinopatia; • Úlcera isquêmica; • Osteonecrose; • Relacionada a transfusão de hemácia.

Fonte: (SILVA, 2014)

Entretanto, para Figueiredo et al., (2019) e Carneiro et al., (2018) onde concordam que a anemia falciforme demonstra seus sintomas, mediante os seis meses de vida e se apresentam através de: anemia crônica, processos infecciosos graves, crises de dor, bem como Acidente Vascular Cerebral (AVC), além de outras implicações que podem afetar múltiplos órgãos, levando ao aumento de casos de mortalidade antes dos primeiros 5 anos de vida. Mota et al., (2021) destaca ainda crises álgicas, pneumonias, esplenomegalia, úlceras de pernas, priapismo, acidente vascular cerebral, síndrome torácica aguda, alterações ósseas e colelitíase

Para evitar esse tipo de situação, deve levar em consideração o diagnóstico precoce, para conseguir obter o tratamento adequado, evitando complicações mediante a doença (ALVES, 2014). Sendo assim, podem ser utilizados diversos exames para efetuar o rastreamento da anemia falciforme, como destaca o quadro 1, identificando os mais utilizados.

Quadro 1. Tipos de diagnóstico

DIAGNÓSTICO	DESCRIÇÃO
Teste do pezinho	O teste do pezinho consiste na colheita de sangue no calcanhar do neonato para detecção de doenças. Para os que não realizaram o teste do pezinho, há os testes de afoçamento (teste de falcização) e da mancha, como exames de triagem, e a eletroforese de hemoglobina, como teste confirmatório.
Diagnóstico laboratoriais	O diagnóstico laboratorial é efetivado por meio da eletroforese de hemoglobina. Ainda como complemento pode ser feito o hemograma para confirmação do baixo nível de hemoglobina, Curva

	de Fragilidade e Prova de Falcização. Na realização da eletroforese deverá utilizar o sangue do cordão umbilical do recém-nascido, objetivando realizar a triagem para doença falciforme em todos os recém-nascidos sob risco.
--	--

Fonte: (DUPSKI, 2017).

Indispensável, a triagem neonatal é uma medida preventiva que foi instaurada no Brasil em meados de 2001, por meio do Ministério da Saúde que através da Portaria 822/2001 reconhece a análise de hemoglobinopatias no Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) que reconhece sua relevância na saúde pública do país (TRINDADE et al., 2019; CARDOSO et al., 2017).

Segundo Leite et al., (2020, p. 2) o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PTN) é um “programa que examina os neonatos, visando a suas condições, bem como a fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito, anemia falciforme e fibrose cística, sendo assim um projeto de saúde pública”.

De acordo com Rodrigues et al., (2019) e Figueiredo et al., (2019) o PTN também chamado de teste do pezinho, é uma triagem universal que promove analisar, acompanhar e tratar doenças nesse plano que são realizados por meio de fases e promove medidas preventivas e tratamento antecipado para evitar aparecimento de sintomas. Além de ser um programa reconhecido pela Organização Mundial de Saúde - ONU, além da Academia de Ciências do Terceiro Mundo e Organização Panamericana da Saúde (ARAÚJO et al., 2004).

Segundo Silva et al., (2015) o PNTN é um sistema instaurado em cinco etapas como descreve o Quadro 2, que consiste na triagem universal organizada, no qual o pediatra tem papel importante na sua efetivação.

Quadro 2. Etapas do PNTN

ETAPAS	DESCRIÇÃO
1ª etapa	O teste de triagem propriamente dito e objetiva a cobertura universal do rastreio, ou seja, que todos os recém-nascidos sejam testados.
2ª etapa	Compreende a busca ativa, com acompanhamento do resultado e localização do recém-nascido e sua família, principalmente se o resultado for alterado.
3ª etapa	Compreende a feitura de testes diagnósticos, que variam de acordo com a doença e que, frequentemente, requerem laboratórios especializados

4ª etapa	Diz respeito ao tratamento, quando necessário.
5ª etapa	Avaliação periódica de todas as etapas anteriores e dos diferentes componentes do sistema: validação dos testes usados, verificação da eficiência da busca ativa e intervenção, verificação do benefício para o paciente, a família e a sociedade.

Fonte: Adaptado de Silva et al., (2015).

Mediante dados do Ministério da Saúde, o teste do pezinho demonstra que cerca de 80% das crianças nascidas no Brasil conseguem efetuar este teste pelo Sistema Único de Saúde - SUS (BRASIL, 2016). Deste modo, há informações consistentes de quantos casos e doenças genéticas ou congênitas ocorrem nas crianças, e ao serem identificadas no início, terão possibilidade de tratamento adequado e que possa favorecer a qualidade de vida do portador.

Após o diagnóstico, deve se procurar o tratamento adequado, que por ventura não são definitivos e sim preventivo, a fim de evitar a desidratação, anoxia, estase da circulação, resfriamento da pele e infecções. Assim, existem tratamentos com: imunização, ácido fólico e penicilina, além do uso de anti-inflamatórios não hormonais, paracetamol, opiáceos, transfusão de sangue e hidroxureia (SILVA et al., 2018).

Atualmente a hidroxureia é considerada a melhor forma de tratar pacientes com anemia falciforme, por ser eficaz nas neoplasias hematológicas, sendo uma maneira alterativa das tradicionais utilizadas nessa patologia, por atuar de forma direta no aumento da síntese de Hb F e não produzindo efeitos adversos rigorosos em adultos (CARNEIRO et al., 2018).

Ressaltando que, o tratamento tem o prazo de duração de até dois anos ou por tempo indefinido, por depender melhora clínica e laboratorial do paciente, com exceção no período gestacional e puerperal. Um dado importante, é que cerca de 25% dos pacientes em tratamento com hidroxureia não tem melhora no quadro, sendo assim, o tratamento deve ser suspenso (BADAWY et al., 2017).

Salienta-se que o paciente com doença falciforme deve ser acompanhado de maneira continua por uma equipe multidisciplinar que consiste em: médicos, psicólogos, enfermeiros, e assistentes sociais. No entanto, o profissional de enfermagem atua na promoção, prevenção, recuperação e reabilitação do paciente, além de promover assistência individualizada e humanizada por meio do conhecimento técnico e científico, bem como qualificados pela Sistematização da Assistência de Enfermagem (SAE).

Diante do contexto da anemia falciforme evidenciado nas doenças raras, verificou-se que o paciente precisa de atendimento profissional adequado, assim, o profissional de enfermagem tem papel importante no manejo e por desenvolver práticas educativas diante de cada caso, vislumbrando a qualidade de vida do paciente com essa patologia (KIKUCHI, 2007). Sendo assim, o quadro 3, destaca alguns cuidados por parte dos profissionais de enfermagem, mediante as doenças falciformes.

Quadro 3. Cuidados da enfermagem a pacientes com doenças falciformes

EVENTOS CLÍNICOS	CUIDADOS DA ENFERMAGEM
Desidratação	Importante a ingestão hídrica
Infecções	Vacinas / penicilina até 5 anos/ influenza anual
Crises álgicas	Evitar frio / mudanças de temperatura/ exercícios exaustivos/ desidratação/ diarreia/infecções, stress Cuidados: analgésicos/ calor local/ massagens leves/ banho. Quente/relaxamento
Síndrome mão/pé	Hidratação/ calor local/ analgésicos/ manter agasalhado/consulta médica
Sequestro Esplênico: 1 a 5 anos	Buscar serviço médico imediatamente localizar baço
Priapismo	Tempo maior que 2 horas, buscar serviço médico. Cuidados: hidratação/ banho quente/ exercícios de levantar abaixar/ calor local/ esvaziar bexiga/ analgésico.
Úlceras	Cuidados: manter local limpo/ evitar traumas/ prevenir picadas de insetos/ sapatos seguros e confortáveis/ hidratação da pele/ repouso/ elevar membro afetado/ troca diária do curativo
Gestantes	Pré-natal de alto risco

Fonte: Adaptado de Soares (2014).

O paciente com anemia falciforme deve ter acompanhamento desde o nascimento até a fase adulta, diante das peculiaridades de cada caso, isso favorece a melhoria da qualidade de vida da pessoa, conseguindo assim ter uma vida normal evitando assim complicações que possibilitem a diminuição de internações contínuas (CARVALHO; SANTO; ANJOS, 2015).

O enfermeiro atua diretamente no manejo do paciente quando o mesmo necessita de acompanhamento deste profissional tende em vista sua atuação diante de cada caso, e evidenciando ações que possibilitem a melhor assistência ao paciente com anemia falciforme, bem como o apoio a família.

3 CONSIDERAÇÕES FINAIS

A anêmica falciforme é uma doença genética, pode ser identificada, através de análises genéticas entre os pais em pretensão de uma gestação saudável, o que pode favorecer a uma análise probabilística de predisposições a essa patologia como de demais outras condições hematológicas.

Mediante todo contexto do estudo, foi possível evidenciar o quanto é importante a triagem neonatal para o diagnóstico preciso de hemoglobinopatias, sabendo que ela permite tanto a descoberta da anemia falciforme, como tem base para o tratamento adequado vislumbrando a qualidade de vida do indivíduo acometido por essa patologia.

Sendo assim, conclui-se que a anemia falciforme é um distúrbio hereditário que os glóbulos vermelhos assumem forma de foice, causando assim a escassez de glóbulos vermelhos saudáveis e obstruem o fluxo sanguíneo causando dor ao paciente. No entanto, esse paciente acometido por essa patologia precisa de profissionais de saúde, como o enfermeiro para conseguir atuar no manejo das necessidades clínicas de cada caso, possibilitando a qualidade de vida do paciente mediante seu quadro de saúde. O enfermeiro atua também em medidas preventivas destinados a análise genética antes de uma possível gravidez.

Além disso, os sintomas quando não tratados a tempo, podem se tornar mais agravantes levando a óbito. Para evitar esse tipo de patologia, deve-se fazer um aconselhamento genético dos portadores de hemoglobinopatias que correm o risco de transmitir os genes de hemoglobinas para seus descendentes, evitando maiores danos à saúde.

REFERÊNCIAS

ALMEIDA, L.P.; WENGERKIEVICZ, A.C.; VIVIANI, N.M; ALBUQUERQUE, D.M.; MENDES, M.E; SUMITA, N.M. O estudo clínico na investigação dos distúrbios da hemoglobina. Brasil Patologia Médica Laboratorial, v. 47, n. 3, p. 271-278, jun. 2011.

ALVES, Elen Denise Lopes. Estudo do efeito da hidroxiuréia no mecanismo de gelatinização das suspensões de colágeno e de hemoglobina. 2014. 122 f. Dissertação (Mestrado em Engenharia de Materiais) – Universidade Federal de Ouro Preto, Ouro Preto, 2014.

ANDRADE, M.L.; REIS, A.A.V.O.; MARINHO, L.A.H. MELO, E.V.; PORTO, M.A.F. Caracterização clínica dos pacientes com hemoglobinopatia atendidos no hemocentro de Sergipe. Arq. Catarin Med. 2018 abr-jun; 47(2):101-112.

ARAÚJO, M.C.P.E.; SERAFIM, E.S.S; CASTRO-JÚNIOR, W.A.P. et al. Prevalência de hemoglobinas anormais em recém-nascidos da cidade de Natal, Rio Grande do Norte, Brasil. Cad. Saúde Pública, 2004; 20(1): 123-128.

BRASIL. Ministério da Saúde. Conheça as doenças diagnosticadas no Teste do Pezinho. 2016. Disponível em: <http://www.blog.saude.gov.br/index.php/entenda-ossus/51078-6-de-junho-dia-nacional-do-teste-do-pezinho>. Acesso em: 26 de março de 2020.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Hospitalar e de Urgência. Doença falciforme: o que se deve saber sobre herança genética / Ministério da Saúde, Secretaria de Atenção à Saúde, Departamento de Atenção Hospitalar e de Urgência – Brasília: Ministério da Saúde, 2014. 48 p.

BADAWY, Sherif M. et al. Barriers to hydroxyurea adherence and health-related quality of life in adolescents and young adults with sickle cell disease. European journal of haematology, v. 98, n. 6, p. 608-614, 2017.

CAMPELO, L.M.N.; OLIVEIRA, N.F.; MAGALHÃES, J.M.; JULIÃO, A.M.S.; AMORIM, F.C.M.; COLEHO, M.C.V.S. A dor da criança com doença falciforme: abordagem do enfermeiro. Rev Bras Enferm [Internet]. 2018;71(Suppl 3):1381-7.

CARDOSO, C.S.; MACEDO, J.L.; DIEDRICH, V.R.; MAGALHÃES, C.M.B.; CASTRO, S.M. Triagem neonatal de hemoglobinopatias no estado do Rio Grande do Sul no período de 2004 a 2014. Boletim Científico de Pediatria - Vol. 6, Nº 3, 2017.

CARNEIRO, A.R.C.P. et al. Perfil nutricional de pacientes pediátricos com anemia falciforme no estado do acre no período de outubro a dezembro de 2016. South American Journal of Basic Education, Technical and Technological, 2018, v. 5, n. 1.

FERREIRA, L.S.; BACH, S.L. Hemoglobinopatias e distúrbios da hemoglobina no Brasil e diagnósticos laboratoriais. Revista Eletrônica Biociências, Biotecnologia e Saúde, Curitiba, n. 20, maio-ago. 2018.

FIGUEIREDO, S.V.; MOREIRA, T.M.M.; MOTA, C.S.; OLIVIERA, R.S.; GOMES, I.L.V. Elaboração e validação de caderneta de orientação em saúde para familiares de crianças com doença falciforme. Escola Anna Nery 23(1) 2019.

GALDINO, E.L.V.; BARCELLOS, J.F.M.; SILVA, K.M.M. O cuidar do enfermeiro ao paciente com anemia falciforme. Revista Científica da FASETE 2017.3.

GLAUSTONE, Agra. Anemia Falciforme. Campina Grande-PB. 2015. Disponível em: <https://glaudstoneagra.blogspot.com/2015/10/anemia-falciforme.html>. Acesso em: 05 de janeiro de 2023.

KIKUCHI, B.A. Assistência de enfermagem na doença falciforme nos serviços de atenção básica. Rev. bras. hematol. hemoter. 2007;29(3):331-338.

LEITE, C.C.F.; CIPOLOTTI, R.; GURGEL, R.Q.; MARTINS FILHO, P.R.S.; LOPES, G.D. Distração espacial de recém-nascidos com traço falciforme em Sergipe. Rev Paul Pediatr. 2020;38:e2018229.

MOTA, F.M.; FERREIRA JÚNIOR, M.A.; CARDOSO, A.I.Q.; POMPEO, C.M.; FROTA, O.P.; TSUHA, D.H.; SOUZA.A.S. Análise da tendência temporal da mortalidade por anemia falciforme no Brasil. Rev Bras Enferm. 2022; 75 (4): e20210640.

RAMALHO, A.S.; PAIVA, R.B; SILVA, R.B. Genética Comunitária: uma nova disciplina e sua aplicação no Brasil. Cadernos de Saúde Pública. v. 16, p. 261-263, 2000.

RODRIGUES, H.A.; SILVA, E.N.C.; SILVA, T.G.; VIEIRA, J.F.P.N.; MAGALHÃES, A.L.C.; RODRIGUES, K.A.; OLIVEIRA, E.H. Prevalência de hemoglobinopatias em neonatos no estado do PI. REAS/EJCH, v. 11, n. 4, 2019.

SILVA, C.A.; BALDIM, L.B.; NHOCANSE, G.S.; ESTEVÃO, I.F.; MELO, D.G. Triagem neonatal de hemoglobinopatias no município de São Carlos, São Paulo, Brasil: análise de uma série de casos. Rev Paul Pediatr vol. 33, p. 19/27, 2015.

SILVA, R.F.; RODRIGUES, M.S.; SOUSA, S.M.G.A.; RODRIGUES, J.S. Atividade Farmacológica Hidroxiuréia em Pacientes com Anemia Falciforme. Saúde em Foco, 2018, p. 104-117.

SILVA, W.C.; NOGUEIRA JÚNIOR, F.A.; PEREIRA, H.N.; DAMASCENO, B.P.G.L.; OLIVEIRA, E.H.; LIMA, E.M.; SOARES, L.F. Acesso a hidroxiuréia por doentes falciformes no estado do Piauí. Subnotificação ou necessidade de educação continuada. Boletim Informativo Geum, 2014, v. 5, n. 3, p. 58.

SOARES, Cristina Sayonara Rodrigues Silva. Sistematização da assistência de enfermagem a pessoa com anemia falciforme. 2014. 32f. Monografia (Curso de Especialização em Linhas de Cuidado em Enfermagem – Doenças Crônicas Não Transmissíveis) - Universidade Federal de Santa Catarina, Florianópolis, 2014.

SOUSA, M.P. BANDEIRA, I.C.J. A influência da terapia com hidroxiuréia no perfil laboratorial de crianças portadoras de anemia falciforme no estado do Ceará. Mostra Científica da Farmácia, 2018, v. 4, n. 2.

SOUZA, J.M.; ROSA, P.E.L.; SOUZA, R.L.; CASTRO, G.F.P. Fisiopatologia da anemia falciforme. Revista transformar, 2016, v. 8, n. 8, p. 162-178.

SOUZA, Edelson Costa de. Anemia falciforme: diagnóstico e tratamento com hidroxiureia. 2019. Trabalho de Conclusão de Curso (Bacharel em Farmácia) - Faculdade de Educação e Meio Ambiente – FAEMA, Rondônia, 2019.

TRINDADE, E.L.; CRUZ, A.F.; TAVARES, D.B.; RODRIGUES, D.C.; MARTINS, H.H.S.; PIMENTEL, H.S.; COSTA, M.L.B.; LOURENÇO, V.H.B.; SILVA, L.C.S. Distribuição por mesorregião dos casos de anemia e traço falciforme que realizaram a triagem neonatal no Estado do Pará, Brasil no período de 2013 a 2017. Braz. J. Hea. Rev., Curitiba, v. 2, n. 6, p. 5477-5487 nov./dec. 2019.

CAPÍTULO 17

SERVIÇO SOCIAL E DOENÇAS RARAS: UMA REVISÃO DE LITERATURA

Jailma da Costa Batista

Terezinha de Lisieux Pires de Andrade

Edna Maria Gonzaga

Maria do Socorro de Medeiros Morais

1 INTRODUÇÃO

O presente estudo tem como foco principal discutir a atuação profissional do/da Assistente Social no atendimento às pessoas com doenças raras (DRs). De acordo com Aureliano (2017, p. 369), “classificam-se como ‘raras’ as doenças que afetam 65 pessoas a cada 100 mil, são condições geralmente crônicas e degenerativas, muitas delas sem cura ou tratamento efetivo”.

No Brasil, as doenças genéticas raras representam a segunda causa de mortalidade infantil (SANTOS et al, 2020). Diante desta realidade, foi instituída em 2014, a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (PNAIPDR) no Sistema Único de Saúde (SUS).

Essa política tem como objetivo reduzir a mortalidade e contribuir para a melhoria da qualidade de vida das pessoas, por meio de ações de promoção, prevenção, diagnóstico precoce e tratamento adequado. Os princípios da PNAIPDR consistem em promover a atenção humanizada e centrada nas necessidades das pessoas, garantindo o acesso e a qualidade dos serviços, por meio do cuidado integral e atenção multiprofissional (PORTARIA Nº 199, DE 30 DE JANEIRO DE 2014).

Nesse sentido, conforme o Ministério da Saúde (MS), são considerados profissionais de saúde de nível superior as seguintes categorias: assistentes sociais, biólogos, profissionais de educação física, enfermeiros, farmacêuticos, fisioterapeutas, fonoaudiólogos, médicos, médicos veterinários, nutricionistas, odontólogos, psicólogo e terapeutas ocupacionais.

Além disso, em relação à atuação profissional de Assistentes Sociais, o Conselho Federal de Serviço Social (CFESS), no uso de suas atribuições legais e

regimentais, considera que o Serviço Social não é exclusivo da saúde, mas qualifica o profissional para atuar no âmbito das políticas sociais, dentre elas, a política de saúde.

Nesse sentido, o objetivo da pesquisa é analisar o fazer profissional do/da Assistente Social no atendimento às pessoas com doenças raras. De forma específica, buscou-se identificar as principais demandas recebidas no cotidiano de trabalho, bem como, as possibilidades de intervenção profissional.

A metodologia utilizada compreendeu, uma revisão bibliográfica da literatura, de abordagem qualitativa e caráter exploratório, ancorados na perspectiva crítica do materialismo histórico dialético, apresentando uma visão geral sobre a interface Serviço Social e Doenças Raras.

A pesquisa foi realizada nas bases de dados Portal Periódicos Capes e Biblioteca Virtual em Saúde (BVS), entre os meses de janeiro e fevereiro de 2023. Os descritores foram utilizados nos idiomas português e inglês, conforme classificados na Plataforma de Descritores em Ciências da Saúde (DeCS/MeSH), e conectados pelo operador booleano AND, sendo especificados a seguir: “doenças raras” e “serviço social”, “rare diseases AND “social work”.

Para a seleção dos artigos foram adotados como critérios de inclusão artigos de acesso livre, publicados de 2018 até 2023, além de referências legislativas e sanitárias publicadas pelo Ministério da Saúde. Foram selecionados 12 artigos, conforme critérios estabelecidos. Após o levantamento do material bibliográfico, foi realizada a etapa de análise e interpretação das informações para a discussão e descrição do tema proposto.

Mediante o exposto, este trabalho tem como problemática compreender e discutir sobre a atuação profissional do/a Assistente Social no atendimento direto às pessoas acometidas por alguma condição rara de saúde. O estudo justifica-se pelo aumento de diagnósticos e crescimento gradativo de serviços especializados voltados para esse público no Brasil, demandando assim a elaboração e efetivação de políticas públicas, bem como, a qualificação permanente dos profissionais que operacionalizam tais políticas.

2 REVISÃO DE LITERATURA

DOENÇAS RARAS E SAÚDE PÚBLICA

Estima-se que existem cerca de 6 a 8 mil doenças genéticas distintas, elas podem ser congênitas ou se manifestar ao longo da vida, podem ser hereditárias, ou ocorrer por mutação (SANTOS et al 2020). No Brasil, são consideradas doenças raras aquelas que afetam até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos, ou seja, 1,3 pessoas para cada 2.000 indivíduos.

De acordo com Marqui (2020, p. 1), “80% das DRs têm origem genética e, em geral, são progressivas, degenerativas, incapacitantes e crônicas”. A autora informa ainda que as DRs são, continuamente, sub-notificadas devido ao número reduzido de profissionais qualificados para identificar os sinais e sintomas de maneira precoce, bem como, pelo baixo número de serviços especializados disponíveis no país.

Nessa direção, o MS instituiu em 2022 a Linha de Cuidados - Pessoa com Doenças Raras no âmbito do SUS, com objetivo de divulgar informações sobre o fluxo assistencial e a regulação de serviços de saúde habilitados para atender as necessidades biopsicossociais desse público. O referido documento esclarece que,

Numa perspectiva assistencial, as Doenças Raras podem ser compreendidas enquanto condições crônicas complexas. Estas condições têm sido definidas como aquelas que têm uma duração maior que 12 meses, que afetam um órgão ou sistema de forma grave, que requerem atenção e acompanhamento especializado, que estão fora da perspectiva de cura e que tem alto custo de impacto para as pessoas afetadas, para as famílias e para os sistemas de saúde. Seu acompanhamento perpassa todos os níveis de atenção à saúde (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2022).

Dessa forma, é importante salientar que, de acordo com a Linha de Cuidados, o MS estabelece dois eixos estruturantes, que permitem classificar as condições raras de saúde. No Eixo I estão as doenças raras de origem genética (anomalias congênitas ou de manifestação tardia, deficiência intelectual e erros inatos de metabolismo). No Eixo II, estão as condições raras de origem não genética, com etiologias diversas.

Essa classificação permite ordenar o cuidado e ampliar o acesso assistencial no âmbito do SUS, pois, de modo geral, os hospitais universitários, federais e estaduais recebem a maior demanda de atendimento, mas, a Atenção Especializada e a Atenção Básica têm avançado na promoção e na reabilitação desse cuidado em saúde. As DRs, geralmente, não têm cura e o tratamento em rede, multiprofissional e medicamentoso, busca promover a melhoria da qualidade de vida.

A ordenação da atenção à saúde deve seguir a lógica do cuidado em rede, promovendo a assistência de forma sistêmica, por meio de processos dinâmicos voltados para o usuário. A assistência ao usuário deve ser centrada em seu campo de necessidades, vistas de forma ampla. As equipes assistenciais dos serviços que atendem pessoas com doenças raras podem contar com enfermeiros, técnicos de enfermagem, médicos especialistas, psicólogos, nutricionistas e assistentes sociais (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2022).

As discussões em torno do tema doenças raras no Brasil ascendeu muito através de organizações de grupos e associações de familiares e pessoas acometidas por tais doenças, em busca de noticiar e denunciar as dificuldades de saúde, acessibilidade e socioassistenciais que estes enfrentam. Estes grupos vêm buscando alcançar representatividades políticas para maior engajamento e envolvimento da população nesta luta.

As mídias digitais têm sido um grande aliado na notoriedade e disseminação do conhecimento desse tema para o público em geral. O congresso brasileiro, com seus representantes políticos ainda em um número de pouca representatividade, vem realizando a discussão desta temática com o intuito de ampliar políticas públicas e serviços de atenção multidisciplinar e ofertas de tratamentos terapêuticos e farmacológicos que ainda não possuem garantia de direitos e acessos através do Ministério da Saúde (PASCARELLI e PEREIRA, 2022).

Nesse sentido, um dos avanços conquistados pela Agência Nacional de Saúde (ANS) foi a ampliação do acesso à medicamentos órfãos, ou seja, aqueles desenvolvidos especificamente para o tratamento de doenças raras que, em geral, são de alto custo e, portanto, de difícil acesso. Registra-se que esse avanço ainda não foi suficiente para o número de patologias identificadas sem fármacos específicos (OLIVEIRA e SILVEIRA, 2015).

Contudo, as pessoas acometidas por doenças raras no Brasil vivem, em sua maioria, peregrinações em serviços de saúde em busca de diagnósticos e tratamentos, pois a oferta de serviços especializados, assim como o acesso ao tratamento e medicamentos, ainda é muito escassa ou inexistente (TEIXEIRA e NETO, 2020).

Dessa forma, espera-se que o poder público atenda às especificidades das doenças raras de maneira ampla e inclusiva, estabelecendo uma relação política e legal que envolva todas as partes interessadas no cuidado em saúde desse público. Ademais, é importante as associações de pessoas com doenças raras sejam

valorizadas e reconhecidas como parceiras fundamentais no processo de cuidado-doença, pois, contribuem com a sua competência especializada em lidar diariamente com as enfermidades, os desafios e as necessidades de saúde e socioassistenciais (MORO, 2020)

Desse modo, a organização de associações e grupos em prol das necessidades dos raros é primordial para o fortalecimento do controle social e o fomento de políticas públicas voltadas para a integralidade do cuidado, sobretudo, para a formação e capacitação de equipes terapêuticas, multidisciplinares e especialidades diversas, a fim de possibilitar a brevidade dos diagnósticos e o acesso ao tratamento adequado, conforme as necessidades de cada indivíduo.

Vale ressaltar, que o modelo de atenção à saúde proposto para as pessoas com doenças raras no Brasil estabelece como prioritário a integralidade assistencial, a qualidade, efetividade e humanização do cuidado.

A Política Nacional de Atenção Integral à Saúde das Pessoas com Doenças Raras, estrutura a linha de cuidados e atendimentos voltados para esse público, de forma integrada e transversal às redes temáticas do SUS. Sendo elas: Rede de Atenção à Saúde das Pessoas com Doenças Crônicas; Rede de Cuidados da Saúde da Pessoa com Deficiência; Rede de Atenção às Urgências e Emergências; Rede de Atenção Psicossocial; e Rede Cegonha.

A integração dessas Redes e a transversalidade do cuidado em saúde, busca atender as diferentes necessidades e manifestações dos sintomas vivenciados por pessoas com condições raras. Assim, a atuação multiprofissional e interdisciplinar é primordial em todo o processo do cuidado e é um direito que precisa ser posto aos assistidos.

O SERVIÇO SOCIAL NA ASSISTÊNCIA ÀS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS

O Serviço Social, como especialização do trabalho em saúde, atua na perspectiva de romper com uma atenção fragmentada e compartimentada em direção às práticas interdisciplinares, entendendo que está “se constrói a partir de um nível avançado de trocas e de cooperação entre as áreas” (SILVA e RAMOS; p. 55, 2013). Nessa perspectiva, a atuação do assistente social no trabalho interdisciplinar na saúde deve se dar a partir de um olhar técnico e especializado para as condições de vida e o contexto social ao qual o indivíduo está inserido.

O/a Assistente Social, em seu exercício profissional, tem como norteador legal para a sua atuação o Código de Ética Profissional, a Lei de Regulamentação da Profissão, as Resoluções específicas da categoria e, no âmbito da saúde, os Parâmetros para Atuação de Assistentes Sociais na Política de Saúde. Esses instrumentos legais são fundamentais para a delimitação das atribuições e competências dos profissionais.

No âmbito da política de saúde, os/as Assistentes Sociais atuam em quatro grandes eixos: atendimento direto aos usuários; mobilização, participação e controle social; investigação, planejamento e gestão; e assessoria, qualificação e formação profissional.

Neste trabalho, iremos explicitar as principais ações desenvolvidas por assistentes sociais no atendimento direto aos usuários, sobretudo, na assistência às pessoas com doenças raras. Parte-se do pressuposto que o atendimento direto aos usuários se dá em diversos espaços de atuação profissional.

Sendo assim, as ações que predominam no atendimento direto aos usuários estão interligadas às orientações e acompanhamentos de indivíduos, grupos e famílias. Para Mioto (2009), as ações profissionais são dotadas de caráter educativo e movimentam-se em terreno contraditório, entre a reprodução dos interesses de preservação do capital e as respostas às necessidades de saúde e sociais das pessoas.

De acordo com a autora, as ações socioeducativas baseiam-se em dois pilares: a socialização da informação e o processo reflexivo. A socialização da informação é estabelecida pelo compromisso da garantia do direito à informação, como direito fundamental de cidadania. E o processo reflexivo se desenvolve nas estratégias que o/a Assistente Social define com os/as usuários em busca de alcançar as respostas para as suas necessidades, sejam elas imediatas ou não. Nessa direção,

As ações a serem desenvolvidas pelos assistentes sociais devem transpor o caráter emergencial e burocrático, bem como ter uma direção socioeducativa por meio da reflexão com relação às condições sócio-históricas a que são submetidos os usuários e mobilização para a participação nas lutas em defesa da garantia do direito à saúde (CFESS, 2010).

Acrescenta-se ainda que conforme o CFESS (2010), as principais ações a serem desenvolvidas pelo assistente social no atendimento direto aos usuários são:

- democratizar as informações por meio de orientações (individuais e coletivas) e/ou encaminhamentos quanto aos direitos sociais da população usuária;
- construir o perfil socioeconômico dos usuários;
- enfatizar os determinantes sociais da saúde dos usuários, familiares e acompanhantes;
- facilitar e possibilitar o acesso dos usuários aos serviços, bem como a garantia de direitos na esfera da seguridade social;
- conhecer a realidade dos usuários por meio da realização de visitas domiciliares, quando avaliada a necessidade pelo profissional de Serviço Social;
- conhecer e mobilizar a rede de serviços;
- fortalecer os vínculos familiares;
- buscar garantir o direito dos usuários ao acesso aos serviços;
- formular estratégias de intervenção profissional e subsidiar a equipe de saúde quanto às informações sociais dos usuários, resguardando as informações sigilosas.

Desse modo, o Serviço Social se constitui como uma profissão eminentemente interventiva e a prática profissional do/da Assistente Social precisa estar voltada para a defesa do direito à informação e o acesso aos serviços.

No contexto de doenças raras, é premente observar as legislações nacionais e internacionais para subsidiar a formulação de políticas públicas e fomentar a participação da comunidade nos espaços decisórios e de gestão. O/a Assistente Social tem como competência profissional desenvolver ações socioeducativas com o objetivo de sensibilizar os/as usuários/as acerca de seus direitos sociais, como também democratizar informações sobre a rede de atendimentos, a fim de facilitar o acesso aos serviços.

Além disso, importa analisar os itinerários terapêuticos e os desafios socioassistenciais enfrentados pelos usuários, familiares e cuidadores nessa trajetória, a fim de contribuir com o processo de cuidado em saúde e a efetivação da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras.

Por fim, ressalta-se as contribuições de Miotto (2009), ao estabelecer que a proposição do atendimento aos indivíduos, grupos e famílias, desenvolvidas pelo/a Assistente Social estão relacionadas ao conhecimento do espaço sócio-ocupacional, e às demandas e necessidade dos/as usuários/as, sendo necessário ao profissional

entender a dinâmica da organização e funcionamento desses espaços, bem como conhecer o próprio objeto de trabalho desse campo.

3 CONSIDERAÇÕES FINAIS

Os resultados deste estudo indicam que a política de saúde aqui discutida é relativamente nova e está em abrangência no país. O processo de qualificação profissional, não apenas do/da Assistente Social, mas, de todas as categorias que atuam com o público de doenças raras, deve se materializar de maneira transversal e permanente, desde a atenção básica de saúde até a alta complexidade, envolvendo também outras políticas, como a assistência social, a previdência, a educação, a habitação, a acessibilidade, e a inclusão social.

Nessa direção, a atuação do/da Assistente Social no âmbito da saúde tem sido orientada por meio das perspectivas teórico-metodológica, ético-política e técnico-operativa, estabelecidas na formação profissional, no conjunto de normas e diretrizes da categoria, como também, a partir da compreensão crítica do contexto sócio-histórico em que se situa a sua intervenção.

Salienta-se que as necessidades sociais das pessoas que são acometidas por doenças raras são diversas, assim como, os sinais e sintomas da doença, que em geral são complexas, crônicas e incapacitantes, demandando assim uma atenção especializada, multiprofissional e interdisciplinar.

Atualmente, observa-se também que o Ministério da Saúde ainda não exigiu a notificação compulsória dos diagnósticos das doenças raras, o que evidenciaria a identificação dos casos e publicização dos dados referentes às doenças, bem como, a ampliação dos serviços e outras estratégias de atenção a este público.

Nesse sentido, o estudo aponta para a necessidade de desenvolvimento de novas pesquisas, que subsidiem os processos decisórios e de gestão, com a garantia da participação da comunidade e o exercício do controle social, bem como, revelem as potencialidades e os desafios presentes no cotidiano profissional, sobretudo na assistência direta aos usuários com doenças raras e seus familiares e/ou cuidadores.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

Aureliano, W. Trajetórias Terapêuticas Familiares: Doenças raras hereditárias como sofrimento de longa duração.. Cien Saude Colet **[periódico na internet]** (2017/Out). [Citado em 28/03/2023]. **Está disponível em:** <http://cienciaesaudecoletiva.com.br/artigos/trajetorias-terapeuticas-familiares->

[doencas-raras-hereditarias-como-sofrimento-de-longa-duracao/16426?id=16426&id=16426](https://amaviraras.org/wp-content/uploads/2022/06/Linha_de-Cuidado_Pessoas_Com_Doenças_Raras.pdf)

BRASIL. [Linha de Cuidados à Pessoas com Doenças Raras]. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção Especializada à Saúde- SAES. Esplanada dos Ministérios. Brasília, DF: 2022.

Disponível em: https://amaviraras.org/wp-content/uploads/2022/06/Linha_de-Cuidado_Pessoas_Com_Doenças_Raras.pdf Acesso em: 3 fev. 2023.

BRASIL. [Portaria 199, de 30 de janeiro de 2014]. Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e institui incentivos financeiros de custeio. Ministério da Saúde. Brasília, DF: 2014.

DE SERVIÇO SOCIAL, Conselho Federal et al. Parâmetros para atuação de assistentes sociais na política de saúde. Série: trabalho e projeto profissional nas políticas sociais. Brasília, DF: 2010.

MARQUI, Alessandra Bernadete Trovó. Doenças genéticas raras e judicialização no Brasil. **Saúde (Santa Maria)**, 2020.

MIOTO, Regina Célia Tamaso. Orientação e acompanhamento de indivíduos, grupos e famílias. **Serviço Social: direitos sociais e competências profissionais**. Brasília: CFESS/ABEPSS, 2009.

MORO, Rosangela Wolf. Doenças raras e políticas públicas. São Paulo, SP: Matrix Editora, 2020.

OLIVEIRA, Anselmo Gomes de; SILVEIRA, Damaris. Medicamentos Órfãos: Doenças Raras e a Judicialização da Saúde. 2015. DOI: 10.14450/2318-9312.v27.e4.a2015.pp203-204.

PASCARELLI, Dhiogo Bayma Nespolo; PEREIRA, Éverton Luís. Doenças Raras no Congresso Nacional brasileiro: análise da atuação parlamentar. **Cadernos de Saúde Pública**, v. 38, p. e00167721, 2022. Disponível em: <https://www.scielosp.org/article/csp/2022.v38n6/e00167721/> Acesso em 02 jan. 2023.

SANTOS, Cleyton Soares et al. Identificação de doenças genéticas na Atenção Primária à Saúde: experiência de um município de porte médio no Brasil. *Revista Brasileira de Medicina de Família e Comunidade*, v. 15, n. 42, p. 2347-2347, 2020.

SILVA, Letícia Batista; RAMOS, Adriana (Orgs.). Serviço Social, saúde e questões contemporâneas: reflexões críticas sobre a prática profissional. Campinas, SP: Papel Social, 2013.

TEIXEIRA, L. A.; ARAÚJO NETO, L. A.. Câncer de mama no Brasil: medicina e saúde pública no século XX. **Saúde e Sociedade**, v. 29, n. saúde-soc., 2020 29(3), p. e180753, 2020

CAPÍTULO 18

TRANSTORNO DO ESPECTRO AUTISTA (TEA): A REPERCUSSÃO DO DIAGNÓSTICO NA RELAÇÃO DA CRIANÇA COM SUA REDE DE APOIO FAMILIAR

Katiana Cavalcante dos Santos

Maria Benicleide Silva Silvestre

Pamella Guimarães Moura

1 INTRODUÇÃO

De acordo com a Organização Pan-Americana de Saúde (OPAS, 2022) a estatística mais recente, com relação ao número de pessoas autistas no mundo, se verifica na proporção equivalente de 1 para 160. Isto é, a cada 160 pessoas no mundo 1 é acometida pelo Transtorno do Espectro Autista (TEA). Em números absolutos, significa dizer que, dos 8 bilhões de habitantes do planeta Terra, há aproximadamente 50 milhões de pessoas com TEA.

O Relatório “*World Population Prospects 2022*” da Organização das Nações Unidas (2022) expõe dados acerca de avanços que ocorreram na área da saúde, nos últimos anos, repercutindo num aumento considerável no número de pessoas diagnosticadas com TEA, ao redor do mundo.

Nesse sentido, ressalta-se a importância de existirem, nos diferentes espaços sociais, de saúde e educação, profissionais que se atentem a realizar diálogos com as famílias, bem como compreenda minimamente as principais características dos diferentes tipos de transtornos globais do desenvolvimento, para agir de forma coerente e ética no direcionamento dessas crianças para uma avaliação multiprofissional. Esses diálogos são capazes de interferir significativamente na qualidade de vida dessas crianças e suas respectivas famílias, portanto, este tema precisa ser melhor discutido por profissionais que estejam envolvidos com esse público em qualquer que seja sua atividade laboral.

Diante disso, objetivou-se de modo geral, com este trabalho, identificar as principais repercussões do diagnóstico do TEA, nas relações das crianças com suas redes de apoio familiares, no Brasil. Para tanto, elencou-se como objetivos

específicos: Identificar os desafios mais citados pela família da criança com TEA, após o recebimento do laudo médico; Verificar quais caminhos encontrados pelas famílias para superar os desafios pós-diagnóstico; E, descrever de que forma a família das crianças com TEA entendem que o diagnóstico favorece a qualidade de vida de todos(as) os envolvidos no processo.

O fundamento metodológico que norteia este estudo se baseou nos princípios dialéticos da pesquisa bibliográfica e se caracteriza como uma revisão sistemática da literatura, que, de acordo com Gomes e Caminha (2014 p. 12) “combina um vasto leque de propósitos com perspectivas teóricas, gerando a possibilidade de olhar um mesmo fenômeno de diferentes perspectivas”. Para a pesquisa foram feitas buscas, nos principais repositórios nacionais de produção científica, através da plataforma Scientific Electronic Library Online (SciELO) e da Biblioteca Virtual em Saúde (BVS), com os descritores: Autismo, TEA, Rede de Apoio Familiar do autista, Familiares de crianças com TEA, Qualidade de vida da pessoa com TEA e Políticas públicas para pessoas com TEA.

Os critérios de inclusão consideraram a semelhança entre os objetivos e a metodologia definidos neste estudo, que admitiu pesquisas que apresentaram tanto dados bibliográficos de literatura, como estudos de caso e/ou pesquisas de campo em saúde, psicologia, educação e/ou assistência social. Já os critérios de exclusão levaram em consideração o recorte temporal da publicação, com variação de data entre 2009 a 2023, desconsiderando todas as publicações anteriores e posteriores a este período, conforme recomenda Gomes e Caminha (2014).

Foram encontrados no total 25 trabalhos, dos quais 7 foram selecionados e utilizados para uma análise qualitativa crítica dos dados. A seleção considerou os trabalhos mais relevantes, após leitura dos elementos acima citados (objetivos e metodologia) e seus respectivos resumos, conforme recomendação de Gil (2007).

A partir do exposto optou-se por dividir este trabalho em cinco partes. Nesta primeira, introduziu-se o tema a ser discutido, bem como apresentou-se implicitamente as justificativas para o estudo. Na segunda, terceira e quarta partes, foi feita a revisão da literatura, com base na bibliografia selecionada, na qual buscou-se responder às seguintes questões norteadoras: Quais são as principais características biopsicossociais do Transtorno do Espectro Autista (TEA)? Quais os principais desafios enfrentados pela família da criança com TEA? De que forma o diagnóstico contribui para a qualidade de vida da pessoa com TEA e sua rede de apoio familiar?

Por fim apresenta-se nossas considerações finais sobre o que foi discutido no trabalho, bem como nossas contribuições para o tema, com o intuito de fortalecer este campo de pesquisa e fomentar novos estudos na área.

2 CARACTERIZAÇÃO BIOPSISSOCIAL DO TRANSTORNO DO ESPECTRO AUTISTA (TEA)

Segundo a OPAS (2022), nos últimos 50 anos os diagnósticos do TEA tiveram uma ampliação em escala global. Além dos motivos já citados na introdução deste trabalho, a organização pondera que as principais razões para o aumento no número de laudos de autismo no mundo derivam-se das campanhas de conscientização em larga escala sobre o tema. Tal medida gera democratização do conhecimento sobre esta pauta e avanços, em termos de políticas públicas, para este público.

Tudo isso gera uma procura maior pelos profissionais que possam fazer uma avaliação psicológica, comportamental e clínica, para explicar e tratar das dificuldades de desenvolvimento apresentadas pelas crianças/pessoas com TEA.

No Brasil, estima-se que quanto menor o grau de instrução das famílias, mais dificultado o acesso ao laudo médico e o acompanhamento das pessoas com TEA com multiprofissionais. Isto porque, até o diagnóstico as famílias costumam fazer uma série de peregrinações por diversos profissionais. O que requer em muitos casos recursos financeiros e tempo disponível.

Para receber atendimento com os profissionais indicados para proporcionar melhor qualidade de vida a esses sujeitos, é necessário empenho da família para enfrentar os desafios biopsicossociais advindos do TEA e romper com as barreiras e estigmas que o atendimento na saúde mental ainda ocasiona. Esse processo torna-se ainda mais difícil sem informação e conhecimentos básicos sobre a temática.

Nos últimos anos houveram muitos avanços na garantia de direitos da pessoa autista através das Diretrizes de Atenção à Reabilitação da Pessoa com Transtorno do Espectro Autista (TEA) (BRASIL, 2013) e da "Linha de Cuidado para a Atenção às Pessoas com Transtornos do Espectro do Autismo e suas Famílias na Rede de Atenção Psicossocial do Sistema Único de Saúde (SUS)" (BRASIL, 2012).

Apesar das divergências teóricas na elaboração dos documentos supracitados, entende-se que a formalização de diretrizes e operacionalizações dos cuidados com a pessoa autista e sua família, representam avanços na garantia de direitos.

O quadro a seguir explicita as principais características do TEA, na perspectiva dos autores selecionados nesta pesquisa. Com base nesses resultados podemos obter uma síntese do que se entende atualmente por Transtorno do Espectro Autista e suas especificidades.

Quadro 1 - Características biopsicossociais do Transtorno do Espectro Autista (TEA)

Autor (ano)	Características destacadas
Silva e Mulick (2009)	O transtorno autista (ou autismo infantil) faz parte de um grupo de transtornos do neurodesenvolvimento denominados Transtornos Globais do Desenvolvimento (TGDs), Transtornos Invasivos do Desenvolvimento (TIDs) ou Transtornos do Espectro do Autismo (TEAs). Esse grupo de transtornos compartilha sintomas centrais no comprometimento em três áreas específicas do desenvolvimento, a saber: (a) déficits de habilidades sociais, (b) déficits de habilidades comunicativas (verbais e não-verbais) e (c) presença de comportamentos, interesses e/ou atividades restritos, repetitivos e estereotipados. (p. 117).
Andrade e Teodoro (2012)	O Autismo se constitui em uma síndrome comportamental de etiologias múltiplas , que compromete o processo do desenvolvimento infantil (Rutter et al., 1996). Assim, ele pode ser compreendido como um distúrbio global de desenvolvimento que envolve alterações severas e precoces em três áreas: 1) comprometimento qualitativo da interação social; 2) comprometimento da comunicação e; 3) padrões restritos e repetitivos de comportamentos, interesses e atividades.
Gomes et al (2015)	O autismo infantil envolve alterações severas e precoces nas áreas de socialização, comunicação e cognição . Os quadros resultantes são, em geral, severos e persistentes, com grandes variações individuais, mas frequentemente exigem das famílias cuidados extensos e permanentes períodos de dedicação. (p. 123).
Oliveira et al 2017	De acordo com Ortega (2009), o contexto das nações anglofônicas apresenta um dissenso entre grupos pró-cura (capitaneados por pais de autistas que consideram o TEA uma patologia passível de tratamento) e grupos anticura, que buscam ser representados como “ neurodiversos ”, a partir da defesa de que suas características não seriam necessariamente patológicas .(p. 715)
Machado et al 2018	As características do TEA são peculiares e afetam o modo de viver da criança que possui o transtorno. Quando bebês, por exemplo, podem se demonstrar apáticas e mais interessadas nos objetos que nas pessoas (Muratori, 2014). Com o tempo, as crianças tendem a apresentar outros prejuízos no desenvolvimento, tais como a capacidade de interagir e de se comunicar com o mundo, apresentando dificuldades na reciprocidade social . Além disso, frequentemente, demonstram comportamentos estereotipados ou rígidos, podendo abanar mãos, enfileirar objetos, aderir excessivamente à rotina, resistir à mudança, apresentar interesses limitados e fixos, além de outros sintomas (APA, 2014; Dumas, 2011). Tais características podem causar significantes prejuízos ao funcionamento social da criança, a qual pode se tornar dependente dos cuidados de sua família, bem como fonte de intensas preocupações aos familiares. (p. 341).
Costa et al 2020	A criança pode manifestar comportamento que causem danos a relação de afetividade , ao interesse pelos objetos e por atividades, e não corresponder de forma esperada as atividades socialmente tidas como normais para as fases do desenvolvimento, manifestando comportamentos estereotipados e repetitivos que para a criança são formas de se colocar no ambiente e a responder as demandas externas, é um modo pelo qual a criança projeta para o ambiente o que ela não sabe expressar de outra forma, como também características comportamentais como; agressividade, isolamento, estresse, mal adaptação

	a lugares estranhos, comportamentos autodestrutivos, desatenção, hiperatividade e impulsividade. O autismo acomete mais crianças do sexo masculino do que feminino, e os primeiros sinais pode ser manifestado a partir dos primeiros anos de vida (CAMINHA et al., 2016; DUMAS, 2011). (p. 5).
Muniz et al 2020	O Transtorno do Espectro Autista de acordo com o DSM-V, refere-se a um transtorno do desenvolvimento neurológico no qual o indivíduo manifesta características como, prejuízos na interação social, dificuldades de comunicação, atividades repetitivas, estereotipadas e limitadas, dentre outros aspectos. (p. 6).

Fonte: Dados da Pesquisa (2023).

Embora o Transtorno do Espectro Autista seja considerado um transtorno com causa indefinida, há estudos que mostram que existe uma predisposição genética. Existem grupos de autismo no qual apresentam-se diversas características podendo ser diferentes umas das outras. De acordo com o DSM-5, esta nova classificação abarca os transtornos que anteriormente eram tratados de maneira isolada, sendo eles, o Transtorno Autista (autismo), o Transtorno de Asperger, o Transtorno Desintegrativo da Infância, o Transtorno de Rett e o Transtorno Global do Desenvolvimento. (MUNIZ, 2020, p. 8).

A partir das informações acima descritas e dos grifos do quadro 1, desenham-se os pontos de convergência entre o conceito do TEA para os autores selecionados. A disfunção neurológica atrelada ao TEA é o fator característico mais associado à descrição do transtorno, dado este que se tornou praticamente consenso entre os pesquisadores que investigam o autismo. Os comprometimentos são diversos, e envolvem comumente todas as esferas do desenvolvimento humano, que envolvem afetividade, comunicação, interação, cognição e comportamento.

Já as divergências que giram em torno da caracterização do TEA se explicitam de modo evidente na caracterização definida por Oliveira et al (2017) como patológica e não patológica. Os termos indicados refletem discursos sociais na luta pela garantia por direitos e se estabelecem baseados no reconhecimento do transtorno como deficiência (cunho patológico) ou como distúrbio do desenvolvimento (cunho não patológico).

Apesar da divergência em termo de nomenclatura as características do TEA, para ambas as perspectivas, corroboram para o aumento da proteção integral a essas pessoas, devendo, portanto, haver diálogo com relação à classificação do transtorno para que tal divergência teórica não prejudique os avanços em termos de políticas públicas alcançadas para este público.

Para que os avanços sigam sendo ampliados, o diagnóstico é de fundamental importância. Pois, quanto mais precocemente se lauda a pessoa com TEA, mais eficaz e amplaa habilitação/reabilitação/tratamento. Com isso, torna-se possível minimizar os impactos do TEA para o desenvolvimento das capacidades sociais e cidadãs das pessoas com TEA.

3 DIAGNÓSTICO CLÍNICO: DA CONQUISTA DE DIRETOS AOS DESAFIOS ENFRENTADOS PELA FAMÍLIA DA CRIANÇA COM TRANSTORNO DO ESPECTRO AUTISTA (TEA)

Diante do explicitado evidencia-se a associação do diagnóstico com a conquista de direitos da pessoa com TEA, no Brasil. Contudo, é a família, a principal ponte para o acesso da criança com TEA a essas conquistas legais. (BRASIL, 2013).

De acordo com as características citadas no quadro 1, entende-se a importância do acompanhamento multiprofissional para o desenvolvimento máximo das capacidades da pessoa autista.

Sem o diagnóstico não se pode oferecer os direitos humanos fundamentais à pessoa autista, de modo pleno. Portanto, o laudo médico traz, não apenas o acesso ao tratamento/habilitação/reabilitação do paciente com TEA, mas possui valor social ampliado, quando se trata da promoção da cidadania que emana do acesso ao suporte assistencial e educacional, para além do acompanhamento clínico de saúde. (COSTA et al 2020).

No que se refere a especificidade do Brasil, não raros os casos, em que chegam aos consultórios pessoas adolescentes, jovens e/ou adultas, buscando uma avaliação para o TEA. Diante da ausência ou insuficiência de divulgações sobre o tema, num passado recente, acaba que muitos deles recebem este diagnóstico tardiamente. Ao verificar a quantidade de laudos tardios emitidos no Brasil ao longo dos últimos 50 anos, entende-se a inegável falha de todo um sistema de saúde, na garantia dos direitos da pessoa com TEA ao diagnóstico/tratamento. (OPAS, 2022).

Essa situação ocorre, na maioria dos casos, por não haver um diálogo aberto e constante por parte da família com assistentes sociais, profissionais da saúde, da educação ou da psicologia, que ao longo da vida da criança pudessem ter realizado alguma indicação de avaliação, mediante as dificuldades observadas.

Alguns dados específicos sobre a rede de apoio familiar da pessoa autista apresentam informações preocupantes no que se refere as condições de assistência e cuidados para com a criança com TEA.

De acordo com Gomes et al (2015) após o diagnóstico da criança aumentam-se as despesas financeiras da família, pela eminente necessidade de terapias e suportes educacionais extra para as crianças, das quais rede pública oferece vagas, de modo extremamente desproporcional à demanda.

Além disso, [...] algumas mães renunciaram à carreira profissional para cuidar do filho, o que ocasionou redução de sua contribuição financeira para o lar. Quando não abandonam o trabalho, chegam a receber 35% menos do que as mães de crianças com outra limitação de saúde e até 56% do que as mães de crianças com nenhuma limitação de saúde. (GOMES et al 2015, p.115).

A problemática da maternidade neurotípica se apresenta como um dos diversos desafios enfrentados pela família da criança com TEA, conforme evidencia-se no quadro 2.

Quadro 2 – Principais desafios enfrentados pela família da criança com Transtorno do Espectro Autista (TEA)

Autor (ano)	Principais aspectos destacados
Silva e Mulick (2009)	Sobrecarga de caráter físico e emocional, especialmente das mães; pesada rotina de cuidados com a criança; alteração da dinâmica familiar; maior propensão a estresses e conflitos familiares; escassez de atividades sociais inclusivas, capazes de atender as necessidades da criança; nova e inesperada realidade que causa sofrimento, confusão, frustração e medo; sentimento de incapacidade; estigma social enfrentado pela criança e sua família; negação da família; rejeição da sociedade; longo processo de aceitação do diagnóstico; adaptação familiar.
Andrade e Teodoro (2012)	“ modos de funcionamento familiar, padrões de comunicação intra e extra-familiar, qualidade dos sistemas de saúde e crenças sobre saúde”. (p.135).
Gomes et al (2015)	Sobrecarga emocional dos pais; Dificuldade de lidar com o diagnóstico e com os sintomas; Deficiente acesso ao serviço de saúde e apoio Social; Escassez de atividades de lazer e educacionais; Situação financeira; peregrinação por serviços de saúde e educação; postergação diagnóstica e do plano terapêutico; Dificuldade de aceitação do diagnóstico, pelos pais.
Oliveira et al 2017	Inclusão tardia do TEA nas políticas de inclusão da saúde mental; dificuldades financeiras e conjugais devido foco da família se voltar para a criança.
Machado et al 2018	Reorganização familiar pós diagnósticos; estresse e exaustão física e mental advindos da rotina de cuidados com a criança com TEA.
Costa et al 2020	Responsabilidade de participação ativa nas demandas da rotina de uma criança com TEA.
Muniz et al 2020	Carência de atenção psicossocial às famílias, para o enfrentamento da vida com a criança autista.

Fonte: Dados da Pesquisa (2023)

Para a superação dos desafios supracitados Machado et al (2018) sugere a integração da criança neurotípica por meio de jogos e/ou da tecnologia assistiva, para melhorar aspectos disfuncionais da rotina da família.

Além disso, faz-se necessária uma avaliação positiva dos conflitos pessoais e familiares nos quais a pessoa autista se insere para auxílio a essas famílias na criação de resolução de problemas e mediação de conflitos, pois, na criação de estratégias “[...] para contornar as situações difíceis, os familiares podem adquirir a capacidade

de superação das adversidades e, assim, terem implicações positivas em sua qualidade de vida. (Machado et al 2018, (p. 347).

4 IMPLICAÇÕES DO DIAGNÓSTICO PARA A QUALIDADE DE VIDA DA CRIANÇA COM TRANSTORNO DO ESPECTRO AUTISTA (TEA) E SUA FAMÍLIA.

O conceito de qualidade de vida e bem viver está em pauta nos documentos mais recentes da ONU (2022) ao orientar a elaboração de políticas públicas nas diferentes sociedades do mundo. Manter um alto padrão de qualidade de vida para famílias neurotípicas não é uma tarefa fácil, pois, tendem a ter grandes comprometimentos na elaboração de uma rotina funcional, em decorrência das demandas inerentes aos desafios do manejo da criança com TEA. Nesse sentido, o caminho sugerido para a superação dessas dificuldades é o empoderamento familiar da pessoa com necessidades especiais.

A inclusão, socialização e aprendizagem da criança com autismo começa no ambiente familiar. A família exerce o papel de educadora, ela lança a criança no meio social, é ela que se empodera das leis, diretrizes, cartilhas para ajudar o filho, ou o parente a ter o direito de ser incluído em diversos ambientes sociais e educacionais, como a escola (MATSUMOTO; MACÊDO, 2012 apud COSTA, 2020, p. 8).

De acordo com Gomes et al (2015, p.116)“a ausência de atividades de lazer e educação disponíveis para seus filhos como fator comprometedor da qualidade de vida dos responsáveis pela criança”.A especificidade citada demonstra um dos impactos do diagnóstico para as famílias de crianças com TEA, abrindo caminhos para reflexões acerca da carência, ausência ou ineficiência do atendimento multiprofissional não apenas à criança,mas principalmente do suporte complementar necessário à toda rede de apoio familiar da pessoa com TEA.

Segundo Silva e Mulick (2009) os serviços públicos de Proteção e Atendimento Integral à Família (PAIF), que tem como intuito a proteção das famílias, na garantia dos direitos das pessoas com necessidades especiais, em geral. Nesses locais são recebidas famílias de crianças/pessoas autistas e se prestam atendimentos de orientação e incentivo para melhoria da qualidade de vida desses sujeitos, dentro de suas respectivas comunidades, realizando-se os devidos encaminhamentos.

Nesse diapasão, o quadro 3 contém o compilado de impressões das famílias analisadas neste estudo acerca do que vem a ser o atendimento multiprofissional, a quem se destina e quais suas principais finalidades.

Quadro 3 - Especificidades do Atendimento Multiprofissional para crianças com Transtorno do Espectro Autista (TEA)

Autor (ano)	Especificidades destacadas
Silva e Mulick (2009)	Acompanhamento com terapeutas ocupacionais, fisioterapeutas, fonoaudiólogos, neurologistas, geneticistas e/ou para profissionais que lidam com problemas alimentares e/ou de sono. É essencial, também, que a criança e a sua família sejam encaminhadas para programas educacionais específicos, como os programas de intervenção comportamental intensiva e para programas de treinamento de pais voltados para a eliminação de problemas de comportamento da criança.
Andrade e Teodoro (2012)	Participação em grupos de apoio, programas de formação e educação dos pais, serviços de saúde para as crianças com TEA e profissionais de aconselhamento.
Gomes et al (2015)	Equipe multiprofissional, composta principalmente por psicólogos e educadores.
Oliveira et al 2017	Tratamento clínico de base psicanalítica; Análise do Comportamento Aplicada – ABA; Comunicação Suplementar e Alternativa – CSA; Integração Sensorial; Método TEACCH; acompanhamento terapêutico e o uso de aparelhos de alta tecnologia (p. 719).
Machado et al 2018	Profissionais da saúde, profissionais da educação e participação em grupos de apoio.
Costa et al 2020	Dentro do conjunto de profissionais que pesquisam, tratam e acompanham estes indivíduos estão médicos, fisioterapeutas, psicólogos, fonoaudiólogos, entre outros.
Muniz et al 2020	Os atendimentos às crianças diagnosticadas com Transtorno do Espectro Autista são realizados também nas instituições privadas contando com acompanhamentos com profissionais como psicólogo, fonoaudiólogo, terapeutas ocupacionais, musicoterapeutas entre outros profissionais. É de total importância manter uma rotina clínica, horários fixos, além de espaços clínicos adequados para o atendimento.

Fonte: Dados da Pesquisa (2023)

Diante do exposto é imprescindível destacar que a qualidade de vida das famílias neurotípicas estão intimamente ligadas à eficiência do atendimento multiprofissional.

O acesso ao atendimento médico especializado e ao acompanhamento da criança com TEA por uma equipe multiprofissional, contribuem para redução da sobrecarga física e emocional que acometem a rede de apoio familiar da criança com TEA (GOMES et al 2015).

Os dados aqui expostos deixam claro que, para desenvolvimento satisfatório da criança com TEA é necessário todo um trabalho educativo com a família, no que se refere ao compartilhamento de informações, conhecimentos, experiências e especialmente ao acompanhamento psicossocial.

Para tanto, faz-se necessário que se cobre a execução das políticas públicas já existentes, bem como a ampliação das mesmas a fim de garantir maior cobertura no atendimento e suporte à rede de apoio familiar das crianças neurotípicas.

5 CONSIDERAÇÕES FINAIS

No decurso deste trabalho buscou-se identificar as principais repercussões do diagnóstico do TEA, nas relações das crianças com suas redes de apoio familiares. Para que essa identificação fosse possível discutiu-se basicamente três tópicos ao longo do texto, nos quais buscou-se: Identificar os desafios mais citados pela família da criança com TEA, após o recebimento do laudo médico; verificar quais caminhos encontrados pelas famílias para superar os desafios pós-diagnóstico; Descrever de que forma a família das crianças com TEA entendem que o diagnóstico favorece a qualidade de vida de todos(as).

Os resultados mostraram que, para as famílias o maior desafio após o recebimento do diagnóstico foi lidar com o impacto emocional trazido pelo laudo médico, no sentimento de “luto” vivenciado ao ser constatada a frustração de ter uma criança com problemas de desenvolvimento, dentro de uma sociedade capacitista, discriminadora e excludente, assim como de uma expectativa familiar por uma criança em conformidade com os parâmetros ditos “normais”.

Além desse fator, foram citados desafios inerentes ao caminho percorrido até o recebimento do diagnóstico, que na maioria dos casos demandou inúmeras visitas a consultórios médicos, que quando acobertados pelo SUS, encontravam-se com filas de espera exaustivas, bem como atendimento muitas vezes desumanizado. O percurso até o laudo médico trouxe para a família a necessidade de realização de diversos exames clínicos e psicológicos, na criança, por períodos de tempo prolongados, que, segundo os participantes dos estudos de Gomes et al (2015) e Machado et al (2018), poderiam ter sido melhor investidos no tratamento da criança.

Um outro desafio, identificado mais fortemente nos estudos de Andrade e Teodoro (2012), se refere a problemas financeiros e conjugais na família da criança com TEA, reverberado com o diagnóstico pelo excesso de demandas que a atenção à saúde da criança exige dos pais. Nesse sentido identifica-se uma sobrecarga maior para as mães dessas crianças, por serem negligenciadas no que se refere à rede de apoio familiar e ao suporte de outros familiares, concentrando as necessidades e cuidados com a criança sob sua maior responsabilidade, ocasionando problemas psicológicos de nível moderado a severo, nessas mães.

Já no que se refere aos caminhos de superação dessas dificuldades, destaca-se o direito legal a acompanhamento terapêutico familiar pelo SUS (OLIVEIRA et al (2017), a afetividade na relação da criança com sua rede de apoio familiar (COSTA et

al 2020), além do acesso mais facilitado aos recursos de tratamentos reconhecidos pela Sociedade Brasileira de pediatria (SBP) e a Organização Mundial de Saúde (OMS) como eficazes na promoção da qualidade de vida das crianças com TEA e suas famílias. Entre os tratamentos multiprofissionais mais eficazes, citados, temos: o tratamento psicanalítico; a Análise do Comportamento Aplicada (ABA); a Comunicação Suplementar e Alternativa – CSA; Integração Sensorial aplicada em sessões com profissionais da fonoaudiologia, fisioterapia e/ou terapia ocupacional; Método TEACCH aplicados em algumas instituições de ensino, nas salas de Atendimento Educacional Especializado (AEE); acompanhamento terapêutico clínico e/ou escolar e o uso de aparelhos de alta tecnologia. (OLIVEIRA et al (2017).

Nesse diapasão, o laudo médico foi considerado pelas famílias como uma grande conquista. Além disso, o diagnóstico foi considerado um mecanismo para a qualidade de vida para quem tem TEA, por oportunizar acesso a direitos sociais específicos para as dificuldades inerentes ao transtorno, bem como estrutura para um atendimento clínico multiprofissional, especializado. (MUNIZ et al 2020).

Ficou evidente ainda, que no entendimento das famílias consideradas neste estudo, a qualidade de vida da criança com TEA teve considerável melhora pós-diagnóstico por ampliar as capacidades de interação com os meios sociais, através de estímulos com multiprofissionais, além de promover maior acessibilidade para pessoas autistas em espaços públicos. (SILVA; MULICK, 2009).

Para encerramento momentâneo das discussões aqui apresentadas, destaca-se a importância da acessibilidade dos espaços públicos para a pessoa com TEA, que vem sendo implementadas através das políticas públicas de inclusão recentemente estabelecidas por leis como a de nº 10.764, de 27 de dezembro de 2012 e a Portaria GM nº. 962, de 22 de maio de 2013.

Ainda que estas não proporcionem, em sua totalidade, a equidade nos sistemas assistenciais, de ensino e de saúde para pessoa com TEA, é um fator que influencia fortemente na qualidade de vida das crianças, jovens ou adultos com TEA, bem como de suas famílias, visto que amplia as chances de participação social dessas pessoas, numa perspectiva de inclusão, ocasionando no protagonismo da pessoa autista, no que se refere a vivências e interações sociais, voltadas às suas necessidades específicas.

REFERÊNCIAS

ANDRADE, A. A; TEODORO, M. L. M. **Família e Autismo: Uma Revisão da Literatura**. Contextos Clínicos, 5(2)133-142, julho-dezembro 2012. Unisinos - DOI: 10.4013/ctc.2012.52.07.

BRASIL. Lei nº 10.764, de 27 de dezembro de 2012. Institui a **Política Nacional de Proteção dos Direitos da Pessoa com Transtorno do Espectro Autista**; e altera o § 3º do art. 98 da Lei nº 8.112, de 11 de dezembro de 1990. Diário Oficial da República Federativa do Brasil, Brasília - DF, 2012.

BRASIL. Portaria GM nº. 962, de 22 de maio de 2013. Institui o **Comitê Nacional de Assessoramento para Qualificação da Atenção à Saúde das Pessoas com Transtornos do Espectro do Autismo no âmbito do Ministério da Saúde**. Diário Oficial da República Federativa do Brasil, Brasília-DF, 2013.

COSTA, L. M. B. Et al. **Autismo e suporte familiar: Relações afetivas estabelecidas entre crianças com autismo**. Revista Científica Multidisciplinar Núcleo do Conhecimento. Ano 05, Ed. 09, Vol. 06, pp. 25-44. setembro de 2020. ISSN: 2448-0959. Disponível em: <https://www.nucleodoconhecimento.com.br/psicologia/autismo-e-suporte>. DOI: 10.32749/nucleodoconhecimento.com.br/psicologia/autismo-e-suporte. Acesso em 15 mar 2023.

GIL, A. C. **Como elaborar projetos de pesquisa**. 4. ed. São Paulo: Atlas, 2007.

GOMES, I. S. CAMINHA, I. O. **Guia para estudos de revisão sistemática: uma opção metodológica para as Ciências do Movimento Humano**. Ensaios e Movimento. Porto Alegre, v. 20, n. 01, p. 395-411, jan/mar de 2014.

GOMES, P.T.M. et al. **Autismo no Brasil, desafios familiares e estratégias de superação: revisão sistemática**, Artigo De Revisão • J. Pediatr. (Rio J.) 91 (2) • Mar-Apr 2015 • <https://doi.org/10.1016/j.jped.2014.08.009>.

MACHADO, M. S. et al. **Tornar-se família de uma criança com Transtorno do Espectro Autista**. Contextos Clínicos, 11(3):335-350, setembro-dezembro 2018. Unisinos - DOI: 10.4013/ctc.2018.113.052018.

MUNIZ, A. C. B. et al. **A atenção psicossocial aos familiares com crianças diagnosticadas com transtorno do espectro autista**. Repositório Universitário da Ânima (RUNA). 2020 Disponível em: <https://repositorio.animaeducacao.com.br>. Acesso em 15 mar 2023.

ORGANIZAÇÃO PAN-AMERICANA DE SAÚDE (OPAS). **Transtorno do espectro autista**. 2022. Disponível em: <https://www.paho.org/pt/topicos/transtorno-do-espectro-autista>. Acesso em: 15 mar 2023.

ORGANIZAÇÃO DAS NAÇÕES UNIDAS. **WorldPopulationProspects2022: Summary of Results. 2022**. Disponível em: https://www.un.org/development/desa/pd/sites/www.un.org.development.desa.pd/files/wpp2022_summary_of_results.pdf. Acesso em 15 mar 2023.

OLIVEIRA, B. et al. **Políticas para o autismo no Brasil: entre a atenção psicossocial e a reabilitação.** Physis Revista de Saúde Coletiva, Rio de Janeiro, 27 [3]: 707-726, 2017. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/physis/a/BnZ6sVKbWM8j55qnQWskNmd/abstract/?lang=pt>. Acesso em 15 mar 2023.

SILVA, M; MULICK, J. A. **Diagnosticando o Transtorno Autista: Aspectos Fundamentais e Considerações Práticas.** Psicologia Ciência e Profissão, 2009, 29 (1), 116-131.

CAPÍTULO 19

INTERVENÇÃO PRECOCE EM CRIANÇAS COM TRANSTORNO DO ESPECTRO AUTISTA: CONTRIBUIÇÕES DA TERAPIA OCUPACIONAL DIANTE DE UMA DOENÇA RARA

Karla Giovanna Costa Dias

Vanessa Carolina Francelino Veloso

Thainá Karoline Costa Dias

1 INTRODUÇÃO

O desenvolvimento infantil é um processo holístico que inclui o crescimento físico, a maturação neurológica, o desenvolvimento comportamental, sensorial, cognitivo, comunicativo e interativo, tendo sempre em conta o contexto em que a criança se insere. Nesta fase, a construção do cérebro consiste em conexões cerebrais de alta velocidade que criam a oportunidade para um desenvolvimento saudável. Em algumas situações, como no Transtorno do Espectro Autista (TEA), a criança precisa de estimulação dirigida profissionalmente e tratamento adequado para minimizar o declínio dessas habilidades ou mesmo eliminar atrasos significativos ao longo da vida (UNICEF, 2017).

No que se refere às causas etimológicas do Transtorno do Espectro Autista, as evidências científicas apontam múltiplos fatores, a saber: ambientais, genéticos, bem como específicos. Identificou-se uma inter-relação entre diversas síndromes genéticas (doenças raras) associadas a etiologia do TEA. As principais causas específicas do TEA são compostas por doenças raras, contudo, se faz importante ressaltar que essas condições são raras somente quando são consideradas isoladamente (HAASE *et al*, 2021).

“As principais síndromes potencialmente associadas ao autismo, com suas respectivas frequências populacionais são a Síndrome de Down (1:800), Williams (prevalência populacional de 1:8000), Síntio Frágil no Cromossoma X (1:400 em meninos, 1:8000 2 em meninas), Turner (1:2000 em meninas), Klinefelter (1:500 em meninos), Velocardiofacial (1:4000), Angelman (1:15000), Esclerose tuberosa (1:10000), Rett (1:10000 em meninas) etc. O TEA também tem etiologias ambientais específicas, principalmente as síndromes fetais alcoólica e cocaínica, com uma frequência populacional de no mínimo 1%.” (HAASE *et al*, 2021, p. 2).

Atualmente, a epidemiologia clínica do TEA teve seus índices drasticamente aumentados, com um crescimento exponencial na prevalência de diagnósticos e, conseqüentemente, de necessidades de intervenção (RUSSELL, 2021; SIEGEL, 2018). Dessa forma, estima-se que dentre os 200 milhões de brasileiros, cerca de 2 milhões possuem autismo. São mais de 300 mil diagnósticos só no Estado de São Paulo. Contudo, mesmo com os milhões de brasileiros autistas o percurso para encontrar tratamento adequado ainda é desafiador (ALMEIDA; NEVES, 2020).

A finalidade da intervenção precoce é diminuir o impacto dos fatores de risco no desenvolvimento da criança no caso de incapacidades ou deficiências existentes. Ou seja, se a intervenção começar precocemente, os possíveis atrasos do desenvolvimento serão limitados. Os danos de um transtorno global do desenvolvimento acarretam uma queda no desempenho ocupacional, ocasionando uma cascata de prejuízos funcionais, visto que o desenvolvimento infantil é contínuo e o atraso no ganho de habilidades pode causar perdas em fases posteriores da maturação infantil (VIANA; SILVA, 2021).

Nesse sentido, a preocupação com as intervenções básicas de desenvolvimento em crianças mais novas reduz o risco de interromper os caminhos de aprendizado de habilidades, minimizando assim os efeitos dos atrasos no desenvolvimento (FERNADES; SANTOS; MORATO, 2018).

Deste modo, é de grande importância a estimulação precoce no Transtorno do Espectro Autista, por se tratar de um distúrbio de desenvolvimento complexo, definido comportamentalmente, a partir de etiologias multifatoriais e graus diversos de severidade (GONÇALVES *et al.*, 2018).

Os terapeutas ocupacionais que seguem a perspectiva desenvolvimentista buscam compreender os desvios do desenvolvimento típico da criança, com programas individualizados e prática centrada no indivíduo, abrangendo todas as áreas de atuação e analisando os domínios do desempenho (CAMPOS, 2020).

Diante disso, o terapeuta é um profissional indispensável no processo de intervenção precoce da criança que já foi diagnosticada ou apresenta traços do Transtorno do Espectro Autista. A inclusão desse profissional na equipe de estimulação precoce é essencial para possibilitar a ativação da neuroplasticidade e a aquisição de novas habilidades (CAMPOS, 2020).

Ante o exposto, assistir crianças que vivem com doenças raras exige que os profissionais de saúde, neste caso os terapeutas ocupacionais, coloquem suas

práticas de cuidado em uma perspectiva mais ampla e definem concretamente as estratégias e necessidades de intervenção precoce para a população infantil acometida pelo TEA, garantindo assim um atendimento qualificado e integral. Considerando o exposto, esta revisão objetivou identificar as evidências disponíveis na literatura sobre as contribuições da Terapia Ocupacional na intervenção precoce em crianças com Transtorno do Espectro Autista.

2 METODOLOGIA

Este estudo foi concebido como uma revisão integrativa da literatura, sendo considerada um instrumento de prática baseada em evidências (PBE), que tem o potencial de construir conhecimento embasado e consistente para a realização de uma prática clínica de qualidade. As etapas que compõem esta revisão integrativa são:

“identificação do tema e seleção da questão de pesquisa, busca nas bases de dados digitais, estabelecimento de critérios para inclusão e exclusão de estudos, busca dos textos na íntegra, definição das informações a serem extraídas dos estudos selecionados, categorização e avaliação dos estudos incluídos, interpretação dos resultados e apresentação da revisão/ síntese do conhecimento” (MENDES; SILVEIRA; GALVÃO, 2019, p. 3).

Identificando a questão de pesquisa

Este estudo adotou a estratégia PCC para elaborar a pergunta e a estratégia de busca; o “P” refere-se à população, o “C” ao conceito principal que se procura analisar e o “C” ao contexto (AROMATARIS; MUNN, 2020). Deste modo, emergiu a seguinte questão norteadora: “Quais as contribuições da Terapia Ocupacional na intervenção precoce em crianças com Transtorno do Espectro Autista?” Nesse contexto, “crianças com Transtorno do Espectro Autista” refere-se à população, “contribuições da Terapia Ocupacional” corresponde ao conceito e “intervenção precoce” ao contexto da pesquisa.

Identificando os estudos relevantes

Um levantamento preliminar foi realizado na base de dados SCOPUS para definir os descritores e palavras-chave usadas com mais frequência para indexar estudos relacionados aos tópicos de interesse.

Entre fevereiro e março de 2023, a busca de registros foi realizada por dois revisores independentes responsáveis pela triagem e identificação de estudos

relevantes nas seguintes fontes eletrônicas: BVS (Biblioteca Virtual de Saúde), Scopus e Web of Science (WOS).

A partir da estratégia de busca empregada nas bases de dados selecionadas, os Descritores em Ciências da Saúde (DeCS) "terapia ocupacional", "transtorno do espectro autista" e "intervenção precoce" — adotados a partir de uma tradução do Medical Subject Headings (MeSH): "occupational therapy", "autism spectrum disorder" e "early intervention"— foram operados usando o booleano 'AND.'

Seleção de estudo

As fontes de busca limitaram-se a publicações em inglês, espanhol e português no período de janeiro de 2019 a março de 2023, com acesso na íntegra. Assim, após a identificação dos estudos nas bases de dados, os documentos foram exportados para o software Rayyan®, onde foi realizada a exclusão de estudos duplicados e o processo de triagem baseado na leitura atenta dos títulos e resumos dos estudos obtidos nas fontes de informação.

Em seguida, foi realizada a análise do texto completo, sendo aplicados os critérios de elegibilidade, ao qual considerou-se os estudos primários (quantitativos ou qualitativos), que atendessem aos critérios de inclusão do mnemônico do PCC. Quanto aos critérios de exclusão, foram retirados os estudos secundários (revisões) e os que não contemplavam o contexto da intervenção precoce ou o profissional terapeuta ocupacional.

Extração de dados

A extração e agrupamento dos dados foi produzida por meio de uma planilha gerada no software Microsoft Office 201, ao qual foram extraídos os seguintes dados: autoria, ano de publicação, idioma do estudo, objetivo do estudo, amostra do estudo, contribuições da terapia ocupacional na intervenção precoce de crianças com TEA.

Análise de dados

Ante os dados extraídos, foi realizada uma varredura quanto ao escopo, a natureza e a distribuição geral dos estudos incluídos, os quais foram comparados para identificar achados comuns, que apontassem semelhanças e divergências entre eles. A finalidade foi mapear temas recorrentes nos resultados, para então realizar uma análise descritiva com enfoque na questão norteadora desta revisão.

Constatamos que os estudos abrangeram duas temáticas com maior prevalência: i) as contribuições do Terapeuta Ocupacional diante do cuidado à criança com TEA; e ii) as principais intervenções realizadas de forma precoce a fim de minimizar as alterações relacionadas ao TEA em crianças.

3 RESULTADOS

Conforme mostra a Figura 1, foram encontradas 44 publicações, das quais 10 compuseram a amostra final.

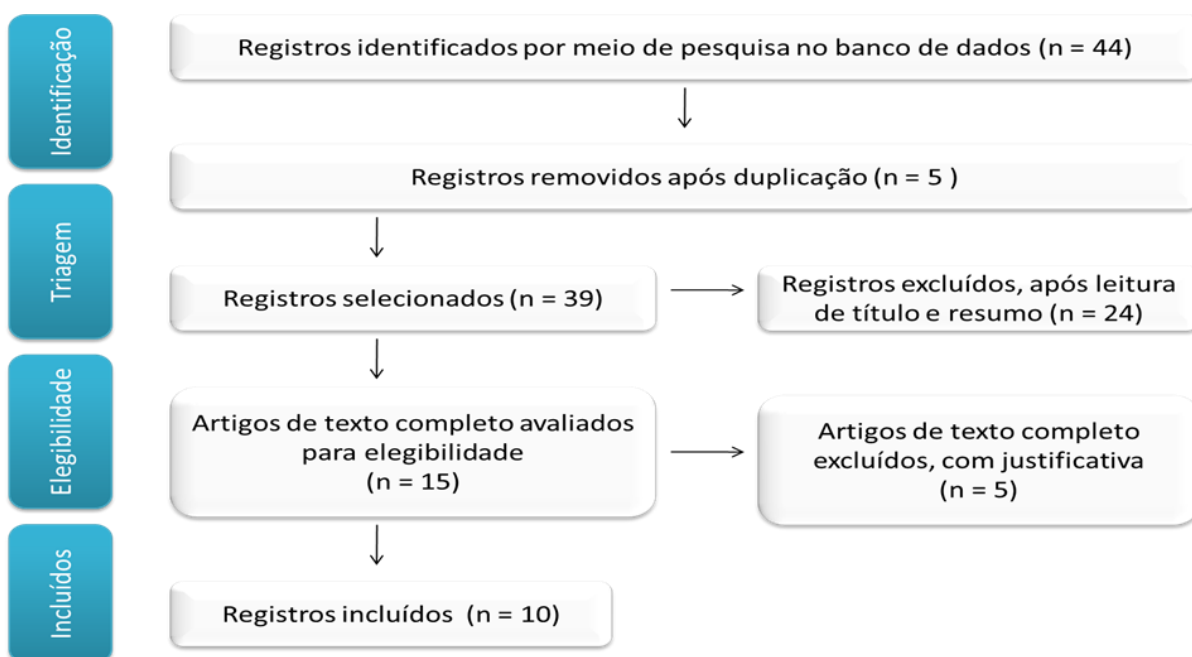


Figura 1 – Fluxograma dos estudos incluídos

Fonte: PRISMA-ScR (adaptado). João Pessoa, Brasil, 2023.

Características dos estudos

A maioria dos estudos pertencentes à amostra foram publicados igualmente nos anos de 2019 e 2021, somando-se 6 estudos. O idioma prevalente foi o inglês, sendo a maioria dos estudos desenvolvidos nos Estados Unidos (4 estudos). Quanto ao tipo de publicação, foram verificados 2 estudos qualitativos, 2 estudos quantitativos, 1 estudo quase-experimental longitudinal, 1 estudo prospectivo, 1 estudo clínico randomizado, 1 coorte longitudinal, 1 estudo transversal não experimental e 1 caso clínico. Na Figura 2 são apresentadas as referências analisadas nesta revisão integrativa da literatura.

Quadro 1 – Caracterização dos estudos quanto ao autor principal, ano de publicação, idioma, objetivo do estudo e amostra do estudo

Autor principal	Ano de publicação	Idioma	País de origem do estudo	Objetivo do estudo	Amostra do estudo
Cheung (A1)	2022	Inglês	EUA	Explorar as percepções dos pais sobre o uso da telessaúde, especialmente nas parcerias família-profissional e coaching.	15 pais de crianças com Transtorno do Espectro do Autismo (TEA)
Milne (A2)	2019	Inglês	Austrália	Comparar o uso do PEDI-CAT com o Vineland-3, uma entrevista abrangente aos pais para a determinação das necessidades de apoio, diagnóstico e elegibilidade para financiamento.	Setenta e cinco crianças em idade pré-escolar
Alvarez (A3)	2022	Inglês	Espanha	Avaliar a viabilidade da implementação precoce de uma intervenção assistida por cães (IAC) para crianças com distúrbios do neurodesenvolvimento e determinar as mudanças no funcionamento social e no engajamento experimentadas pelos participantes.	44 participantes (idade mediana de 37 meses).

Zarafshan (A4)	2019	Inglês	Irã	Desenvolver serviços baseados em evidências para crianças com autismo no Irã para reduzir seus impactos nas crianças afetadas e suas famílias e diminuir sua carga na sociedade	10 pais (mães) de pacientes autistas e 10 provedores de serviços na área de autismo no Irã.
Parque Ho II (A5)	2019	Inglês	República da Coreia	investigar os efeitos da intervenção precoce centrada na família na qualidade da interação social e nas habilidades de interação social em bebês com suspeita de transtorno do espectro do autismo usando um projeto de sujeito único.	Bebês com Transtorno do Espectro do Autismo
Siyambalapitiya (A6)	2021	Inglês	EUA	Comparar habilidades sociais e de comunicação, no início e ao longo de 12 meses, para 60 crianças monolíngues e 60 bilíngues com TEA recebendo intervenção precoce baseada na comunidade.	60 crianças monolíngues e 60 bilíngues com Transtorno do Espectro do Autismo (TEA)
Al-Mazidi (A7)	2021	Inglês	Arábia Saudita	Compreender a experiência dos pais no processo de diagnóstico e intervenção dos seus filhos e a sua perspectiva sobre o melhor atendimento às crianças com PEA e aos seus pais.	223 pais de crianças com Transtorno do Espectro do Autismo (TEA)
Zaro (A8)	2020	Inglês	EUA	Relatar um caso de uma criança que necessitou de cuidados primários	Criança de 5 anos com Transtorno do Espectro

					do Autismo (TEA)
Kotsopoulos (A9)	2021	Inglês	Grécia	avaliar o efeito de uma intervenção comunitária sistemática oferecida em idade precoce a 32 crianças com transtorno do espectro do autismo (TEA), 2 a 5 anos após o término do tratamento enquanto frequentavam aulas em escolas públicas	32 crianças com Transtorno do Espectro do Autismo (TEA)
Yingling (A10)	2020	Inglês	EUA	Examinar as relações entre características predisponentes, capacitadoras e de necessidade, e a utilização de fonoaudiologia, terapia ocupacional e fisioterapia por diagnóstico do espectro autista	1.968 crianças com Transtorno do Espectro do Autismo (TEA)

Fonte: Elaborado pelo autor. João Pessoa, PB, Brasil, 2023.

Da análise dos resultados e conclusões dos estudos selecionados, os temas com maior regularidade foram: as contribuições do Terapeuta Ocupacional diante do cuidado à criança com TEA; as principais intervenções realizadas de forma precoce a fim de minimizar as alterações relacionadas ao TEA em crianças.

Quadro 2 - As contribuições do terapeuta ocupacional diante do cuidado à criança com TEA

Identificação	Contribuições
----------------------	----------------------

A1	Frequentemente, as crianças demonstram trajetórias de desenvolvimento significativamente melhoradas, ou seja, a regressão da linguagem, desenvolvimento cognitivo, social e emocional de crianças com TEA é minimizada.
A2	Melhora da função adaptativa.
A3	Promoção da geração de múltiplas oportunidades de comunicação e interação, por meio de dicas verbais, gestuais e pictográficas, atuando como mediadora e facilitadora na interação, o que motiva a criança para a obtenção do maior grau de autonomia possível nas habilidades psicossociais.
A4	Combinação de abordagens comportamentais e de desenvolvimento, abrangendo diferentes áreas afetadas no autismo, bem como, o envolvimento dos pais.
A5	Figura chave no processo de avaliação e intervenção para tratar com êxito as deficiências sociais da criança, baseado em uma abordagem multidimensional que pode ser usada por clínicos com abordagens centradas no cliente e nas ocupações.
A6	Promoção de resultados de comunicação mais positivos.
A7	Promoção de habilidades sociais e de comunicação.
A8	Contribuições na melhoria do comportamento, contato visual e engajamento social de crianças com TEA.
A9	Possibilita ganhos clínicos substanciais.
A10	Os terapeutas ocupacionais são importantes atores na busca de esforços contínuos para aumentar a triagem, encaminhamento, e acompanhamento posterior para que as crianças possam receber tratamento em intervenção precoce.

Fonte: Elaborado pelo autor. João Pessoa, PB, Brasil, 2023.

Quadro 3 - As principais intervenções realizadas de forma precoce a fim de minimizar as alterações relacionadas ao TEA em crianças

Identificação	Intervenções Precoces
A1	Realizar a prática centrada na família, usando atividades cotidianas para criar múltiplas oportunidades para as crianças com TEA praticarem suas habilidades alvo para facilitar seu desenvolvimento.
A2	Realizar uma avaliação clínica detalhada abrangendo todas as áreas relevantes de função: fatores culturais, ambientais, comportamentais, sensoriais e motores.
A3	<p>Responder o mais rapidamente possível às necessidades biopsicossociais das crianças, para facilitar sua autonomia e aquisição de habilidades para o envolvimento com a comunidade.</p> <p>Incluir um conjunto de ações preventivas e terapêuticas, construídas com base no perfil individualizado das circunstâncias e prioridades de desenvolvimento de cada criança.</p>
A4	Abranger todas as áreas afetadas pelo autismo e modelos de intervenção específicos, como a comunicação.
A5	Aplicar o programa de intervenção precoce centrado na família, visto que promove a qualidade da interação social e a minimização dos impactos do TEA em crianças.
A6	Orientar a prática clínica e a educação dos pais sobre o uso da linguagem, comportamento, sociabilidade e estímulos sensoriais.
A7	Melhorar significativamente o comportamento social e as habilidades cognitivas, garantindo uma melhora ideal para as crianças com TEA e reduzindo o estresse dos cuidadores.
A8	Possibilitar o progresso na comunicação social e habilidades cognitivas/adaptativas.

A9	Aplicar os princípios da Análise do Comportamento Aplicada (ABA) (reforço material e social) e seguir os procedimentos do Tratamento de Resposta Pivotal (seguindo a iniciativa da criança).
A10	Identificar e abordar as disparidades de acesso aos serviços, a fim de garantir a agilidade e êxito no início das terapias.

Fonte: Elaborado pelo autor. João Pessoa, PB, Brasil, 2023.

Nesse ínterim, os estudos apontaram a importância do papel do profissional terapeuta ocupacional na intervenção precoce de crianças com autismo, não só estimulando a vertente cognitiva, mas também promovendo a inclusão e participação social, bem como, as competências escolares, tendo como coadjuvantes os familiares, já que são eles quem passam a maior parte do tempo com as crianças.

DISCUSSÃO

O Transtorno do Espectro Autista (TEA) é caracterizado por alterações e prejuízos persistentes no neurodesenvolvimento, podendo haver comprometimento qualitativos na dimensão sociocomunicativa, disfunções no brincar, quadros comportamentais, e atividades restritas, repetitivas e com estereotípias. O TEA é classificado em leve, moderado e severo (MILNE; CAMPBELL; COTTIER, 2020; ZARAFSHAN *et al.*, 2019).

Ávila-Álvarez *et al.*, (2022) apontam que as alterações sensoriais presentes na pessoa com TEA impactam no desempenho ocupacional, a saber: em suas atividades de vida diária, na interação relacional, bem como em seu bem-estar, causando prejuízos significativos para o indivíduo e sua família .

Através dos atrasos no desenvolvimento nas áreas responsáveis pela comunicação, comportamento e interação social, a pessoa com TEA necessita de cuidados especializados e da intervenção precoce desde a tenra idade (KOTSOPOULOS *et al.*, 2021) para potencializar os ganhos nos marcos do desenvolvimento, ampliar as habilidades psicomotoras e sociais, e minimizar os prejuízos (PARQUE HO II *et al.*, 2020; ZARO *et al.*, 2020).

Mediante estimulação precoce, os estudos revelaram que as crianças com TEA obtiveram a aquisição de habilidades motoras, cognitivas, sociais, sensoriais e funcionais; potencialização de habilidades já adquiridas, promoção de respostas

adaptativas às demandas dos ambientes que a criança está inserida; e promoção da autonomia e independência nas AVD's considerando o marco de sua faixa-etária (CHEUNG et al., 2022; SIYAMBALAPITIYA et al., 2021; AL-MAZIDI; AL-AYADHI, 2021).

A Terapia Ocupacional possui função primordial na assistência a pessoas com TEA, objetivando auxiliar na aquisição de respostas adaptativas às dificuldades sensoriais e comportamentais, bem como em estimular habilidades importantes para o desempenho das ocupações (YINGLING; BELL, 2020).

Deste modo, fica claro que as contribuições da terapia ocupacional são imprescindíveis na promoção da intervenção precoce em crianças com TEA, visto que ampliam a autonomia e participação social desta população, por meio de tecnologias assistivas, dinâmica em grupos, análise de atividade, comunicação alternativa e facilitação nas atividades de vida diária.

4 CONCLUSÃO

Considerando que o Desenvolvimento Neuropsicomotor necessita de bases sólidas bem estabelecidas, destaca-se a relevância de uma assistência integral e especializada no processo de promoção do cuidado e na prevenção de agravos. Desse modo, o presente estudo evidenciou o relevante papel do terapeuta ocupacional mediante suas contribuições na modificação da história clínica de crianças com Transtorno do Espectro Autista por meio da intervenção precoce.

Em suma, ao considerar os prejuízos que perpassam o Transtorno do Espectro do Autismo, foi possível compreender os contributos da Terapia Ocupacional a este público, por meio da análise da literatura internacional. Vale ressaltar a necessidade de continuidade de novas pesquisas para ampliação da literatura sobre a temática referida, visando a divulgação no meio científico e fortalecimento das reflexões e diálogos acerca das práticas e contribuições do terapeuta ocupacional neste cenário.

REFERÊNCIAS

AL-MAZIDI, S. H.; AL-AYADHI, L. Y. National profile of caregivers' perspectives on autism spectrum disorder screening and care in primary health care: the need for autism medical home. **International Journal of Environmental Research and Public Health**, v. 18, n. 24, p. 13043, 2021.

ALMEIDA, Maíra Lopes; NEVES, Anamaria Silva. A popularização diagnóstica do autismo: uma falsa epidemia? **Psicologia: Ciência e profissão**, v. 40, 2020.

AROMATARIS, E.; MUNN, Z. (EDITORS). **JBI Manual for Evidence Synthesis**. JBI, 2020. Available from: <https://synthesismanual.jbi.global>.

ÁVILA-ÁLVAREZ, A. et al. Changes in social functioning and engagement during canine-assisted intervention for children with neurodevelopmental disorders in the context of an early intervention service. **Research in Developmental Disabilities**, v. 124, p. 104216, 2022.

CAMPOS, P. R. **Contribuições da terapia ocupacional no tratamento de intervenção precoce nas crianças com transtorno do espectro autista**. 2020. Trabalho de Conclusão de Curso (Bacharelado em Terapia Ocupacional) - Universidade Federal de Minas Gerais. Belo Horizonte, 2020.

CHEUNG, W. C. et al. A Qualitative study exploring parental perceptions of telehealth in early intervention. **Journal of Developmental and Physical Disabilities**, p. 1-21, 2022.

FERNANDES, A. D. S. A.; SANTOS, J. F.; MORATO, G. G. A criança com transtorno do espectro autista (TEA): um estudo de caso da intervenção da Terapia Ocupacional a partir da teoria bioecológica do desenvolvimento humano. **Revista Terapia Ocupacional Universidade de São Paulo**, v. 29, n. 2, p. 187-94, 2018.

GONÇALVES, W. C. H. et al. A estimulação cognitiva como recurso terapêutico ocupacional no tratamento do transtorno do espectro autista. **Journal of Specialist**, v. 1, n. 4, 2019.

HAASE, V. G. et al. Desafios do tratamento psicossocial do autismo. **Métodos Intensivos**, 2021.

KOTSOPOULOS, Sotiris I. et al. Systematic Intervention for Children with Autism Spectrum Disorder and Integration in Regular School Classes: A Naturalistic Study. **Global Pediatric Health**, v. 8, p. 2333794X211012988, 2021.

PARK, Ho Il et al. Impact of family-centered early intervention in infants with autism spectrum disorder: a single-subject design. **Occupational Therapy International**, v. 2020, 2020.

MENDES, K. D. S.; SILVEIRA, R. C. C. P.; GALVÃO, C. M. Uso de gerenciador de referências bibliográficas na seleção dos estudos primários em revisão integrativa. **Texto & Contexto-Enfermagem**, v. 28, 2019.

MILNE, S.; CAMPBELL, L.; COTTIER, C. Accurate assessment of functional abilities in pre-schoolers for diagnostic and funding purposes: A comparison of the Vineland-3 and the PEDI-CAT. **Australian Occupational Therapy Journal**, v. 67, n. 1, p. 31-38, 2020.

RUSSELL, G. **The rise of autism. Risk and resistance in the age of the diagnosis**. London: Routledge, 2021.

SIEGEL, B. **The politics of autism**. New York: OUP. 2018.

SIYAMBALAPITIYA, S. et al. Longitudinal social and communication outcomes in children with autism raised in bi/multilingual environments. **Journal of autism and developmental disorders**, v. 52, n. 1, p. 339-348, 2022.

UNICEF. **Early Childhood Development**. 2017. Disponível em:
<https://www.unicef.org/early-childhood-development>

VIANA, K. O. F. L.; SILVA, S. N. Efeitos da intervenção precoce no desenvolvimento de uma criança com TEA: interface entre neurociências e educação. **Humanas Sociais & Aplicadas**, v. 11, n. 30, p. 38-50, 2021.

ZARAFSHAN, H. et al. Developing a comprehensive evidence-based service package for toddlers with autism in a low resource setting: Early detection, early intervention, and care coordination. **Iranian Journal of Psychiatry**, v. 14, n. 2, p. 120, 2019.

ZARO, C. et al. Questioning a previous autism spectrum disorder diagnosis: can you “lose” the diagnosis? **Journal of Developmental & Behavioral Pediatrics**, v. 41, n. 4, p. 332-333, 2020.

YINGLING, Marissa E.; BELL, Bethany A. Utilization of speech-language, occupational and physical therapy by diagnosis of autism spectrum disorder. **Child: Care, Health and Development**, v. 46, n. 5, p. 563-570, 2020.

CAPÍTULO 20

O SERVIÇO SOCIAL NO ATENDIMENTO A PORTADORES DE DOENÇAS RARAS

DESAFIOS DO SERVIÇO SOCIAL JUNTO A PORTADORES DE DOENÇAS RARAS

MÁRCIA CRISTINA DE ANDRADE

1. INTRODUÇÃO

As doenças raras são consideradas aquelas que afetam menos de 1 em 2.000 pessoas. No Brasil, estima-se que existam cerca de 13 milhões de pessoas afetadas por essas condições, de acordo com a Associação da Indústria Farmacêutica de Pesquisa (INTERFARMA). Em todo o mundo, as doenças raras afetam cerca de 400 milhões de pessoas, segundo a Organização Mundial da Saúde (OMS). Mais de 6.000 doenças raras diferentes foram identificadas até o momento, e a maioria delas é de origem genética. Estima-se que cerca de 75% das doenças raras afetem crianças, e muitas delas são graves e debilitantes.

Dados do Ministério da Saúde mostram que, no Brasil, a maioria dos pacientes com doenças raras é atendida no Sistema Único de Saúde (SUS). No entanto, muitos pacientes enfrentam longas filas de espera para consultas e tratamentos, além de terem dificuldades para obter acesso a medicamentos de alto custo. Por esses motivos, a conscientização e o suporte aos pacientes com doenças raras são essenciais para garantir que eles recebam o cuidado e o apoio necessários. De acordo com SILVEIRA (2022):

“As Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS), que estão coerentes com a portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014, em seu art. 3º considera doenças raras aquelas que afetam até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos, isto é, 1,3 pessoas para cada 2.000 indivíduos, estando coerente com a definição de “Doença Rara” apresentada pela Organização Mundial da Saúde (SAÚDE, 2020a). Apesar de ser um quantitativo pouco incidente, em

conjunto, se mostra um problema significativo de saúde pública.”

Redes de suporte e comunidades podem ser particularmente importantes para esses pacientes, pois podem ajudá-los a se conectar com outros indivíduos e famílias que enfrentam desafios semelhantes e a compartilhar informações sobre recursos e serviços disponíveis.

Nesse sentido, os profissionais do serviço social desempenham um papel extremamente importante no apoio a pessoas com doenças raras e suas famílias, fazendo a mediação na garantia dos direitos do indivíduo através dessas redes de suporte. No entanto, há vários desafios que os assistentes sociais podem enfrentar ao trabalhar com essa população. Alguns dos principais desafios incluem:

Falta de conhecimento sobre doenças raras: muitos assistentes sociais podem ter pouco conhecimento sobre doenças raras e, portanto, podem não estar familiarizados com as necessidades específicas desses pacientes e suas famílias.

Barreiras financeiras: pessoas com doenças raras muitas vezes enfrentam desafios financeiros significativos, incluindo custos elevados de tratamento e cuidados com a saúde, o que pode limitar seu acesso a recursos e serviços importantes.

Acesso limitado a serviços especializados: muitas pessoas com doenças raras precisam de serviços de saúde e assistência social altamente especializados, que podem não estar disponíveis em todas as áreas ou serem difíceis de acessar.

Necessidade de apoio emocional: pessoas com doenças raras muitas vezes enfrentam desafios emocionais significativos, incluindo ansiedade, depressão e isolamento social, que podem exigir um apoio emocional cuidadoso e especializado. Para superar esses desafios, os assistentes sociais que trabalham com pessoas com doenças raras precisam ser altamente capacitados e comprometidos em fornecer serviços de alta qualidade e centrados no paciente. Eles também devem estar dispostos a trabalhar em colaboração com outros provedores de serviços de saúde e assistência social para garantir que as necessidades complexas desses pacientes sejam atendidas de forma eficaz e eficiente.

2. REVISÃO DE LITERATURA

O Serviço Social tem um papel fundamental no suporte e assistência aos portadores de doenças raras no Brasil. Essas doenças são caracterizadas por sua baixa prevalência, complexidade, alto custo de tratamento e escassez de recursos

para pesquisa e desenvolvimento de medicamentos específicos. Os portadores de doenças raras enfrentam inúmeras barreiras sociais, econômicas e culturais, incluindo a falta de acesso a serviços de saúde especializados, diagnóstico tardio, discriminação e preconceito, falta de informações sobre suas doenças e dificuldades para encontrar apoio emocional e financeiro.

Nesse contexto, o Serviço Social precisa atuar em várias frentes para ajudar a enfrentar esses desafios. Uma das principais funções do Serviço Social é ajudar os portadores de doenças raras a acessar serviços de saúde especializados, incluindo hospitais, clínicas e centros de pesquisa. Além disso, os profissionais de Serviço Social trabalham em estreita colaboração com outros profissionais de saúde, como médicos, enfermeiros e terapeutas, para garantir que os portadores de doenças raras recebam um tratamento completo e integrado, que aborde tanto as questões médicas quanto sociais. O Serviço Social também desempenha um papel importante na defesa dos direitos dos portadores de doenças raras, incluindo o direito à saúde, à educação e à inclusão social. Os profissionais de Serviço Social ajudam a identificar e enfrentar as barreiras que impedem o acesso a esses direitos e trabalham em estreita colaboração com organizações não governamentais e grupos de apoio para garantir que os portadores de doenças raras tenham uma voz ativa na defesa de seus direitos. Além disso, os profissionais de Serviço Social trabalham para ajudar os portadores de doenças raras a lidar com as questões emocionais e psicológicas que podem surgir em decorrência de sua condição, incluindo o estigma e a discriminação associados às doenças raras.

Para tanto, é importante compreendermos quais são os principais desafios que este profissional enfrenta no dia a dia para qualificar seu atendimento a um público tão específico cujas necessidades precisam ser atendidas de forma tempestiva e constante.

Um dos grandes desafios para a profissão no atendimento a portadores de doenças raras é a falta de informação sobre o que é a doença. Essa falta de conhecimento é um problema significativo que pode afetar a qualidade dos serviços prestados por assistentes sociais e outros profissionais de saúde que trabalham com essas condições. As doenças raras são caracterizadas pela sua baixa incidência e prevalência na população em geral, o que pode fazer com que muitos profissionais de saúde não estejam familiarizados com suas características clínicas, diagnóstico, tratamento e necessidades específicas de cuidado.

Isso é especialmente preocupante porque as pessoas com doenças raras muitas vezes enfrentam desafios significativos relacionados à acessibilidade, compreensão e coordenação de cuidados. Como os assistentes sociais trabalham frequentemente em estreita colaboração com outras equipes de saúde para ajudar a conectar os pacientes com os recursos e serviços necessários, é essencial que eles tenham um conhecimento aprofundado sobre as doenças raras para que possam prestar um serviço adequado.

A falta de conhecimento sobre doenças raras pode levar a uma série de problemas. Por exemplo, os assistentes sociais podem não estar cientes das possíveis complicações de uma determinada doença rara, ou podem não saber quais tipos de serviços e recursos são mais adequados para atender às necessidades de um paciente com uma condição específica. Isso pode levar a uma falta de apoio adequado para os pacientes e suas famílias, bem como a atrasos no diagnóstico e tratamento.

Para combater a falta de conhecimento sobre doenças raras, é fundamental que os assistentes sociais estejam dispostos a buscar conhecimento e parcerias, através de:

Capacitação e formação: É essencial que os profissionais do Serviço Social sejam capacitados e formados sobre as doenças raras. Isso inclui a atualização constante sobre as novas informações e tratamentos disponíveis. O Serviço Social pode trabalhar em parceria com organizações de pacientes e especialistas para fornecer treinamentos e programas de capacitação.

Criação de redes de apoio: O Serviço Social pode estabelecer parcerias com organizações de pacientes e outras entidades para criar redes de apoio para pacientes e suas famílias. Essas redes podem oferecer suporte emocional, informações sobre tratamentos e recursos disponíveis, além de ajudar a aumentar a conscientização sobre as doenças raras.

Pesquisa e monitoramento: O Serviço Social pode ajudar a promover a pesquisa sobre as doenças raras e monitorar as tendências e avanços no tratamento dessas condições. Isso pode incluir o trabalho em parceria com instituições de pesquisa e outros profissionais de saúde para garantir que as necessidades dos pacientes com doenças raras sejam consideradas na pesquisa e no desenvolvimento de novos tratamentos e terapias.

Sensibilização: O Serviço Social pode promover a conscientização sobre as doenças raras por meio de campanhas educativas e atividades de sensibilização para

a comunidade em geral. Isso pode ajudar a reduzir o estigma e o preconceito em relação às pessoas com doenças raras e aumentar o suporte e a compreensão por parte da sociedade como um todo.

Outra questão importante a ser apresentada como um desafio para a profissão trata das barreiras financeiras destes usuários, pois muitas vezes os tratamentos e terapias para essas condições são caros e não são cobertos pelos sistemas de saúde. Algumas das principais barreiras financeiras enfrentadas pelas pessoas com doenças raras incluem:

Custos dos tratamentos: muitas das terapias e tratamentos para doenças raras são muito caros, especialmente os medicamentos órfãos que são desenvolvidos especificamente para essas condições. As pessoas com doenças raras podem enfrentar dificuldades em pagar por esses tratamentos, especialmente se tiverem condições crônicas que requerem terapias a longo prazo.

Despesas médicas adicionais: pessoas com doenças raras frequentemente enfrentam despesas médicas adicionais, como consultas com especialistas, exames e testes diagnósticos, que podem não ser cobertos pelo sistema de saúde ou pelo plano de saúde.

Viagens para tratamento: muitas vezes, as pessoas com doenças raras precisam viajar para outras cidades ou até mesmo para outros países para receber tratamento especializado, o que pode ser muito caro e inviável para muitas pessoas.

Perda de renda: algumas pessoas com doenças raras são incapazes de trabalhar ou precisam reduzir suas horas de trabalho devido a sua condição de saúde, o que pode resultar na perda de renda e dificuldades financeiras adicionais.

Acesso limitado a seguro saúde: algumas pessoas com doenças raras têm dificuldade em obter cobertura de seguro saúde adequada, o que pode levar a uma carga financeira ainda maior.

Essas barreiras financeiras podem ter um impacto significativo na qualidade de vida das pessoas com doenças raras, bem como na capacidade de receber tratamento adequado. É importante que o sistema de saúde e as políticas públicas trabalhem para garantir que as pessoas com doenças raras tenham acesso a tratamentos e cuidados de saúde adequados, independentemente de sua situação financeira. O que se aplica também a questão do acesso a serviços especializados

Existem algumas alternativas de solução para as referidas questões enfrentadas por pessoas com doenças raras. Algumas delas incluem:

Incentivo a pesquisa e desenvolvimento de medicamentos órfãos: A pesquisa e desenvolvimento de medicamentos órfãos pode ajudar a reduzir os custos dos tratamentos para doenças raras e melhorar o acesso desses pacientes a terapias eficazes.

Criação de políticas públicas: o governo pode criar políticas públicas que visem melhorar o acesso aos cuidados de saúde para pessoas com doenças raras, incluindo a cobertura de tratamentos e terapias pelos sistemas de saúde.

Programas de assistência financeira: Programas de assistência financeira podem ajudar a cobrir os custos dos tratamentos e terapias para pessoas com doenças raras, principalmente para aquelas que não têm recursos financeiros para cobrir essas despesas.

Acesso a seguros de saúde: é importante garantir que as pessoas com doenças raras tenham acesso a seguros de saúde adequados que cubram os custos dos tratamentos e terapias necessários.

Organizações de apoio: Organizações sem fins lucrativos e grupos de apoio podem ajudar a conectar pacientes com doenças raras a recursos financeiros, informações e programas de assistência financeira.

Cooperação internacional: A cooperação internacional pode ajudar a melhorar o acesso a tratamentos e terapias para doenças raras, principalmente para países com poucos recursos.

A necessidade de apoio emocional para portadores de doenças raras é extremamente importante, pois esses pacientes frequentemente enfrentam desafios significativos em sua vida diária. As doenças raras podem ser isolantes e desconhecidas para muitas pessoas, o que pode levar a sentimentos de solidão, ansiedade, medo e estresse. Além disso, as pessoas com doenças raras muitas vezes enfrentam dificuldades financeiras, médicas e sociais, o que pode afetar sua saúde mental e emocional. O apoio emocional pode ajudar a mitigar esses desafios, oferecendo uma rede de suporte e compreensão para os portadores de doenças raras. Algumas formas de apoio emocional que podem ser propostas e acompanhadas pelo profissional de Serviço Social incluem:

- **Aconselhamento psicológico**: que pode ajudar a lidar com os desafios emocionais e mentais associados à doença rara, como ansiedade, depressão, estresse e outras questões emocionais que possam afetar a qualidade de vida do paciente.

- Grupos de apoio: Grupos de apoio podem fornecer um ambiente seguro onde os portadores de doenças raras possam compartilhar suas experiências, se conectar com outros pacientes e familiares e receber orientação e apoio.
- Terapia ocupacional: A terapia ocupacional pode ajudar os portadores de doenças raras a se adaptarem às suas limitações físicas e emocionais, melhorando a sua qualidade de vida e ajudando-os a manter uma sensação de independência e autonomia.
- Intervenção familiar: A intervenção familiar pode ajudar a fornecer suporte emocional e prático para portadores de doenças raras e seus familiares, ajudando-os a se adaptar às necessidades e mudanças na rotina.
- Acesso a recursos: As organizações de pacientes com doenças raras podem fornecer recursos úteis, como informações sobre a doença, tratamentos disponíveis, direitos do paciente e outras informações que possam ajudar a reduzir o estresse e a ansiedade associados à doença.

O apoio emocional é essencial para os portadores de doenças raras, pois ajuda a melhorar a qualidade de vida e reduzir os efeitos negativos da doença no bem-estar emocional e mental do paciente. O serviço social é fundamental para garantir que esses pacientes tenham acesso a recursos e apoio necessários para lidar com os desafios emocionais e psicológicos associados à doenças.

3. CONCLUSÃO

O trabalho do assistente social junto a portadores de doenças raras envolve enfrentar uma série de desafios complexos. Em primeiro lugar, há uma falta de conhecimento geral sobre doenças raras, que pode dificultar a identificação, o diagnóstico e o tratamento dessas condições. Isso torna o papel do assistente social fundamental para garantir que os pacientes tenham acesso aos recursos necessários para lidar com a doença, incluindo suporte emocional, informação, tratamento médico e serviços de apoio.

Apesar dos desafios postos durante o acompanhamento dos portadores de doenças raras por parte dos profissionais da assistência social em seus vários ambientes de trabalho, observamos também que existem muitas possibilidades de minimiza-las. É preciso que o profissional tenha a disposição de busca-las de acordo com as realidades postas. Assim como é importante que haja um trabalho integrado envolvendo vários profissionais para contribuir com o tratamento e acompanhamento

dos os pacientes, fazendo com que os mesmos aprendam a conviver com a respectiva doença e, assim, superar seus próprios limites e desafios, fornecendo suporte emocional, orientação e conexão a recursos e serviços necessários.

Existem diversas legislações brasileiras que visam garantir direitos e proteção aos portadores de doenças raras. Algumas delas são:

Lei nº 8.080/90 - Lei Orgânica da Saúde: essa lei estabelece o Sistema Único de Saúde (SUS) como responsável pela assistência integral à saúde de todos os brasileiros, incluindo os portadores de doenças raras.

Portaria nº 199/14 - Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras: essa portaria estabelece as diretrizes da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, que tem como objetivo garantir o acesso ao diagnóstico, tratamento e cuidado integral a essas pessoas.

Lei nº 12.764/12 - Lei Berenice Piana: essa lei institui a Política Nacional de Proteção dos Direitos da Pessoa com Transtorno do Espectro Autista e garante direitos como atendimento integral e multidisciplinar gratuito pelo SUS.

Lei nº 13.977/20 - Política Nacional para a Doença Falciforme: essa lei estabelece a Política Nacional para a Doença Falciforme, que tem como objetivo garantir o diagnóstico precoce, o tratamento adequado e a promoção da qualidade de vida dos portadores de doença falciforme.

Lei nº 11.947/09 - Programa Nacional de Alimentação Escolar (PNAE): essa lei estabelece que as escolas públicas devem oferecer alimentação adequada e saudável para os alunos, incluindo aqueles com necessidades alimentares específicas, como os portadores de doenças raras.

Além dessas legislações, existem também outras normas, como resoluções do Conselho Nacional de Saúde e portarias do Ministério da Saúde, que garantem direitos e proteção aos portadores de doenças raras no Brasil.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

Anais do I CONAMDRACON, 4 a 6 de novembro de 2020, João Pessoa [recurso eletrônico]: Somos Todos Raros, Doenças Raras e Anomalias Congênitas / Organizado por Saionara Ferreira de Araújo, Filismina Ivone de Carvalho Almeida, Alberlene Baracho Sales, Mariah Palitot Remigio de Carvalho Almeida [Realização UFPB] – Cabedelo, PB: Editora UNIIESP, 2021. Disponível em: <https://editora.iesp.edu.br/index.php/UNIIESP/catalog/download/151/141/348-1?inline=1>, acessado em 06/ mar, 2023

LIMA, M. C.M. Doenças Raras, SUS e Inclusão Social. *In*: SILVA, V. R. (org.). **Doenças raras, SUS e Inclusão Social**. Vitória: Emescam, 2020. Disponível em: <https://www.editoraemescam.com.br/wp-content/uploads/2021/04/DOENCAS-RARAS-SUS-E-INCLUSAO-SOCIAL-23abril.pdf>, acessado em 06 / mar, 2023

Ministério da Saúde. Doenças raras. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/svs/doencas-raras>. Acesso em: 06 mar. 2023.

Organização Mundial da Saúde (OMS). Doenças raras. Disponível em: <https://www.who.int/teams/noncommunicable-diseases/rare-diseases>. Acesso em: 06 mar. 2023.

Secretaria de Estado da Saúde da Paraíba. Política Estadual de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. Disponível em: <http://paraiba.pb.gov.br/diretas/saude/politica-estadual-de-atencao-integral-as-pessoas-com-doencas-raras>. Acesso em: 06 mar. 2023.

SILVEIRA, Pâmela da Silva Campos da. Et al. **Doenças raras e o grau de informação da população**. Revista Científica Multidisciplinar Núcleo do Conhecimento. Ano. 07, Ed. 08, Vol. 07, pp. 199-218. Agosto de 2022. Disponível em: <https://www.nucleodoconhecimento.com.br/saude/doencas-raras>, acessado em 06 / mar, 2023
https://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/diretrizes_atencao_integral_pessoa_doencas_raras_SUS.pdf. Acessado em 07/03/23, às 21:04.

BIBLIOGRAFIA SUGERIDA COMPLEMENTAR

Conselho Federal de Serviço Social (CFESS). Orientação sobre o trabalho do/a assistente social junto às pessoas com doenças raras. Brasília: CFESS, 2019.

Garcia, A. V. A. et al. O serviço social na atenção às pessoas com doenças raras: desafios e perspectivas. Revista Tempus Actas de Saúde Coletiva, v. 12, n. 3, p. 195-207, 2018.

Lima, L. C. et al. O Serviço Social na atenção à saúde de pessoas com doenças raras: uma revisão sistemática da literatura brasileira. Revista Serviço Social em Perspectiva, v. 4, n. 1, p. 107-126, 2019.

CAPÍTULO 21

O OLHAR MULTIPROFISSIONAL NO ATENDIMENTO A PACIENTES COM DOENÇAS RARAS: UM RELATO DE EXPERIÊNCIA

Lisandra Francilino Fernandes

Roberta Kelly Brito de Oliveira

Jeremias Antunes Gomes Cavalcante

1 INTRODUÇÃO

De acordo com os princípios preconizados pelo Sistema Único de Saúde - SUS, o trabalho realizado pelos profissionais de saúde dos mais variados saberes, fortalecem a integralidade do cuidado além de fortalecer o estímulo a autonomia dos sujeitos e as interações entre usuários e profissionais, tornando possível a ampliação dos horizontes da racionalidade que orientam as tecnologias do cuidado (ALMEIDA et al., 2015; FRANKE et al., 2018; SOUZA et al., 2008).

Sob a lógica do SUS, as consultas compartilhadas, realizadas por profissionais de diferentes áreas, são utilizadas como ferramenta de promoção da saúde e prevenção de doenças. Nesse contexto o atendimento envolvendo profissionais das mais variadas formações, corrobora para uma intervenção multiprofissional e interdisciplinar, de ajuda mútua, na perspectiva da troca de experiência entre profissionais e entre profissionais e usuários, para a promoção de uma assistência ampla e resolutiva (FRANKE et al., 2018).

Diante deste cenário, ganha destaque a atuação das residências multiprofissionais criadas a partir da Portaria Interministerial entre Ministério da Saúde (MS) e Ministério da Educação (MEC), de número 2.117 de 2005. Tais programas promovem o entrosamento entre os mais diversos atores envolvidos na promoção da saúde, além de aproximarem os campos da saúde e da educação. Sendo assim, o

Programa de Residência Multiprofissional em Saúde surge como estratégia para promover a reorganização dos serviços públicos embasados nos princípios do SUS (SILVA et al., 2019; BRASIL, 2005).

O Programa de Residência Multiprofissional em Saúde Hospitalar - RIMUSH, é uma modalidade de pós-graduação Lato Sensu, em nível de especialização, de caráter

multiprofissional, realizada em serviços de alta, média e baixa complexidade. Possui as seguintes ênfases de formação: atenção à saúde do idoso, do paciente crítico e da criança e do adolescente. Contando com seguintes núcleos profissionais de atuação: farmácia, nutrição, enfermagem, odontologia, fonoaudiologia, fisioterapia, terapia ocupacional, serviço social e psicologia (CCS, 2023).

A RIMUSH é oferecida pelo Centro de Ciências da Saúde da Universidade Federal da Paraíba e possui como cenário interno de atuação dos profissionais residentes, o Hospital Universitário Lauro Wanderley, e os cenários externos toda a rede de saúde tanto do município de João Pessoa como de todo o estado da Paraíba. Dentre os cenários externos, cabe destacar o Centro de Referência Multiprofissional em Doenças Raras (CCS, 2023).

O Centro de Referência Multiprofissional em doenças raras é uma iniciativa que tem como objetivo principal atender pacientes que possuem doenças raras, oferecendo assistência médica, psicológica, social e educacional, a fim de melhorar a qualidade de vida desses indivíduos e de suas famílias. O atendimento dar-se da forma mais completa possível e integrado, levando em conta não apenas a parte clínica, mas também as questões sociais e psicológicas dos pacientes e suas famílias. Além disso, o centro busca oferecer suporte para o diagnóstico precoce das doenças raras, a fim de garantir um tratamento mais efetivo e aumentar as chances de sucesso. As doenças raras são condições de saúde que afetam um número limitado de pessoas, geralmente menos de 1 em cada 2.000 indivíduos. Estima-se que existam entre seis e oito mil doenças raras em todo o mundo, sendo que muitas delas têm sintomas graves e podem levar a um comprometimento significativo da qualidade de vida dos pacientes. Muitas vezes, essas doenças são causadas por mutações genéticas que afetam o funcionamento normal do corpo e podem levar a uma ampla variedade de sintomas e complicações (NOVAES et al., 2019; PORTUGAL et al., 2015).

Entre as doenças raras mais conhecidas, podemos citar a Fibrose Cística, a Síndrome de Turner, a Doença de Fabry, a Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA), a Síndrome de Prader-Willi, Síndrome de Edwards, entre outras. Cada uma dessas doenças apresenta características específicas e desafios no que diz respeito ao diagnóstico, tratamento e cuidados com a saúde dos pacientes (IRIART et al., 2019). Os pacientes acometidos com doenças raras, são indivíduos que precisam ser enxergados para além da sua condição clínica. Nessa perspectiva, é de suma relevância que o mesmo seja acolhido em todas as suas necessidades e, o olhar multiprofissional, consegue proporcionar a esse paciente um cuidado integral por meio

do compartilhamento do cuidado, de modo a melhorar a sua qualidade de vida. Nesse contexto, as ciências farmacêuticas e a nutrição podem, em conjunto, desenvolver ações e planos de cuidado com o intuito de garantir a integralidade do cuidado (BEDIN, et al., 2021).

No âmbito da utilização de medicamentos, muitos dos pacientes com doenças raras são polimedicados. Nesse contexto, a atuação do farmacêutico torna-se imprescindível no cuidado a esses pacientes, realizando atendimento farmacêutico clínico e avaliando o contexto farmacoterapêutico com o intuito de proporcionar um tratamento seguro e eficaz ao usuário. A análise de interações medicamentosas, orientação farmacêutica sobre o uso e cuidado com os medicamentos, verificação de queixa dos pacientes e encaminhamento para os profissionais envolvidos no tratamento com o objetivo de promover melhorias na farmacoterapia, orientação e educação em saúde para melhorias na adesão ao tratamento, estão entre as intervenções que podem ser realizadas junto ao paciente com doença rara.

Já em relação ao papel da nutrição, a mesma pode desempenhar um papel essencial na prevenção de complicações e na melhoria da qualidade de vida de pacientes com doenças raras (BROTO et al., 2020). Uma abordagem nutricional individualizada e personalizada é fundamental para garantir que as necessidades nutricionais dos pacientes sejam atendidas adequadamente e que o tratamento seja otimizado, isso pode envolver o monitoramento da ingestão de macro e micronutrientes, bem como a inclusão de suplementos nutricionais quando necessário (WALTER et al., 2022).

Em algumas doenças raras, pode ser necessário suplementar nutrientes específicos, como vitaminas, minerais, proteínas ou aminoácidos, para atender às necessidades individuais do paciente. Além disso, a nutrição enteral ou parenteral pode ser necessária em casos graves de desnutrição ou incapacidade de absorção adequada de nutrientes (FERREIRA et al., 2021).

A orientação nutricional é importante não apenas para garantir a ingestão adequada de nutrientes, mas também para evitar complicações relacionadas à dieta, como intolerâncias alimentares, alergias alimentares, problemas gastrointestinais, entre outros (HORST et al., 2022). O tratamento nutricional das doenças raras envolve uma abordagem individualizada, multidisciplinar e integrada, com o objetivo de

garantir a ingestão adequada de nutrientes, evitar deficiências nutricionais e prevenir complicações (GUIMARÃES et al, 2021).

Diante disso, a interlocução de conhecimentos dos profissionais farmacêuticos e nutricionistas quando traduzido em cuidado aos pacientes no contexto das doenças raras, reflete diretamente na qualidade do cuidado a esses pacientes além de impactar positivamente na qualidade de vida dos mesmos.

OBJETIVO

Relatar a experiência de farmacêuticos residentes e nutricionista residente no atendimento multiprofissional a pacientes com doenças raras de um Centro de Referência Multiprofissional em Doenças Raras no município de João Pessoa/PB.

2 METODOLOGIA

Trata-se de um estudo descritivo do tipo relato de experiência desenvolvido a partir da atuação multiprofissional de residentes de farmácia e nutrição da RIMUSH, no CRMDR, para cumprimento de componente curricular obrigatório do programa de residência (estágio externo). As atividades do estágio externo foram cumpridas no período de abril a junho de 2022 e outubro de 2022 a fevereiro de 2023, respectivamente.

A rotina dos residentes baseava-se em atender os pacientes com doenças raras, que muitas vezes chegavam ao centro com necessidades complexas, que os desafiavam a desenvolver habilidades clínicas e interpessoais específicas para o atendimento desses pacientes e suas famílias. Essa experiência oportunizou, aos residentes, aprimorarem a sua capacidade de trabalhar em equipe, adquirirem conhecimentos específicos e desenvolverem competências para a gestão e acompanhamento do tratamento desses pacientes.

3 RELATO DE EXPERIÊNCIA

O CRMDR integra a rede de saúde municipal de João Pessoa e é vinculado à Prefeitura Municipal. Localiza-se no Bairro dos Bancários e tem como foco prestar assistência aos pacientes com doenças raras residentes em João Pessoa. A RIMUSH é um programa de residência multiprofissional vinculado ao Centro de Ciências da Saúde da Universidade Federal da Paraíba, tendo como campo de prática o Hospital

Universitário e como cenários externos às instituições de saúde da rede municipal e estadual. Estando o centro entre os campos de prática externos.

O centro foi inaugurado em 15 de fevereiro de 2022, e é o primeiro centro de referência para atendimento a pessoas com doenças raras do Nordeste, sendo o segundo do Brasil. O ambiente foi todo estruturado para atender esses pacientes em toda a sua integralidade, promovendo acesso à saúde como direito fundamental, conforme preconizado pelo SUS.

O mesmo conta com consultórios médicos e de enfermagem, sala de triagem, sala de infusão, sala de curativos de alta complexidade, sala de coleta de exames laboratoriais, sala de serviço social, psicologia, fonoaudiologia, fisioterapia, terapia ocupacional, nutrição, farmácia, além de recepção, área administrativa, brinquedoteca, refeitório, auditório, banheiros comuns e adaptados para PNE, área de embarque e desembarque de ambulância e outros espaços.

O espaço conta também com a unidade da Associação Paraibana de Doenças Raras – ASPADOR, uma organização sem fins lucrativos criada em 2015 para promover a melhoria da qualidade de vida dos pacientes com doenças raras e suas famílias na Paraíba, localizado na região Nordeste do Brasil. A associação atua na conscientização sobre as doenças raras e busca melhorias no diagnóstico, tratamento, acesso a medicamentos e terapias, além de apoiar e orientar os pacientes e suas famílias (ASPADOR, 2023).

A ASPADOR é composta por um grupo de voluntários, incluindo pacientes, familiares, profissionais da saúde, estudantes e pessoas da comunidade em geral, que trabalham juntos para atender às necessidades das pessoas com doenças raras. A associação realiza eventos e atividades educativas, incluindo palestras, workshops, campanhas de conscientização, grupos de apoio e outras iniciativas, a fim de promover a conscientização sobre as doenças raras e disseminar informações úteis para os pacientes e suas famílias (ASPADOR, 2023).

Além disso, a ASPADOR trabalha em parceria com outras organizações nacionais e internacionais de doenças raras, incluindo a Aliança Brasileira de Doenças Raras (ABDR), a Associação Ibero-Americana de Doenças Raras (ALIBER) e a Organização Mundial de Saúde (OMS), para buscar soluções conjuntas para as necessidades dos pacientes com doenças raras (ASPADOR, 2023).

No serviço são atendidos todos os pacientes que já possuem diagnóstico de doenças raras e/ou que ainda estão em processo de conclusão de diagnóstico. Por

se tratar de um serviço de referência e um dos poucos do país, atende, além dos pacientes residentes em João Pessoa, usuários regulados de todo o estado, bem como de outras localidades. Para ser atendido, o usuário deve ser encaminhado, via regulação, pelas Unidades de Saúde da Família - USF, Unidades de Pronto Atendimento - UPA, Hospital Universitário Lauro Wanderley ou outros hospitais.

Ao ser encaminhado para o serviço o paciente é conduzido pelo seguinte fluxo de atendimento: abertura de ficha na recepção, triagem no consultório de enfermagem e, a partir dessa, é encaminhado para os demais serviços oferecidos pelo centro considerados necessários com base no processo de anamnese da enfermagem. Nesse momento, além dos atendimentos individuais com os profissionais disponíveis no serviço, o paciente poderá se beneficiar também das interconsultas onde ocorre uma abordagem multiprofissional e interdisciplinar da condição do paciente.

Durante o período do rodízio no CRMDR, houveram várias experiências de atendimento multiprofissional com os usuários da instituição. Dentre elas, destacam-se os atendimentos multiprofissionais realizados pelos residentes farmacêuticos e nutricionistas. Esses profissionais contribuíram com seus saberes profissionais para promover saúde e qualidade de vida para os pacientes atendidos.

Dentre os pacientes que participaram das interconsultas, vale ressaltar os que possuíam diagnóstico para as doenças de: esclerose sistêmica difusa, síndrome de Rett, síndrome de Prader-Willi, Fibrose Cística, Fenilcetonúria, Síndrome da deficiência do transportador de glicose Tipo 1, entre outras. As interconsultas ocorriam na sala da nutrição com a presença do paciente, acompanhante e/ou familiar e os residentes da farmácia e nutrição.

Durante as interconsultas, o paciente apresentava as suas queixas e/ou dúvidas relacionadas à farmacoterapia e aos aspectos nutricionais e de hábitos alimentares e, de maneira multiprofissional, cada uma delas era analisada à luz do conhecimento dos residentes. Nessa perspectiva, discutia-se em conjunto como os conhecimentos farmacêuticos e da nutrição poderiam contribuir para sanar dúvidas e minimizar as queixas relacionadas à condição clínica daquele paciente.

Sob o ponto de vista farmacêutico, os pacientes foram orientados quanto a importância da adesão aos tratamentos farmacoterapêuticos e dúvidas sobre problemas relacionados a medicamentos, bem como foram realizadas orientações farmacêuticas quanto a posologia, administração, aprazamento e armazenamento de medicamentos que eram documentadas e entregues ao paciente mediante ficha de

orientação farmacêutica desenvolvida pelos residentes para ser utilizada no serviço, conforme demonstra a figura abaixo:

O formulário contém os seguintes elementos:

- Logos do Centro de Referência Multiprofissional em Doenças Raras e da Prefeitura de João Pessoa.
- Endereço: Rua Esmeraldo Gomes Vieira, N° 362, Bancários, João Pessoa-PB.
- Telefone: 3235-8956/3235-9233.
- Título: ORIENTAÇÕES FARMACÊUTICAS.
- Campo para o nome do paciente: Paciente: _____.
- Seção TIPO DE ORIENTAÇÃO com opções: Aquisição de medicamentos (), Armazenamento (), Posologia (), Alergias (), Administração (), Outros: _____, e Aprazamento ().
- Seção ORIENTAÇÃO REALIZADA com linhas para o texto.
- Nota rodante: A disposição para quaisquer esclarecimentos.
- Campo para a data: João Pessoa, ___/___/___.
- Campo para a assinatura: _____, Farmacêutico(a) residente.

Figura 1: ficha de orientações farmacêuticas produzida pelos farmacêuticos residentes.

Os pacientes também recebiam informações sobre possíveis interações medicamentosas ou interações entre medicamentos e alimentos, além de como deveria haver o manejo da administração para se evitar que essas interações acontecessem. Foi realizado também, esclarecimentos quanto ao fluxo de acesso a medicamentos do componente especializado, informando-os sobre documentação necessária, locais de acesso entre outras informações pertinentes à aquisição dos medicamentos.

No centro, o atendimento nutricional era realizado pelas residentes de nutrição em parceria com a equipe multidisciplinar. Durante o atendimento nutricional, é realizada uma avaliação nutricional completa do paciente, coletando informações sobre história clínica, antropometria, hábitos alimentares e exames laboratoriais, além de um investigação quanto ao quadro clínico do paciente, incluindo diagnósticos, medicamentos, exames laboratoriais e informações relevantes de outros profissionais de saúde envolvidos no tratamento.

Com base nesses dados, são elaborados planos alimentares individualizados e adaptados às necessidades específicas de cada paciente, sempre considerando as particularidades das doenças raras. Os planos alimentares eram discutidos e ajustados em conjunto com os pacientes e seus familiares, para garantir a adesão e efetividade do tratamento nutricional.

Em casos mais complexos, os residentes também poderiam realizar reuniões multidisciplinares, discutindo casos com os demais profissionais de saúde e ajudando a desenvolver planos de tratamento integrados e coordenados.

Além disso, os residentes tiveram a oportunidade de trabalhar em conjunto com a equipe multidisciplinar, incluindo médicos, enfermeiros, farmacêuticos, fisioterapeutas, terapeutas ocupacionais e assistentes sociais, para garantir uma abordagem integrada e efetiva no tratamento dos pacientes com doenças raras. A abordagem integrada é fundamental para garantir um tratamento mais completo e eficaz, que considere não apenas os aspectos nutricionais, mas também os aspectos clínicos, psicológicos e sociais dos pacientes.

Em conjunto, a equipe multiprofissional do CRMDR trabalha para fornecer atendimento integrado e personalizado que aborda as necessidades físicas, emocionais e nutricionais dos pacientes com doenças raras. A abordagem colaborativa também permite uma melhor comunicação e coordenação entre os profissionais do local, garantindo que o paciente receba o melhor atendimento possível.

No centro, a interconsulta entre a farmácia e a nutrição é uma prática comum e bastante efetiva no cuidado do paciente com doenças raras. Durante a experiência trabalhando como residente no CRMDR, foi possível presenciar diversas situações em que essa parceria se mostrou extremamente benéfica para o paciente. A interconsulta entre farmácia e nutrição ocorre quando o farmacêutico percebe a necessidade de orientação nutricional em relação ao uso de medicamentos específicos, como é comum em algumas doenças raras. Nesse momento, o profissional de farmácia solicitava a interconsulta com a equipe de nutrição para que pudessem trabalhar juntos no tratamento do paciente.

Em muitos casos, a utilização de medicamentos para o tratamento de doenças raras pode causar efeitos colaterais indesejados que afetam a ingestão alimentar e o estado nutricional do paciente. Com a interconsulta entre farmácia e nutrição, é possível identificar esses problemas e trabalhar em conjunto para minimizá-los. Por

exemplo, é comum que alguns medicamentos interferem na absorção de nutrientes pelo organismo, como é o caso de alguns antibióticos. Nesses casos, a equipe de nutrição orientava esses pacientes em relação ao consumo dos alimentos que favorecem a absorção desses nutrientes

Os farmacêuticos residentes em conjunto com a nutricionista residente também realizavam, em conjunto, orientações de educação em saúde para a respeito da importância de se usar corretamente os medicamentos atrelado ao fato de se manter uma alimentação saudável e hábitos de vida saudáveis, quando pertinente, com o intuito de contribuir com a melhoria da qualidade de vida daqueles pacientes.

4 CONSIDERAÇÕES FINAIS

A abordagem interdisciplinar no tratamento das doenças raras é fundamental para atender às necessidades individuais dos pacientes, considerando as particularidades de cada caso e buscando oferecer um tratamento completo e integrado.

Através dessa abordagem, é possível fornecer uma assistência mais efetiva, personalizada e humanizada, que leva em consideração não apenas as questões clínicas, mas também as necessidades sociais e clínicas dos pacientes e suas famílias.

A experiência vivenciada pelos residentes durante o período do estágio externo no CRMDR foi enriquecedora, pois proporcionou a oportunidade dos residentes atuarem na assistência à saúde de pacientes com doenças raras, além de contribuir para o desenvolvimento de novas abordagens e estratégias terapêuticas.

Além disso, a integração entre o serviço do centro e a residência multiprofissional pode impulsionar o desenvolvimento de pesquisas e produção de conhecimento científico, que pode contribuir para a melhoria do diagnóstico e tratamento de doenças raras, bem como para o desenvolvimento de políticas públicas voltadas para a assistência à saúde desses pacientes.

Ainda nesse contexto, a realização deste trabalho permitiu compreender a importância da abordagem multiprofissional nas doenças raras, além de evidenciar o quanto a interação e a comunicação entre os mais variados profissionais são fundamentais para garantir um tratamento eficaz e de qualidade, contribuindo para a melhoria da qualidade de vida dos pacientes acometidos com essas doenças.

Este trabalho também destaca a importância da conscientização e do conhecimento sobre as doenças raras, visando uma maior compreensão e aceitação dessas condições. A falta de conhecimento e de sensibilização sobre essas doenças pode levar a diagnósticos tardios, tratamentos inadequados e preconceitos em relação aos pacientes e suas famílias.

Por fim, espera-se que este trabalho possa contribuir para a valorização do trabalho interdisciplinar no tratamento das doenças raras, destacando a importância dessa abordagem para garantir um atendimento efetivo e integral aos pacientes.

REFERÊNCIAS

ALMEIDA, J. H. H. et al. Atenção primária à saúde: enfocando as redes de atenção à saúde. Rev. Enferm. Ufpe [on-line], Recife, v. 9, n. 11, p. 9.811-9.816, nov. 2015.

Associação Paraibana de Doenças Raras. Disponível em <www.aspador.org.br>. Acesso em: 28 de março de 2023.

BEDIN, K, et al. Doenças raras e práticas de Saúde Coletiva: relato de experiência na formação médica. Revista de APS, 24(4), 2021.

BRASIL. Ministério da Saúde e Ministério da Educação. PORTARIA INTERMINISTERIAL MS/MEC Nº 2.117, DE 3 DE NOVEMBRO DE 2005. Brasília/DF, 4 nov. 2005. Seção 1, p. 112. Acesso em 27 de março de 2023.

BROTTO, A. M, et al. Identificação e pertencimento: a importância de construir laços que aproximam pessoas com doenças raras. Apae Ciência, v. 13, n. 1, 2020.

Centro de Ciências da Saúde da Universidade Federal da Paraíba. Disponível em <<https://www.ccs.ufpb.br/ccs>>. Acesso em: 25 de março de 2023.

FERREIRA, J. L. A; SILVA, W. M. T. A importância da terapia nutricional nas doenças inflamatórias intestinais: uma revisão integrativa. 2022. Acta paulista de enfermagem, v. 28, p. 395-400, 2021.

FRANKE, C. M. et al. O Atendimento Compartilhado na Perspectiva da Atuação Multiprofissional na Atenção Primária à Saúde. Revista contexto & saúde. Editora Unijuí, Rio Grande do Sul, vol. 18, n. 35, 2018.

GUIMARÃES, J. M. M. M. Terapêutica nutricional/alimentar nas doenças hereditárias do metabolismo dos hidratos de carbono. 2021. Revista Bioética, v. 30, p. 662-677, 2022.

HORST, B. et al. Elaboração de um guia alimentar e nutricional para fenilcetonúricos. 2022. Brazilian Journal of Nephrology, v. 44, p. 249-267, 2022.

IRIART, J. A. B. et al. Da busca pelo diagnóstico às incertezas do tratamento: desafios do cuidado para as doenças genéticas raras no Brasil. *Ciência & Saúde Coletiva*, v. 24, p. 3637-3650, 2019.

SOUZA, E. C. F. et al. Acesso e acolhimento na atenção básica: uma análise da percepção dos usuários e profissionais de saúde. *Cadernos de Saúde Pública*, Rio de Janeiro, v. 24, supl. 1, p. 100-110, 2008.

WALTER, C. L. et al. Caracterização de Indivíduos Portadores de Mucopolissacaridose: das estratégias nutricionais de enfrentamento aos desafios no campo da saúde coletiva. *Revista Saúde UNIFAN*, v. 2, n. 2, p. 13-25, 2022.

CAPÍTULO 22

PERCEPÇÃO GUSTATIVA DE INDIVÍDUOS COM ESCLEROSE LATERALAMIOTRÓFICA

Isabella Cavalcante Franco

1 INTRODUÇÃO

A Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA) é uma doença neurodegenerativa caracterizada pela degradação progressiva dos neurônios motores superiores e inferiores no cérebro e medula espinhal levando a repercussões musculares. A doença acomete cerca de três a oito casos a cada 100.000 habitantes, sendo considerada uma condição rara, com predomínio no sexo masculino, entre 55 e 77 anos (LIMA et al., 2021; MARINHO et al., 2019).

Em virtude do impacto nos neurônios motores, a ELA caracteriza-se pela paresia ou paralisia muscular global, gerando alterações funcionais tais como prejuízos vocais, classificados como disartrofonias representando cerca de 80% e 95% dos indivíduos com a doença, além dos impactos na deglutição, que fortemente atingem as pessoas com o diagnóstico, gerando dessa forma, as disfagias (ALBUQUERQUE, PERNAMBUCO, LOPES, 2022).

A deglutição é primordial ao indivíduo, visto que é a partir dela que se obtém nutrição e pode-se fortalecer relacionamentos por estar ligada diretamente a alimentação, para garantir que ocorra de forma eficaz e segura, envolve fatores intrínsecos como condições morfológicas e funcionais e fatores extrínsecos a exemplo do sistema somatossensorial, representado também pelo olfato e gustação (SANTOS, 2017).

A gustação é primordialmente função dos botões gustativos, receptores dos sabores, os quais são organizações epiteliais que se estendem ao palato mole, faringe, epiglote e parte superior do esôfago, por isso, prejuízos neste sentido podem influenciar diretamente no desempenho das fases iniciais da deglutição, levando a dificuldades na produção salivar adequada, ou mesmo alterações no controle oral, em

virtude da disgeusia, apresentando necessidade de suporte por via alternativa de alimentação como a gastrostomia, comprometendo a qualidade de vida dos indivíduos (CEOLIN, PINHEIRO, 2017;ALVES, DANTAS, 2014).

A partir das informações bibliográficas, observou-se a ausência de conclusões mais definidas acerca da gustação nos pacientes com ELA que melhor direcionem cuidadores e profissionais na prevenção e acompanhamento adequado, com ênfase nos reais sinais e sintomas da doença. Por isso, o presente trabalho visa avaliar a percepção gustativa de pacientes com ELA comparado a indivíduos neurotípicos. Objetivo: Avaliar a percepção gustativa de pacientes com Esclerose Lateral Amiotrófica comparado a indivíduos neurotípicos.

2 MÉTODOS

Trata-se de uma pesquisa de campo, comparativa, descritiva e transversal, com abordagem quantitativa. Aprovada pelo Comitê de Ética em Pesquisa com Seres Humanos, sob o parecer de número 3.260.396, dispondo dos Termos de Consentimento Livre e Esclarecido dos participantes.

A pesquisa foi desenvolvida em dois cenários: em um hospital de referência e em uma igreja evangélica municipal, no ano de 2021, visando pesquisar, respectivamente, a gustação de indivíduos com ELA e neurotípicos.

Participaram da pesquisa 10 indivíduos diagnosticados com ELA, acompanhados no serviço de neuroreabilitação do hospital e 10 indivíduos neurotípicos, totalizando 20 participantes. Os critérios de inclusão utilizados do grupo com ELA foram: pacientes com diagnóstico clínico e neurofisiológico de ELA (uso de dados secundários), com ingestão alimentar por via oral, por via alternativa de alimentação (gastrostomia) ou via mista (via oral + gastrostomia). Foram excluídos voluntários com comorbidades que causem distúrbios no olfato ou paladar ou com alterações cognitivas.

Os critérios de inclusão do grupo de neurotípicos foram: indivíduos sem diagnóstico de doenças neurológicas e de ambos os sexos, pareados de acordo com a idade dos participantes do grupo com ELA. Foram excluídos indivíduos com outras doenças que causem distúrbios no paladar.

Os materiais utilizados para os procedimentos de coleta de dados foram: gases, copos descartáveis, água filtrada, luvas, conta gotas e soluções – cloreto de sódio,

sacarose, ácido cítrico e cafeína correspondentes aos quatro sabores primários (salgado, doce, azedo e amargo), manipuladas sempre em uma mesma farmácia, conforme a Associação Brasileira de Normas Técnicas (ASSOCIAÇÃO BRASILEIRA DE NORMAS TÉCNICAS, 2016).

A coleta de dados dos indivíduos com ELA se deu por dados primários (entrevista) – sexo, via de alimentação, presença de adaptação na dieta ou não - e secundários (prontuário) – data de nascimento e tipo de ELA. A pesquisa foi realizada de forma individual. A primeira etapa para a coleta foi devidamente assinada pelo TCLE pelos participantes, e no caso daqueles em que houvesse algum comprometimento motor, o acompanhante responsável assinava com o consentimento do indivíduo a ser avaliado. Em seguida, foi iniciada a coleta da percepção gustativa dos participantes.

Os sabores foram apresentados um por vez na seguinte sequência de apresentação: salgado, doce, azedo e amargo, com conta gotas (1 gota de cada sabor) e deixados por 15 segundos respectivamente sobre as laterais do ápice, ápice, laterais do dorso e próximo à raiz da língua, que conforme Constanzo (2014), são regiões de maior identificação desses sabores pelos quimiorreceptores linguais. Após cada sabor ofertado, a língua foi higienizada com gaze embebida em água filtrada (disposta em copos descartáveis) por meio do movimento pôstero-anterior na língua, a fim de manter eficácia e evitar mascaramento nas experiências gustativas. Após a apresentação de cada estímulo, o participante respondeu à pergunta “Que gostovocê sentiu?”.

Os registros dos dados foram realizados em uma ficha em tabelas, contendo os espaços para identificação das amostras apresentadas e descrição das percepções gustativas dos participantes para análise e posterior tabulação dos dados. Em caso de não identificação do sabor, as lacunas ficaram em branco.

Para a análise dos dados, foi realizada a estatística descritiva e inferencial, foram calculados média e desvio padrão e o teste qui-quadrado, com nível de significância de 5%.

3 RESULTADOS

Foram coletados os dados de 20 pessoas, 10 indivíduos neurotípicos (50%) e 10 com diagnóstico neurológico de Esclerose Lateral Amiotrófica (50%), de ambos os sexos, sendo 06 mulheres (30%) e 07 homens (70%) em cada grupo. Os participantes

de ambos os grupos apresentaram uma média de 37,76anos (σ 11,89), com variação de 30 a 76 anos (tabela 1).

Dos 10 indivíduos com ELA, 04 apresentavam gastrostomia, e 06 alimentavam-se por via oral, e os indivíduos normais todos realizavam ingesta exclusiva oral (tabela 1).

Tabela 1: Perfis dos participantes.

VARIÁVEIS		GRUPO ELA		GRUPO NEUROTÍPICO	
		GRUPO PO	(%)	GRUPO	(%)
SEXO	Masculin	7	70	7	70
	Feminino	3	30	3	30
FAIXA ETÁRIA	20-29	0	0	0	0
	30-39	2	20	1	10
	40-49	4	40	4	40
	> 50	5	50	5	50
TIPO ELA	Bulbar	4	40	N/A	N/A
	Apendic	6	60	N/A	N/A
VIA DE ALIMENTAÇÃO	Gastrostomi	4	40	N/A	N/A
	Via oral	6	60	N/A	N/A

A média da idade dos neurotípicos foi (\pm 53,4) com desvio padrão de (σ 11,12) e o grupo ELA média de (\pm 49,4) e o desvio padrão de (σ 11,89).

Mais de 50% dos pacientes apresentavam ELA apendicular, destes, apenas um dos pacientes apresenta via alternativa de alimentação, estando os outros cinco participantes em via oral exclusiva, enquanto os indivíduos com ELA bulbar 40% apresentavam via alternativa de alimentação.

Tabela 2: Percepção dos sabores primários – Grupo ELA e Neurotípicos.

SABORES PRIMÁRIOS		GRUPO ELA		GRUPO NEUROTÍPICO		p-VALOR
			(%)		(%)	
DOCE	ACERTO	6	60	7	70	0,500
	ERRO	4	40	3	30	0,686
AZEDO	ACERTO	5	50	5	50	0,672
	ERRO	5	50	5	50	0,672
SALGADO	ACERTO	6	60	9	90	0,121
	ERRO	4	40	1	10	0,152
AMARGO	ACERTO	7	70	8	80	0,500
	ERRO	3	30	2	20	0,606

DISCUSSÃO

Os dados analisados mostraram ausência de diferença entre pacientes com ELA e pessoas neurotípicas quanto à percepção dos quatro sabores primários. Este achado está alinhado ao fato do predomínio de alterações motoras em detrimento dos aspectos sensoriais em pacientes com ELA. Ainda assim, a proporção de erros foi maior no grupo com ELA e mais expressivo nos pacientes em uso de gastrostomia (ABRELA, 2013).

Esse cenário pode ser justificado pela necessidade de adaptação nas dietas e consistências alimentares, bem como a via alternativa de alimentação, que por sua vez, limitam a experiência gustativa do indivíduo, enfatizando o fato de que os indivíduos submetidos a tais condições referem confusões quanto aos sabores dos alimentos (LIMA et al., 2021).

Os pacientes de ELA que se alimentavam por via oral relataram durante a coleta que estavam em processo de adaptação na dieta e consistências alimentares por necessidades nutricionais e alterações funcionais da deglutição. A diminuição dos estímulos à cavidade oral pode causar grandes impactos na gustação, visto que o paladar é uma sensação plurimodal, pois, as percepções olfativas, térmicas, pressóricas e de dor se sobrepõem à sensação gustativa especificamente (ALVES, DANTAS, 2014). A diminuição desses estímulos, influenciam na experiência gustativa dos indivíduos, o que auxilia a explicar o fato de os principais erros dos participantes do grupo ELA serem de indivíduos gastrostomizados.

4 CONCLUSÃO

Não há diferença entre indivíduos com ELA e pessoas neurotípicas quanto a percepção dos sabores fundamentais. Ainda assim, há uma maior proporção de erros na percepção dos sabores nos indivíduos com ELA, em especial aqueles em uso de gastrostomia.

REFERÊNCIAS

ABRELA, Associação Brasileira de Esclerose Lateral Amiotrófica. ELA: Esclerose Lateral Amiotrófica. São Paulo, 2013. Disponível em: https://www.abrela.org.br/wp-content/uploads/2018/05/AbrELA_LIVRETO_web.pdf. Acesso em: 18 jun. 2020.

ASSOCIAÇÃO BRASILEIRA DE NORMAS TÉCNICAS. NBR ISO 8586: Análise sensorial – Guia geral para seleção, treinamento e monitoramento de avaliadores

selecionados e de especialistas ou experts, São Paulo, p.33, abr. 2016. Disponível em:<https://www.normas.com.br/visualizar/abnt-nbr-nm/11608/abnt-nbriso8586-analise-sensorial-guia-geral-para-a-selecao-treinamento-e-monitoramento-de-avaliadores-selecionados-e-de-especialistas-ou-experts> Acesso em: 18 jun. 2020.

ALVES, Leda Maria Tavares; DANTAS, Roberto Oliveira. Percepção de sabores em pessoas normais. GED Gastroenterol Endosc Dig, v. 33, n. 3, p.102-5, mar. 2014. Disponível em: http://sbhepatologia.org.br/pdf/revistaged/edicao_3_artigo_4.pdf. Acesso em: 16 jun. 2020.

Albuquerque, Keila Maruze de França, Pernambuco, Leandro e Lopes, Leonardo Wanderley Impacto do tratamento medicamentoso na voz, fala e deglutição de pacientes com esclerose lateral amiotrófica: revisão sistemática. Audiology - Communication Research, 2022. Disponível em: <<https://doi.org/10.1590/2317-6431-2021-2599>>. Acesso em: 15 mar. 2023.

CEOLIN, J; PINHEIRO, T. L. F. Gustative sensitivity in elderly: a narrative review. PAJAR-Pan American Journal of Aging Research, v. 5, n. 2, p. 78- 84, ago./nov. 2017. Disponível em: <http://revistaseletronicas.pucrs.br/ojs/index.php/pajar/article/view/28259/16380>. Acesso em: 15 mar. 2023.

CONSTANZO, Linda S. Fisiologia. 5 Ed. GEN Guanabara Koogan: São Paulo, 2014.

Lima, Nayane Soares de, Caroline Christine Pincela da Costa, Angela Adamski da Silva Reis, and Rodrigo da Silva Santos. Neurotropismo De SARS-CoV-2: Possíveis Impactos Da COVID-19 Em Portadores De Esclerose Lateral Amiotrófica. Research, Society and Development 10, no. 7 (2021). Disponível em: <<http://dx.doi.org/10.33448/rsd-v10i7.16441>>. Acesso em: 20 mar. 2023.

MARINHO, Á. P. S. et al. Qualidade de vida do paciente com esclerose lateral amiotrófica e potenciais tratamentos. Referências em Saúde da Faculdade Estácio de Sá de Goiás-RRS-FESGO, v. 2, n. 1, jan./jul. 2019. Disponível em: <http://periodicos.estacio.br/index.php/rrsfesgo/article/view/6537>. Acesso em: 15 mar. 2023.

SANTOS, Angelica Ramires. Ansiedade e depressão na esclerose lateral amiotrófica: tratamento não farmacológico. Monografia de especialização, dez. 2017. Disponível em: https://repositorio.ufmg.br/bitstream/1843/ICBB-BD3USJ/1/tcc_angelica_ramires_ufmg_neurociencias_leonardo_revisada_3.pdf. Acesso em: 10 mar. 2023.

CAPÍTULO 23

COVID 19: CRIANÇAS PORTADORAS DE DOENÇAS RARAS E A PANDEMIA NA REGIÃO NORDESTE

Kalline Raphaela Macêdo Magnago

1 INTRODUÇÃO

Em dezembro de 2019, na cidade de Wuhan na China, casos de pneumonia de etiologia não identificada despontam para o surgimento de um novo vírus e doença ainda em observação (CHRISTOFFEL, et al., 2020). Segundo a Organização Mundial da Saúde (OMS, 2020), *Corona Virus Disease* (COVID-19) é uma doença respiratória potencialmente fatal, causada pelo novo coronavírus SARS-CoV-2, do inglês *Severe Acute Respiratory Syndrome Coronavirus-2*.

Nos últimos 50 anos, os diferentes tipos de coronavírus foram as causas de infecções respiratórias leves a moderadas, resfriados comuns ou pneumonias em humanos e até doenças entéricas (HASÖKSÜZ; KILIÇ; SARAÇ, 2020). Com origem nos países Asiáticos, destacam-se SARS-CoV (Síndrome Respiratória Aguda Grave do Coronavírus) identificado em 2002 e MERS-CoV (Síndrome Respiratória Coronavírus do Oriente Médio) em 2012. Ambos causaram doenças respiratórias graves, mortes, impactos socioeconômicos com perdas e preocupações, especialmente, no Oriente (BULUT; KATO, 2020).

Ocorrendo por transmissão direta de aerossóis, a doença infecciosa de rápido contágio, disseminou-se a níveis globais, sendo declarada pela OMS no dia 11 de Março de 2020 como pandemia (OMS, 2020).

A COVID-19 apresenta sintomatologia diversificada podendo se desenvolver de forma sintomática ou assintomática, porém os contaminados são capazes de transmitir o vírus a outros indivíduos mesmo que não apresentando alguns dos sintomas mais comuns como tosse, dor de garganta, dificuldade para respirar, febre e achados atípicos em exames radiológicos pulmonares. Em alguns casos graves há o desenvolvimento da Síndrome de Angústia Respiratória Aguda (SARA) (LIANG; ACHARYA, 2020).

Dentro das fronteiras brasileiras, o Sudeste e o Nordeste são, respectivamente, as regiões com maiores números de vítimas pela doença (BRASIL, 2022). A pandemia não segregou regiões ou unidades federativas por concentrações de riquezas, atingindo integralmente todos, mas de forma desigual já que as regiões em situações mais desfavoráveis socialmente e economicamente como o Nordeste, encontram-se em caráter de maior vulnerabilidade (KERR et al., 2020; KERR et al., 2021).

As implicações na saúde e impactos da pandemia sob a população também destoa quando mencionamos as diferentes faixas etárias e fatores de risco associados a COVID-19. Entre as faixas etárias acometidas pela doença estão as crianças que inserem-se em um grupo com características de fragilidade devido a imaturidade fisiológica e imunológica (NETO et al., 2021). Bhuiyan e colegas (2021) mencionam em sua revisão que crianças menores de cinco anos encontram-se, previamente, em situação de risco devido à idade quando correlacionamos casos graves e doenças associadas a infecções respiratórias.

Para mais, crianças com comorbidades são mais susceptíveis ao curso da doença através de casos graves, havendo forte relação entre o número de casos e letalidade com determinantes sociais e características sociodemográficas (HILLESHEIM et al., 2020; OUALHA et al., 2020; SWANN et al., 2020).

Para tanto, crianças portadoras de doenças raras são mais vulneráveis ao vírus por apresentarem em sua maioria quadros crônicos e multissistêmicos, inserindo-se aos grupos de risco. Assim, o objetivo deste estudo foi analisar os efeitos da pandemia de COVID-19 em crianças com doenças raras na Região Nordeste refletindo sobre estratégias que minimizem os efeitos físicos e psicossociais em seu espectro de vulnerabilidade precedente.

O presente trabalho foi desenvolvido através da realização de um levantamento da literatura nacional e internacional, sendo esta uma revisão descritiva e retrospectiva dos últimos três anos de Pandemia (2020 a 2023).

Para construção desse estudo, foram seguidas seis etapas fundamentais: identificação do tema e elaboração da pergunta norteadora; estabelecimento dos critérios de inclusão e exclusão dos estudos; amostragem em busca na literatura; seleção das produções científicas que atenderam aos critérios estabelecidos e sua análise; discussão dos resultados e apresentação da revisão integrativa (SOUZA; SILVA; CARVALHO, 2010).

A questão norteadora foi formulada para guiar o desenvolvimento da pesquisa, sendo esta: *Como a Pandemia de COVID-19 afetou crianças portadoras de Doenças Raras e quais estratégias foram utilizadas para minimizar os efeitos nocivos físicos e psicossociais?* Para a sua construção e busca bibliográfica foi utilizada a estratégia PICO que representa um acrônimo para P: população/pacientes; I: intervenção; C: comparação/controle; O: desfecho/*outcome*). Dentro da Prática Baseada em Evidências (PBE), esses quatro componentes da PICO são os elementos fundamentais nesse processo, subsidiando tomadas de decisões clínicas (MENDES; SILVEIRA; GALVÃO, 2008; SANTOS; PIMENTA; NOBRE, 2007).

As plataformas de busca selecionadas foram: *Revista Scientific Eletronic Library Online* (SCIELO), *National Library of Medicine National Institutes Health* (Pubmed), *Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde* (LILACS) e *Scholar Google* com as seguintes palavras chaves em várias combinações: “COVID-19”, “Doenças Raras”, “Crianças”. A partir disso, foram selecionados os artigos que mais se adequaram aos objetivos deste estudo para a discussão.

2 REVISÃO DE LITERATURA

Até a 38ª Semana Epidemiológica de 2020, o Nordeste e Norte se destacaram, respectivamente, como as macrorregiões com maior letalidade de hospitalizações de Síndrome Respiratória Aguda Grave (SRAG) por COVID-19 no público de 0 a 19 anos (HILLESHEIM et al., 2020). Para Brito e colaboradores (2020), a taxa de letalidade relaciona-se diretamente com a adoção de políticas públicas que encorajem medidas de prevenção na disseminação do agente etiológico. O Nordeste, no entanto, é uma das regiões brasileiras mais carentes socioeconomicamente, com grandes percentuais de residências sem acesso a itens básicos de habitação e saúde como água canalizada e saneamento (CALDAS; SAMAPAI, 2015), o que dificulta a adesão em estratégias contra o vírus como higienização das mãos.

Analisando os nove estados nordestinos, Dourado e colegas (2021), em seu estudo transversal com crianças e adolescentes entre Março de 2020 e Abril de 2021, revelam que o estado do Ceará (25%) seguido de Pernambuco (20%), somam as maiores notificações de óbitos da região Nordeste, com Paraíba (5%) e Piauí (6,1%) registrando os menores índices de casos fatais. Outro estudo destaca o Rio Grande do Norte com a maior taxa letalidade (NETO et al., 2021).

Uma análise dos cinco primeiros meses da pandemia no Ceará identifica que o curso clínico da doença foi mais grave em crianças com menos um ano de vida, do sexo masculino e em presença de comorbidades (CAVALCANTE et al., 2021). Outro destaca crianças entre seis e nove anos residentes na zona rural mais vulneráveis a contaminação por SARS-CoV-2 (DAMASCENO et al., 2022), nos fazendo refletir que as zonas rurais ainda são mais vulneráveis devido à dificuldade de acesso aos serviços de saúde (HILLESHEIM et al., 2020).

Aos estudar os efeitos clínicos da doença, Sun e amigos (2020) destacam a dispneia como sintoma mais prevalente, porém relatam febre e tosse os sintomas subsequentes. Outro estudo, reforça a febre e acrescenta dor de garganta como principais sintomas nos casos de COVID-19 em crianças de 0 a 9 anos (DAMASCENO et al., 2022). Já uma pesquisa realizada na China com 1.391 crianças avaliadas em 2020, 171 testaram positivo sendo a tosse (48,5%), eritema faríngeo (46,2%) e febre (41,5%) os sintomas mais frequentes (LU et al., 2020). Entender as manifestações clínicas mais comuns nas crianças contaminadas ajuda a interpretar melhor o comportamento do vírus nesse grupo e tornar mais eficiente a procura por atendimento médico minimizando possíveis complicações e ocorrência de casos graves entre os raros.

Esse argumento também é válido para aqueles com doenças preexistentes à COVID-19, entendendo que crianças com comorbidades correm mais risco de agravamento da doença e mortalidade associada (TSANKOV et al., 2021). Harwoode e colegas (2022) chegaram a resultados que identificam condições cardíacas e neurológicas pregressas como fatores de risco para hospitalizações, casos graves até morte. Williams e amigos (2021) também destacam que as necessidades de ventilação mecânica são maiores em pacientes com comorbidades, especialmente, doença cardíaca crônica. O mesmo estudo percebe que as chances de óbito aumentam em pacientes com doenças preexistentes e menores de um ano de idade com 35% das crianças ventiladas estando nessa faixa etária (WILLIAMS et al., 2021). A ventilação mecânica é um importante aliado na melhora da oxigenação e dinâmica respiratória de crianças que apresentam desconforto respiratório durante a internação especialmente porque esse grupo ainda encontra-se imaturo no desenvolvimento pulmonar. Uma revisão retrospectiva realizada nos EUA relata que 46% dos pacientes admitidos na UTIP do local estudado precisaram de ventilação

mecânica devido a maioria apresentar dispneia, justificando o uso desse recurso para maior conforto respiratório (CHAO et al., 2020).

No Brasil, a COVID-19 mostrou-se heterogênea quanto aos impactos entre diferentes grupos, reforçando que fatores epidemiológicos contribuíram para resultados diferentes. As crianças não são o foco de grandes estudos pois a doença mostra-se, em sua maioria, mais branda para essa faixa etária. No entanto, aquelas que foram contaminadas além de serem importantes disseminadores do vírus podem desenvolver casos graves com desfechos fatais ou apresentar sequelas futuras com comprometimento no desenvolvimento esperado que carecem de maiores investigações.

Reforçar os planos de contenção do vírus para evitar o surgimento de novas variantes e aderir a campanhas de imunização são estratégias essenciais na luta contra a COVID-19. Em um sistema de saúde público sobrecarregado, utilizado pela maioria da população brasileira, compreender como a doença afeta os menores e quais fatores de risco estão envolvidos podem evitar que mais crianças venham a óbito pela doença não apenas na região Nordeste mas em todo país.

Apesar do número crescente de estudos publicados sobre a COVID-19, não há dados de boa qualidade suficientes para tirar conclusões imparciais com relação à gravidade da doença ou complicações específicas em crianças portadoras de doenças raras, bem como estratégias viáveis a esse público que já padece com os desafios de ser raro.

3 CONSIDERAÇÕES FINAIS

A revisão esclarece que comorbidades como doenças cardíacas e neurológicas assim como internações em UTI e uso da ventilação mecânica estão associadas aos casos fatais de crianças acometidas pela COVID-19.

As doenças raras são, geralmente, crônicas, progressivas e incapacitantes, podendo ser degenerativas e também levar à morte, afetando a qualidade de vida das pessoas e de suas famílias (BRASIL, 2014). Para combater uma nova enfermidade é preciso, primeiramente, entendê-la. Estudar como a COVID-19 se comporta em grupos com diferentes vulnerabilidades sejam elas socioeconômicas ou físicas, direciona os serviços de saúde durante o planejamento e tomada de decisão para findar uma pandemia, proporcionando maior conforto e chances concretas de uma

vida mais digna e com qualidade aos sujeitos ao qual o estudo foi direcionado que previamente já sofrem com o pouco conhecimento científico e médico de suas condições de saúde.

Na luta pelo direito à saúde e à vida, os achados corroboram no planejamento de políticas públicas de saúde que visem ações de prevenção e promoção atendendo as necessidades da população pediátrica brasileira, especialmente os mais vulneráveis e raros, além de encorajar profissionais de saúde a atualizarem suas condutas frente as doenças respiratórias atuais.

REFERÊNCIAS

BHUIYAN, Mejbah Uddin et al. Epidemiology of COVID-19 infection in young children under five years: A systematic review and meta-analysis. **Vaccine**, v. 39, n. 4, p. 667, 2021. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC7833125/#b0015>. Acesso em 05 de Fevereiro de 2023.

BRASIL. **Coordenação geral de média e alta complexidade, departamento de atenção especializada e temática, secretaria de atenção à saúde, ministério da saúde**. Diretrizes para atenção integral às pessoas com doenças raras no Sistema Único de Saúde. 2014.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção Especializada em Saúde. **Registro de Ocupação Hospitalar COVID-19**. 2022. Disponível em: <https://opendatasus.saude.gov.br/dataset/registro-de-ocupacao-hospitalar-covid-19>. Acesso em 15 de Março de 2023.

BRITO, Sávio Breno Pires et al. Pandemia da COVID-19: o maior desafio do século XXI. **Vigilância Sanitária em Debate: Sociedade, Ciência & Tecnologia**, v. 8, n. 2, p. 54-63, 2020. Disponível em: <https://www.redalyc.org/journal/5705/570567430007/570567430007.pdf>. Acesso em 30 de Janeiro de 2023.

BULUT, Cemal; KATO, Yasuyuki. Epidemiology of COVID-19. **Turkish journal of medical sciences**, v. 50, n. SI-1, p. 563-570, 2020. Disponível em: <https://journals.tubitak.gov.tr/medical/issues/sag-20-50-si-1/sag-50-si-1-12-2004-172.pdf>. Acesso em 10 de Fevereiro de 2023.

CALDAS, Renata de Melo; SAMPAIO, Yony de Sá Barreto. Pobreza no nordeste brasileiro: uma análise multidimensional. **Revista de Economia Contemporânea**, v. 19, n. 1, p. 74-96, 2015. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/rec/a/T7fzd8My98VMWxw4sPH8rCq/?format=pdf&lang=pt>. Acesso em 10 de Fevereiro de 2023.

CAVALCANTE, Ana Nery Melo et al. Perfil clínico-epidemiológico de crianças e adolescentes com COVID-19 no Ceará. **Revista Brasileira de Saúde Materno**

Infantil, v. 21, p. 429-435, 2021. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/rbsmi/a/5FRz5hw6jmkmHGds4gzZQzx/?lang=pt&format=html#>. Acesso em 20 de Janeiro de 2023.

CHAO, Jerry Y. et al. Clinical characteristics and outcomes of hospitalized and critically ill children and adolescents with coronavirus disease 2019 at a tertiary care medical center in New York City. **The Journal of pediatrics**, v. 223, p. 14-19.e2, 2020. Disponível em: https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0022347620305801?casa_token=1s9-1UyEj1oAAAAA:_tq1VAq1uT_LkPDBR5_onxPRR4GxnMrjDP8mz7988IPeNsMbZEWm5LVKbzfEh1EgCJ_dTd6gPA. Acesso em 06 de Março de 2023.

CHRISTOFFEL, Marialda Moreira et al. A (in) visibilidade da criança em vulnerabilidade social e o impacto do novo coronavírus (COVID19). **Revista Brasileira de Enfermagem**, v. 73, 2020. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/reben/a/FvPpnmWqdmPWKK7cvqfHwxk/?lang=pt>. Acesso em 30 de Janeiro de 2023.

DAMASCENO, Dayvanne Pereira Soares da Silva et al. Epidemiological profile of children infected by the new coronavirus: cross-sectional study. **Cogitare Enfermagem**, v. 27, 2022. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/centf/a/SvxHwVb3PCBMbyks7DvrtZx/?lang=pt>. Acesso em 10 de Fevereiro de 2023.

DOURADO, Giovanna de Oliveira Libório et al. COVID-19: impacto sobre o nordeste brasileiro. **Triunfo: Omnis Scientia**, 2021, v. 1, p. 10-19. Disponível em: <https://editora.editoraomnisscientia.com.br/livroPDF/20395127001.pdf>. Acesso em 13 de Fevereiro de 2023.

HARWOOD, Rachel et al. Which children and young people are at higher risk of severe disease and death after hospitalisation with SARS-CoV-2 infection in children and young people: A systematic review and individual patient meta-analysis. **EclinicalMedicine**, v. 44, p. 101287, 2022. Disponível em: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S2589537022000177>. Acesso em 12 de Fevereiro de 2023.

HASÖKSÜZ, Mustafa; KILIÇ, Selçuk; SARAÇ, Fahriye. Coronaviruses and sars-cov-2. **Turkish journal of medical sciences**, v. 50, n. SI-1, p. 549-556, 2020. Disponível em: <https://journals.tubitak.gov.tr/medical/issues/sag-20-50-si-1/sag-50-si-1-10-2004-127.pdf>. Acesso em 10 de Fevereiro de 2023.

HILLESHEIM, Danúbia et al. Síndrome respiratória aguda grave por COVID-19 em crianças e adolescentes no Brasil: perfil dos óbitos e letalidade hospitalar até a 38ª Semana Epidemiológica de 2020. **Epidemiologia e Serviços de Saúde**, v. 29, p.

e2020644, 2020. Disponível em:
http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1665-11462020000500221&lang=pt. Acesso em 16 de Março de 2023.

HILLESHEIM, Danúbia et al. Síndrome respiratória aguda grave por COVID-19 em crianças e adolescentes no Brasil: perfil dos óbitos e letalidade hospitalar até a 38ª Semana Epidemiológica de 2020. **Epidemiologia e Serviços de Saúde**, v. 29, p. e2020644, 2020. Disponível em:
http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1665-11462020000500221&lang=pt. Acesso em 16 de Março de 2023.

KERR, Ligia Regina Franco Sansigolo et al. COVID-19 no Nordeste brasileiro: sucessos e limitações nas respostas dos governos dos estados. **Ciência & Saúde Coletiva**, v. 25, p. 4099-4120, 2020. Disponível em:
<https://www.scielo.br/j/csc/a/kYBX8WJpfFGSzmWdTV5CcT/#>. Acesso em 02 de Março de 2023.

KERR, Ligia Regina Franco Sansigolo et al. Covid-19 no Nordeste do Brasil: primeiro ano de pandemia e incertezas que estão por vir. **Revista de Saúde Pública**, v. 55, 2021. Disponível em: <https://www.scielosp.org/article/csc/2021.v26n4/1441-1456/>. Acesso em 02 de Março de 2023.

LIANG, H.; ACHARYA, G. Novel corona virus disease (COVID-19) in pregnancy: What clinical recommendations to follow? **Acta obstetricia et gynecologica Scandinavica**, v. 99, n. 4, p. 439-442, 2020.

LU, Xiaoxia et al. SARS-CoV-2 infection in children. **New England Journal of Medicine**, v. 382, n. 17, p. 1663-1665, 2020. Disponível em:
<https://www.nejm.org/doi/full/10.1056/NEJMc2005073>. Acesso em 06 de Fevereiro de 2023.

MENDES, Karina Dal Sasso; SILVEIRA, Renata Cristina de Campos Pereira; GALVÃO, Cristina Maria. Revisão integrativa: método de pesquisa para a incorporação de evidências na saúde e na enfermagem. **Texto & contexto enfermagem**, v. 17, n. 4, p. 758-764, 2008.

NETO, João Cruz et al. Análise de indicadores epidemiológicos de crianças e adolescentes acometidos pela Covid-19 no Nordeste do Brasil. **Revista de Enfermagem da UFSM**, v. 11, p. 19, 2021. Disponível em:
<https://periodicos.ufsm.br/reufsm/article/view/63043/html>. Acesso em 02 de Março de 2023.

NETO, João Cruz et al. Análise de indicadores epidemiológicos de crianças e adolescentes acometidos pela Covid-19 no Nordeste do Brasil. **Revista de Enfermagem da UFSM**, v. 11, p. 19, 2021. Disponível em:
<https://periodicos.ufsm.br/reufsm/article/view/63043/html>. Acesso em 02 de Março de 2023.

OUALHA, M. et al. Severe and fatal forms of COVID-19 in children. **Archives de Pédiatrie**, v. 27, n. 5, p. 235-238, 2020. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32518045/>. Acesso em 20 de Março de 2023.

SANTOS, Cristina Mamédio da Costa; PIMENTA, Cibele Andrucio de Mattos; NOBRE, Moacyr Roberto Cuce. A estratégia PICO para a construção da pergunta de pesquisa e busca de evidências. **Revista Latino-Americana de Enfermagem**, v. 15, n. 3, p. 508-511, 2007.

SOUZA, Marcela Tavares de; SILVA, Michelly Dias da; CARVALHO, Rachel de. Revisão integrativa: o que é e como fazer. **Einstein (São Paulo)**, v. 8, n. 1, p. 102-106, 2010.

SUN, Dan et al. Clinical features of severe pediatric patients with coronavirus disease 2019 in Wuhan: a single center's observational study. **World Journal of Pediatrics**, v. 16, n. 3, p. 251-259, 2020. Disponível em: <https://link.springer.com/article/10.1007/s12519-020-00354-4>. Acesso em 12 de Fevereiro de 2023.

SWANN, Olivia V. et al. Clinical characteristics of children and young people admitted to hospital with covid-19 in United Kingdom: prospective multicentre observational cohort study. **bmj**, v. 370, 2020. Disponível em: <https://www.bmj.com/content/370/bmj.m3249.short>. Acesso em 05 de Fevereiro de 2023.

TSANKOV, Boyan K. et al. Severe COVID-19 infection and pediatric comorbidities: a systematic review and meta-analysis. **International Journal of Infectious Diseases**, v. 103, p. 246-256, 2021. Disponível em: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1201971220324759>. Acesso em 20 de Janeiro de 2023.

WILLIAMS, Nia et al. COVID-19 Severe acute respiratory syndrome coronavirus 2 (SARS-CoV-2) infection in children and adolescents: a systematic review of critically unwell children and the association with underlying comorbidities. **European Journal of Pediatrics**, v. 180, n. 3, p. 689-697, 2021. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC7483054/>. Acesso em 06 de Março de 2023.

WORLD HEALTH ORGANIZATION. **Coronavirus disease (COVID-19) outbreak**. Disponível em: <https://www.who.int/emergencies/diseases/novel-coronavirus-2019>. Acesso em 30 de Janeiro de 2023

CAPÍTULO 24

SÍNDROME DE MARFAN: A IMPORTÂNCIA DO ASSISTENTE SOCIAL NO ACOLHIMENTO AO PACIENTE E FAMÍLIA

Clíssia Soares do Nascimento

Cícero de Sousa Lacerda

1 INTRODUÇÃO

A Síndrome de Marfan é uma doença genética rara que atua diretamente no tecido conjuntivo, a mesma tem caráter autossômico dominante o que facilita mutações no gene que codifica uma proteína fibrilina-1. Os sintomas da Síndrome de Marfan se apresentam em diversos sistemas do organismo, promovendo assim alterações, tais como: oculares cardiovasculares, musgo esqueléticos e pulmonares (COELHO; ALMEIDA, 2019).

O diagnóstico desta síndrome está direcionado a análise clínica e genética, estabelecidos por critérios coerentes com a realidade de cada caso. Diante das mutações, favorecem que esses critérios sejam analisados minuciosamente para que o diagnóstico seja preciso e assim estabelecer o tratamento adequado (CATARINO et al., 2021).

O tratamento para Síndrome de Marfan pode ser realizada através de medicamentos e até cirurgias corretivas diante de uma análise individual do paciente.

Com esse diagnóstico favorece ao entendimento do caso e ao direcionamento para a equipe multiprofissional de saúde, que atua nas diversas áreas necessárias do paciente, assim, o profissional de serviço social atua no acolhimento destinados a pacientes com a Síndrome de Marfan, bem como no apoio a família (CATARINO et al., 2021).

O assistente social atua no acolhimento, na informação, encaminhamento a serviços e recursos previdenciários, interpretando fatores sociais políticos e econômicos que são decorrentes da realidade do paciente da família, além de estar inserido na equipe

multidisciplinar de saúde nas atividades decorrentes da profissão destinadas ao paciente (GUALDA, 2008).

A Síndrome de Marfan é considerada uma eventualidade humana, por ser uma doença rara, os casos são tratados de maneira criteriosa e com uma equipe de multiprofissionais da saúde, a fim de estabelecer a qualidade de vida do paciente. Justifica-se a escolha do tema em decorrência da necessidade dos profissionais de serviço social estarem envolvidos na equipe de saúde, a fim de proporcionar acolhimento e ações destinados aos pacientes dessa síndrome, bem como o apoio à família, resguardando os direitos adquiridos por lei.

Deste modo, o objetivo deste trabalho é apresentar a importância do profissional de serviço social na assistência a pacientes com Síndrome de Marfan. A metodologia utilizada foi uma revisão de literatura, aonde foi possível realizar esse levantamento bibliográfico por meio de uma pesquisa minuciosa com estudos de caso, entre o período de 2018 a 2023, em português, nas plataformas virtuais Scielo e BVS, que auxiliaram na produção desta revisão.

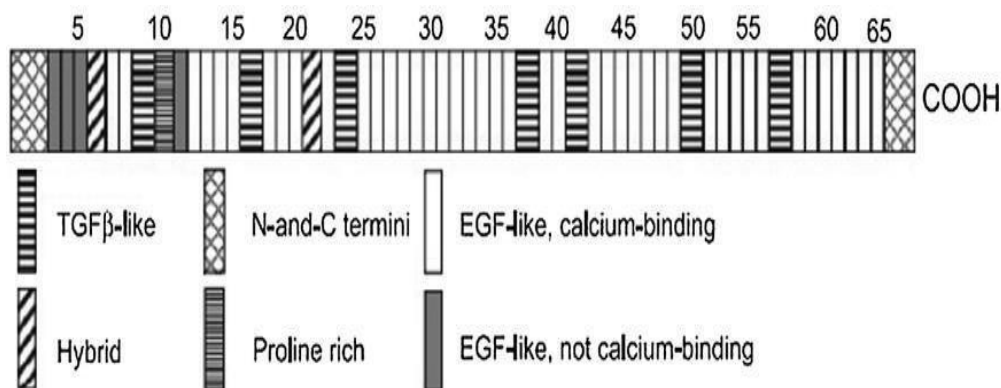
No entanto, a pesquisa se baseia na busca da resolução do seguinte problema: O que as produções científicas destacam sobre os cuidados do profissional de serviço social voltados a pacientes com Síndrome de Marfan?. Esse estudo, foi de grande valia, para entendimento e análise futuras sobre a atuação do serviço social quanto multiprofissional atuante na equipe de saúde destinados a cuidados da família e pacientes com Síndrome de Marfan, tendo em vista a necessidade do acolhimento da família e do paciente diante da realidade desta patologia.

2 REVISÃO DE LITERATURA

A Síndrome de Marfan é uma doença multistêmica, que atua diretamente no tecido conjuntivo diante da sua transmissão autossômica dominante. Seu diagnóstico clínico foi descrito em 1986 de acordo com critérios de Berlim, mas, em meados de 1996 foram criados os novos critérios estabelecidos para identificação desses casos, considerados os critérios Ghent, no entanto, em 2010 atualizou-se para uma versão mais recente (COELHO; ALMEIDA, 2019).

A síndrome de Marfan é uma doença rara que causa anomalias nos olhos, ossos, coração, vasos sanguíneos, pulmões e sistema nervoso central, essa síndrome é determinada por mutações no gene que codifica uma proteína chamada fibrilina. As mutações acontecem no gene da fibrilina-1, localizada no cromossoma 15 (15q21) e que codifica a fibrilina-1, principal componente das microfibrilas como destaca a figura abaixo.

Figura 1. Representação esquemática da organização do gene fibrilina-1.



Fonte: (COELHO; ALMEIDA, 2019).

A fibrilina-1 tem o papel de formar fibras estruturais, resistentes e flexíveis ao tecido conjuntivo, a interligação das moléculas favorece ao crescimento e reparo dos tecidos, isso favorece que haja um crescimento excessivo de alguns tecidos no paciente.

Vale salientar que 2-3 casos por 10.000 indivíduos são constatados no mundo, diante da incidência da síndrome “clássica”. Ciente de que essa síndrome envolve tipicamente o sistema cardiovascular, músculo esquelético e os olhos, no entanto, podem abranger o aparelho respiratório, o sistema nervoso central e a pele (LEBREIRO et al, 2010). As características clínicas consistem no efeito sistêmico pleiotrópico, atingindo o sistema ocular, respiratório, cardiovascular, musculoesquelético, pele e neurológico, como destaca o quadro abaixo.

Quadro 1. Manifestações clínicas da Síndrome de Marfan

MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS	DESCRIÇÃO
------------------------	-----------

Musculoesqueléticas	A estatura elevada com extremidades longas e desproporcionais quando comparadas com o tronco, escoliose, deformidades da caixa torácica (pectus excavatum e carinatum), palato arqueado com sobreposição dentária e hiperflexibilidade articular.
Oculares	Destacam-se a miopia, a ectopia lentis, o descolamento da retina, o glaucoma e a catarata.
Cardiovasculares	São de longe as mais preocupantes e fatais nestes doentes. Entre as mais frequentes encontram-se o aneurisma e a disseção aórtica.
Respiratório	Bolsas que contêm ar (cistos) podem se desenvolver nos pulmões. Os cistos podem se romper e encher de ar o espaço que circunda os pulmões (pneumotórax).
Pele	A anormalidade predominante da pele é estrias atróficas, geralmente localizadas acima dos ombros, região lombar e quadris laterais. Estrias grávidas podem ser características de mulheres com SMF. A pele, entretanto, não é extraordinariamente frágil ou suscetível a contusões ou má cicatrização, porém pode ser hiper-extensível.

Fonte: (CRUZ et al., 2019).

Essas manifestações propiciam uma análise detalhada a fim de possibilitar o diagnóstico para identificação dessa patologia, que consiste em exames específicos, como: Avaliação médica; Exames genéticos; Ecocardiograma; Ressonância magnética (RM); Radiografias; Exames de olho.

No entanto, a síndrome de Marfan tem um diagnóstico ainda bastante difícil diante das manifestações inespecíficas que podem prejudicar ou indicar um sub diagnóstico ou diagnóstico tardio sendo assim o diagnóstico clínico baseado no contexto teórico familiar auxilia de maneira do caso. “O diagnóstico depende da identificação de um conjunto de critérios clínicos, revistos em 1996, designados por critérios de Ghent (CATARINO et al., 2021, p. 150).

Deste modo, existem critérios que são estabelecidos no intuito de conseguir identificar os casos da síndrome de Marfan, como destaca o quadro seguir.

Quadro 2. Critérios para diagnóstico

CRITÉRIOS	DESCRIÇÃO
Diagnóstico do primeiro afetado da família	<ul style="list-style-type: none"> • Se a história familiar/genética não contribui: critério maior em pelo menos dois diferentes órgãos/sistemas e o envolvimento de um terceiro; • Se uma mutação conhecida como causadora da Síndrome de Marfan for detectada: um critério maior em um órgão/sistema e o envolvimento de um segundo
Um parente de primeiro grau afetado	<ul style="list-style-type: none"> • Presença de um critério maior na história familiar e um critério maior em um órgão/sistema e o envolvimento de um segundo. Quanto mais precoces forem as manifestações clínicas, particularmente as do foro cardíaco (presentes em 83% dos doentes), mais reservado é o prognóstico.

Fonte: (SOUZA et al., 2018).

O diagnóstico da Síndrome de Marfan consiste em critérios correlacionados a pelo menos dois sistemas, podendo haver o envolvimento do terceiro, logo, se “houver história familiar/genética é necessária a presença de um critério maior num sistema e envolvimento de um segundo sistema” (LEBREIRO et al, 2010, p. 12). Sendo assim, os critérios segundo a nosologia de Ghent de 1996, são descritos no quadro 3.

Quadro 3. Critérios diagnósticos de Síndrome de Marfan

Aspecto avaliado	Critério maior	Critério menor
História familiar/genética (Critério maior positivo: história familiar positiva)	Pai-filho-irmão que satisfazem os critérios diagnósticos genéticos de Marfan de forma independente, presença de mutação FBN1 causando Marfan ou haplótipo em torno do FBN1, herdado por descendência conhecida por estar associado ao diagnóstico de Marfan familiar.	Não há.
Sistema esquelético (Critério maior positivo: história familiar positiva)	Peito carenado ou peito escavado que necessita de cirurgia, menor relação	Peito escavado moderado, hipermotilidade articular,

Sistema comprometido: 2 critérios maiores ou 1 critério maior e 2 menores)	segmento superior/inferior ou envergadura/altura > 1,05, sinal do punho, escoliose >20° ou espondilolistese, menor extensão do cotovelo (<170°), pé plano, algum grau de protusão acetabular.	palato em ogiva com dentes apinhados, aparência facial (dolicocefalia, hipoplasia malar, enoftalmia, retrognatismo).
Sistema cardiovascular (Critério maior positivo: 1 critério maior Sistema comprometido: 1 critério menor)	Dilatação da aorta ascendente com ou sem insuficiência aórtica e, pelo menos, o comprometimento nos Seios de Valsalva ou dissecção da aorta descendente.	Prolapso mitral com ou sem insuficiência, dilatação da artéria pulmonar, na ausência de estenose da válvula pulmonar ou periférica ou outra causa óbvia, em menos de 40 anos. Calcificação do anel mitral em < de 40 anos, dilatação/dissecção da aorta ascendente ou abdominal em < de 50 anos.
Sistema pulmonar		
(Critério maior positivo: não há Sistema comprometido: 1 critério menor)	Não há.	Pneumotórax espontâneo, bulhas apicais.
Sistema ocular (Critério maior positivo: 1 critério maior Sistema comprometido: 2 critérios menores)	Subluxação do cristalino.	
Pele (Critério maior positivo: não há Sistema comprometido: 1 critério menor)	Não há.	Estrias atróficas não associadas a distensão cutânea, hérnia incisional ou recorrente.
Sistema nervoso central (Critério maior positivo: 1 critério maior Sistema comprometido: não há)	Ectasia dural lombosacra.	Não há

Fonte: (PAMELA et al., 2006)

A análise da Síndrome de Marfan possibilita o prognóstico para entender o desenvolvimento desta patologia, a fim de buscar métodos que auxiliem o manejo de

tratamentos que permitam a melhora da qualidade de vida do paciente. A busca pelo diagnóstico coerente favorece ao tratamento adequado, evitando danos a saúde e qualidade de vida do paciente, evitando assim ações tardias e complicações do quadro do paciente.

Deste modo, o tratamento para essa doença consiste em: betabloqueadores, reparo cirúrgico da aorta e das válvulas, uso de uma órtese e, às vezes, cirurgia para reparar a curvatura da coluna. Sendo assim, o tratamento pode ser compreendido pelo quadro 4.

Quadro 4. Manejos que possibilitam efetuar o tratamento para síndrome de Marfan

TIPOS DE MANEJO	DESCRIÇÃO
Manejo clínico	O manejo clínico, por sua vez, envolve uma gama de especialistas multidisciplinares por ser uma desordem hereditária do tecido conectivo que acomete múltiplos sistemas, sendo os principais; o músculo esquelético, o oftalmológico, o cardiovascular e o sistema nervoso central.
Manejo cirúrgico	O procedimento cirúrgico de reparação da aorta é indicado para adultos e pré-adolescentes que apresentam a raiz aórtica com uma medida máxima que se aproxime de 5.0 cm, ou um aumento progressivo do diâmetro da raiz de cerca de 0.5 a 1.0 cm por ano, ou uma regurgitação aórtica severa.
Manejo Genético	Os estudos genéticos têm alcançado avanços significativos. Uma técnica derivada do CRISPR vem sendo utilizada por uma equipe de pesquisadores, das universidades de Guangzhou, Xangai e da Academia Chinesa de Ciências, com sucesso, na correção da mutação responsável pela síndrome de Marfan em embriões
Aconselhamento Genético	O aconselhamento genético é de fundamental importância uma vez que ele ajuda pacientes a tomarem decisões médicas e pessoais ao fornecerem dados sobre características, hereditariedade e consequências da síndrome.

Fonte: (CATARINO et al., 2021).

No entanto, aconselhamento genético é uma forma preventiva e analítica de entender as possibilidades do acontecimento da Síndrome de Marfan, tendo em vista as suas dificuldades para a qualidade da Saúde, diagnóstico e tratamento, sim, o crescimento do aconselhamento genético é algo extremamente necessário para esses indivíduos.

Diante do diagnóstico e tratamento da Síndrome de Marfan, nota-se a necessidade de um apoio multiprofissional, onde o assistente social atualmente se inclui nesse contexto. Para Martinelli (2012) o serviço social é uma profissão eminente interventiva, que atua nas relações humano-sociais.

Por ser uma patologia que abrange vários sistemas do corpo, há uma necessidade de haver um apoio de uma equipe multiprofissional, onde atualmente conta com o serviço social para efetivar o acolhimento da família e do paciente, tendo em vista a necessidade de esclarecimentos e a busca pela efetivação dos direitos adquiridos pelo portador da Síndrome de Marfan.

De acordo com Gualda (2008, p. 7) o profissional de serviço social atua diminuindo os impactos na vida do paciente, tais como:

- a) Orientação e informação sobre a instituição hospitalar e seus recursos;
- b) Orientação e encaminhamento a serviços e recursos previdenciários;
- c) Realização de contato com o paciente e sua família;
- d) Interpretação dos fatores sociais, políticos e econômicos que permeiam a realidade dos pacientes e de seus familiares;
- e) Orientação do tratamento global nos aspectos biopsicossociais;
- f) Realização de trabalho integral, multidisciplinar, com os membros da equipe de saúde.

O profissional de serviço social atua diretamente a família e ao paciente buscando assimilar a realidade de cada caso, proporcionando medidas contundentes de acordo com a legislação, a fim de promover a melhora da qualidade de vida e saúde do paciente com Síndrome de Marfan. Portanto, esse profissional deve “desencadear um processo reflexivo nos pacientes e familiares, para que possam participar do processo de tratamento e/ou cura” (GUALDA, 2008, p. 7).

A intervenção do Assistente Social auxilia de maneira humanizada o paciente e a família, não só no contexto clínico, mas, na garantia da execução dos direitos do paciente. Salienta-se ainda, que profissional de serviço social faz parte da equipe multidisciplinar

de saúde, que atua com pacientes com Síndrome de Marfan de maneira excepcional, diante do contexto comportamental, emocional, e a garantia dos direitos. Deste modo, o Assistente Social deve possuir as competências e habilidades necessárias para atuação junto ao paciente com Síndrome de Marfan quanto com a família que precisa de apoio social acolhedor.

3 CONSIDERAÇÕES FINAIS

Diante do exposto no contexto teórico, torna-se evidente que a Síndrome de Marfan é uma doença genética rara que acomete poucas pessoas no mundo, mas, ainda não existe explicações concretas para o seu surgimento. A síndrome de Marfan ela afeta diretamente o tecido conjuntivo e a presença manifestações em outros sistemas que podem variar entre os pacientes com a mesma patologia.

Essa síndrome acontece em decorrência de uma mutação no gene fibrilina-1, onde é codificada a sua principal proteína conhecida como microfibrilas que fazem a formação de fibras proporcionando resistência e flexibilidade ao tecido conjuntivo essa mutação incide no enfraquecimento do tecido conjuntivo além disso, existem várias modificações do gene fibrilina-1 que podem ser associadas a síndrome de Marfan, mas também podem ser novas mutações.

A síndrome de Marfan apresenta sinais que podem favorecer alterações no organismo tais como: alterações oculares, cardiovasculares, pulmonares e músculoesqueléticas são as mais tradicionais nessa síndrome. O tratamento para essa síndrome consiste no uso de medicamentos e processo cirúrgico como os principais para melhorar a qualidade de vida do paciente.

Deste modo, conclui-se que a síndrome de Marfan deve ser identificada minuciosamente diante das variações entre os pacientes, tendo em vista a apresentação de sinais e sintomas, bem como os critérios clínicos e genéticos que possibilitem efetuar um diagnóstico preciso. Sendo assim, o apoio do serviço social diante deste diagnóstico favorece ao conhecimento da proteção social por meio da legislação para a família e o paciente, portanto, o acolhimento deve se fazer presente durante esse contexto a fim de assegurar a garantia dos direitos.

Vale salientar que existem poucos estudos associados a atuação do serviço social com pacientes com Síndrome de Marfan, isentando esse profissional da sua importante assistência destinada a família e os pacientes desta síndrome, sendo interessante essa análise para futuros trabalhos acadêmicos, que possam identificar a relevância profissional do serviço social diante do contexto desta doença rara.

REFERÊNCIAS

CATARINO, C.W.L.; RITTERSHAUSSEN, V.P.T.; MOCELIN, M.M.; LORENA, D.E.; AZEVEDO, N.L. Síndrome de Marfan. **ACTA MSM** • Rio de Janeiro • v.8 • n.3 • março2021.

COELHO, S.G.; ALMEIDA, A.G. Síndrome de Marfan revisitada --- da genética à clínica. **Rev Port Cardiol**. 2020;39(4):215---226.

CURZ, G.N.L. **Síndrome de Marfan: Risco de alterações vasculares**. (Tese) Mestrado Integrado em Medicina pelo Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto. Porto: 2019. Disponível em: Acesso em: 24 mai. 2023.

GUALDA, J. **A compreensão da doença e do doente**. Porto Alegre: Artes Médicas, 2008.

LEBREIRO, A.; MARTINS, E.; CRUZ, C.; ALMEIDA, J.; MACIEL, M. J.; CARDOSO, J. C.; LIMA, C. A. Síndrome de Marfan: manifestações clínicas, fisiopatologia e novas perspectivas da terapêutica farmacológica. **Rev Port Cardiol**, 29(6):1021-1036, 2010.

MARTINELLI, M.L. **Serviço Social: identidade e alienação**. São Paulo: Cortez, 2012.

SOUZA, F. S.L.; FAGUNDES, L.K.; OLIVEIRA, R.B.; CÉSAR, I.D.; COELHO, E.E. Síndrome de Marfan: uma revisão integrativa sob o olhar da enfermagem. **Brazilian Journal of Surgery and Clinical Research – BJSCR**. Vol.21,n.2,pp.156-163 (Nov 2017 – Jan 2018).

CAPÍTULO 25

O ASSISTENTE SOCIAL E SUA ATUAÇÃO COM PACIENTES DIAGNOSTICADOS COM DOENÇAS RARAS: A DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE

Maria José de Sousa Rodrigues

Cícero de Sousa Lacerda

1 INTRODUÇÃO

As doenças raras (DR) são enfermidades com baixa prevalência, mas elevada taxa de mortalidade. Na maioria dos casos, elas afetam mais de um órgão vital, são distúrbios crônicos, graves e de alto grau de complexidade diagnóstica, que, normalmente, aparecem na idade pediátrica (consequência direta da origem genética da doença), embora afetem também a adultos. Além disso, apresentam alto grau de incapacidade e de dependência e, como consequência, significativa deterioração da qualidade de vida dos afetados.

A União Europeia (UE) incorpora aspectos da definição que devem ser levados em consideração para caracterizar os problemas comuns de DR, relacionados à qualidade de vida, incapacidade e carga de doença.

A classificação segundo a prevalência não é considerada o método adequado, uma vez que, na maioria das DR, o impacto e a carga que elas acarretam não são muito conhecidos, além de não se ter noção do tipo de deficiências que supõem (AITH et al., 2014). É muito difícil classificar doenças raras devido à falta de sistemas adequados de classificação e de codificação, portanto, não se tem conhecimento de uma lista única de tais doenças.

Soma-se a isso que as DR têm um atraso diagnóstico e, portanto, causam problemas para o paciente, como, por exemplo, fazer várias visitas a médicos diferentes ou receber diagnósticos errôneos que podem levar a tratamentos ineficazes (DALLARI, 2015). Elas constituem um grupo de doenças que causam fraqueza progressiva e perda

de massa muscular, como resultado de um defeito genético. Só na Europa, existem 30 milhões de pessoas afetadas pelo que se classifica como doenças raras (BRASIL, 2014).

Este estudo centra-se, ainda, na necessária intervenção social especializada em neurologia exigida por doentes que sofrem de uma doença rara, nomeadamente, a Distrofia Muscular de Duchenne (DMD). Vale informar que, geralmente, as doenças raras são graves, crônicas e causam a incapacidade da pessoa. Por isso, é necessária uma abordagem interdisciplinar (saúde e assistência social e institucional) que, muitas vezes, requer cuidados especializados.

A razão de ter escolhido e centrado este estudo na intervenção específica do assistente social de saúde com doentes diagnosticados com DMD reside no fato de essa ser uma doença rara sobre a qual existe pouco conhecimento e o papel do assistente social é fundamental, uma vez que intervém nos fatores psicossociais ocasionados por essa doença.

Acentua-se, ainda, que são poucas as informações disponíveis sobre a atuação do assistente social junto aos pacientes diagnosticados com DMD. Além disso, trata-se de um tema novo e pouco abordado no curso universitário. Por essa razão, é de grande importância compreender melhor essa doença, para, dessa forma, traçar algumas linhas gerais ou diretrizes de atuação do assistente social para pacientes diagnosticados com DMD.

É preciso ter em mente que os pacientes que sofrem de distrofia muscular passam por diferentes fases, a começar pelo impacto na vida individual, social, laboral, familiar e econômica ao saber do diagnóstico da doença, a adaptação da vida, tendo de enfrentar a deterioração funcional e a incapacidade.

Diante de tais argumentos, definiu-se o objetivo deste estudo, ou seja, o de realizar uma exploração sobre doenças raras, com base na bibliografia publicada para ter informações sobre essa doença e esclarecer sobre o papel do Assistente Social no seio das equipas interdisciplinares que se encontram nas unidades de cuidados a pessoas com distrofia muscular, mais especificamente, em pacientes com Distrofia Muscular de Duchenne (DMD). A abordagem metodológica será baseada em um levantamento bibliográfico em publicações sobre o tema nos últimos dez anos.

2 ARGUMENTAÇÃO TEÓRICA

2.1 DOENÇAS RARAS

Para melhor enquadrar o objeto deste estudo, é preciso definir o que é uma doença rara. Trata-se de um conceito relativamente novo que envolve “aqueles processos que podem ser fatais ou causar uma debilitação crônica do paciente e que, por sua baixa prevalência, requerem esforços combinados para tratá-los”. (AVELLANEDA et al., 2007, p. 177).

A definição de doenças raras pela União Europeia (UE) é a mesma proposta pela Comissão Europeia de Saúde Pública, que estabelece como raras aquelas doenças com risco de vida ou cronicamente debilitantes (muitas delas de origem genética), cuja prevalência é muito baixa. Na União Europeia, uma doença é considerada rara quando afeta menos de 5 pessoas em 10.000. (SES, 2021).

As doenças raras caracterizam-se por apresentar uma diversidade de patologias e sintomas e um curso clínico crônico. Além disso, muitas vezes, elas são degenerativas, têm uma grande complexidade diagnóstica, além de desconhecimento sobre seu tratamento e, no caso de tê-lo, ele é paliativo. Essas doenças apresentam alta morbidade e mortalidade e a maioria gera incapacidade e/ou dependência causada por múltiplas consequências funcionais, afetando significativamente a qualidade de vida. (OLIVEIRA; GUIMARÃES; MACHADO, 2012; SILVA; SOUSA, 2015)

A comunicação do diagnóstico ocorre com grande demora. Os doentes são submetidos a uma multiplicidade de testes sem obter uma resposta adequada à sua situação, a que se junta a ausência de terapêuticas específicas. No entanto, essas dificuldades não terminam após a chegada do diagnóstico, pois, em algumas ocasiões, descobre-se que não canalizam ou respondem às necessidades globais que apresentam.

Segundo Santos (2019), sofrer de uma doença crônica causa um grande impacto e uma perda de equilíbrio na pessoa afetada e no seu meio, nomeadamente no familiar, tendo de enfrentar vários custos de oportunidade, especialmente nos cuidadores. Isso aumenta quando a pessoa afetada é menor de idade, e ainda mais se sua condição for de baixa prevalência, pois o desconhecimento e a desorientação podem gerar frustração, além de fragilizar as relações familiares. Da mesma forma, se a origem for genética, pode causar sentimento de culpa nos pais.

É interessante entender que os cuidados de saúde não devem centrar-se apenas no diagnóstico e no tratamento clínico, mas também garantir a atenção aos aspetos psicossociais, para os quais a intervenção do assistente social da saúde é essencial. Assim, para uma atenção adequada às doenças raras, é fundamental reconhecer sua especificidade, desenvolver estratégias e elaborar protocolos em uma perspectiva integral, voltada para o cuidado holístico, contemplando as necessidades médicas, psicológicas e sociais, seguindo o modelo biopsicossocial.

A intervenção do assistente social de saúde é primordial, orientando-se sobretudo para o atendimento individual e familiar, centrando-se nos aspetos evolutivos e na sua adaptação à nova situação, ajudando-os a reorganizar a dinâmica familiar, antecipando possíveis dificuldades e prevenindo o aparecimento de possíveis disfunções. O assistente social de saúde promove a busca de um novo equilíbrio familiar por meio da mobilização de capacidades, recursos próprios e da rede social. (SANTOS, 2019)

Todos os doentes anseiam pelo aparecimento de um tratamento curativo, entretanto, na maioria dos casos, isso não é assim. Um exemplo de doença "rara" que não tem tratamento curativo, mas que permite ao doente beneficiar-se de medidas de suporte de vida é a distrofia muscular de Duchenne (DMD).

2.2 DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE (DMD)

Segundo a Organização Mundial da Saúde, os distúrbios neurológicos são doenças que afetam o sistema nervoso central e periférico. Ou seja, afetam o cérebro, a medula espinhal, os nervos cranianos, as raízes nervosas, os músculos. As distrofias musculares são um tipo de doença rara, hereditária, de progressão rápida ou lenta, afetando principalmente o músculo estriado e apresentando em comum um padrão distrófico característico de necrose-regeneração na biópsia muscular. Elas são clinicamente agrupadas em distrofinopatias, distrofias de cinturas, distrofia facioscapuloumeral, distrofia de Emery-Dreifuss, distrofias musculares congênitas, distrofia oculofaríngea e distrofia distal. (GEVAERD et al., 2010; HORITA; CRUZ, 2015)

Para esses autores, as distintas formas de distrofias musculares são diferenciadas clinicamente pelo tempo de início, distribuição da fraqueza muscular, associação com outras doenças e/ou danos no sistema nervoso periférico ou central (SNC)

Especificamente, a distrofia muscular de Duchenne (DMD) pertence ao grupo de DR e é causada por um gene defeituoso da distrofina, uma proteína fundamental no funcionamento e no desenvolvimento dos músculos.

Trata-se, de acordo com Horita e Cruz (2015), de uma doença hereditária, que afeta muito mais os homens (embora, às vezes, também ocorra em mulheres). Assim, os filhos de mulheres portadoras do cromossomo defeituoso (que não manifestam a doença) têm 50% de chance de desenvolver a doença, enquanto as filhas têm 50% de chance de serem portadoras. De qualquer forma, deve-se notar que ocorre com relativa frequência como uma mutação espontânea, em famílias sem histórico conhecido da doença.

Embora a DMD seja uma doença que segue um curso implacável e imparável, a qualidade de vida dos pacientes, sua independência e o tempo de sobrevivência deles, podem mudar significativamente dependendo dos cuidados que recebem, incluindo as medidas de suporte necessárias em diferentes fases da doença.

Horita e Cruz (2015) acrescentam que na relação ao atendimento do paciente com DMD, dadas as características da doença, indica-se que ele seja realizado por profissionais de saúde social e não recaia inteiramente sobre a pessoa acometida e sua família, como ocorre em muitos casos, uma vez que isso leva à sobrecarga do cuidador, dificuldade de relacionamento familiar, entre outros. Os profissionais de assistência social à saúde devem apoiar desde o início com seus conhecimentos e habilidades em busca da promoção da saúde, prevenção de complicações e redução do número de internações.

Na fase inicial da DMD, observa-se fraqueza progressiva dos músculos gluteofemoral, quadríceps e adutores, para continuar afetando os músculos dos braços, a cintura escapular e, em alguns casos, os músculos faciais. O paciente afetado apresenta um achado exploratório característico conhecido como sinal de Gowers: ao se levantar do chão da posição sentada, ele usa os braços para buscar apoio acessório devido à fraqueza muscular nas extremidades inferiores (ABDEL-HAMID; CLEMENS, 2012; BLAT; BLAT, 2015; FORTES et al., 2018).

Aos 5 anos de idade, a deterioração muscular é evidente nos testes de função muscular. Por volta dos 6 anos de idade, surgem contraturas dos tendões de Aquiles e das bandas iliotibiais decorrentes da atrofia muscular progressiva, circunstância que

obriga o paciente a andar na ponta dos pés, o que desencadeia uma postura lordótica das costas. Atualmente, não há tratamento específico para a DMD, e sua evolução é crônica, comprometendo a qualidade de vida das pessoas acometidos e da sua sobrevivência, o que é um desafio tanto para o acometido, quanto para os familiares e profissionais que o atendem. (FALZARANO et al., 2015; FORTES et al., 2018; FREZZA; SILVA; FAGUNDES, 2005)

Diante disso, evidencia-se que a gestão clínica das dificuldades desses doentes não é fácil e requer especialistas que as tratem especificamente de forma a optar por tratamentos que não só mantenham a vida, mas também permitam uma certa qualidade de vida percebido pelo paciente ou pessoa afetada.

O trabalho do assistente social nas entidades associadas é de vital importância uma vez que esse profissional tem a vantagem de uma formação holística que, sem dúvida, confere grande valia no tratamento e no acompanhamento do bem-estar da pessoa acometida com DMD.

2.3 O PAPEL DO ASSISTENTE SOCIAL NO CUIDADO AO PACIENTE COM DMD

Ao realizar este trabalho e explorar e indagar aspectos pouco desenvolvidos, depois de adquiridos conhecimentos ao longo da licenciatura e como futura profissional do Serviço Social, creio ter conseguido desenvolver e adquirir algumas competências que fazem parte do Curso de Serviço Social.

O Serviço Social nasceu ligado à ciência médica e remonta ao final do século XIX, mantendo desde então uma estreita relação com ela. Desde o início, o Trabalho Sanitário Social caracterizou-se por prestar assistência direta baseada no contato pessoal, compreensão e apoio emocional às pessoas que passavam por um processo de doença e suas famílias, por meio de trabalhos de ajuda para realocação de suas circunstâncias pessoais e familiares devido às alterações sofridas, em consequência de doença ou morte. (SANTOS, 2019)

Desde o início, o Serviço Social assumiu o papel de reformador social, em defesa da população carente, ou seja, nasceu em tempos de mudanças sociais em que muitas pessoas são excluídas. O serviço social nas associações de doentes também surge em momentos de mudança e em que as pessoas afetadas se sentem excluídas do sistema.

Como marco histórico fundamental, convém citar o ano de 1978, quando a Organização Mundial da Saúde (OMS), durante a Conferência Internacional sobre Atenção Primária em Alma Ata, reafirmou decisivamente a definição de saúde adotada em 1948, que é um estado de completo bem-estar físico, mental e social, e não apenas a ausência de doença, e é um direito fundamental. (IAMAMOTO, 2015).

Esse marco histórico, que levou ao desenvolvimento de novos paradigmas na atenção à saúde das pessoas, significou não só enfatizar o caráter social das disciplinas de saúde, mas também o caráter interdisciplinar das intervenções em saúde, caráter interdisciplinar que incluiu o Serviço Social como profissão de referência para a parte social dessa nova concepção de saúde (GIOVANELLA et al., 2019; IAMAMOTO, 2015). Todos os países assumem, então, esse novo conceito e reorganizam suas estruturas e sistemas de saúde para alcançá-lo e desenvolvê-lo.

O Serviço Social de Saúde se caracteriza como um exercício profissional diferenciado de outros ambientes e caracterizado pelo exercício diário de funções de apoio e de assistência a indivíduos e famílias imersos em processos de dificuldades de saúde, direcionando suas intervenções para a recuperação, normalização e adaptação social, focando sua prática assistencial no aumento da autonomia e na recuperação da saúde, e garantia de tomada de decisão responsável, respeitosa da autodeterminação, da individualização e no ritmo que o processo de cada indivíduo exige do respeito às particularidades. (IAMAMOTO, 2015).

Evidencia-se, assim, que o Serviço Social é a atividade profissional que visa investigar os fatores psicossociais que afetam o processo saúde-doença, bem como o tratamento dos problemas psicossociais que sofrem em relação às situações de doença, tanto se influenciam em seu desencadeamento como se decorrem delas.

Santos (2019, p. 10-11) comentam que o assistente social

[...] enquanto membro da equipe interdisciplinar em cuidados paliativos, atua como um facilitador e interlocutor das relações entre paciente e familiares, assim como, entre a equipe médica e família/paciente. Elabora a abordagem socioeconômica e cultural da família, com o intuito de conhecer a composição familiar, moradia, renda, religião, formação, profissão e situação empregatícia dos 11 membros, possibilitando, dessa forma, que a equipe conheça essa família na sua particularidade e identifique as necessidades vividas pela família e paciente.

Santos (2019) complementa que o Serviço Social Clínico é uma forma especializada de Serviço Social, que, seguindo o procedimento científico e por meio de um processo psicoterapêutico, procura ajudar indivíduos, famílias e/ou pequenos grupos, que se encontrem em situações de conflito manifestadas por problemas psicossociais. Isso contribui para que desenvolvam as suas capacidades psicológicas e sociais, para que possam enfrentar em melhores condições tanto os problemas atuais como outras situações conflituosas que possam surgir no futuro, procurando ajudá-los a desenvolver a sua capacidade de compreensão (de si e dos outros) do seu meio, a sua tolerância ao sofrimento e frustração, bem como sua capacidade de utilizar adequadamente seus próprios recursos pessoais e os oferecidos pelo meio social.

Em suma, o objetivo do assistente social se orienta por uma abordagem do todo da saúde, desde a sua natureza psicossocial, incorporando metodologias e técnicas de intervenção social e comunitária que complementam o processo de diagnóstico e de tratamento que se faz desde o ponto de vista biológico. Destaca-se, diante disso, que a figura do Assistente Social se tornou um pilar fundamental no apoio e cuidado às pessoas acometidas por doenças raras. (IAMAMOTO, 2015; LUZ et al., 2015; MARTINELLI, 2011; SODRÉ, 2013)

Teoricamente, o papel do serviço social nos cuidados paliativos está marcado e definido. Porém, esse papel é pouco conhecido por possíveis pessoas que, em determinado momento, podem necessitar de seu trabalho, orientação e apoio na assimilação e enfrentamento da morte.

Levando tudo isso em consideração, Bermejo, Díaz-Albo e Sánchez (2011, apud SILVA, 2021) informam que as principais funções desempenhadas pelos assistentes sociais são:

- Função preventiva: Um aspecto fundamental no atendimento integral ao paciente e sua família é tentar antecipar sua demanda. Em outras palavras, detectar as necessidades antes que elas apareçam e, assim, agir preventivamente. A prevenção de situações de risco é um dos pilares básicos onde o assistente social deve atuar.

- Função assistencial: Consiste em ajudar a resolver os problemas socioemocionais tanto do paciente quanto de seus familiares para aumentar sua capacidade de adaptação à doença e ao processo de luto, que muitas vezes significa não

conseguir viver como antes da doença. No desempenho dessa atividade, o assistente social realiza uma tarefa de ajuda.

- Papel docente: Envolve a participação em atividades de formação contínua tanto da equipe quanto dos demais profissionais. Além disso, deve colaborar com as diferentes sociedades científicas de cuidados paliativos, divulgando a realidade do Serviço Social nas suas diferentes vertentes assistenciais.

Segundo Vieira et al. (2011), , ao cumprir a sua função assistencial, o Assistente Social oferece cuidados paliativos a pacientes diagnosticados com doenças raras, como é o caso dos indivíduos com distrofia muscular e, também, atenção a suas famílias.

Os pacientes diagnosticados com DMD estão sujeitos a maior risco de dificuldades psicossociais, como, por exemplo, problemas comportamentais e de aprendizagem, e devido aos cuidados médicos não serem completos, precisam do suporte do assistente social para alcançar o bem-estar psicossocial. Dificuldades no funcionamento social podem ser devidas a problemas específicos em habilidades particulares, como se relacionar com outras pessoas, julgar situações sociais e perspectivas, enquanto as consequências da DMD (como limitações físicas) podem resultar em isolamento e retraimento social, além de redução de acesso a atividades sociais. (ANNEMANS et al., 2017; DESGUERRE; LAUGELB, 2015; FORTES et al., 2018)

O estresse causado pelos problemas psicossociais e as dificuldades em obter seu reconhecimento e tratamento adequado associa-se aos aspectos físicos da doença, provocando transtornos, não apenas para o doente, mas também para todo o círculo familiar, demonstrando a necessidade da assistência oferecida pela equipe interdisciplinar.

3 CONSIDERAÇÕES FINAIS

A elaboração da presente investigação persegue como objetivo principal enquadrar a figura do Serviço Social no seio das equipes interdisciplinares que se encontram nas Unidades de Cuidados a pacientes com doenças raras. Mais especificamente, procurou-se conhecer as funções e competências desempenhadas pelo assistente social a pessoas com DMD.

Tendo isso em conta, por meio do desenvolvimento deste estudo, foram obtidas informações úteis e valiosas para uma melhor compreensão do serviço social e a importância do papel desempenhado por eles nos cuidados a pessoas com distrofia muscular e/ou outras doenças neurológicas.

O assistente social intervém tanto em nível hospitalar quanto domiciliar, prestando apoio a todos os doentes e familiares que dele necessitem. Da mesma forma, é responsável por obter e fornecer os recursos necessários para garantir a qualidade de vida dos pacientes, familiares e cuidadores durante e após a doença ou morte.

Da mesma maneira, o assistente social deve articular-se com o psicólogo e demais profissionais da unidade para o desempenho de algumas de suas funções e, assim, prestar cuidados de qualidade. De forma mais pessoal, é importante destacar que a realização desta pesquisa disponibilizou algumas ideias sobre os eixos que devem ser trabalhados em termos de serviço social e cuidados paliativos.

O estudo mostrou que é cada vez mais necessária a incorporação da figura do serviço social nas unidades de saúde, considerando-se que seu trabalho é amplo e suas funções numerosas. Esta investigação permitiu observar um notável desconhecimento sobre assistência a pacientes com doenças raras, mas, acima de tudo, ressalta-se a falta de informação existente sobre o papel do serviço social nos cuidados de fim de vida.

Por outro lado, os cuidados com tais pacientes constituem uma oportunidade profissional válida para os futuros profissionais do Serviço Social, que, por diversos fatores, são largamente desconhecidos dos alunos de Serviço Social. Percebe-se, então, a necessidade de um aperfeiçoamento na formação dos alunos, pois em uma disciplina como o serviço social, devem estar contempladas todas as suas especialidades. Dessa forma, os acadêmicos, seja da graduação seja da pós-graduação, podem ter um maior conhecimento sobre o amplo leque de possibilidades que têm na hora de sair para o mercado de trabalho.

Convém destacar, ainda, o desconhecimento que, por vezes, existe sobre a importância da figura do Serviço Social no domínio dos cuidados em doenças raras e degenerativas. Por isso, é de vital importância definir com clareza as competências que o Serviço Social possui nas diversas esferas das UBS, assim como a de outros profissionais.

REFERÊNCIAS

ABDEL-HAMID, Hoda; CLEMENS, Paula R. Pharmacological therapies for muscular dystrophies. **Current opinion in neurology**, v. 25, n. 5, p. 604–8, 2012.

AITH, F. et al. Os princípios da universalidade e integralidade do SUS sob a perspectiva da política de doenças raras e da incorporação tecnológica. **Revista Direito Sanitário**, São Paulo v.15 n.1, p. 10-39, mar./jun. 2014.

ANNEMANS, Lieven et al. Recommendations from the European Working Group for Value Assessment and Funding Processes in Rare Diseases (ORPH-VAL). **Orphanet Journal of Rare Diseases**, [s.l.], v. 12, n. 1, p.1-15, 10 mar. 2017. Springer Nature.

AVELLANEDA A; IZQUIERDO M; TORRENT-FARNELL J Y RAMON JR. Enfermedades raras: enfermedades crónicas que requieren un nuevo enfoque sociosanitario. **Anales Sis San Navarra**, 2007; 2(30):177-190.

BLAT, Yuval.; BLAT, Shachar. Drug Discovery of Therapies for Duchenne Muscular Dystrophy. **Journal of Biomolecular Screening**, 2015.

BRASIL. Ministério da Saúde. Portaria n. 199/GM ddjd. Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e institui incen. Brasília: Diário Oficial da União. 2014, p. 44-5.

DALLARI, S. G. Fornecimento do medicamento pós-estudo em caso de doenças raras: conflito ético. **Revista Bioética**, [s.l.], v. 23, n. 2, p.256-266, ago. 2015.

DESGUERRE I; LAUGELB V. Diagnosticethistoirenaturelle de la dystrophie musculaire de Duchenne. **Arch Pediatr**, 2015;12S24-12S30.

FALZARANO, Maria Sofia et al. Duchenne Muscular Dystrophy: From Diagnosis to Therapy. **Molecules**, v. 20, n. 10, p. 18168–18184, 2015.

FORTES, CPPD et al. Revisando as recomendações dos cuidados na DMD. **Revista Brasileira de Neurologia**. Volume 54, nº 2, ABR/MAI/JUN 2018.

FREZZA RM, SILVA SRN, FAGUNDES SL. Atualização bibliográfica do tratamento fisioterapêutico das distrofias musculares de Duchenne e de Becker. **Rev Bras Promoção da Saúde**. 2005;18(1):41-9.

GEVAERD MS, DOMENECH SC, BORGES JR NG, HIGA DF, LIMA-SILVA AE. Alterações fisiológicas e metabólicas em indivíduo com Distrofia Muscular de Duchenne durante tratamento fisioterapêutico. **Fisioter Mov**. 2010 jan/mar;23(1):93-103.

GIOVANELLA, Lígia et al. De Alma Ata a Astana. Atenção primária à saúde e sistemas universais de saúde: compromisso indissociável e direito humano fundamental. **PERSPECTIVAS**. Cad. Saúde Pública 35 (3) 25 Mar/2019.

HORITA, Samuel Iwao Maia; CRUZ, Felipe Mactavisch da. Distrofia Muscular de Duchenne: Eventos Celulares, Teciduais e Tratamentos. **Episteme Transversalis**, v.9, n.2, 2015.

IAMAMOTO, M. V. **O serviço social na contemporaneidade**: trabalho e formação profissional. 26. ed. –São Paulo; **Cortez**, 2015.

LUZ, G. S. et al. Doenças raras: itinerário diagnóstico e terapêutico das famílias de pessoas afetadas. **Acta paul. enferm.** [online]. 2015, vol. 28, n. 5, pp. 339-400.

MARTINELLI, M. L. **Serviço Social e alienação**. 16. ed.- São Paulo: **Cortez**, 2011.

OLIVEIRA, C. R. C; GUIMARAES, M. C. S; MACHADO, R. Doenças Raras como categoria de classificação emergente: caso brasileiro. **Revista de Ciências da Informação**, v.13, n.1, 2012.

SANTOS, Ericka Almeida. **Cuidados Paliativos e Serviço Social**: novos desafios para a atuação profissional. TCC apresentado ao Curso de Graduação em Serviço Social da Universidade Federal da Paraíba, 2019.

SES, Carmela et al. Doenças raras: a importância de conhecê-las. **Rev Soc Cardiol Estado de São Paulo** 2021;31(2):168-70.

SILVA, Simone Coutinho da. **A importância da atuação do assistente social na gestão de projetos sociais**. **Revista Científica Multidisciplinar Núcleo do Conhecimento**. Ano 06, Ed. 04, Vol. 02, pp. 72-87. Abril de 2021.

SILVA EN, SOUSA TRV. Avaliação econômica no âmbito das doenças raras: isto é possível? **Cad Saúde Pública**. 2015;31(3):496-506.

SODRÉ, F. O serviço social entre a prevenção e a promoção da saúde: **Serv. Soc. Soc.** São Paulo, n. 117, p. 69.83, jan./ mar.2013.

VIEIRA, P. A. et al. **Cuidados Paliativos**: atuação do assistente social. Trabalho de Conclusão de Curso. Faculdade Paulista, São Paulo, 2011.

CAPÍTULO 26

O ENFERMEIRO E SUA ATUAÇÃO COM PACIENTES DIAGNOSTICADOS COM DOENÇAS RARAS: A DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE

**Renata Gondim Araújo
Cícero de Sousa Lacerda**

1 INTRODUÇÃO

As doenças raras (DR) compõem um grupo importante de doenças genéticas, sendo um grande problema em saúde, porém muito pouco pesquisadas. Além disso, quase nada se tem de informações sobre elas necessitando ainda de muita pesquisa, a respeito de todas as dificuldades enfrentadas, pelo paciente sua família e como tratar a ambos. O Ministério da Saúde delibera doença rara como aquela que impacta 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos (BRASIL, 2014a; BRASIL, 2014b).

Vistas de forma isolada, cada doença representa um número restrito de pessoas. Ponderando-se, no entanto, que possuem de 6.000 a 8.000 tipos díspares de doenças raras em todo o mundo, quando agregadas em uma categoria, a sua repercussão epidemiológica é bastante significativa. O índice de pacientes acometidos por uma doença rara pode alcançar a até 30 milhões de pessoas na Europa, 25 milhões na América do Norte, com um índice superior na população em torno de 6 a 8%. No Brasil, avalia-se que haja entre 13 e 15 milhões de pessoas com algum tipo de doença rara e com a arrefecimento da mortalidade por outras causas, bem como do avanço da saúde materno-infantil nas últimas décadas, estas doenças passaram a ser a segunda causa de mortalidade infantil (IRIART et al, 2019).

Realça-se aqui a Portaria nº 199/2014, que instituiu a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (PNAI-PDR) (BRASIL, 2014b) e aprovou as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS), constituindo encargos entre as entidades federativas para o atendimento dos serviços de saúde, assim como a constituição de uma linha de cuidado

da atenção (BRASIL, 2014a). Além disso, determina importâncias irrestritas de incentivos financeiros para as equipes dos centros de referência habilitados. Esta formalidade do cuidado integralizado nos níveis de atenção do SUS compreende também atuações na ampliação da tomada de decisões para os pacientes e seus familiares, através da avaliação de suas vulnerabilidades (PINTO; MOREIRA, 2019).

No entanto, ocasionalmente, excepcionalmente, esse direito asseverado e abalizado por lei (BRASIL, 2014b) não advém de ocorrência na prática e ocasiona problemas atinados aos cidadãos que carecem e estão sujeitos dessa promoção, tendo em vista o arquétipo e os custos elevados.

Pode-se dizer que o principal desafio é a carência de profissionais capacitados em genética no Brasil, por consequência uma dificuldade em se ter um diagnóstico adequado e certo, levando-se em conta que muitos sinais e sintomas são idênticos aos de doenças mais predominantes. Segundo Iriart e seus colaboradores (2019), o exercício médico em genética no Brasil é atual, significando que a residência médica inicial foi criada no Hospital das Clínicas de Ribeirão Preto (USP), em 1977. Apesar das diversas ações nas últimas décadas, para abrangência da atenção às doenças genéticas raras no SUS, esta consistência ainda é escassa. O que significa que, os profissionais de saúde não são, na maioria deles, ainda, de fato, capacitados e treinados para o diagnóstico e tratamento dessas doenças raras, o que intervém de forma direta na descoberta delas e, por conseguinte, no início e na rapidez de tratamento e acesso adequados a estes.

Além disso, o desafio distinto, com tanta frequência para o paciente, quanto para o profissional, é, de vez em quando, trabalhar com a emissão de diagnóstico tratado dificilmente, com prognóstico desfavorável, por vezes incurável e degenerativo, que faz com que o julgamento desse paciente, seus familiares e equipe sejam desconsiderados ou não sejam tratados de forma basililar como precisaria dentro desse procedimento. É imperativo ressaltar, segundo Souza e colaboradores (2019), a precisão de que os estudos qualitativos prossigam na caminhada no sentido de adjudicar autoridade às várias subjetividades enredadas no procedimento de adoecer e cuidar, de forma a suplantar a abordagem característica dos sinais e sintomas exclusivos de determinada doença genética rara. Além do mais, os trabalhos encontrados despontam a atribuição e

o potencial dos estudos de cunho qualitativo, ao garantirem diversas estratégias metodológicas e temáticas na envergadura do tema geral das doenças genéticas raras, o que pode dar subsídio à disposição, a tomada de decisões e o conceber em saúde que se dispõem a atender às necessidades das pessoas adoecidas e suas famílias.

Este artigo tem como objetivo apresentar uma doença muito rara, realçando os desafios vivenciados pelo profissional de enfermagem no que se profere sobre o diagnóstico, terapêutica e atenção ao familiar. Os objetivos específicos são definir doenças raras; abordar a atuação do enfermeiro frente ao paciente, ressaltando a sua importância no contexto das doenças raras; apresentar a trajetória do paciente/família frente ao diagnóstico e tratamento das doenças raras no Brasil; problematizar as principais dificuldades enfrentadas pelo profissional e, por fim, apresentar características da Distrofia Muscular de Duchenne e a atuação do enfermeiro. O presente estudo é uma revisão de literatura realizada nas bases de dados, Bireme, PubMed e Scielo, entre 2014 e 2023.

2 ARGUMENTAÇÃO TEORICA

2.1 DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE (DMD): Cada Passo Importa

Dia 7 de setembro é o dia da Distrofia Muscular de Duchenne. A Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) é considerada doença genética recessiva, ligada ao cromossomo X, que exibe uma implicação progressiva e não sendo reversiva encontrada na musculatura esquelética, por causa da carência da distrofina. Uma proteína morfológica com desempenho de ligar o citoesqueleto interno da fibra esquelética com as proteínas de matriz extracelular, consolidando a contratatura muscular. Na DMD, esta proteína encontra-se ausente ou um distúrbio, derivando, assim, em uma desigualdade no ajustamento da bicamada lipídica da membrana, com absorção de cálcio e gangrena celular.

É a segunda doença genética mais comum em humanos e estimada como uma das distrofias mais graves, por causa do seu acelerado desenvolvimento e severidade dos sinais e sintomas. A doença revela-se na infância com retrocesso na conduta motora, mais frequente nos membros inferiores em torno dos 3-5 anos, em meio aos 10 e 12 anos os músculos respiratórios e a linguagem são afetados, e 30% dos meninos com DMD

passam a apresentar retardo mental. A segunda e a terceira década de vida são assinaladas pelo falecimento desses pacientes, na maioria dos casos motivado por insuficiência cardio-respiratória.

Esses pacientes devem passar por acompanhamento periódico realizado por médicos, enfermeiros e outros profissionais de saúde desde cedo aumentando assim, a expectativa de melhorar a qualidade de vida do paciente e de sua família tendo em visto por ser degenerativa o cuidar é muito desgastante. É caritativo para os enfermeiros acompanharem uma observação disposta ao atender crianças com distúrbios neuromusculares e monitorar todos os sistemas de órgãos afetados.

Segundo o curso da doença, o tecido muscular sofre lesões que ocasiona a formação de fibrose e em seguida o tecido muscular é substituído por gordura. Contudo, o mecanismo de desenvolvimento e a agilidade em que ele acontece em cada uma das configurações especiais pode mudar. A alteração progressiva da musculatura esquelética ocasiona a debilidade e atrofia muscular e no abrigo de contrações e distorções dos músculos do esqueleto axial, do cingulo escapular e dos membros superiores (MMSS) e membros inferiores (MMII) são características essenciais de todo o grupo de DM, mais em pior escala da DMD. Desta maneira o acompanhamento recorrente da função motora na DMD admite situar a evolução clínica dos parâmetros e as repercussões funcionais. Existe ampla providência para amoldar-se medidas de resultados na DMD. Uma linha desses ajustes, incluindo o desenvolvimento de escalas da avaliação funcional e medidas de tempo de atividade encontram-se sendo regularizadas, com análises de confiabilidade.

Sendo assim, pacientes e famílias estão atentos às mudanças deste cenário buscando tornar a doença mais conhecida dentre os mais diferentes ambientes e regiões do mundo. Ainda no presente momento não foi encontrada a cura para a patologia, entretanto, existem vários tipos de tratamento, que variam dependendo de cada caso e a circunstância em que o paciente se encontra, isto dependerá também do diagnóstico, que por ocasiões advém quando a doença está avançada.

Mesmo sendo a distrofia que mais acomete os meninos ela ainda tem pouca visibilidade, mais de 70% dos pacientes com a distrofia morrem por complicações (ANAUATÊ; AMIRALIAN (2007) e isso avigora a seriedade do enfermeiro ter informação

sobre a patologia, para que possa conseguir uma intervenção distinta e eficaz, auxiliando no diagnóstico precoce, ressaltando sinais e sintomas também nas consultas puerperais e realizando assistência de enfermagem apropriada tanto às pessoas que tem a DMD quanto às suas famílias.

A distrofia é diagnosticada também através de exames clínicos como dosagem sérica das enzimas creatinoquinase (CK), piruvatoquinase (PK), creatina fosfoquinase sérica (CPK), aspartato aminotransferase (ST), alanina aminotransferase (ALY), desidrogenase láctica (LDH), enolase e anidrase carbônica III, transaminase glutâmica pirúvica (TGP), entre vários outros. Também são feitos eletrocardiogramas, eletroneuromiografias, exames de DNA e biopsia muscular. (PASCARELLI; PEREIRA, 2022).

Por ser herança ligada ao sexo (cromossomo X), as mulheres portadoras dessa mutação são assintomáticas, o risco é de que 50% do gene defeituoso passe para seus descendentes, então metade dos filhos pode ser portador e clinicamente normal e a outra metade afetada (NOVAES; SOÁRES 2019).

A despeito de não ter cura, a doença possui tratamento, e se aplicado cedo, os pacientes podem delongar a vida, o profissional na hora de dar a notícia e elucidar a doença deve buscar um vínculo mais empático com a família, já que é uma patologia que solicita muito dos pacientes e das famílias, não necessita encarar um peso ainda maior refletindo que a morte pode chegar brevemente, é possível viver com Duchenne, basta tratar, e viver esperando a morte não é viver. No Brasil existe muitos deficientes e cadeirantes e ainda assim esses indivíduos ainda se encontram com empecilhos, os lugares não são ajustados, os comércios não se preparam para receber essas pessoas e isso é muito triste, essas famílias já encaram tantas complicações. A sociedade deveria se conscientizar e adaptar os ambientes, todos tem o direito de ir e vir.

De acordo com Santos (2019), padecer de uma doença crônica acarreta um uma perda e um desequilíbrio no indivíduo afetado assim como no ambiente onde vive, especificamente o familiar, acercando-se de problemas e de enfrentar vários custos de ocasião, de maneira especial dos cuidadores. Quando o paciente é criança, e se a condição financeira de seus familiares for de baixa prevalência, a desinformação e o desnorteamento podem suscitar decepção, além de debilitar as afinidades familiares.

Assim como a aludida forma, se a origem for genética, pode causar sentimento de culpa nos pais.

Todos os pacientes afetados com Duchenne quando crianças andas na ponta dos pés, tem a panturrilha abaulada, caem com facilidade e possuem dificuldade para andar, a maioria deles na juventude já é cadeirante e precisão usar o Bibap à noite para dormir e respirar melhor. Mas para eles Cada Passo Importa.

2.3 O PAPEL DO ENFERMEIRO NA ASSISTÊNCIA AO PACIENTE COM DMD

Embora com escasso conhecimento dos profissionais da área da saúde sobre a DMD, os profissionais podem ajudar e muito para que os indivíduos acresçam a sobrevida. O enfermeiro é um dos profissionais que atende a mãe desde o pré-natal, parto, pós-parto, recuperação desta, e até o crescimento das crianças, e se tiver as informações acerca da Distrofia Muscular de Duchenne poderá estar distinguindo a doença mesmo no primeiro ano de vida e, portanto, propiciar que todo o tratamento e os cuidados mais apropriados tanto ao paciente quanto a sua família que sofre muito durante esse processo de adaptação. Já que ele é a peça principal na interligação mãe, paciente e família, e isso avigora a seriedade do enfermeiro apresentar ciência sobre a patologia, para que possa obter uma intervenção distinta e diligente, ajudando na análise antecipada, ressaltando sinais e sintomas até nas consultas puerperais e exercendo a assistência de enfermagem apropriada em tão alto grau às pessoas que tem a DMD quanto às suas famílias.

O exercício da enfermagem se avulta como a assimilação de um conjunto de análises e interferências de enfermagem empregadas pelos enfermeiros em seu exercício cotidiano, o que pode acessar na edificação de uma associação de conhecimento, fundamentado em evidências sobre a análise, elaboração de protocolos, na fundamentação do ensino e olhar salutar para a qualificação dos serviços de enfermagem (LIMA et al, 2918).

Através das indicações da doença, o enfermeiro pode trazer conhecimento às famílias, instruindo sobre a doença. Ao notar sinais característicos, precisa requerer os exames e identificar a doença, o que irá acelerar o processo de tratamento. O enfermeiro exerce um amplo desempenho na vida dessas pessoas, ele pode diagnosticar, conduzir,

abordar, acompanhar e propiciar máxima efetividade nos cuidados prestados, procurando resolver os problemas alusivos à saúde destes. Assim garantirá um cuidado verdadeiramente eficaz e de qualidade ao paciente e à família.

Compreendendo do que se discorre e investigando seus conhecimentos o enfermeiro granjeará cada vez mais evidência no procedimento de diagnóstico e tratamento da distrofia, isso ocasionará um prognóstico muito melhor para os portadores, lhes oferecendo tratamento adequado e eficaz.

O enfermeiro deveria ser mais valorizado tendo mais autonomia, realizando consultas de enfermagem, classificações de risco, aplicando tratamentos e fazendo encaminhamentos para médicos especialistas, isto seria um benefício tanto aos enfermeiros quanto à população em geral, garantindo um cuidado diferenciado e com uma visão mais ampla de cada doença rara, para todos.

O profissional de enfermagem não estuda exclusivamente teorias e práticas, ele aprende a cuidar do ser humano de forma humanizada, o que careceria ser pré-requisito mínimo para qualquer profissional. A enfermagem vai muito além da cura da enfermidade e alívio dos seus sintomas, ela toca a alma e cuida muito além do físico. A doença estudada é muito complicada e de forma sensata adentrar nesse fato apresenta um lado triste vivido pelos portadores, mas, a esperança e vontade de viver deles proporcionam um ânimo e muito maior que é a vontade de aprofundar os conhecimentos sobre o tema e cada vez mais trabalhar para que ela se torne conhecida e para que o enfermeiro conquiste seu lugar.

3 CONSIDERAÇÕES FINAIS

Quanto a DMD, enfatiza-se que familiares e pacientes encaram dificuldades desde a conjectura da doença, em virtude do obstáculo de diagnóstico precoce, assim como limites no acesso a tratamentos especializados, quando existentes, bem como na concretização de garantias e direitos legais.

Destaca-se que frequentemente os diagnósticos delineados pelos autores se reproduzem, especialmente no que tange às improbabilidades do diagnóstico e tratamento, assim como aos anseios vividos pelas famílias em volta da doença e do futuro

duvidoso. Por vezes, os familiares não sabem o que fazer e a quem recorrer quando se deparam com a notícia de um curso indesejado na gravidez, assim como após o parto.

Considerando os percursos terapêuticos descobertos nos artigos que compuseram esta revisão, entende-se o porquê de ainda existirem poucas pesquisas de uma doença rara, familiares e pacientes andam longos caminhos nos serviços de saúde na procura de subsídios, diagnóstico e tratamento. Nesse setor, o diagnóstico constitui-se a primeira de um decurso de passos que familiares de pacientes com doenças raras enfrentam na busca de cuidados em saúde sobre as doenças e principalmente sobre a Distrofia Muscular de Duchenne.

Nos eventos em que a DR é deparada precocemente, a família necessitará se adequar aos cuidados infantis numa visão desconhecida e contestadora. Quando encontrada tardiamente, os desafios abarcam as adequações como a quebra de rotinas, com a coexistência, e os tratamentos que comumente proporcionam altos custos.

Em seguida, o amparo à família por parte do enfermeiro pode ecoar em melhores corações no enfrentamento da DMD, eles são capazes de enfatizar o que as famílias necessitam, sobretudo no repasse de informação acerca da doença, bem como na valorização das singularidades de cada paciente em suas fases de crescimento e desenvolvimento, tendo em vista que no avançar da idade as necessidades vão modificando e determinando cuidados especiais.

É saudável um debate sobre doenças raras, e a magnitude que esta temática pode abranger. Quando se descreve sobre pessoas DMD que perdem destrezas ou aptidões fala-se sobre um luto, tanto familiar quanto da pessoa que possui a doença. Há um luto da saúde, que pode passar pelo método de negação, raiva, barganha, depressão e aceitação. A família, neste último fato, por mais que não queira, nasce cuidadora, quando nasce alguma pessoa que necessita de ajuda, e uma ajuda que muitas vezes tem decorrências distante, o que traz angústia e plausíveis doenças psicológicas, como a ansiedade, por exemplo. Adultos e idosos precisam que toda a família se amolde-se junto. Não é uma alternativa de quem está doente. Existe uma escolha que pode ser arranjada, é essa é do cuidador familiar que normalmente escolhe tomar cuidado. Pode-se dizer que este cuidador não vê outro recurso ou esta é a opção mais evidente, ou amorosa, seja ele escolhido pela família para esse papel, ou seja uma escolha adequada,

existe uma escolha, essa pessoa escolheu cuidar. Todos merecem acolhimento e cuidado, merecem uma vida digna e que possam viver a da maneira mais plena possível, o enfermeiro pode fazer o papel de cuidador e ser o elo entre família e paciente, visto que é o profissional que mais convive com ambos.

REFERÊNCIAS

ANAUATE, Carla; AMIRALIAN, Maria Lúcia. A importância da intervenção precoce com pais de bebês que nascem com alguma deficiência. **Educar em Revista**, Curitiba, n. 30, 2007. Disponível em: SciELO - Brasil - A importância da intervenção precoce com pais de bebês que nascem com alguma deficiência A importância da intervenção precoce com pais de bebês que nascem com alguma deficiência Acesso em: 25/05/23.

BRASIL(a) Ministério da Saúde. Portaria n. 199/GM ddjd. **Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras**, aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e institui incen. Brasília: Diário Oficial da União. 2014, p. 44-5.

BRASIL(b) Doenças **raras**: Brasil avança na assistência e tratamento de pacientes. Notícia da agência de saúde. Disponível em: <https://antigo.saude.gov.br/noticias/agencia-saude/46457-susavanca-no-tratamento-de-doenças-raras#:~:text=No%20Brasil%20C%202013%20milh%C3%B5es%20de,esclerose%20m%C3%BAltipla%20e%20doen%C3%A7as%20falciforme>. Acesso em 25/05/23

IRIART, J. A. B., NUCCI, M. F., MUNIZ, T. P., VIANA, G. B., AURELIANO, W. A., & GIBBON, S. Da busca pelo diagnóstico às incertezas do tratamento: desafios do cuidado para as doenças genéticas raras no Brasil. **Ciência & Saúde Coletiva**, 24(10), 3637-3650. 2019. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/1413-812320182410.0161>. Acesso em: 24/05/2023.

LIMA MAFD, GILBERT ACB, HOROVITZ DDG. Redes de tratamento e as associações de pacientes com doenças raras. **Ciênc Saúde Colet** 2018; 23:3247-56. Disponível em: SciELO - Brasil - Doenças raras no Congresso Nacional brasileiro: análise da atuação parlamentar Doenças raras, Acesso em:25/05/2005.

NOVAES HMD, SOÁREZ PC. Doenças raras, drogas órfãs e as políticas para avaliação e incorporação de tecnologias nos sistemas de saúde. **Sociologias** 2019; 21:332-64. Disponível em: SciELO - Brasil - Doenças raras no Congresso Nacional brasileiro: análise da atuação parlamentar. Acesso em:25/05/23.

PASCARELLI, Dhiogo Bayma Nespolo; PEREIRA, Éverton Luís. Doenças raras no Congresso Nacional Brasileiro: análise da atuação parlamentar. **Cadernos de Saúde**

Pública [online], v. 38, n. 6, 2022. Disponível em: SciELO - Brasil - Doenças raras no Congresso Nacional brasileiro: análise da atuação parlamentar. Acesso em: 23/05/23

PINTO, Márcia; MOREIRA, Martha Cristina Nunes. Cuidado complexo, custo elevado e perda de renda: o que não é raro para as famílias de crianças e adolescentes com condições de saúde raras. **Cadernos de Saúde Pública** [online], v.35, n.9, 2019. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/0102-311X00180218>. Acesso em: 23/05/23.

SOUZA, Ítala Paris et al. Doenças genéticas raras com abordagem qualitativa: revisão integrativa da literatura nacional e internacional. **Ciência e Saúde Coletiva** [online], v.24, n.10, 2019. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/1413-812320182410.17822019>. Acesso em: 24/05/2023.

CAPÍTULO 27

INCLUSÃO DE CRIANÇAS COM EPIDERMÓLISE BOLHOSA EM FASE ESCOLAR: DICAS E CUIDADOS

Patricia Jacoski Gaspari

1 INTRODUÇÃO

A inclusão de crianças com deficiência na escola é um direito, para que esse seja acessado, é necessário um cuidado interdisciplinar, entre a família, escola, profissionais e sociedade para o cumprimento das diretrizes educacionais e enfrentamento dos desafios pela prática de ensino diária (BRASIL, 2022).

A informação e orientação dos professores para a educação inclusiva, preparo e responsabilidade de promover a participação de alunos com necessidades educacionais especiais é fundamental (BRASIL, 2022). A falta de preparo dos profissionais para atendimento aos alunos e suas diversidades prejudica o acesso e o aprendizado, devido a falta de conhecimento sobre a doença.

As redes de apoio, destinadas a construir a possibilidade de inclusão, pode envolver profissionais de educação e profissionais de saúde, como enfermeiros, psicólogos, e terapeuta ocupacional, para que o trabalho seja realizado de forma direta ou indiretamente, através dos pais, comunidades e associações de pacientes espalhadas pelo Brasil, de forma a valorizar a oportunidade de acesso cuidados, orientações, e estratégias pedagógicas diferenciadas de aprendizagem dos alunos. A inclusão dessas estratégias pode tornar efetiva e regular a participação da criança na fase escolar.

Um espaço de ensino inclusivo com crianças com deficiência e sem deficiência, proporciona um ambiente de estudo rico em estratégias diferenciadas e estimulantes, está relacionado a formação de cuidado contínuo, atividades entre as crianças, ambiência. O tratamento destes pacientes, não está presente na formação de professores e profissionais da educação, a falta de treinamento, o sentimento de medo, impotência e frustração, são obstáculos presenciados diariamente, o que torna ainda mais

difícil a trajetória escolar, fazendo com que a participação dos pais nos cuidados e orientações com os portadores da deficiência seja comum no dia a dia.

A Epidermólise Bolhosa é uma doença genética rara, ou seja, já se nasce com ela, caracterizada pelo aparecimento de bolhas e lesões na pele, assim como nas mucosas da cavidade oral (dentro da boca), dentro do nariz, do canal da urina, nos olhos, dentre outras. Essas lesões ocorrem ao mínimo contato ou fricção, ou também espontaneamente. Sendo uma doença genética e não contagiosa, não existe o risco de contagiar ou contrair a doença de outras pessoas. Essa descoberta se dá no nascimento, quando bolhas ou ausência de pele em algumas áreas são encontradas no recém-nascido (DEBRA INTERNACIONAL, 2022).

A Epidermólise Bolhosa, não é apenas uma única doença de pele, mas um grande grupo de doenças clinicamente e geneticamente diferentes. Os sintomas podem variar desde leves até severos, mesmo sendo o mesmo subtipo da doença. A característica em comum é a formação de bolhas e a pele extremamente sensível (DEBRA INTERNACIONAL, 2022).

A inclusão escolar, é importante para que as crianças sejam fisicamente ativas, e encorajadas a vivenciar diferentes experiências, apropriada a sua fase escolar de desenvolvimento. A criança apresenta as suas limitações individuais, e o cuidado deve ser adaptado para ela.

Para prevenir a formação de novas bolhas, pequenas adaptações na ambiência e suporte são necessárias, para ajudar a promover independência nas atividades do dia a dia. A Epidermólise Bolhosa é um desafio para a vida, em função não só da gravidade da doença, mas principalmente pela falta de conhecimento e divulgação das doenças raras.

As informações e explicações sobre a doença e os problemas a ela associados, são uma responsabilidade social e uma atitude de respeito para com a família ou cuidador. Viver com a doença é, também, ter uma vida com seus altos e baixos, porém o ajuste inicial em relação aos cuidados será sempre um grande desafio.

Este estudo foi realizado através de pesquisa bibliográfica, surgiu da necessidade de orientar professores e educadores sobre as características da criança com a doença e a inclusão escolar.

Para alcançar o objetivo desta pesquisa optou-se pela escolha de manuais e consensos internacionais, com as melhores evidências científicas publicadas até o momento, correlacionando à experiência vivenciada pela autora durante diversas palestras realizadas em creches e escolas no período de março de 2022 a novembro de 2022.

2 REVISÃO DA LITERATURA

A Epidermólise Bolhosa é uma doença genética rara determinada como incurável (DEBRA, 2023). De ocorrência mundial e acomete ambos os sexos. A literatura informa que a prevalência de EBH (Epidermólise Bolhosa Hereditária), fica em torno de 11 casos por um milhão de habitantes e a incidência é de aproximadamente 20 casos por um milhão de nascidos vivos (DEBRA INTERNACIONAL, 2022).

Segundo a Associação DEBRA, atualmente, no Brasil, existem 1027 pessoas cadastradas com diagnóstico de EB. Estima-se que existam cerca de 2.300 casos no Brasil. A EB é não contagiosa e afeta também grupos étnicos de ambos os sexos de forma semelhante. O principal sintoma é a extrema fragilidade da pele e bolhas ou rompimento da pele com qualquer trauma ou fricção. A pele da criança é tão sensível que se assemelha as asas de uma borboleta. Todas as formas possuem o principal sintoma que é a extrema fragilidade da pele e bolhas ou rompimento da pele com qualquer trauma ou fricção (DEBRA, 2023).

A gravidade da EB varia desde bolhas simples que afetam as mãos e os pés, principalmente em climas quentes, até morte na primeira infância devido à grave combinação de doença laríngea e déficit de crescimento. Pode ocorrer microstomia e estenoses esofágicas como resultado de contraturas e cicatrizes. As contraturas desenvolvidas ao longo dos anos, pode estar associada a alterações musculoesqueléticas, que dificultam a marcha, ocasionando quedas e novas lesões. Porém, conforme vivenciado, essas alterações não impedem que a criança caminhe e realize atividades físicas, desde que adaptada as suas características (DEBRA INTERNACIONAL, 2022).

Existem 4 formas principais e mais de 30 subtipos, com aproximadamente 1000 mutações já descritas, que diferem pela localização na camada de pele na qual as bolhas são formadas e pela causa genética (DEBRA, 2023).

Epidermólise Bolhosa Simples: nesta forma menos grave, a principal característica é a formação de bolhas que cicatrizam sem deixar marcas. As áreas mais vulneráveis são mãos, pés, joelhos e cotovelos pela maior exposição aos traumas e atritos. As pessoas afetadas por esse tipo de EB frequentemente enfrentam problemas de mobilidade devido a dor.

Epidermólise Bolhosa Distrófica: existem vários subtipos de EB Distrófica; é uma forma grave onde há formação de bolhas por todo o corpo, incluindo as cavidades: oral, comprometimento dentário, nasal, tubo digestivo, região anal e uretral, como também deformidades em mãos e pés além do comprometimento nutricional. Nesta forma, os dedos podem colabar e se fundir.

Epidermólise Bolhosa Juncional: uma forma grave da doença caracterizada por formação de bolhas generalizadas; aparecem erosões ao redor dos lábios, narinas e olhos. Ocorrem danos às mucosas, assim como perda dos cabelos e alterações nutricionais.

Síndrome de Kinder: a síndrome de Kinder também é rara. A fragilidade cutânea dos primeiros anos de vida é gradualmente substituída por cicatrizes e fotossensibilidade.

O diagnóstico definitivo é mais comumente feito a partir da análise de uma biópsia de pele usando imunofluorescência (IF), mapeamento antigênico e microscopia eletrônica de transmissão. Essas opções ajudam a confirmar o diagnóstico e indicam o subtipo particular de EB. A identificação dos diferentes genes causadores responsáveis pela EB permite o reconhecimento da exata localização e tipo de mutação.

Infelizmente ainda não existe um tratamento específico e efetivo para EB, mas estão sendo desenvolvidas várias pesquisas e projetos de investigação na busca de um tratamento efetivo que permita repor as proteínas existentes. O acompanhamento deve ser multidisciplinar através de rede com profissionais enfermeiros, médicos, assistentes sociais, dentistas, psicólogos, nutricionistas, fisioterapeutas, fonoaudiólogos e principalmente os pais (DEBRA INTERNACIONAL, 2022).

As bolhas são umas das principais manifestações da EB. O tratamento envolve proteger a pele, cuidar adequadamente das lesões prevenindo infecções, furar a bolha com uma agulha fina, trocar os curativos, banhos, inspeção da pele e identificação de novas lesões. Todo esse processo envolve uma rotina familiar durante o período de troca dos curativos que pode levar horas, pois os curativos podem aderir à pele. Algumas crianças podem ter lesões extensas e de difícil cicatrização causando dor e dificultando a sua mobilidade.

Os pais irão orientar e contribuir com as recomendações de cuidado e como proceder com as coberturas especiais e manejo das bolhas durante o período que a criança estiver na escola.

A Educação Infantil é a primeira etapa da educação escolar. Seu objetivo principal é promover o desenvolvimento dos aspectos físicos, motores, cognitivos, sociais e emocionais das crianças, além das descobertas e experimentações. É também nessa fase que as crianças começam a interagir com pessoas de fora do seu círculo familiar e comunitário, principalmente através da realização de jogos e atividades que envolvem a ludicidade. A criação de laços de amizade, descoberta em diferentes áreas de conhecimento e participação em jogos e brincadeiras são algumas das atividades prazerosas na Educação Infantil.

É aconselhável que um familiar, cuidador ou responsável, fique disponível para acompanhar a pessoa com EB na adaptação escolar, especialmente na creche e pré-escola.

“A resolução da Organização das Nações Unidas (ONU), de 16 de dezembro de 2021, destacou a importância de uma educação de qualidade, inclusiva e igualitária. Acrescentou que oportunidades de educação continuada não discriminadas são essenciais para a participação plena, igualitária e significativa em todos os aspectos da vida social, cultural, política e econômica. Ainda, reconhece que as crianças que vivem com uma doença rara, em particular, podem enfrentar múltiplos desafios no acesso à educação de qualidade devido a problemas de acessibilidade das instalações e ao emprego devido a problemas de acessibilidade das instalações e ao emprego devido a problemas de acessibilidade das instalações e ao emprego de métodos de ensino não adaptados a suas realidades, entre outros.” (BRASIL, 2022, p.14).

A criança com EB pode ter algumas limitações físicas para andar ou correr, mas isso não impede que ela brinque com seus colegas. É importante incentivar a interação com as outras crianças com atitudes como: oferecer brinquedos macios que estimulem os movimentos, evitar colocar adereços na criança, e mantê-la hidratada durante o período em que estiver na escola.

Roupas, sapatos, materiais para recreação e a mochila escolar podem afetar a pele da criança, já que as bolhas podem aparecer por atrito, fazendo com que ela tenha novas lesões e não queira participar das brincadeiras.

É necessário orientar as crianças a pedir licença e ter cuidado ao passar por uma criança com EB. Aumentar o cuidado com movimentos bruscos, empurrões e mordidas, ela pode brincar, mas também pode se machucar durante as brincadeiras. Aprender a conviver com as limitações da criança. As ausências da aula podem ser recorrentes devido aos traumas e consultas.

A seguir, serão descritas as melhores práticas baseadas em evidências para a inclusão escolar, orientações e dicas para o cuidado da criança no dia a dia.

- Os professores poderão fazer tudo que a criança precisa: pegar no colo, dar banho, alimentar, trocar as fraldas e realizar os cuidados das bolhas e feridas.
- Cuide do bebê no berço utilizando tecidos de algodão macio para diminuir o atrito na pele;
- Nunca pegue o bebê pelas axilas, role o bebê lateralmente e, em seguida, coloque uma mão atrás da cabeça e outra na nádega, deixando o bebê encostar-se naturalmente em suas mãos;
- O uso de chupetas é desaconselhado por atritar com a boca e formar bolhas;
- Durante o cuidado e manejo do bebê, não use adereços como relógios, pulseiras e anéis para evitar o atrito e a formação de bolhas na pele;
- Caso o bebê apresente dificuldade para alimentar-se, o leite pode ser oferecido com uma colher pequena de plástico ou inox com borda lisa, ou através de conta gotas, oferecer mamadeira com bico próprio para fenda palatina ou bico ortodôntico, sempre lubrificando bico com leite;
- Evite longos períodos de jejum;

- Não use fitas adesivas diretamente na pele da criança e não tente remover o curativo que estiver grudado na pele;
- Ao colocar a criança no chão, faça uso de almofadas e tenha cuidado com as crianças andando próximas a ela;
- Após atividades recreativas com itens como tinta, cola e areia, lave as mãos da criança com água e seque com toalhas macias; deixe a sujeira sair naturalmente da pele, sem esfregá-la;
- A areia seca pode causar atrito, coloque a criança para brincar apenas se a areia estiver úmida e após inspecionar seus sapatinhos, pois esse atrito também pode formar bolhas;
- Se a criança estiver sensível à luz, opte por locais escuros e pelo uso de óculos solar para proteger os olhos. Neste caso, contate os pais;
- A coceira é algo muito frequente na EB. Hidrate a pele para diminuir o ressecamento e lesões, interagir com a criança para distraí-la pode ser uma alternativa para melhora;
- A família fornecerá um kit com curativos adequados à criança, informações e folhetos com instruções de cuidado. Caso a criança tenha uma queda, inspecione a pele e verifique o surgimento de novas bolhas; na necessidade de troca de curativos, utilize o kit e siga as orientações;
- Ao realizar a troca da fralda, assegure-se que ela tenha um tamanho adequado e não aperte a cintura e a virilha do bebê. Quando necessário pode-se colocar uma compressa macia para proteção da pele;
- Lembre-se: ao colocar a fralda, não segure o bebê pelas pernas, coloque suas mãos por baixo das nádegas, evitando a pressão e atrito na pele;
- Se houver necessidade de troca de roupa, escolha roupas macias e folgadas; você também pode virar as roupas do avesso para que as costuras não toquem a pele; em caso de etiquetas, remova-as; se a roupinha estiver molhada, é muito importante trocá-la imediatamente.
- As feridas causam dor e desconforto. Fique atento às expressões de dor na criança;

- O ambiente faz parte dos cuidados da criança com EB, atenção com mesas, cantos, tapetes e brinquedos no chão para evitar que a criança se machuque;
- Evite deixar a criança muito tempo na mesma posição, seja sentada ou deitada; ela deve se movimentar;
- Se o bebê estiver na idade de engatinhar observe a proteção dos joelhos, se necessário refaça o curativo para evitar lesões;
- Ofereça brinquedos macios, balanços para movimentação e estimule os exercícios motores.

3 CONSIDERAÇÕES FINAIS

O processo de inclusão escolar com crianças com Epidermólise Bolhosa, é permeado por desafios, sentimento de medo e angústia pelas mães. A falta de conhecimento sobre a doença, e a falsa ideia e compreensão de ser uma doença infectocontagiosa, promove isolamento social da criança, e reações inesperadas pelos alunos e professores.

As dicas, orientações e preparo da escola para receber as crianças, através de reuniões e palestras, linguagem apropriada e estratégias pedagógicas adaptadas, propicia um desenvolvimento acolhedor e receptivo.

A presença de um profissional de apoio integral e exclusivo para as crianças, fortalece ainda mais esse processo. As adaptações de ambiência estrutural e ambiental para a prevenção de lesões no ambiente escolar, garantem condições de conforto e proteção para a criança. A escola representa um ambiente de vivências inesquecíveis e enriquecedoras de inclusão social, propiciando a criação de novas necessidades para elas.

REFERÊNCIAS

BRASIL, Ministério da Saúde. Secretaria de Gestão do Trabalho e da Educação na Saúde. Departamento de Gestão da Educação na Saúde. **Caderneta do Raro**. Brasília: Ministério da Saúde, 2022. 164 p.

DIRETRIZES DE PRÁTICA CLÍNICA PARA EB. **Debra Internacional**, Áustria, 2022. Disponível em: <https://www.debra-international.org/eb-health-care-cpgs>. Acesso em 10 nov. 2022.

O QUE É EPIDERMOLISE BOLHOSA. Debra Brasil. 2023. Disponível em: <https://debrabrasil.com.br/>. Acesso em: 15 nov. 2022.

CAPÍTULO 28

REVISÃO SISTEMÁTICA DOS PROTOCOLOS DE DIRETRIZES DE TRATAMENTO DA EPIDERMÓLISE BOLHOSA

Mirelly Carmen Santos Silva

1 INTRODUÇÃO

A Epidermólise Bolhosa (EB) é um grupo de genodermatoses fenotipicamente diferentes, hereditárias ou adquiridas, caracterizadas por fragilidade da pele e subsequente formação de bolhas em resposta a traumas mecânicos, que também pode afetar as mucosas. Devido às formas graves da doença e seu alto risco de infecção, a taxa de mortalidade no período neonatal é alta (Sousa MCS, Paula CDR, Tauil PL, Costa IMC, 2018).

A formação de bolhas ocorre na junção dermo-epidérmica que podem ter conteúdo sanguinolento ou claro, evoluindo para lesões de alta gravidade (GÜRTLER; DINIZ; SOUZA FILHO, 2005).

Existem quatro variações da EB, podendo ser apresentada como simples, distrófica, juncional e a Síndrome de Kindler. Tais variações são classificadas a partir da clivagem das bolhas, divididas pelo padrão da herança e mutação genética e topografia das lesões. A EB afeta ambos os sexos, raças e etnias, sendo a prevalência estimada em 1 a cada 20.000 pessoas a 1 a cada 130.000 pessoas. Estima-se que nos Estados Unidos 92% dos casos são apresentados na variação simples da doença, 5% na versão distrófica, 2% não classificada ou Síndrome de Kindler e apenas 1% dos casos é juncional (ARAÚJO *et al*, 2022).

As principais complicações causadas pela EB dependem do local da lesão, pois, se verificada na cavidade oral provoca hipoplasia do esmalte do dente, dificuldade na fala e na deglutição, no trato intestinal pode provocar hemorragias e perfurações estenose esofágica, erosão anal, hemorroida e constipação. No sistema ocular causa a obstrução do ducto lacrimal e úlceras de córnea, no sistema epitelial provoca carcinoma espino-

celular nas áreas de erosão. No sistema hematológico reduz o nível de zinco sérico e causa anemia ferropriva crônica e no aparelho geniturinário provoca estenose do meato urinário, hidronefrose, glomerulonefrite e retenção urinária (DIAS, 2010).

Para o tratamento da EB consideram-se medidas não-medicamentosas e medicamentosas. É por meio de Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDT) do Sistema Único de Saúde – SUS que são estabelecidos os parâmetros para o diagnóstico, tratamento, mecanismos de controle clínico, incluindo recomendações de condutas para as diferentes fases das doenças (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2021).

As Diretrizes Brasileiras de Epidermólise Bolhosa foram aprovadas no ano de 2021 pela Portaria n.24 pelo Ministério da Saúde. Para que as diretrizes para o tratamento da EB sejam implantadas nos municípios é necessário esforço colaborativo entre a administração pública e os gestores de saúde, impondo desafios como capacitação de profissionais da saúde, implantação de protocolos de atendimento e criação de centros de referência para cuidados especializados em EB (AGUIAR; GEISLER, 2021). Diante disso, o objetivo da pesquisa foi identificar as características do tratamento da EB que justificam a implantação das Diretrizes Brasileiras de Epidermólise Bolhosa nos estados e municípios.

2 REFERENCIAL TEÓRICO

O tratamento da EB é contínuo, já que a doença não tem cura. Quanto maior a gravidade das lesões, maiores cuidados e acompanhamento multidisciplinar o sujeito requer, pois o risco de morte pela doença é aumentado. O tratamento tem como objetivo evitar que apareçam novas bolhas, infecções secundárias e o alívio da dor (BEGA *et al*, 2015).

O uso de curativos expostos na PCDT para EB não obteve homogeneidade diante das análises críticas das evidências, tendo em vista a heterogeneidade dos grupos estudados, de forma que os curativos indicados devem ser individualizados de acordo com a avaliação de cada caso. Pelas diretrizes da EB ressalta-se que mais importante que a escolha das abordagens dos curativos utilizados está a prática da troca frequente e limpeza do local afetado (CEARÁ, 2015).

Outro aspecto importante no tratamento da EB é a dieta que deve ser rica em zinco, carboidratos, ferro e proteínas, o que gera, por vezes necessidades de complementações, pois a ingestão dos alimentos via oral pode não ser suficiente para repor os nutrientes perdidos para as bolhas (BEGA *et al*, 2015).

É necessário o uso de medicamentos, pois, a EB apresentada desde a infância requer cuidados medicamentosos e não medicamentosos para que a pessoa possa viver até a idade adulta por meio de atenção multidisciplinar que atua por meio da prática dos curativos, administração de antibióticos e, em casos de estenose esofágica e adesão dos tecidos pelo excesso de bolhas, é realizada cirurgia (FERRAZ *et al*, 2015).

Aguiar e Geisler (2021) afirmam que a atenção ao paciente com EB requer cuidados em todas as atividades rotineiras, por isso, os protocolos em saúde são tão necessários para que seja possível minimizar a dor do paciente e evitar novas lesões. A EB é uma doença complexa, com diversas implicações, apresentando pouca esperança de vida, de forma que a qualidade de vida do paciente somente é possível por meio de cuidados desde a abordagem inicial até o prolongamento do tratamento, exigindo preparo dos profissionais da saúde. Os protocolos são essenciais diante da raridade da doença, pois, justamente por tal fator há pouco desenvolvimento científico e investimentos em políticas públicas que atendam a população acometida pela EB (AGUIAR; GEISLER, 2021).

No ano de 2021 foi publicado o PCDT pela CONITEC por meio de busca por evidências dos melhores curativos e práticas de manejo, relacionando também, o custo benefício para o tratamento da EB. No mesmo ano houve a aprovação do Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Epidermólise Bolhosa Hereditária e Adquirida. De acordo com as diretrizes do PCDT é necessário considerar as características da lesão para a escolha do curativo ideal, porém, de modo geral são necessários curativos com tecnologia atraumática, conformável, confortável, recortável e capaz de gerenciar o exsudato, produtos de limpeza para a ferida, proteções do leito da lesão, prevenção em regiões de atritos e adjuvantes para a cicatrização, materiais que auxiliem na fixação dos curativos (COUTO *et al*, 2018).

Dos medicamentos utilizados para o tratamento, verifica-se que muitos dos fármacos necessários para os cuidados da pessoa com EB não estão listados dentre os

registros do SUS. Isso gera falta de acesso aos insumos necessários para prolongar a longevidade e a qualidade de vida da pessoa com EB (CEARÁ, 2015).

2.1 MÉTODOS

Trata-se de um estudo qualitativo, descritivo realizado pelo procedimento da Revisão Sistemática da Literatura. Foi feita uma busca entre artigos científicos publicados entre os anos de 2013 e 2023 nos repositórios digitais *Scientific Digital Library Online* - Scielo, Biblioteca Virtual da Saúde – BVS, Pubmed e Literatura Latina-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde - Lilacs, com os seguintes descritores de pesquisa: “Epidermólise Bolhosa”. “Tratamento”. “Diretrizes Brasileiras de Epidermólise Bolhosa”. Foram usados os operadores booleanos “and” e “or”.

Os critérios de classificação foram: artigos publicados entre os anos de 2013 e 2023, na íntegra, que abordem o tratamento da Epidermólise Bolhosa. Os critérios de exclusão foram: revisões de literatura, capítulos de livros, monografias, dissertações e teses, artigos duplicados. Os resultados foram apresentados pelas variáveis “autor”, “ano”, “objetivo”, “método/amostra” e “resultados”. Foi realizada uma discussão para explorar os principais achados da revisão.

2.2 RESULTADOS E DISCUSSÃO

Após a inserção dos descritores “Epidermólise Bolhosa”. “Tratamento”. “Diretrizes Brasileiras de Epidermólise Bolhosa” nos repositórios digitais da *Scientific Digital Library Online* - Scielo, Biblioteca Virtual da Saúde – BVS, Pubmed e Literatura Latina-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde – Lilacs foram encontrados 56 resultados iniciais. Foi aplicado os critérios de inclusão, obtendo o novo resultado de 32 trabalhos. A partir da aplicação dos critérios de exclusão e leitura dos títulos e resumos, foram excluídos, 17 artigos de revisão e 4 artigos duplicados, chegando a 13 resultados. Depois da leitura dos artigos na íntegra, foram excluídos 6 resultados que não correspondiam ao tema da pesquisa, selecionando 5 artigos como amostra final (Quadro 1):

Quadro 1 – Características dos artigos selecionados para a análise

Autor	Ano	Objetivo	Método/Amostra	Resultado
-------	-----	----------	----------------	-----------

Ronsoni <i>et al</i>	2015	Avaliar os PCDT elaborados após 2009, quanto à sua qualidade, utilizando o instrumento AGREE II (Appraisal of Guidelines for Research and Evaluation).	Análise descritiva/ PCDT pós 2009	Os resultados apontam a necessidade de adequações nos PCDT, quanto aos domínios do AGREE II.
Secco <i>et al</i>	2019	Relatar um caso de um recém-nascido (RN) com EB que ocorreu em um hospital infantil da região Sul do Brasil, evidenciando o cuidado de enfermagem ao neonato diagnosticado com essa patologia.	Relato de caso/ n=1 paciente recém-nascido	Pela sua singularidade, a EB requer cuidados específicos e qualificados de toda a equipe interdisciplinar, visando à sobrevida do paciente.
Silva <i>et al</i>	2020	Compreender os desafios enfrentados por cuidadores familiares de crianças e adolescentes com Epidermólise Bolhosa na busca pela assistência na Rede de Atenção à Saúde.	Estudo exploratório - Descritivo/ cuidadores n=5	Os principais desafios identificados foram a dificuldade na definição do diagnóstico e início precoce do tratamento adequado; a realidade financeira onerosa que permeia a deficiência na oferta de insumos e continuidade do cuidado; as lacunas na organização da Rede de Atenção à Saúde e coordenação do cuidado pela Atenção Primária em Saúde que culminam na busca pela rede de apoio social devido ao déficit na resolutividade em relação aos direitos da criança/adolescente.
Vieira <i>et al</i>	2022	Relatar a experiência de profissionais de saúde no manejo das lesões cutâneas de um recém-nascido com suspeita de Epidermólise Bolhosa.	Relato de Experiência/ recém-nascido n=1	Para assistência ao recém-nascido com Epidermólise Bolhosa é necessário um cuidado interdisciplinar, individualizado e holístico com ênfase no tratamento e prevenção das lesões bolhosas, além disso, deve ser dado atenção a dor e ao apoio à família.
Silva <i>et al</i>	2023	Conhecer e analisar as vivências de mães no cuidado a crianças e adolescentes com Epidermólise Bolhosa	Estudo descritivo/ n=10 mães	As mães vivenciaram sentimentos de medo e insegurança diante do diagnóstico do filho e a rotina de cuidados, em

				especial, as trocas diárias de curativos, acarretaram sobrecarga física e emocional.
--	--	--	--	--

Fonte: dados da pesquisa (2023).

No estudo de Ronsoni *et al* (2015) foi proposta a avaliação dos Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDT) elaborado pelo Ministério da Saúde a partir de 2009 a partir do instrumento AGREE II (*Appraisal of Guidelines for Research and Evaluation*). Como resultado de pesquisa ficou evidenciado que para melhorar a qualidade do atendimento em saúde, as diretrizes e protocolos são essenciais. Por meio de consulta ao portal eletrônico do Ministério da Saúde, os autores analisaram 62 diretrizes publicadas entre os anos de 2009 e 2015 que, pela avaliação AGREE II receberam avaliação média de 5,0 e 3,7.

Um dos avaliadores recomendaram o uso de todas as diretrizes, porém com modificações e um não recomendou o uso de qualquer diretriz. Para Ronsoni *et al* (2015) os PCDT são importantes e essenciais nos cuidados em saúde, porém devem ser constantemente reavaliados para possíveis modificações que tornem suas práticas mais benéficas, assertivas e humanizadas ao paciente.

Ao relatar a experiência dos cuidados com recém-nascido que apresenta de EB, Vieira *et al* (2022) evidenciaram que o manejo com o paciente de EB é desafiador para os profissionais da saúde, dada a sua raridade e as poucas evidências científicas que se tem sobre o tema. Ademais, considera-se a complexidade patológica e a diversidade de complicações que demandam cuidados multidisciplinares em saúde.

Os dados evidenciados foi referente a experiência de uma equipe composta por uma enfermeira neonatal, uma médica residente e um terapeuta ocupacional atuando em Unidade de Terapia Intensiva Neonatal. A equipe não tinha preparo para o manejo do paciente com EB, era o primeiro caso registrado no hospital contando com auxílio de uma Organização Não Governamental e de uma enfermeira especialista em EB que prestava suporte online (VIEIRA *et al*, 2022).

Os cuidados para a prevenção de novas bolhas foram manuseio mínimo do neonato, utilização de apoio para pegar o bebê, nunca o pegava pelo tórax, proteção

laterais de berço e colchão piramidal e não exposição do neonato ao colar radiante. Aplicação de analgesia oral antes dos curativos e ações não farmacológicas para alívio da dor. Os insumos para o curativo foram adquiridos, em sua maioria pela parceria com a ONG, sendo a família cadastrada para prosseguir o tratamento após a alta hospitalar (VIEIRA *et al*, 2022).

No mesmo sentido, Secco *et al* (2019) também relataram um caso de experiência em cuidados a recém nascido que apresentou EB, com dados coletados do prontuário do paciente, datado do ano de 2018. O paciente, ao ser diagnosticado com EB foi encaminhado ao cateterismo venoso umbilical, considerando reposição eletrolítica e analgesia, porém, seu quadro clínico foi agravado. Pela apresentação de lesões na gengiva havia recusa na alimentação via oral, gerando grande dificuldade no atendimento da maternidade, cujos profissionais não estavam capacitados para lidar com tal caso clínico.

O paciente foi transferido para a Central de Leitos do Paraná à UTIN, sendo acomodado em berço aquecido, feito o controle da dor com Fentanil contínuo e reposição hidroeletrólítica via cateter venoso umbilical, constatou-se início de processo de flictema que foi encoberta com gaze vaselinada. O cateter intravenoso apresentou extravasamento após 24 horas, sendo então realizado um cateter venoso central em região cefálica, de acordo com aportes da literatura (SECCO *et al*, 2019).

Pela baixa aceitação da dieta oral, resultante das patologias em mucosa oral e, também, no esôfago foi realizado o cateterismo nasoenteral. Pela escala *Neonatal Infant Pain Scale* (NIPS) foram identificados resultados entre 4 e 7, demandando maior analgesia para garantir o conforto do bebê. Foi utilizado Fentanil associado a Codeína e Paracetamol e para a troca de curativos, foi administrado a Cetamina. Porém, diante da tolerância medicamentosa associou-se, com o passar dos dias, a Codeína à Morfina, além da Oxcarbazepina (SECCO *et al*, 2019).

Os curativos eram realizados por meio de analgesia inalatória, após a constatação de grande agitação da criança e o risco de parada cardiorrespiratória diante das ações medicamentosas da analgesia. Os membros superiores e inferiores apresentaram maior gravidade, necessitando da rasgadura das bolhas e drenagem de seu conteúdo, além da separação dos dedos para evitar sinequias, comum para a EB (SECCO *et al*, 2019).

Com trocas semanais foi notada a melhora gradativa das lesões com redução da profundidade das lesões dos membros superiores e inferiores, além de ausência de novas bolhas hemorrágicas. Após 32 dias de internação, a criança recebeu alta hospitalar, frequentando ambulatorios uma vez por mês. O risco de óbito da criança e a complexidade da doença exigiu a criação de sistematizações de cuidados para que o RN recebesse cuidados holísticos garantindo sua sobrevivência e maior qualidade de vida (SECCO *et al*, 2019).

Os cuidados após a alta hospitalar permanecem no ambiente familiar, fazendo com que os cuidadores permaneçam em constante atenção aos cuidados da criança, seguindo a sistematização elaborada pelos profissionais da saúde, pois, se o tratamento não for seguido, a criança sofre piora nas lesões, elevando o risco de óbito. Silva *et al* (2020) realizaram entrevistas com 5 cuidadoras de 11 crianças com EB identificando que o diagnóstico e o início do tratamento precoce é um dos principais desafios apresentados.

A doença exige tratamento contínuo o que impacta na dimensão financeira das famílias pois há lacunas no atendimento do SUS, que se apresentam na não cobertura de fornecimento de medicamentos e de cuidados essenciais que não podem faltar a criança com EB, interferindo diretamente no direito fundamental à saúde (SILVA *et al*, 2021).

Desde o diagnóstico, as famílias são desestruturadas emocionalmente por ser algo inesperado, de pouco conhecimento, gerando um sentimento de luto antecipado pela perda da idealização da criança saudável. A maioria das mães nunca tiveram contato com a doença, não compreendo a dimensão de seus cuidados, o que gera desespero e grande desconforto (SILVA *et al*, 2023).

Silva *et al* (2023) evidenciaram, em sua pesquisa com mães cuidadoras de crianças com EB todo o sofrimento mental com a incerteza e medo da piora do filho, de não saber cuidar, da apreensão para os curativos diários que geram sobrecarga emocional e física. É necessário que as políticas públicas brasileiras contemplem tal realidade, objetivando amenizar o sofrimento do paciente com EB, das famílias que passam inúmeras dificuldades para a manutenção do tratamento, gerando subsídios para pesquisas que possam alavancar novos tratamentos que gerem maior longevidade, qualidade de vida ou até mesmo a cura da EB.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

A Epidermólise Bolhosa é uma doença rara, cujo tratamento demanda tratamento contínuo, pois a doença, até o momento não tem cura. Acometendo pessoas de ambos os sexos, a prevalência estimada é de 1 a cada 20 ou 130 mil. No ano de 2021 foram aprovadas as Diretrizes Brasileiras de Epidermólise Bolhosa no contexto da PCDT requerendo adaptação das unidades de saúde para a implantação de protocolos que possam nortear os profissionais da saúde em assistência aos casos de EB.

Pela complexidade e raridade da doença, os profissionais da saúde não estão preparados para o manejo do paciente com EB, o que confere prejuízos à sua qualidade de vida. Ademais, os cuidadores e familiares enfrentam, além de sofrimento emocional, dificuldades financeiras relacionadas a manutenção do tratamento, visto que no SUS nem todas as unidades de saúde estão preparadas para o fornecimento dos medicamentos e insumos necessários aos cuidados da pessoa com EB. Tal evidência revela a urgência da efetivação das Diretrizes Brasileiras de Epidermólise Bolhosa nos municípios para assistir as famílias e pacientes que apresentam EB garantindo, assim, os direitos fundamentais relacionados à saúde.

Os protocolos de tratamento da EB são complexos e variam de acordo com o tipo e a gravidade da doença. Uma abordagem multidisciplinar é essencial para fornecer um cuidado adequado e melhorar a qualidade de vida dos pacientes. A educação e o suporte aos pacientes e suas famílias também são fundamentais para um tratamento eficaz da EB. A implantação da Portaria de Diretrizes da Epidermólise Bolhosa nos Estados e Municípios requer uma abordagem multidisciplinar e colaborativa entre governos, profissionais de saúde, pacientes e suas famílias. Algumas das etapas que podem ser tomadas para implantar a Portaria são:

- **Sensibilização e engajamento:** É fundamental criar uma conscientização sobre a EB e a importância da Portaria de Diretrizes da EB para garantir a adesão dos profissionais de saúde e das autoridades locais. Realizar palestras, workshops, treinamentos e campanhas de conscientização podem ser estratégias eficazes.

- Identificação de profissionais capacitados: Identificar profissionais de saúde capacitados e experientes no manejo da EB é essencial para fornecer um atendimento adequado e de qualidade aos pacientes.
- Desenvolvimento de protocolos de atendimento: O desenvolvimento de protocolos de atendimento específicos para a EB é crucial para garantir uma abordagem padronizada e consistente em todos os níveis de atenção à saúde.
- Criação de centros de referência: A criação de centros de referência especializados em EB pode ajudar a concentrar a expertise e os recursos para a melhor gestão da doença. Esses centros podem ser responsáveis por capacitar profissionais de saúde, desenvolver protocolos e fornecer atendimento especializado.
- Monitoramento e avaliação: É fundamental monitorar e avaliar a implementação da Portaria de Diretrizes da EB para garantir sua efetividade e aprimoramento contínuo. Realizar avaliações periódicas e coletar feedback dos pacientes e profissionais de saúde pode ajudar a identificar áreas de melhoria e ajustar as estratégias conforme necessário.

A implantação da Portaria de Diretrizes da Epidermólise Bolhosa nos Estados e Municípios pode ser um desafio, mas com uma abordagem colaborativa e multidisciplinar, é possível melhorar o atendimento e a qualidade de vida dos pacientes com EB.

A limitação da pesquisa foi a quantidade de evidências encontradas dentro dos parâmetros estipulados para a busca. Recomenda-se como estudo futuro, a análise de prontuários de pacientes com EB e análise comparativa aos cuidados recomendados pelas Diretrizes Brasileiras de Epidermólise Bolhosa.

REFERÊNCIAS

AGUIAR, Dayana Cardoso; GEISLER, Sandoneid Andrei. Assistência de Enfermagem ao paciente com epidermólise bolhosa. **Revista Ibero- Americana de Humanidades, Ciências e Educação- REASE**, v.7.n.10, 2021.

BEGA, Aline Gabriela et al. Epidermólise bolhosa: revisão de literatura. **IX EPCC – Encontro Internacional de Produção Científica UniCesumar**, n. 9, p. 4-8, 2015.

CEARÁ. **Nota Técnica n.548**. Ceará: Tribunal de Justiça do estado do Ceará, 2015.

DIAS, Catia Augusta. **Prevenção e tratamento tópico de lesão decorrente de epidermólise bolhosa baseado em evidências**. Monografia. 64f. (Especialista em Estomaterapia). Minas Gerais: Universidade Federal de Minas Gerais, 2010.

MINISTÉRIO DA SAÚDE. Portaria Conjunta nº 24, de 23 de dezembro de 2021. Aprova as Diretrizes Brasileiras de Epidermólise Bolhosa. Brasília: **Ministério da Saúde**, 2021.

GÜRTLER; Thaiz Gava Rigoni; DINIZ, Lucia Martins; SOUZA FILHO, João Basílio. Epidermólise bolhosa distrófica recessiva mitis - Relato de caso clínico. **An Bras Dermatol.**, v.80, n.5, p.503-8, 2005.

Sousa MCS, Paula CDR, Tauil PL, Costa IMC. Correlation between nutritional, hematological and infectious characteristics and classification of the type of epidermolysis bullosa of patients assisted at the Dermatology Clinic of the Hospital Universitario de Brasília. **An Bras Dermatol.** 2015 [cited 2018 June 06]; 90(6):922-4.

RONSONI, Ricardo di March et al. Avaliação de oito Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDT) do Ministério da Saúde por meio do instrumento AGREE II: um estudo piloto. **Cadernos de Saúde Pública**, v.31, n.6, 2015.

SECCO, Izabela Linha *et al.* Cuidados de enfermagem a neonato com epidermólise bolhosa: relato de caso. **Rev Esc Enferm USP**, v.53, 2019.

SILVA, Kelly Cristina Soares de Azevedo et al. Desafios de cuidadores familiares de crianças e adolescentes com epidermólise bolhosa. **Cienc Cuid Saude**, v.19, 2020.

SILVA, Carolina Balestra *et al.* Vivências de mães no cuidado a crianças e adolescentes com Epidermólise Bolhosa. **Escola Anna Nery**, v. 27, 2023.

CAPÍTULO 29

O MANEJO DOS PROFISSIONAIS DE SAÚDE NA QUALIDADE DE VIDA EM PACIENTES COM ESCLEROSE MÚLTIPLA: UMA REVISÃO LITERÁRIA SIMPLES

Desdêmona Monteiro Pereira da Silva

Rosicleide de Medeiros Marques Ribeiro

Rosângela Maria de Medeiros Marques Carvalho

1 INTRODUÇÃO

A esclerose múltipla é uma doença crônica, desmielinizante e autoimune, que acomete geralmente jovens entre 20 e 40 anos, causando múltiplas lesões distribuídas na medula espinhal e no cérebro. Essas lesões ocorrem devido à destruição da bainha de mielina dos neurônios, resultando em comprometimento da condução motora.

Existem três tipos de esclerose múltipla, esclerose múltipla recorrente-remitente caracterizada pelo aparecimento de epidemias que podem durar uma semana; Esclerose múltipla progressiva primária, que apresenta neurologicamente com alguma progressão da doença no início e, finalmente, esclerose múltipla progressiva secundária, inicialmente aparece como um surto de esclerose recidivante, depois progressiva e pode progredir com ganho de sintomas.

Estima-se que a prevalência média de portadores da doença em todo o mundo seja de aproximadamente 33 casos por 100.00 habitantes. No Brasil, a Associação Brasileira de Esclerose Múltipla que existem aproximadamente 35.000 é brasileira.

Os sintomas da doença podem variar e dependem do local da reação inflamatória decorrente da resposta, eles variam de déficits neurológicos focais, como motor, alterações na sensibilidade, alterações na visão, mais dificuldade para falar, fadiga, alterações comportamentais e de memória.

Como a esclerose múltipla se manifesta com ataque do sistema imunológico ao sistema nervoso pode causar inflamação em diferentes regiões do cérebro e da medula

espinhal. Dependendo da área afetada, a lesão pode prejudicar a coordenação motora e a coordenação do paciente, por exemplo.

Por esse motivo, é fundamental que a doença seja diagnosticada corretamente e o mais precocemente possível, a fim de evitar possíveis lesões durante as crises gerando sequelas no cérebro ou na medula espinhal.

O cansaço entra como outro sintoma predominante na patologia, afetando diretamente a qualidade de vida dos pacientes, podendo levar a um quadro grave de depressão, afeta o indivíduo no mais forte de sua vida e trabalho.

Qualidade de vida refere-se a vários fatores como bem-estar, estado físico, psicológico, social e até espiritual, que devem estar em equilíbrio na vida humana. Existe grandes mudança na qualidade de vida de uma pessoa envolvida a esclerose múltipla e estudos apontam o declínio cognitivo e a fadiga como sequelas responsáveis pela ocorrência. Assim, a doença resulta na incapacidade de realizar o cotidiano, na vida social e profissional das pessoas acometidas.

Nesse sentido, é importante que o profissional de saúde seja qualificado para cuidar desse alvo, pois a compreensão de sua qualidade de vida um cuidado integral permitindo avaliar individualmente o como juntos, fomentando uma visão holística e possibilitando o planejamento de ações no sentido de favorecer a recuperação e treiná-los nos autos sabotagem contribuindo para o seu bem-estar nos limites impostos pela doença.

Sendo a esclerose múltipla uma patologia rara, pequena e com forte impacto na qualidade dos seus doentes, o presente estudo justifica-se, pois pode trazer conhecimento e compreensão sobre a vida dos doentes com EM na sua dimensão social, familiar e na dimensão psicoemocional, esta investigação visa, assim, identificar os fatores que comprometem a qualidade de vida dos doentes com esclerose múltipla.

A expectativa de vida de pacientes com esclerose múltipla aumentou muito no século XXI com o surgimento de imunossupressores e a maior disponibilidade de métodos como a ressonância magnética. No entanto, a expectativa de vida das pessoas com esclerose múltipla ainda é de 7 a 14 anos menor do que a da população em geral.

Essa estimativa varia de um estudo para outro dependendo dos grupos de pacientes analisados e dos fatores prognósticos. As principais causas de morte em pacientes com EM são infecções do trato respiratório superior e sepse.

Ainda há um estigma muito grande em torno da EM porque há cerca de 20 anos tínhamos poucos medicamentos disponíveis e com baixa eficácia, o diagnóstico geralmente era mais tardio e a maioria dos pacientes evoluíam com incapacidades permanentes.

Hoje, quando o paciente tem acesso ao diagnóstico e tratamento precoces e otimizados é possível tratar a doença de forma muito mais assertiva de forma que muitos indivíduos com EM podem estudar, trabalhar, praticar atividade física, desenvolver seus talentos e habilidades, ter filhos e envelhecer com qualidade.

Com o tratamento adequado, o paciente pode passar de períodos sem crises e ter uma rotina ativa e qualidade de vida, para isso, o diagnóstico oportuno é muito importante, porque quanto mais cedo o tratamento começar, melhor. Então, uma vez você percebe os sintomas, é importante não 'cair' apenas porque eles se foram. O ideal é procurar um neurologista para investigar o problema.

As causas da esclerose múltipla não são conhecidas e, sendo uma doença ainda incurável, o tratamento centra-se em prevenir a progressão da doença, prevenindo os surtos que causam um dos nervos. Existem três tipos de esclerose múltipla, O tipo mais comum é chamado de esclerose remitente-recorrente ou esclerose múltipla remitente-recorrente.

No entanto, existe também o tipo de esclerose que evolui com o tempo, com sintomas cumulativos, bem como outro tipo de esclerose que se desenvolve com sintomas lentos e progressivos ao longo Por ser uma doença com evoluções complexas e sem causas identificadas pela ciência, a esclerose não deve ser generalizada, os pacientes devem ser avaliados caso a caso seguido de história de manifestações da patologia.

As causas envolvem predisposição genética e uma combinação de fatores ambientais, que atuam como “gatilhos”: infecções exposição à luz solar e baixos níveis de vitamina D resultam em exposição prolongada ao tabagismo obesidade exposição a

produtos orgânicos solventes esses fatores ambientais são levados em conta na fase da adolescência, período de maior vulnerabilidade.

Em pacientes com esclerose múltipla, o sistema imunológico inverte seu papel: ao invés de proteger o sistema de defesa do indivíduo, ele passa a atacá-lo, uma inflamação. A inflamação afeta particularmente a bainha de mielina - um protetor que cobre as extensões de neurônios, chamados axônios, que conduzem impulsos elétricos do sistema nervoso central para o corpo e vice-versa.

Com a mielina danificada pela inflamação e os axônios, as funções coordenadas do cérebro, cerebelo, tronco cerebral e medula espinhal ficam comprometidas. Desta forma, foram eliminados os sintomas típicos da doença como alterações na visão, equilíbrio da sensibilidade no controle do esfíncter e força dos membros, com consequente redução da locomoção mobilidade.

Os surtos ocorrem a partir do surgimento de um novo sintoma neurológico ou piora significativa de um sintoma “antigo”, com duração mínima de 24 horas.

Para ser considerado um novo surto é necessário que ocorra um intervalo mínimo de 30 dias entre eles - caso contrário, considera-se o sintoma do mesmo surto em andamento.

A recuperação dos ataques destas inflamações, chamados de surtos, pode ser total ou parcial, O quadro clínico de cada surto é variável e pode apresentar mais de um sintoma. Alguns pacientes apresentam piora dos sintomas na ocorrência de febre ou infecções, frio extremo, calor, fadiga, exercício físico, desidratação, variações hormonais e estresse emocional – no geral são situações transitórias.

Atenção especial às infecções, pois agravam o quadro clínico do paciente desencadeando sintomas que podem ser considerados surtos mas nestas situações é considerado “falso ou pseudo-surto”.

Embora opções farmacológicas estejam disponíveis para EM, ainda há debate sobre eficácia a longo prazo e preocupações sobre segurança, e há falta de monitoramento de longo prazo de novos agentes, isso e o fato de que nem todos os pacientes são elegíveis para esses medicamentos levam muitas pessoas a recorrer a métodos não farmacológicos, incluindo para ajudar a controlar sua doença.

Retardar os impactos causados pela doença é um dos principais pontos atualmente discutidos e estudados. Dentre os tratamentos não farmacológicos, encontramos a prática de atividade física visando estabelecer as capacidades funcionais e, conseqüentemente, melhorar sua qualidade de vida.

A equipe multidisciplinar deve cuidar do paciente de forma global, indo além do cuidado físico, considerando seu psicossocial e elegendo a qualidade de vida como construtora que inclua a satisfação das pessoas em seu cotidiano, respeitando assim um dos princípios fundamentais da saúde. Saúde do SUS, ou seja, toda assistência à saúde. A atenção integral dos usuários deve priorizar ações preventivas, proteção especial e promoção da saúde, além de oferecer assistência em todos os níveis de atenção.

O profissional de enfermagem pode atuar nessa equipe, por experiência em identificar e avaliar as necessidades do indivíduo, podendo intervir nos aspectos biopsicossocial e espiritual da pessoa com EM, a fim de que atinja equilíbrio e bem-estar dentro dos limites impostos pela doença.

A Lei nº 7.498, de 25 de junho de 1986, que dispõe sobre a regulamentação da consulta de enfermagem, atividade privativa do enfermeiro como modalidade de prestação de assistência direta ao cliente. A assistência de enfermagem possibilita a prática de ações que contribuem para promoção, recuperação e reabilitação do indivíduo com EM, contemplando assim o princípio da integralidade.

A Resolução nos 358 do Conselho Federal de Enfermagem (COFEN), de 2009, preconiza a Sistematização da Assistência de Enfermagem (SAE), que deve ser realizada em todas as instituições de saúde em que ocorre o cuidado profissional de enfermagem. O cuidado de enfermagem é baseado em algumas etapas da SAE (Sistematização da Assistência de Enfermagem), começando com a Avaliação de Enfermagem, Diagnostico de Enfermagem para EM Intervenção de Enfermagem, e a Avaliação dos Resultados de Enfermagem (MARCK, 2008).

É organizada em cinco etapas: histórico de enfermagem, diagnóstico de enfermagem, planejamento de enfermagem, implementação e avaliação de enfermagem. Portanto, o Centro de Referência para acompanhamento de pacientes com EM é um espaço do desenvolvimento das atividades de enfermagem, como a consulta de enfermagem sistematizada.

Todas as intervenções devem conter a co-participação do enfermeiro com o paciente e familiares, trabalhando juntos, para identificar, planejar, implementar e avaliar cada cuidado prestado, de acordo com as necessidades de cada paciente, com o intuito de promover o bem estar e a qualidade de vida (SOUZA e SILVA, 2006).

O enfermeiro, como membro da equipe multidisciplinar, atende às necessidades humanas básicas do paciente, planeja ações e promove cuidados de enfermagem, promovendo ainda mais a recuperação do paciente/cliente, formando-o tanto quanto possível de autonomia.

A crescente preocupação com a qualidade de vida relacionada à saúde da pessoa não é apenas sobre os sintomas da doença, mas também sobre a redução da mortalidade e o aumento da expectativa média de vida.

Assim, desempenha um papel fundamental para os profissionais de saúde na escolha das melhores opções terapêuticas.

A enfermagem deve dar formação aos utentes, para lidar com as suas dificuldades quotidianas a curto prazo planejar o seu percurso de vida a longo prazo, no seu controlo e autonomia, de forma a desenvolver-se visando melhorar sua qualidade de vida

De acordo com a Organização Mundial da Saúde, a qualidade de vida é definida pela percepção de um indivíduo sobre sua vida, em contexto cultural e sistema de valores em que ele vive e por sua objetivos, expectativas, preocupações e desejos.

A vida com qualidade é aquela que oferece condições aos indivíduos, nela inseridos, para desenvolverem o máximo de suas potencialidades, seja: viver, amar, trabalhar, produzir bens e serviços, fazer ciência e arte, Falta o esforço de fazer do conceito uma prática e torná-la operativa.

Segundo a Sociedade Portuguesa de Esclerose Múltipla, a doença caracteriza-se essencialmente pela sua heterogeneidade, quer ao nível dos sintomas quer pelo facto de as placas poderem acometer qualquer região do sistema nervoso, com extensão variável.

Aliás, segundo Cardoso, ela é a patologia mais comum do sistema nervoso central. Em outras palavras, esta doença afeta a substância branca do sistema nervoso central e podem ocorrer múltiplas lesões afetando uma grande região do cérebro e da coluna vertebral.

As lesões ocorrem como resultado da destruição da mielina dos neurônios, ou seja, células T atravessando a barreira hematoencefálica para iniciar uma resposta inflamatória, levando à desmielinização e dano axonal. No entanto, e como veremos mais adiante, os mecanismos responsáveis pela iniciação da doença ainda são desconhecidas.

Embora a esclerose múltipla possa progredir e regredir de forma imprevisível, há padrões típicos de progressão.

Padrão de recidiva-remissão: exacerbações alternadas com remissões, quando ocorre recuperação parcial ou completa ou os sintomas permanecem estáveis. As remissões podem durar meses ou anos. As exacerbações podem ocorrer espontaneamente ou ser desencadeadas por infecções como influenza. As formas recorrentes da esclerose múltipla (EM) incluem a esclerose múltipla secundária ativa (definida como uma recidiva clínica ou nova lesão vista na RM do encéfalo ou da medula espinal).

- Padrão progressivo primário: a doença progride gradualmente sem remissões, apesar de haver platôs temporários em que a doença não progride. Diferentemente do padrão recidiva-remissão, não há exacerbações evidentes.
- Padrão progressivo secundário: esse padrão começa com recidivas alternadas com remissões (padrão recidiva-remissão), seguidas de progressão gradual da doença.
- Padrão recidivante progressivo: a doença progride gradualmente, mas a progressão é interrompida por recidivas súbitas e evidentes. Esse padrão é raro.
-

Os sintomas iniciais mais comuns da esclerose múltipla são:

- Parestesias em uma ou mais extremidades, no tronco, ou em um lado da face
- Fraqueza ou atitude desajeitada em um membro inferior ou mão
- Distúrbios visuais (p. ex., perda parcial da visão e dor em um olho em decorrência de neurite óptica retrobulbar, diplopia decorrente de oftalmoplegia internuclear, escotomas)

2 METODOLOGIA

Esta é uma revisão sistemática da literatura simples, optou-se por uma revisão sistemática da literatura que, segundo Galvão e Pereira, “uma revisão sistemática da literatura visa estudar uma boa questão que visa identificar, selecionar, avaliar e sintetizar os relevantes disponíveis”.

As etapas utilizadas na realização dessa revisão foram: (1) identificação de um problema de saúde pública; (2) formulação de uma questão clínica relevante e específica; (3) busca de evidências científicas a partir dos critérios de inclusão e exclusão; (4) avaliação das evidências disponíveis; (5) extração e análise dos dados; (6) síntese e discussão dos resultados.

A seleção dos estudos foi realizada nas seguintes bases de dados eletrônicas: Medical Literature Analysis and Retrieval System Online (MEDLINE) e Scientific Electronic Library Online (SCIELO) com a adoção de descritores (Mesh) “Esclerose Múltipla AND Fatores de Risco AND Qualidade de vida”.

A questão norteadora adotada para este estudo foi: os fatores de risco afetam a qualidade de vida das pessoas com esclerose múltipla?

Como critérios de inclusão, foram adotados estudos originais publicados sobre a proposta, no período de janeiro de 2019 a dezembro 2021 sem restrição de idioma ou localização, disponíveis na íntegra e com abordagem completa com foram excluídos da amostra artigos de revisão, relato de caso, metanálise e documentos. Depois de ler a extensão completa dos artigos, os estudos não responderam à pergunta de pesquisa e os estudos duplicados também foram excluídos.

Quanto aos critérios de exclusão, foram considerados artigos de revisão sistemática sem reanálise, que apresentavam duplicidades, relatos de casos, pacientes sem diagnóstico de esclerose múltipla, que não correspondiam ao tema e que ultrapassavam o período estabelecido no banco de dados.

As pesquisas renderam 176 postagens, após a aplicação dos critérios mencionados, foram encontrados 8 artigos, sendo então selecionados todos desses estudos para leitura na íntegra e análise na íntegra, que constituem a amostra para esta revisão.

Os artigos encontrados foram analisados segundo a ordem de e os dados foram analisados descritivamente. Quanto aos aspectos éticos, todos os extratos dos artigos são de domínio público, e os conceitos e definições dos autores incluídos na revista foram respeitados, portanto, aprovação do estudo pôr a ética da pesquisa não é necessária.

3 RESULTADO E DISCUSSÃO

Neste estudo, foram analisados oito artigos que atenderam aos critérios de inclusão e exclusão estabelecidos para composição da proposta de análise. Foi elaborado um quadro conciso para facilitar a síntese dos artigos que foram selecionados na amostra final da revisão.

Quadro 1 - Distribuição dos estudos de acordo com autor e ano, título, objetivo e tipo de estudo.

AUTOR e ANO	TÍTULO	OBJETIVO	TIPO DE ESTUDO
Silva; Cavalcanti, 2019 12	Avaliação da qualidade de vida em portadores de esclerose múltipla: impacto da fadiga, ansiedade e depressão	Avaliar a percepção da qualidade de vida em pacientes com esclerose múltipla (EM) e verificar se há associação com fadiga, ansiedade e depressão.	Estudo transversal.
Broersma, et al., 2018 13	O impacto das limitações da auto percepção, estigma e senso de Coerência na qualidade de vida em pacientes com esclerose múltipla: resultados de um estudo transversal.	Analisar o impacto das limitações percebidas, estigma e senso de coerência na qualidade de vida em pacientes com esclerose múltipla.	Estudo transversal
StrobeR, 2018 14	Qualidade de vida e bem-estar psicológico nos estágios iniciais da esclerose múltipla.	Determinar os efeitos mediadores da depressão na qualidade de vida e fadiga relacionadas à saúde em indivíduos com	Estudo transversal

		esclerose múltipla.	
Salhofer, et al., 2018 15 .	Qualidade de vida relacionada à saúde na esclerose múltipla: o Temperamento supera o EDSS.	Avaliar o impacto de diferentes tipos de temperamentos, conforme definido por Akiskal et al. Sobre qualidade de vida relacionada à saúde em pacientes com EM	Estudo transversal
Muñoz, 2018 16 .	A associação entre qualidade de vida relacionada à saúde e fadiga é mediada pela depressão em pacientes com esclerose múltipla?	Determinar os efeitos mediadores da depressão na qualidade de vida e fadiga relacionadas à saúde em indivíduos com esclerose múltipla	Estudo transversal
Glavor, Titli, Vuletic, 2019 17 .	Qualidade de vida e saúde de pacientes em estágios primeiros de esclerose múltipla.	Comparar o impacto de vários sintomas de pacientes com EM com um estágio inicial (EDSS <2,5) da doença em amostras normativas baseadas na população em saúde, usando a versão croata do SF-36 e a versão croata do PWI.	Estudo transversal
Pinto, Guerra, 2018 18 .	A influência do sentido de vida e de fatores psicossociais na qualidade de vida de doentes com esclerose múltipla.	Analisar a influência do sentido de vida, suporte social, ansiedade e depressão na percepção de qualidade de vida de pessoas com Esclerose Múltipla (EM).	Estudo transversal, exploratório e descritivo.
Rojas, et al., 2018 19 .	Sintomas presentes na esclerose múltipla: série de	Descrever as características clínicas,	Estudo observacional. Scielo.

	casos.	sociodemográficas e de sintomas de pacientes com esclerose múltipla do serviço de Neurologia do Hospital de San José em Bogotá.	
--	---------------	--	--

Fonte: dados da pesquisa, 2023.

Esclerose múltipla As placas podem ter um grande impacto na qualidade de vida de seus pacientes, resultando em prejuízos físicos e psicológicos. Saber como os portadores reagem a esses fatores é considerar que quanto maiores os níveis de limitação destes, maiores são as implicações na deterioração da qualidade de vida são importantes.

Nesse sentido, as variáveis sociais e psicológicas têm um impacto significativo, principalmente no início do processo da doença, mostrando que embora alguns sintomas sejam diferentes aqueles com alta QV e aqueles com um QL baixo e médio, fatores psicológicos e como depressões consistentemente foram consideradas o principal determinante da doença em todos os grupos.

Como resultado, os achados de Salhofer demonstraram que pessoas com doença tiveram uma redução em sua percepção de qualidade de vida, devido a mudanças no corpo causadas por efeitos colaterais de medicamentos usados e por alterações clínicas causadas pela própria doença.

Os dados sobre patologia mostram que o envolvimento da medula espinhal pode atingir um nível significativo de cronicidade pode causar sérios danos, sendo considerado de mau prognóstico, destacando que os pacientes apresentam desfechos de depressão, que se configuram como um dos principais fatores de risco, que contribuem para influenciar os aspectos psicoemocionais da percepção da qualidade de vida, e isso afeta esses pacientes, afetando seu estado emocional e social.

Segundo Muñoz, em certos domínios da qualidade de vida, depressão e fadiga estão associados negativamente com dores corporais e saúde mental. Entende-se que

quanto maior a função física, mais fadiga será percebida e, portanto, ocorrerá a piora do estado de saúde mental, aumentando as dores no corpo e os sintomas depressivos.

De acordo com os achados de Salhofer, os atributos do depressivo incluem auto-sacrifício, falta de energia, negativismo e sempre ver o lado negro das coisas, especialmente quando essas pessoas enfrentam uma doença debilitante e imprevisível, como a EM.

Ao comparar os resultados relatados por pacientes com esclerose múltipla com a população adulta em geral, observou-se que na fase inicial da doença, eles têm uma qualidade de vida semelhante à de o adulto em geral, onde pontuações muito negativas relacionadas com a qualidade de vida nas questões de saúde social, mental, energia e vitalidade se devem a baixa satisfação com nível de vida, segurança futura e saúde.

Mesmo assim, segundo Silva e Cavalcanti, estudos anteriores confirmaram alguma associação entre ansiedade e redução da qualidade de vida.

Este estudo provou que a ansiedade é um mecanismo causador natural que é produzido devido aos sentimentos que esses pacientes sentem quando se depara com a doença, o que leva a consequências como a redução de funções e a diminuição de fatores que contribuem para a vida.

Os temperamentos afetivos em qualidade de vida estão na saúde, isso se aplica especificamente ao temperamento deprimido no distúrbio ciclo tímico, dado que o humor deprimido torna as queixas mais comuns em todos os estágios da EM, portanto, estudos mostram casos de ansiedade nos pacientes participantes dos estudos, na diminuição dos contatos sociais e na perda de atividades da vida diária que antes eram consideradas para eles, portanto, sua qualidade da vida pode ser pelas consequências físicas que acompanham seu diagnóstico, pelo próprio indivíduo e pelos sintomas, recentes pesquisas apontam, a esclerose múltipla afeta as mulheres, pois em seu estudo, a maioria dos avaliados pertencia a esse sexo.

Ainda de acordo com suas conclusões, foi demonstrado que sintomas como fadiga, dores de cabeça, depressão são os que mais afetam a esclerose múltipla e, em última análise, levam a outros graves para, em vários domínios sociais psíquicos, emocionais e físicos. Este estudo encontrou como limitante o fato de ter poucos trabalhos

publicados sobre este tema, o que limitou a utilização de mais artigos tratando do tema da questão.

Nos dias de hoje, escolher tratamentos com prognósticos de EM tornou-se um desafio para os neurologistas. De fato, a grande complexidade da patologia se deve às interações entre diferentes genes e à influência de fatores ambientais que ainda não estão completamente elucidados. Essa complexidade está relacionada ao polimorfismo dessa patologia, resulta em variedade fenotípica e leva a respostas a intervenções e medicamentos.

Estudos anteriores mostraram que muitos tratamentos para o subtipo transmissor recidivante da EM tiveram um efeito favorável na doença, mas nenhum tratamento. O modificador da doença está atualmente aprovado para o curso primário progressivo da EM.

A disponibilização de medicamentos específicos para EM segue o protocolo clínico de diretrizes terapêuticas do Ministério da Saúde, que estabelece critérios técnicos e de segurança baseados na qualidade para procedimentos diagnósticos terapêuticos que devem ser adotados pelos profissionais de saúde profissionais, no entanto, apesar do cumprimento das obrigações regulamentares podem ser considerados inflexíveis.

O protocolo, por necessidade, é baseado em diretrizes e gera alguma limitação sobre qual tratamento é mais satisfatório para cada paciente, pois ainda não contempla totalmente os atuais avanços do conhecimento da doença em relação ao indivíduo a heterogeneidade, a complexidade a patologia nem das diferentes respostas terapêuticas que cada paciente pode, o que torna difícil avançar para o fim da Esclerose Múltipla.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Os resultados deste estudo demonstraram que a depressão afeta a vida das pessoas com grandes consequências, como falta de enfrentamento da doença, perda de interesse em viver em sociedade e até mesmo em continuar as atividades diárias, isso acaba dificultando a aceitação do diagnóstico e da doença.

A fadiga se manifesta de maneira diferente em cada pessoa com a patologia e pode afetar diferentes regiões do cérebro, além de estar relacionada a atividades que exigem alto gasto energético quanto mais a função física do indivíduo estiver alterada, maior será a fadiga percebida, a ansiedade está relacionada com medo de lidar com as consequências decorrentes da progressão da doença.

Considerando as notas levantadas, é óbvio que depressão, fadiga e ansiedade são os fatores que levam a uma pior qualidade de vida para pacientes com esclerose múltipla, afetando progressivamente a vida das pessoas. Observamos que a maioria dos portadores abandona seus profissionais por se sentirem fracos e desmotivados emocionalmente e por isso acabam se isolando.

Novos estudos sobre o assunto são necessários para dar visibilidade ao tema e subsidiar o trabalho dos profissionais de saúde no manejo de pacientes com esclerose múltipla, com o objetivo de melhorar a qualidade da vida.

REFERENCIAS

Andrade V, Seabra M, Ramos I. Correlação entre fadiga e desempenho ocupacional de indivíduos com esclerose múltipla. *Cadernos de Terapia Ocupacional da UFSCar*. 2015;23(4):795-802. Doi: 10.4322/0104-4931.ctoao0592

Associação Brasileira de Enfermagem (ABEM). O que é Esclerose Múltipla? Associação Brasileira de Esclerose Múltipla. 2016. [Acesso em 2022 Dez15]; Disponível em <http://abem.org.br/esclerose/o-que-eesclerose-multipla/>.

Bertotti AP, Lenzi MCR, Portes JRM. O portador de esclerose múltipla e suas formas de enfrentamento frente a doença. *Barbarói*. 2011;34:101-124. Doi:<https://doi.org/10.17058/barbaroi.v0i34.1539>

Brasil. Ministério da Saúde. Alentuzumabe no tratamento da esclerose múltipla remitente recorrente após falha terapêutica a duas ou mais terapias. Secretaria de Ciência, Tecnologia e Insumos Estratégicos Departamento de Gestão e Incorporação de Tecnologias. 2018. [Acesso em 2023 Jan.]; Disponível em: http://conitec.gov.br/images/Relatorios/2018/Relatorio_Alentuzumabe_EMRR.pdf

Broersma F, Oeseburg B, Dijkstra J, Wynia K. O impacto das limitações autopercebidas, estigma e senso de coerência na qualidade de vida em pacientes com esclerose múltipla: resultados de um estudo transversal. *Reabilitação clínica*. 2017;32(4):536-545. Doi: 10.1177/0269215517730670

Camargo Rojas AP, Gómez López AM, Hernández LF, Palacios Sánchez E. Symptoms present in multiple sclerosis: case series. *Acta Neurol Colomb*. 2018;34(2):108-114. Duka Glavor K, Titlić M, Vuletic G. Quality of life and health of patients in early stages of Multiple sclerosis. *Psychiatr Danub*. 2019;31(Suppl 1):118-125. PMID: 30946730.

Galvão TF, Pereira MG. Revisões sistemáticas da literatura: passos para sua elaboração. *Epidemiologia e Serviço de Saúde*. 2014;23(1):183-184.

Lima GOS, Paula PC, Abdalla DR, Abrahão DPS, Carvalho EEV, Amui SB. Avaliação da qualidade de vida e capacidade física de pacientes com esclerose múltipla. *Jornal de ciências biomédicas e saúde*. 2016;2(1):25-32.

Machado R, Almeida R, Perla A, Scheffer M. Esclerose múltipla e diferentes escores da escala expandida do estado de incapacidades (EDSS): funções executivas e qualidade de vida [Internet]. Hdl.handle.net. 2021 [citado em 10 de dezembro de 2021]. Disponível em: <http://hdl.handle.net/10183/166265>. Doi: <http://hdl.handle.net/10183/166265>

Muñoz FJJ. ¿La asociación entre la calidad de vida relacionada con la salud y la fatiga está mediada por la depresión en pacientes con esclerosis múltiple? Un estudio transversal español. *BMJ Open*. 2018;8(1):1-6.

Nielsen M, Ferreira G, Marotto L, Ferreira N. Análise da qualidade de vida em pacientes com esclerose múltipla. *Salus Journal of Health Sciences*. 2017;3(2). Doi: 10.5935/2447-7826.20170012

Oberg LMCQ. Significando a vivência das pessoas com doença autoimune do sistema nervoso, na perspectiva das demandas de cuidado: contribuições para a enfermagem e para a saúde integral. [Tese]. Rio de Janeiro: Universidade Federal do Rio de Janeiro; 2018. p. 1-179. [Acesso em 2023 jan.]; Disponível em: <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/biblio-964358>.

Pinto CR, Guerra M. The influence of the meaning of life and psychosocial factors on the quality of life of patients with multiple sclerosis. *A-N-A. Psychological*. 2018;36(4):439-453.

Rodrigues KI. Assistência de Enfermagem ao portador de Esclerose Múltipla: revisão integrativa. Campus Universitário de Sinop, Mato Grosso. 2015. [Acesso em 2023 Jan.]; Disponível em: <https://bdm.ufmt.br/bitstream/1/1691/1/tcc-2015-kamila%20ingrid%20rodrigues.pdf>

Salhofer-Polanyi S, Friedrich F, Löffler S, Rommer P, Gleiss A, Engelmaier R et al. Qualidade de vida relacionada à saúde na esclerose múltipla: o temperamento supera a EDSS. *BMC Psychiatry*. 2018;18(1). Doi: 10.1186/s12888-018-1719-6.

Silva A, Costa F, Baptista M, Febra T, Morna C. Esclerose Múltipla: duas apresentações clínicas, umasó doença! *Revista Brasileira de Medicina de Família e Comunidade*. 2014;9(33):365-370. Doi: 10.5712/rbmfc9(33)753

Silva M, Cavalcanti D. Avaliação da qualidade de vida em portadores de esclerose múltipla: impacto da fadiga, ansiedade e depressão. *Fisioterapia e Pesquisa*. 2019;26(4):339-345. Doi: 10.1590/1809-2950/17005426042019

Strober L. Qualidade de vida e bem-estar psicológico nos estágios iniciais da esclerose múltipla (EM): Importância de adotar um modelo biopsicossocial. *Disability and Health Journal*. 2018;11(4):555-561. Doi: 10.1016/j.dhjo.2018.05.003.

CAPÍTULO 30

MAPEANDO ATRAVÉS DE UMA REVISÃO INTEGRATIVA AS INTERVENÇÕES TERAPÊUTICAS OCUPACIONAIS COM O USO DAS TECNOLOGIAS ASSISTIVAS: COMO ESTAS INTERVENÇÕES FAVORECE AOS PACIENTES COM DOENÇAS RARAS?

**Vanessa Carolina Francelino
Veloso Karla Giovanna Costa Dias**

1 INTRODUÇÃO

A Tecnologia Assistiva (TA) é considerada um recurso essencial para favorecer a funcionalidade, vai além de dispositivos e equipamentos e contempla vários tipos de deficiências (visual, física, motora, auditiva, múltipla e outras). (RODRIGUES E ALVES 2014; SCATOLIM et al, 2016). Contudo, é necessário expandir o diálogo sobre as tecnologias assistivas, visto que esta temática muitas das vezes fica associada de forma restrita às pessoas com deficiência, porém destaca-se a importância de expandir essa discussão para outras áreas do conhecimento, sendo inseridas tanto na área da saúde como na área da educação, favorecendo o desempenho funcional e facilitando o ensino-aprendizagem. (RODRIGUES E ALVES, 2014; MISSIO E QUEIROZ, 2022).

Segundo os autores Missio e Queiroz (2022), as tecnologias assistivas se propõe a contribuir no processo de inclusão, nesse sentido, um dos profissionais de saúde que podem estar envolvido nessa área de TA é o terapeuta ocupacional; este profissional utiliza-se das TA em suas intervenções de forma muito frequente, com objetivo de possibilitar uma maior aquisição de independência nas atividades e ocupações de vida diária, como as relacionadas ao vestir, alimentação, banho, autocuidado entre outras áreas de desempenho ocupacional.

A análise do desempenho ocupacional se dá através de uma interação complexa e dinâmica; o terapeuta ocupacional compreenderá as exigências das ocupações, os padrões e competência do desempenho e os fatores do cliente que atravessam todo o seu contexto de vida, construindo um raciocínio clínico para avaliar o que o cliente/paciente quer e precisa fazer

e o que pode fazer e tem feito, identificando fatores facilitadores e limitantes para o bem-estar e participação ativa. (GOMES E RIBEIRO, 2021).

Algumas doenças raras são degenerativas e incapacitantes, podendo causar danos aos sistemas motores estando as manifestações clínicas diretamente ligadas a redução motora, como, instabilidade postural, alteração de marcha como as Ataxias; enrijecimento da pele e alteração na mobilidade articular como as Esclerose Sistêmica Difusa; dentre outras que afetam a qualidade de vida desses pacientes, provindo do aumento da incapacidade. Para a realização das atividades e ocupações de forma funcional e com qualidade considerando o comprometimento funcional, dentre os recursos utilizados por este profissional destacam-se os dispositivos assistivos com o intuito de favorecer melhor desempenho nas atividades cotidianas.

Concomitante, como afirma Costa e colaboradores (2015) *apud* (Mildner et al, 2017. p 448) “ao construir dispositivos de TA, o terapeuta ocupacional deve analisar a habilidade, a necessidade e os objetivos da pessoa, para que a TA venha a contribuir no processo de reabilitação funcional e de inclusão social”.

Assim, este estudo busca fazer uma breve revisão sobre as intervenções terapêuticas ocupacionais com o uso das tecnologias assistivas, caracterizando as principais tecnologias assistivas, e as possíveis contribuições das intervenções terapêuticas ocupacionais utilizando das tecnologias assistivas com pessoas que apresentam diagnósticos de doenças raras.

2 REVISÃO DE LITERATURA

Este estudo constitui-se em uma revisão integrativa. O levantamento dos artigos científicos foi feito por meio de buscas nas seguintes bases específicas da área da terapia ocupacional: Cadernos Brasileiros da Terapia Ocupacional da Universidade Federal de São Carlos (Caderno UFUSCar), Revista de Terapia Ocupacional da Universidade de São Paulo (Revista da USP) e Revista Interinstitucional Brasileira de Terapia Ocupacional da Universidade Federal do Rio de Janeiro (REVISBRATO). Para o norteamento deste estudo, formulou-se a seguinte questão: Quais as tecnologias assistivas utilizadas por terapeutas ocupacionais durante suas intervenções, e como a aplicação das tecnologias podem ser utilizadas para benefícios das pessoas com doenças raras? Acrescido a isto, utilizou-se um único termo de busca "Tecnologias Assistivas", durante o período de janeiro a fevereiro de 2023.

A seleção dos artigos obedeceu aos seguintes critérios: (a) artigos científicos nos idiomas

português e sem restrição do ano de publicação; (b) artigos que evidenciam na prática, as intervenções terapêuticas ocupacionais utilizando-se das tecnologias assistivas; (c) ter Terapeuta Ocupacional na autoria; (d) sem restrição quanto ao tempo de evolução da doença e (e) sem restrição quanto à adesão do paciente. Seguindo com a análise e sistematização dos dados, os artigos utilizados neste estudo foram lidos na íntegra e foram colhidas informações acerca dos títulos, autores, ano e periódico de publicação, em consonância com o público alvo dos estudos, vislumbrando os objetivos da pesquisa e as intervenções terapêuticas ocupacionais, caracterizando as tecnologias assistivas utilizadas.

Foram encontrados (n= 121) artigos. Destes, (n= 32) foram separados pelo título e resumo e somente (n= 12) se relacionavam à pesquisa e se encaixam nos critérios de inclusão deste estudo. A Tabela 1 ilustra os títulos dos artigos encontrados, seguidos de seus autores, anos de publicação e periódicos.

Tabela 1. Caracterização dos artigos encontrados

	Título do artigo	Ano de publicação/autores	Periódico
1	O desenvolvimento da roupa biocinética	Oliveira, A. I. A.; Prazeres, L. S, 2013.	Cadernos UFUSCar
2	Tecnologia assistiva na atuação terapêutica ocupacional com uma criança com doença degenerativa do sistema nervoso central	Rodrigues, T. C. L et al, 2015.	Cadernos UFUSCar
3	Uso de dispositivos de assistência por indivíduo com osteoartrite de mãos	Santos, P. S et al, 2018.	Cadernos UFUSCar
4	Utilização de dispositivos assistivos por alunos com deficiência em escolas públicas	Plotegher, C. B et al, 2013.	Cadernos UFUSCar
5	A construção de mobiliário adaptado para facilitar a inclusão escolar de uma estudante com paralisia cerebral	Calheiros, D. S et al, 2019.	REVISBRATO
6	Atuação terapêutica ocupacional e em tecnologia assistiva em uma creche: análise da prática	Marcelino, J. F. Q et al, 2020.	REVISBRATO
7	Tecnologia assistiva em 3d para pessoas com déficit de função manual por doença de Parkinson	Amaral, D. S. et al, 2017.	REVISBRATO

8	Tecnologia assistiva no ambiente hospitalar: uma análise da prática	Jacob, L. R. et al, 2018.	REVISBRATO
9	Atuação do terapeuta ocupacional no contexto escolar: o uso da tecnologia assistiva para o aluno com paralisia cerebral na educação infantil	Rocha, A. N. D. C.; Deliberato, 2012.	Revista da USP
10	Confecção de um dispositivo ortótico dinâmico de baixo custo para indivíduos com sequelas medulares de C6 e C7: nova forma de assistência no desempenho das atividades de vida diária	Silva, I. O. et al, 2020.	Revista da USP
11	Desenvolvimento de recurso de tecnologia assistiva para paciente com lesão do plexo braquial	Santos, F. F. O; Oliveira, E. R, 2017.	Revista da USP
12	Suporte de Leitura: desenvolvimento de um protótipo para auxílio a pessoas com baixa visão – testes preliminares	Ferreira, F. M. R. M. et al, 2015.	Revista da USP

Adaptado por uma das pesquisadoras: Títulos dos artigos encontrados, autores, ano de publicação e periódicos.

Através da Tabela 1 pode-se notar o número de artigos encontrado por periódico, em cada periódico foram encontrados o total de 4 artigos: (n=4) nos Cadernos de Terapia Ocupacional da UFSCar, (n=4) na Revista de Terapia Ocupacional da USP e (n=4) na Revista Interinstitucional Brasileira de Terapia Ocupacional da Universidade Federal do Rio de Janeiro, totalizando 12 artigos, entre os anos de 2013 a 2020.

Concomitante, a Tabela 2 retrata as características da população dos estudos selecionados, os principais locais onde foram realizadas as intervenções pelos terapeutas ocupacionais, registrando os objetivos dos estudos e as intervenções realizadas evidenciando os dispositivos de tecnologias utilizados nos atendimentos.

Tabela 2. Segunda parte da caracterização dos artigos encontrados

Artigo	Público Alvo	Local de Intervenção	Objetivos/Intervenções e TA utilizadas
1º	Crianças com características neuro motoras	Instituição para crianças com deficiência	Objetivo/Intervenções: Apresentar o desenvolvimento dos protótipos do traje denominado roupa biocinética, que auxiliam no tratamento de crianças com deficiência. Construídos protótipos da roupa biocinética para melhora da propriocepção, redução dos reflexos patológicos, restauração dos padrões de movimento e postura apropriados.

2º	Criança com doença degenerativa do sistema nervoso central	Atendimento Domiciliar	Objetivo/Intervenções: Relatar intervenções, utilizando o recurso da tecnologia assistiva, com uma criança com doença degenerativa do sistema nervoso central. Confeccionado dispositivos assistivos para auxiliar a criança nas atividades do banho, alimentação e no brincar, e orientações à família quanto ao uso dos dispositivos. Utilizado o recurso de Comunicação Alternativa e Suplementar (CAS), para auxiliar na comunicação.
3º	Grupo experimental de pesquisa	Ambulatório de terapia ocupacional (HC/UFPE)	Objetivo/Intervenções: Identificar e descrever os dispositivos de assistência indicados para indivíduos com OA de mãos. Confeccionados dispositivos de assistência, para auxiliar nas áreas de autocuidado (adaptador para o vestir e adaptador para o banho), e à produtividade (descascadores, engrossadores, abridores e cortadores).
4º	Alunos com diversos tipos de deficiências	Escolas da rede municipal	Objetivo/Intervenções: Relatar e analisar uma experiência de utilização de dispositivos assistivos para auxiliar a escrita de alunos com deficiência. Foram confeccionados adaptações para lápis, giz de cera, caneta e cola (normalmente engrossadores) e adaptações na tesoura (para facilitar a preensão); plano inclinado e prancha de comunicação; adaptações nos apontadores de lápis, argolas para zíper, fixadores de folhas e cadernos para mesa, tapete antiderrapante e alfabeto móvel.
5º	Estudante com Paralisia Cerebral	Escola	Objetivo/Intervenções: Relatar a construção de um mobiliário adaptado para uma estudante que apresenta comprometimentos motores e dificuldades na comunicação, que compreendia comandos e respondia por meio de gestos e expressões faciais. Construídos os seguintes dispositivos: calça de posicionamento, nas atividades em sala de aula, cadeira de rodas, nas atividades extraclasse. Mobiliário adaptado para propiciar envolvimento e participação da estudante nas atividades recreativas de sala de aula, especialmente a de roda, no chão.
6º	Crianças com deficiência	Creche Municipal	Intervenções: Confeção de dispositivos assistivos para facilitar a postura sentada de crianças ampliando sua participação e desempenho nas atividades escolares. Dispositivos: almofada triangular ortopédica para assento, cadeira de banho, visto que o banho, atividade comum nas escolas e creches, se torna desconfortável e gera insegurança para a criança que não tem controle de tronco, o que demanda maior suporte corporal.
7º	Paciente de 61 anos com Doença de Parkinson.	Ambulatório de neurologia do hospital das clínicas de Pernambuco	Objetivo/Intervenções: Descrever o processo de avaliação e desenvolvimento de produtos de Tecnologia Assistiva em 3D para pessoas com déficit de função manual por Doença de Parkinson. Foi utilizado o scanner 3D sendo desenvolvida uma

			<p>adaptação universal com a finalidade de se adequar a vários utensílios usados nas atividades de vida diária. A adaptação contava com encaixes possibilitando atender a necessidade de apoio para a colher, escova de dente e agulha de crochê.</p>
8º	<p>Criança com cerebelite aguda</p>	<p>Unidade Intensiva de um hospital público federal</p>	<p>Objetivo/Intervenções: Refletir sobre o uso da Tecnologia Assistiva (TA) enquanto recurso terapêutico ocupacional no ambiente hospitalar possibilitando maior autonomia e qualidade de vida ao paciente e família, na internação e na readaptação em casa. Confeccionada prancha de comunicação alternativa com os símbolos de “si” e “não”. Utilização de programas: Headmouse V e Grid 2 VI. Confeccionado recurso de E.V.A. objetivando favorecer a pintura através de movimentos de cabeça. Na busca por ampliar as possibilidades lúdicas, foi introduzido o uso de acionador artesanal no encosto da cabeça da cadeira de rodas ligado a um carro de brinquedo adaptado. Foi prescrita cadeira de rodas com assento anatômico.</p>
9º	<p>Crianças com paralisia cerebral no contexto da Educação Infantil</p>	<p>Escolas municipais de Educação Infantil</p>	<p>Objetivo/Intervenções:</p> <p>Foi operacionalizado as etapas de confecção de recursos da tecnologia assistiva para crianças com paralisia cerebral no contexto da Educação Infantil, confeccionados os seguintes recursos de tecnologia assistiva de acordo com as necessidades da criança com paralisia cerebral: Bolas pequenas revestida com napa, recheada de espuma, o que permitia grande flexibilidade para a adequação a mão da criança no movimento de preensão, carrinhos com interruptores (mecanismo ON/OFF) adquiridos em lojas foram adaptados através da introdução de plugs em seu mecanismo interno, a criança pode comandar os brinquedos quando exercia alguma pressão (apertar e soltar) no acionador; órtese de posicionamento de membros superiores direito e esquerdo e órteses para a abdução do polegar direito e esquerdo.</p>
10º	<p>Indivíduos com sequelas medulares em altura de cervical 6 e 7.</p>	<p>Laboratório de uma universidade pública da região norte</p>	<p>Objetivo/Intervenções: Apresentar os processos de desenvolvimento, análise descritiva anatômica e funcional de uma órtese dinâmica de baixo custo para indivíduos com sequelas medulares em altura de cervical 6 e 7 (C6 e C7) para assistência no desempenho das atividades de vida diária (AVD).</p>
11º	<p>Paciente com LPB</p>	<p>Clínica escola de Terapia Ocupacional da Universidade Federal da Paraíba (UFPB).</p>	<p>Objetivo/Intervenções: Relatar, através de um estudo de caso, a experiência de desenvolvimento de um recurso de TA para um paciente com LPB, verificando a eficácia do produto através de treinos de uso e da avaliação da satisfação do paciente com relação ao recurso. Foi confeccionado uma tábua adaptada para facilitar a fixação de alimentos, objetivando a ampliação da independência no</p>

			manuseio e no corte dos alimentos.
12º	Indivíduos com baixa	-	Objetivo/Intervenções: Descrever o desenvolvimento do protótipo de Suporte de Leitura (SL) e os resultados dos testes preliminares. O dispositivo de tecnologia assistiva de baixo custo foi confeccionado para atender às demandas de pessoas com deficiências que apresentam dificuldades para a realização de suas atividades cotidianas.

Adaptado por uma das pesquisadoras: Público alvo das intervenções da terapia ocupacional, lugar onde as intervenções foram realizadas, objetivos e descrição das intervenções.

Nos estudos, a maioria dos participantes eram crianças com deficiência com problemas de movimento e coordenação, apresentando dificuldades funcionais significativas na fala e no aparelho locomotor como crianças diagnosticadas com paralisia cerebral relatada nesta revisão. Crianças diagnosticadas com paralisia cerebral (PC), apresentam alterações nas funções motoras e de postura que afetam diretamente o desenvolvimento. A terapia ocupacional realiza o trabalho de promover o desenvolvimento e a aquisição de habilidades funcionais, e através das tecnologias assistivas corrigir e prevenir deformidades. (FERREIRA et al, 2021).

No universo das áreas de ocupação da infância as atividades ocupacionais de educação são fatores essenciais para aquisição de habilidades e participação social. A tabela 2 descreve que a maioria das intervenções terapêuticas ocupacionais com crianças que apresentavam PC, utilizou-se das tecnologias assistiva como: construção de mobiliários adaptados, roupas biocinética, calça de posicionamento e cadeiras de rodas adaptadas, para melhorar o comprometimento motor e promover posturas funcionais, propiciando a participação e engajamento da criança nas atividades recreativas e de sala de aula.

Segundo Rosaneli e colaboradores (2021), as doenças raras na maioria das vezes se dão de forma crônica, progressiva e incapacitante; o plano terapêutico do diagnóstico até os tratamentos dependem de cada condição e manifestação clínica da doença, podendo ser traçado até de forma paliativa devido à complexidade de algumas doenças. Isto chama a atenção para a necessidade de ampliar a visibilidade das discussões sobre doenças raras, para reconhecer e tratar as diversas variáveis da doença, os itinerários terapêuticos inclusive através das tecnologias assistivas.

As tecnologias assistivas utilizadas com crianças que foram atendidas pela terapia

ocupacional observado nos estudos encontrados, estiveram relacionadas a favorecer uma comunicação funcional através da comunicação alternativa. Segundo Manzini et al (2013), o comprometimento na comunicação pode repercutir em várias áreas de seu desempenho ocupacional, o sujeito apresentará dificuldades para realizar várias atividades ocupacionais como, trabalhar, brincar, e conseqüentemente limitações na participação social.

A comunicação alternativa é um recurso frequentemente utilizado por terapeutas ocupacionais junto a pessoas com limites severos na comunicação oral e escrita, diante de uma doença degenerativa e/ou outras patologias que comprometam a comunicação ou também por uma condição de saúde, como por exemplo, pacientes traqueostomizados. Portanto, nota-se nos estudos encontrados nesta revisão, investimentos da terapia ocupacional na área da TA no que se refere à garantia da implementação de recursos de comunicação alternativa como: prancha de comunicação alternativa, auxílio do computador para a comunicação com programas como “*headmouse V*” e “*grud 2 VI*”.

Alguns tipos de comunicação alternativa podem ser usadas por pessoas acometidas com doenças raras; existem várias estruturas de comunicação, algumas delas são, PECS (Sistema de comunicação por troca de figuras), comunicação por cartões, prancheta alfabética, prancheta de escrever, vocalizer, campainha, Tobii (Civiam tecnologia assistiva), acionadores, entre outros. (ROSANELI et al, 2021).

Pessoas diagnosticadas com a Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA); uma doença rara, neurodegenerativa progressiva que afeta de forma grave a compreensão e comunicação expressiva (gestual, falada e/ou escrita), podem se beneficiar da comunicação alternativa, de modo que os benefícios repercutem não só no ambiente terapêutico, mas também no contexto social e atividades cotidianas dos sujeitos, possibilitando uma comunicação eficaz e funcional. (RIBEIRO et al, 2021). A comunicação é inerente ao ser humano, e o treino desta comunicação pode ser realizado por terapeutas ocupacionais.

Ainda sobre os estudos encontrados nesta revisão, dos (n=12) estudos, (n=5) apontaram para as intervenções terapêuticas ocupacionais utilizando-se das tecnologias assistivas para o objetivo central preconizado pela terapia ocupacional que é a preocupação com as habilidades de desempenho do paciente vislumbrando sua autonomia e/ou a independência nas diversas ocupações cotidianas.

Desta forma, destacam-se nos estudos a construção de adaptadores para auxiliar na área de autocuidado (vestir/banho) e produtividade (descascadores, engrossadores, abridores

e cortadores), assim como adaptação universal em 3D com a finalidade de se adequar a vários utensílios usados nas atividades de vida diária (apoio para colher, escovar os dentes entre outros), e por fim uma tábua adaptada para facilitar a fixação de alimentos com objetivo de favorecer a ampliação da independência no manuseio e no corte dos alimentos.

Dentre o público-alvo dos estudos encontrados, destaca-se que as intervenções em relação a temática supracitada foram realizadas com pessoas com osteoartrite de mãos, com déficit de função manual por doença de Parkinson; pessoas com sequelas medular na região cervical e com lesão no plexo braquial. No campo da Terapia Ocupacional, intervenções com uso das tecnologias assistivas através de adaptações, para promover independência em pessoas que apresentem disfunções físicas e sensoriais não são recentes. A especificidade da profissão com a Tecnologia Assistiva está intrinsecamente relacionado à funcionalidade para a realização de atividades cotidianas de forma independente, como apontou os objetivos dos estudos encontrados. (SOUZA et al 2017).

Como já narrado neste estudo, pessoas com condições raras, podem se beneficiar das tecnologias assistivas, a depender da manifestação clínica da doença o sujeito pode apresentar comprometimento completo ou parcial de um ou mais segmentos do corpo humano, ocasionando déficit no desempenho de alguma função. Diante disso, TA propicia às pessoas a melhora no desempenho das funções cotidianas com treinos para uso dos dispositivos de tecnologia assistiva realizado por terapeutas ocupacionais. (MISSIO E QUEIROZ, 2022).

Algumas doenças raras afetam a mobilidade, marcha e motricidade, entre outros componentes necessários para realizar as atividades cotidianas com independência e qualidade. No âmbito da intervenção da terapia ocupacional os recursos de tecnologias assistivas, como, órteses (para membros superiores e membros inferiores) e adaptações (calçador de meia, cabos alongadores, abotoaduras entre outros), tem por objetivo favorecer a funcionalidade das pessoas acometidas com doenças raras, como por exemplo, pessoas com Mucopolissacaridose dentre algumas característica da doença, apresentam rigidez articular e contraturas; na Ataxia de Friedreich acontece a perda dos reflexos e da sensibilidade e instabilidade da marcha e na Esclerose Sistêmica Difusa as contraturas articulares e perda de força muscular são evidentes. (OKIMOTO et al, 2021.; ZESIEWICZ et al, 2018.; Welcome to OMIM, 2023).

Diante das manifestações clínicas das doenças raras supracitadas, através das tecnologias assistivas as intervenções terapêuticas ocupacionais contribuirão para prevenção

de deformidades, potencialização e estímulos para a funcionalidade e independência nas atividades cotidianas, conseqüentemente melhor qualidade de vida. (OKIMOTO et al, 2021).

Importante que o treino dos dispositivos de tecnologias assistivas seja realizado por terapeutas ocupacionais, sobretudo quando aplicado às atividades de vida diária, pois envolvem uma série de fatores, desde o momento da avaliação, prescrição e aquisição será avaliado as dificuldades apresentadas durante a execução da tarefa cotidiana, realização de ajustes necessários nas adaptações e as possíveis interferências com uso do dispositivo. Portanto, considera-se sempre a condição que o paciente/cliente se encontra, de modo que, por meio da atividade humana e dos recursos terapêuticos possam ser alcançados maior capacidade funcional do paciente para o desempenho nas atividades de vida diária e atividades instrumentais de vida diária. (MISSIO E QUEIROZ, 2022).

3 CONSIDERAÇÕES FINAIS

A partir desta revisão integrativa, constatou que as tecnologias assistivas utilizadas nas intervenções terapêuticas ocupacionais foram: adaptação para o vestir e banho, engrossadores, abridores, cortadores e descascadores, adaptação para escrita e prancha de comunicação alternativa, adaptações para o contexto escolar (na tesoura, lápis, caneta, cola), calça e mobiliários para postura sentada, cadeira de banho, entre outros, para auxiliar nas áreas de autocuidado (banho), no vestir-se, nas áreas de produtividades (preparo de alimento), e no contexto educacional (auxílio na comunicação, posicionamento funcional).

Foi possível compreender a potencialidade e eficácia das tecnologias assistivas para qualidade de vida dos pacientes, possibilitando-lhes uma maior independência para a realização das atividades de vida diária (básicas ou instrumentais), lazer e trabalho, como apresentado nos estudos encontrados.

Este estudo teve como pretensão disponibilizar aos profissionais e a comunidade de forma geral, reflexões sobre o uso das tecnologias assistivas confeccionado/desenvolvido/prescrito por terapeutas ocupacionais. No que se refere às pessoas acometidas com doenças raras, a partir das reflexões disparadas pela literatura científica das tecnologias assistivas, entende-se que as TA pela avaliação terapêutica ocupacional contribuirão para a manutenção da funcionalidade e o resgate das atividades significativas que se encontram comprometidas. A partir deste estudo, sugere-se que outras pesquisas possam ser exploradas no campo científico das tecnologias assistivas a fim de que

sejam ampliadas as discussões sobre o tema.

REFERÊNCIAS

LOPES, A. A *et al.* Mapa de Recursos e Serviços de Apoio a Doenças Neurodegenerativas do Distrito da Guarda. 2021. Disponível em: <http://hdl.handle.net/10366/146749>. Acesso em 8 de jan. 2023.

Brasil. [Ministério da Saúde]. Secretaria de Atenção Especializada à Saúde/Departamento de Atenção Especializada e Temática/Coordenação Geral da Atenção Especializada. **Linha de Cuidado Pessoas com Condições Raras na Rede de Atenção à Saúde (RAS)** – Brasília: Ministério da Saúde, 2022.

FERREIRA, A. C. F *et al.* O brincar como recurso terapêutico ocupacional no tratamento de crianças com Paralisia Cerebral. **Revista Eletrônica Acervo Saúde**, 13 (5), (2021). Disponível em: <https://doi.org/10.25248/reas.e7506.2021> Acesso em: 8 de jan. 2023.

GOMES, D.; TEIXEIRA, L.; RIBEIRO, J. Enquadramento da Prática da Terapia Ocupacional: Domínio & Processo 4ª Edição. Versão Portuguesa de Occupational Therapy Practice Framework: **Domain and Process 4th Edition (AOTA - 2020)**. Disponível em: <https://doi.org/10.25766/671r-0c18>. Acesso em: 06 de Mar. 2023.

MANZINI, M. G.; ASSIS, C. P. de.; MARTINEZ, C. M. S. Contribuições da Terapia Ocupacional na área da comunicação suplementar e/ou alternativa: análise de periódicos da Terapia Ocupacional. **Cadernos Brasileiros de Terapia Ocupacional**, [S. l.], v. 21, n. 1, 2013. Disponível em: <https://www.cadernosdeterapiaocupacional.ufscar.br/index.php/cadernos/article/view/731>. Acesso em: 16 mar. 2023.

MISSIO, M. M.; DE QUEIROZ, L. F. Proceso de construcción de una ayuda técnica para asistir actividad de la vida diaria para una persona con discapacidad física: Descripción del caso. **Revista Chilena de Terapia Ocupacional**, [S. l.], v. 23, n. 2, p. 63–70, 2022. Disponível em: <https://revistas.uchile.cl/index.php/RTO/article/view/60209>. Acesso em: 25 fev. 2023.

MILDNER, A. R. *et al.* Desempenho ocupacional de pessoas hemiplégicas pós AVC a partir de uso de tecnologias assistivas. **Rev. Interinst. Bras. Ter. Ocup.** Rio de Janeiro. v.1 (4), 2017. Disponível em: <https://doi.org/10.47222/2526-3544.rbto12498>. Acesso em 25 de fev. 2023.

OKIMOTO, M. L. L. R. *et al.* **Tecnologia assistiva: abordagens teóricas**. Bauru, SP: Canal 6, 2021.

RODRIGUES, P. R.; ALVES, L. R. G. Tecnologia assistiva - uma revisão do tema. *Holos*, Natal, v. 6, p. 170-180, 2014. Disponível em: <http://repositoriosenaiba.fieb.org.br/handle/fieb/687>. Acesso em: 15 de fev. 2023.

ROSANELI, C. F.; BROTTTO, A. M.; FISCHER, M. L. Doenças raras e barreiras de comunicação: uma análise bioética. **Revista de Bioética y Derecho**, [S. l.], n. 52, p. 139–154, 2021. Disponível em: <https://revistes.ub.edu/index.php/RBD/article/view/34155>. Acesso em: 20 mar. 2023.

RIBEIRO, F. L. V. *et al.* Comunicação alternativa em apoio à esclerose lateral amiotrófica de indivíduos. **Pesquisa, Sociedade e Desenvolvimento**, [S. l.], v. 10, n. 15, 2021. Disponível em: <https://rsdjournal.org/index.php/rsd/article/view/23243>. Acesso em: 20 mar. 2023.

SCATOLIM, R. L. *et al.* **Legislação e tecnologias assistivas: aspectos que asseguram a acessibilidade das pessoas com deficiências**. InFor, São Paulo/SP, v. 2, n. 1, p. 227-248, 2017. Disponível em: <https://ojs.ead.unesp.br/index.php/nead/article/view/InFor2120161>. Acesso em: 25 fev. 2023.

SOUZA, B.; LOURENÇO, G.; CALHEIROS, D. Concepção e utilização da tecnologia assistiva por profissionais da área da saúde. **Revista Interinstitucional Brasileira de Terapia Ocupacional**. v 1. n. 3. Disponível em: doi:<https://doi.org/10.47222/2526-3544.rbto7641>. Acesso em 25 de fev. 2023.

Welcome to OMIM®, Online Mendelian Inheritance in Man. About OMIM - OMIM, 2023.

ZESIEWICZ, T. A. *et al.* Comprehensive systematic review summary: Treatment of cerebellar motor dysfunction and ataxia. Report of the Guideline Development, Dissemination, and Implementation Subcommittee of the American Academy of Neurology. v. 90, n. 10, 2018. Disponível em: [10.1212/WNL.0000000000005055](https://doi.org/10.1212/WNL.0000000000005055) Acesso em: 17 de mar. 2023.

CAPÍTULO 31

FIBRODISPLASIA OSSIFICANTE PROGRESSIVA (FOP): MELHORAR O RECONHECIMENTO E AS ABORDAGENS PARA O ATENDIMENTO AO PACIENTE

**Patrícia Longo Ribeiro Delai
Amanda Matias Alves
Maria de Lourdes Navarro de Lima Medeiros
Roberta Kelly Brito de Oliveira
Saionara Ferreira de Araújo**

1 INTRODUÇÃO

A fibrodissiplasia ossificante progressiva (FOP: OMIM #135100) é uma doença hereditária ultrarrara e gravemente incapacitante que atinge o tecido conjuntivo, caracterizada por malformações congênitas dos dedões dos pés e ossificação heterotópica progressiva (HO) em padrões anatômicos característicos. (KAPLAN et al., 2008; PIGNOLO et al., 2019)

Ela está entre as mais raras das aflições da humanidade, com uma incidência estimada de 0,6-1,3 por milhão de habitantes. (HÜNING; GILLESSEN-KAESBACH, 2014)

Inicialmente a sua nomenclatura era miosite ossificante progressiva, e foi nomeada por Von Dusch em 1868, anos depois, em 1956, Dr. Victor McKusick observou que os músculos eram apenas secundariamente afetados, pois além do sistema esquelético, as aponeuroses, fásia e tendões também eram afetados pelos eventos de inflamação, e redefiniram ao termo de fibrodissiplasia, em 1972, um termo sugerido pela primeira vez por Bauer e Bode, no ano de 1940. (POLLING; MCKUSICK, 2017)

É uma doença complexa, ocasionando qualquer tentativa de remover os ossos extras ou qualquer trauma pode ser seguido por uma formação explosiva de novos ossos.

O primeiro caso de FOP foi presumivelmente descrito pelo médico francês Guy Patin em meados de 1692, mas a sua primeira descrição clara foi dada pelo médico cirurgião londrino John Freke em 1736. (HÜNING; GILLESSEN-KAESBACH, 2014)

Foi apresentado o caso de um jovem com a aparência saudável, porém com muitos inchaços nas costas, que se originavam de todas as vértebras do pescoço e atingiam a região

sacral, originário de cada costela, juntando-se em todas as partes de suas costas, formando, por assim dizer, um corpete ósseo fixo. (KAPLAN et al., 2005; HAN; JAIN; RESNICK, 2018).

Não há predisposição étnica, racial, de gênero ou geográfica, a sua transmissão é autossômica dominante com penetrância completa, mas a expressão variável é estabelecida, a sua herança pode ser de mães ou pais. (HÜNING; GILLESSEN-KAESBACH, 2014)

O surgimento de casos novos se origina em sua maioria como resultado de uma nova mutação espontânea, sendo um efeito da idade paterna (Rogers & Chase, 1979) ou também pode existir o mosaïcismo materno.

Diante disto, a questão norteadora desta pesquisa foi: Quais as características básicas da FOP e suas abordagens para o atendimento de pacientes, por meio de uma revisão na literatura?

O objetivo desta pesquisa foi descrever as características básicas da doença FOP, a fim de identificar e melhorar o reconhecimento e as abordagens para o atendimento aos pacientes.

2 METODOLOGIA

A trajetória metodológica utilizada nesta pesquisa incide por meio de uma revisão sistemática da literatura sobre a temática envolvendo asma grave não controlada, seguida por uma análise crítica dos principais temas identificados.

A busca da pesquisa ocorreu na base eletrônica da Análise de Literatura Médica (MEDLINE), por meio da Biblioteca Virtual em Saúde (BVS), utilizando os seguintes termos de busca: "fibrodisplasia ossificante progressiva" e "doença rara" separados entre si pelo operador booleano *AND*, nos idiomas inglês, português e espanhol, disponíveis na íntegra nos últimos 5 anos.

Foram selecionados 11 artigos que abordavam e focavam nas características básicas da doença FOP, a fim de identificar e melhorar o reconhecimento e as abordagens para o atendimento aos pacientes e que respondiam à questão norteadora desta pesquisa.

Os artigos selecionados foram identificados e analisados em profundidade, a fim de fornecer uma visão abrangente e crítica sobre a fibrodisplasia ossificante progressiva (FOP).

3 REVISÃO DE LITERATURA

A FOP tem uma etiologia e fisiopatologia inicialmente identificadas através das primeiras observações em moscas e em vertebrados, onde levaram à hipótese de que a via de sinalização da proteína morfogenética óssea (BMP) morfogenética óssea estavam altamente desreguladas. (KAPLAN et al., 2008)

Os fatores epidemiológicos, genéticos e ambientais da fibrodissplasia ossificante progressiva dizem respeito a heterogeneidade fenotípica e a fatores genéticos e ambientais, afetando o fenótipo da FOP. (HAN; JAIN; RESNICK, 2018)

As causas genéticas parecem por ser os principais determinantes durante o desenvolvimento no período do pré-natal, enquanto os fatores ambientais influenciam fortemente a progressão pós-natal. (PEREIRA; LOVISI, 2018)

Essa alteração se justifica pelo gene causador da FOP, o cromossomo 2q23-24, que um locus contendo o receptor Activina A, tipo 1 (ACVR1) gene que codifica um receptor BMP tipo 1. (KAPLAN et al., 2008).

A existência de uma mutação heterozigótica recorrente de missense (c.617G>A; p.R206H) no domínio de ativação glicina-serina (GS) da ACVR1 e identificada em todos os indivíduos afetados com características clássicas de FOP esporádica ou hereditária, estabelecendo a mutação desse gene como a causa definitiva da FOP. (HAN; JAIN; RESNICK, 2018; KAPLAN et al., 2005).

Seu diagnóstico é realizado através de suas características clínicas que se desenvolvem pelo tecido conjuntivo caracterizado por apresenta malformações congênicas dos dedos grandes dos pés e a ossificação heterotópica progressiva (HO) em padrões anatômicos característicos. (KAPLAN et al., 2008; PIGNOLO et al., 2019)

A malformações congênicas dos dedos grandes se caracterizam pelo álux malformado bilateralmente: Indivíduos com FOP parecem normais ao nascimento, exceto por malformações características dos dedos grandes dos pés que estão presentes em todos os indivíduos classicamente afetados, conforme ilustra a imagem 1 (KAPLAN et al., 2005)

Imagem 1: malformações congênitas dos dedos grandes malformado bilateralmente.



Fonte: International FOP Association website -www.ifopa.org

Os dedos grandes dos pés malformados estão presentes no nascimento e se distinguem por apresentar dedos curtos, dobrados e às vezes curvos para dentro, podendo afetar a articulação, tornando-se os hálux rígidos. (ARAÚJO JÚNIOR, et al., 2005)

Além disso, a ossificação heterotópica progressiva (HO) em padrões anatômicos característicos apresentam durante a primeira década de vida o desenvolvimento de inchaços episódicos e dolorosos dos tecidos moles inflamatórios, chamados flare-ups. (PIGNOLO et al., 2016)

Esses *flare-ups* são muitas vezes confundidos com tumores e o seu diagnóstico errôneo é comum e o dano iatrogênico é alto (ROMANI; KARAM, 2011), podendo se apresentar de forma espontânea, induzido por: traumas, imunizações intramusculares, bloqueios mandibulares para o tratamento dentário, fadiga muscular, contusões, quedas, doenças virais semelhantes à gripe. (KANNU; CHARLES, 2021)

Os surtos dolorosos de FOP podem ser acompanhados de vermelhidão e febre baixa, além de levar ao desenvolvimento progressivo de ossos extra e imobilidade. E suas tentativas de remover cirurgicamente o osso heterotópico muitas vezes provocam novos episódios explosivos e dolorosos de crescimento ósseo. (KAPLAN et al., 2005)

Alguns surtos regridem espontaneamente, e podem não dar origem a osso e, portanto, não causar imobilidade. (AKYUZ; GENCER-ATALAY; ATA, 2019), a maioria desses surtos transforma tecidos conjuntivos moles, incluindo aponeuroses, fáscia, ligamentos, tendões e

músculos esqueléticos, em osso heterotópico maduro. (PIGNOLO et al., 2016)

As fitas, folhas e placas de osso heterotópico substituem os músculos esqueléticos e os tecidos conjuntivos através de um processo de ossificação endocondral que leva a um invólucro de osso e imobilidade permanente semelhante a uma armadura. (KAPLAN et al., 2005)

Os ossos extras progridem em padrões anatômicos e temporais característicos, ocorrendo tipicamente primeiro nas regiões dorsal, axial, craniana e proximal do corpo e, posteriormente, nas regiões ventral, apendicular, caudal e distal, vários outros músculos esqueléticos. O diafragma, músculos intrínsecos da língua e músculos extraoculares são poupados, além do músculo cardíaco e o músculo liso. (SOLOMON, et. Al, 2018)

Como decorrência, a maioria dos pacientes com FOP está restrito a uma cadeira de rodas. Estimasse que na terceira década de vida e necessário uma assistência mais intensa para a realização de atividades da vida diária. (KANNU; CHARLES, 2021)

Diversas outras alterações esqueléticas podem surgir na fop, tais como: outras anomalias esqueléticas associadas à FOP, destacando-se os polegares curtos malformados, clinodactilia, malformação das articulações temporomandibulares, fusões variáveis e muitas vezes assimétricas das articulações costovertebrais e costotransversais, colos femorais curtos e largos e osteocondromas, principalmente das tíbias mediais proximais e fêmures, mas variavelmente presentes em todo o esqueleto normotópico, além de uma face típica frequentemente observada. (SOLOMON, et. Al, 2018)

Existem situações especiais que podem resultar em complicações graves, levando o paciente com FOP a óbito, tais como os inchaços submandibulares, que podem levar a dificuldades para respirar e engolir. Estes surtos submandibulares estão entre os mais preocupantes de todos os surtos devido ao seu potencial para causar dificuldades na respiração e na deglutição. (KANNU; CHARLES, 2021)

Devido à sua importância para as funções vitais, os surtos submandibulares merecem atenção especial, mas também deve-se ter cuidado e atenção na perda auditiva condutiva, inchaço crônico dos membros, linfedema, sepse, a má circulação nos membros, trombose, úlceras de pressão, quedas, ferimentos na cabeça, pneumonia, restrição torácica, insuficiência cardíaca. (AKYUZ; GENCER-ATALAY; ATA, 2019)

O seu diagnóstico clínico da pode ser feito por meio de avaliação clínica simples que associa as lesões de tecidos moles de rápido aparecimento com malformações dos dedos

grandes dos pés. Já o teste genético definitivo da FOP pela análise da sequência de DNA pode confirmar um diagnóstico de FOP antes do aparecimento dos ossos extra. (AKYUZ; GENCER-ATALAY; ATA, 2019)

A equipe de saúde deve estar conscientizada dos sinais de diagnósticos precoces de FOP, onde são: a malformação congênita dos dedos grandes dos pés e inchaço episódico dos tecidos moles antes mesmo do aparecimento de ossos extra. (KANNU; CHARLES, 2021)

A sua manutenção preventiva deve ser vista com interações interdisciplinares, tais como o atendimento odontológico, pois os pacientes com FOP apresentam anomalias de desenvolvimento das articulações temporomandibulares (ATMs). A anquilose espontânea ou pós-traumática das ATMs é comum e leva a incapacidade grave com dificuldades resultantes na alimentação e má higiene bucal. (SABIR; COLE, 2019)

Além de prevenir o desenvolvimento de cárie ou doença periodontal é crucial para prevenir complicações dentárias e orais a longo prazo em pacientes com FOP. A fluoretação da água é sugerida para todos os pacientes que têm FOP. Atenção à higiene bucal. (HAN; JAIN; RESNICK, 2018)

O acompanhamento auditivo em pacientes com FOP deve ser conduzida por avaliação com audiometria e ser feito partir de 3 anos de idade, para avaliar possíveis perdas auditivas e evitar a perda das atividades escolares. (MUKADDAM, et. Al, 2022)

Em relação a saúde respiratória dos pacientes com FOP, há um alto risco de desenvolverem a síndrome de insuficiência torácica que pode levar a complicações com risco de morte. (KARINJA; MULLIKEN, 2022)

São muitas características que contribuem para isso, tais como as malformações costovertebrais com anquilose ortotrópica das articulações costovertebrais, a ossificação dos músculos intercostais, músculos paravertebrais e aponeuroses, deformidade espinhal progressiva, incluindo cifoescoliose ou lordose torácica, pneumonia, hipoxemia, hipercarbica, hipertensão pulmonar e a insuficiência cardíaca do lado direito. (MA, et al., 2023)

As medidas profiláticas para maximizar a função pulmonar, minimizar o comprometimento respiratório e prevenir influenza e pneumonia são úteis na diminuição da morbidade e mortalidade para estes pacientes, com a indicação de uma equipe especializada em pneumologia, para conduzir avaliações espirometrias regulares e estudos do sono, conforme necessário. (SIRIN et al., 2021)

A raridade da FOP e a natureza imprevisível, e por ser uma doença esporádica

frequentemente subdiagnosticada, principalmente em seus estágios iniciais, com isso, se houver suspeita clínica, deve-se sugerir o teste molecular precoce para detectar as mutações mais frequentes do gene *ACVR1*, pois o seu manejo consiste fundamentalmente no tratamento sintomático, na manutenção da função física e da interação com uma equipe qualificada. (MOREIRA et al., 2023)

4 CONCLUSÃO

Os surtos de FOP são esporádicos e imprevisíveis além de ter grande variabilidade individual na taxa de progressão da doença. Vários estudos sobre a história natural da FOP confirmaram que é impossível prever a ocorrência, duração ou gravidade de um surto de FOP, embora o padrão anatômico característico tenha sido descrito de forma destacada.

Atualmente não há prevenção ou tratamento eficaz comprovado para a FOP, no entanto, as equipes de saúde se deparam com um número crescente de potenciais intervenções de saúde para a prevenção e tratamento desta doença.

REFERÊNCIAS

Akyuz, Gulseren; Gencer-Atalay, Kardelen; Ata, Pinar. Fibrodisplasia ossificante progressiva: lições aprendidas com uma doença rara. **Current Opinion in Pediatrics** 31(6):p 716-722, 2019. | DOI: 10.1097/MOP.0000000000000802

ARAÚJO JÚNIOR, C. R. et al. Fibrodisplasia ossificante progressiva: relato de caso e achados radiográficos. *Radiologia Brasileira*, v. 38, n. 1, p. 69–73, jan. 2005.

Han, H. J.; Jain, P.; Resnick, A. C. Shared *ACVR1* mutations in FOP and DIPG: Opportunities and challenges in extending biological and clinical implications across rare diseases. **Bone**, 109, 91–100, 2018. <https://doi.org/10.1016/j.bone.2017.08.001>

Hüning, I; Gillissen-Kaesbach, G. Fibrodysplasia ossificans progressiva: clinical course, genetic mutations and genotype-phenotype correlation. **Mol Syndromol**. 5(5):201-11. doi: 10.1159/000365770. PMID: 25337067; PMCID: PMC4188166. 2014.

Kannu, Peter; Charles E, Levy. Hardened Hope: Care Advances for Fibrodysplasia Ossificans Progressiva. **J Pediatr** , [s. l.], v. 232, p. S1-S2, 2021.

Kannu, Peter; Charles E, Levy. Improving the Diagnosis of Fibrodysplasia Ossificans Progressiva. **J Pediatr** , [s. l.], v. 232, p. S3-S8, 2021.

Kaplan, F. S., Le Merrer, M., Glaser, D. L., Pignolo, R. J., Goldsby, R. E., Kitterman, J. A., Groppe, J., & Shore, E. M. Fibrodysplasia ossificans progressiva. *Best practice & research*.

Clinical rheumatology, 22(1), 191–205, 2008 <https://doi.org/10.1016/j.berh.2007.11.007>

Kaplan, RN; Riba, RD; Zacharoulis, S; Bramley, AH; Vincent, L; Costa, C; MacDonald, DD; Jin, DK; Shido, K; Kerns, AS; Zhu, Z; Hicklin, D; Wu, Y; Port, JL; Altorki, N; Port, ER; Ruggero, D; Shmelkov, SV; Jensen, KK; Rafii, S; Lyden, D; VEGFR1-positive haematopoietic bone marrow progenitors initiate the pre-metastatic niche. **Nature**. 8;438(7069):820-7; PMID: PMC2945882. 2005.

Karinja, Sarah Jean MD; Mulliken, John Butler. Nódulos no couro cabeludo e dedos grandes deformados: Presságios de Fibrodisplasia Ossificante Progressiva. *Annals of Plastic Surgery* 89(3):p 292-294, 2022. | DOI: 10.1097/SAP.0000000000003152

Ma, J; Mo, W; Sun, J; Li, Y; Han, T; Mao, H. Progressive osseous heteroplasia in a 5-year-old boy with a novel mutation in exon 2 of GNAS: a case presentation and literature review. *BMC Musculoskelet Disord*. 2023. 31;24(1):247. doi: 10.1186/s12891-023-06371-4. PMID: 37003989; PMID: PMC10064707.

Mukaddam, Mona Al; Toder, Katherine S.; Davis, Michelle; Cali, Amanda; Liljeström, Moira; Hollywood, Suzanne; Croskery, Kim; Grandoulier, Anne-Sophie; Böing, Elaine A.; Whalen, John D.; Kaplan, Frederick S.O impacto da fibrodisplasia ossificante progressiva (FOP) em pacientes e seus familiares: resultados de uma pesquisa internacional sobre a carga de doenças, *Expert Review of Pharmacoeconomics & Outcomes Research*, 22:8, 1199-1213, 2022. DOI: [10.1080/14737167.2022.2115360](https://doi.org/10.1080/14737167.2022.2115360)

Moreira, Cecília; Dapuetto, Gabriel; Peluffo, Gabriel; Vomero, Alejandra; Tapié, Alejandra; Rodríguez, Soledad; Raggio, Victor; Suárez, Rodrigo; Giachetto, Gustavo; García, Loreley. Fibrodysplasia ossificans progressiva in a 3-year-old female patient. **Bol Med Hosp Infant Mex**, [s. l.], v. 80, ed. 1, p. 69-73, 2023.

Romani, F.; Karam, S. De M. Fibrodisplasia ossificante progressiva: relato de caso. *Revista Brasileira de Ortopedia*, v. 46, n. 6, p. 736–740, 2011.

Sabir, Ataf Hussain; Cole, Trevor. “The evolving therapeutic landscape of genetic skeletal disorders.” **Orphanet journal of rare diseases** vol. 14,1 300. 30. 2019, doi:10.1186/s13023-019-1222-2

Sirin, E; Ok, E; Khalilov, T; Turkoz, K; Erol, B; Tetik, C. Heterotopic ossification on the volar surface of the distal radius in a child with fibrodysplasia ossificans progressiva: challenges in surgical excision of a rare condition. **Hand Surg Rehabil** , [s. l.], v. 40, ed. 2, p. 194-197, 2021.

Solomon, D.; Wakjira, I.; Hailu, D.; Gorfy, Y. Fibroplasia Ossificans Progressiva: A Case Report of a Rare Disease Entity. **Ethiopian journal of health sciences**, 28(4), 513–516. 2018. <https://doi.org/10.4314/ejhs.v28i4.17>

Pignolo, RJ, Baujat, G., Brown, MA *et al*. História natural da fibrodisplasia ossificante progressiva: análise transversal de fenótipos basais anotados. **Orphanet J Rare Dis**. 14, 98;

2019. <https://doi.org/10.1186/s13023-019-1068-7>

Pereira, P. K.; Lovisi, G. M. Prevalência da depressão gestacional e fatores associados. *Archives of Clinical Psychiatry (São Paulo)*, v. 35, n. 4, p. 144–153, 2008.

Polling, MI; McKusick, VI. (21 de outubro de 1921 a 22 de julho de 2008): Abordagem filosófica e historiografia. **Jornal da biografia médica**.25(4):264-270; 2017. doi: 10.1177/0967772016666207

