



II
Editora
Uniesp

CONVERSAS RARAS

DOENÇAS RARAS E ANOMALIAS CONGÊNITAS
ANAIS DO III CONAMDRACON

Saionara Ferreira de Araújo
Amanda Matias Alves
Luciana Maria Martinez Vaz
M^a de Lourdes Navarro de L. Medeiros
Moyra Ferreira de Freitas
Roberta Kelly Brito de Oliveira

(Organizadores)



uniesp
UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO

ISBN: 978-65-5825-183-5

CONVERSAS RARAS

**Saionara Ferreira de Araújo
Amanda Matias Alves
Luciana Maria Martinez Vaz
M^a de Lourdes Navarro de L. Medeiros
Moyra Ferreira de Freitas
Roberta Kelly Brito de Oliveira
(Organizadoras)**

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 Sarmiento – 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 –
COOPEREMorada Nova –
Cabedelo – Paraíba CEP:
58109-303

· DEDICATÓRIA ·

Aos nossos pacientes raros e seus familiares,
que nos ensinaram a abraçar a nossa vulnerabilidade.
Para estarmos com eles tivemos que aprender
a estarmos juntos diuturnamente lutando por eles e para eles;
e entendermos que não alcançaremos nosso propósito
senão entendermos o processo.

· AGRADECIMENTOS ·

Aos autores e organizadoras deste livro que será um companheiro diário, para todos que trabalham com na temática Doenças Raras, anomalias congênicas e deficiências;

Aos Congressistas e comissão organizadora do III Congresso Nacional Multidisciplinar de Doenças Raras e Anomalias Congênicas - CONAMDRACON, pela dedicação com que carinhosamente partilharam seu tempo e conhecimento;

Ao Centro de Referência Multiprofissional de Doenças Raras (CRMDR) – João Pessoa-PB, por apoiar o evento promovido com tamanha maestria pela Associação Paraibana de Doenças Raras – ASPADOR;

Ao Centro Universitário UNIESP, por apoiar o evento prestando assistência para que ele tenha ocorrido com excelência;

Aos pacientes com Doenças Raras, assim como os idealizadores desse projeto que através da Associação Paraibana de Doenças Raras - ASPADOR o fizeram acontecer e tornar um sucesso no apoio, divulgação e conhecimento das Doenças Raras, anomalias congênicas e deficiências.

Portanto, nosso muito obrigado a todos!

· PREFÁCIO ·

Este livro é uma raridade na literatura da saúde. E vocês hão de concordar.

As Doenças Raras são assim chamadas quando afetam uma pequena porcentagem da população. Mas nem por isso são menos importantes, pois cada vida importa. Em algumas partes do mundo são doenças órfãs, porque o acesso ao diagnóstico correto e seu tratamento adequado são muito difíceis. Como também o investimento em pesquisa pode ser bem raro. E a jornada de um paciente com doença rara é sofrida, longa e muitas vezes infrutífera.

A Multidisciplinaridade e a Interdisciplinaridade podem amenizar em muito os percalços desses pacientes e familiares. Através da disseminação do conhecimento e acesso a ele, uma boa parcela de dificuldades pode ser abreviada. Com isso todos só tem a ganhar.

Nesse intuito de colaborar com mais informações técnicas e científicas para profissionais da saúde e familiares de portadores de doenças raras este livro traz conteúdo científico produzido por profissionais da saúde também tão raros quanto os pacientes, com linguagem mais acessível e de consulta prática para quem trabalha com doenças raras ou quer aprofundar seus conhecimentos.

Com o sucesso do Congresso Nacional de Doenças Raras e Anomalias Genéticas o conhecimento não podia se restringir as salas de aula. A pós-graduação em Doenças Raras foi gerada e concretizada, por isso este livro busca extrapolar os ambientes de ensino e chegar as mãos de quem procura informações sobre patologias incomuns, traz orientações a famílias com direcionamentos na procura de um diagnóstico e esperanças terapêuticas.

"*Primum non nocere*" frase de origem incerta, mas de princípio bioético bem claro. Mas como dizia Hipócrates: "Aliviar a dor é obra divina ", pois na verdade todos somos instrumentos em vários momentos de nossas vidas. E como alivia nossas dores internas aliviar as dores de outros, como acalenta o coração ver o aprendizado de novas pessoas em Doenças Raras como se apaixonassem por um bem querer. E mais ainda quando essa paixão leva a um sorriso nos olhos de um paciente ao invés de lágrimas e um suspiro de esperança de um pai e uma mãe.

Assim será a leitura desse livro raro, apaixonante, contagiante e disseminante!

João Pessoa, 02 de Maio de 2023

Dra Maria Enedina Scuarcialupi
Presidente do III CONAMDRACON - 2023

SUMÁRIO

PARTE I	
Saúde: Diretrizes e terapêutica nas doenças raras	
Capítulo 1 - Doenças raras na dermatologia um passeio pelo universo das genodermatoses. <i>Por Joanne Elizabeth Ferraz; Renata Silveira Rodrigues Paiva; Amanda Matias Alves; Maria de Lourdes Navarro de Lima Medeiros; Roberta Kelly Brito de Oliveira; Saionara Ferreira de Araújo</i>	12
Capítulo 2 - Síndrome de Prader-Willi. <i>Por Juliano Maciel Pereira; Amanda Matias Alves; Bárbara Câmara Leite da Cunha; Maria de Lourdes Navarro de Lima Medeiros; Roberta Kelly Brito de Oliveira; Saionara Ferreira de Araújo</i>	24
Capítulo 3 - Manejo interprofissional da síndrome da displasia ectodérmica anidrótica: um relato de experiência. <i>Por Regina Pereira de Sousa; Aline Santos da Silva; Edlúgia Sonally Pereira da Silva; Kleyton Wesllen de Lima Ferreira; Pollyana Amorim Ponce de Leon; Thaís Grilo Moreira Xavier</i>	33
Capítulo 4 - Histiocitose de células de langerhans: uma rara e intrigante neoplasia. <i>Por Breno Luis Rocha Santos; Fabiola Gomes dos Santos Andrade; Geraldo Luis dos Santos</i>	39
Capítulo 5 - Hemofilias: o futuro já começou! <i>Por Breno Luis Rocha Santos; Fabiola Gomes dos Santos Andrade; Geraldo Luis dos Santos</i>	47
Capítulo 6 - Estratégias de atenção à saúde com usuários de síndrome pós-poliomielite: um relato da experiência em tempos pandêmicos. <i>Por Leila Rafaela Alves Braga; Liliane Carla Lopes de Araújo Luís; Maria Eduarda Camilo Damião; Karen Lúcia de Araújo Freitas Moreira</i>	53
Capítulo 7 - Epidermólise bolhosa: características clínicas e manejo. <i>Por Jeanine A. Magno; Amanda Matias Alves; Maria de Lourdes Navarro de Lima Medeiros; Mayra Ferreira de Freitas Montenegro; Roberta Kelly Brito de Oliveira; Saionara Ferreira de Araújo</i>	66
Capítulo 8 - Ictioses <i>Por Denise Leal de Souza; Jeanine Aparecida Magno</i>	74
Capítulo 9 - Asma grave não controlada. <i>Por Maria Enedina Scuarcialupi; Amanda Matias Alves; Bárbara Câmara Leite da Cunha; Maria de Lourdes Navarro de Lima Medeiros; Roberta Kelly Brito de Oliveira; Saionara Ferreira de Araújo</i>	82
Capítulo 10 - Fibrose pulmonar idiopática. <i>Por Maria Enedina Scuarcialupi; Amanda Matias Alves; Maria de Lourdes Navarro de Lima Medeiros; Roberta Kelly Brito de Oliveira; Saionara Ferreira de Araújo</i>	90
Capítulo 11 - Distonia. <i>Por Ana Maria Ribeiro de Moura MD; Dayanne Teixeira</i>	101
Capítulo 12 - Síndrome de Tourette. <i>Por Ana Maria Ribeiro de Moura MD; Dayanne Teixeira</i>	108
Capítulo 13 - Doença de Huntington (Coreia de Huntington). <i>Por Ana Maria Ribeiro de Moura MD; Dayanne Teixeira</i>	115
Capítulo 14 - Fibrose cística. <i>Por Constantino Giovanni Braga Cartaxo; Gilvan da Cruz Barbosa Araújo; Liane Carvalho Viana</i>	122
Capítulo 15 - Alterações no desenvolvimento neuromotor e a síndrome de Prune Belly: um relato de experiência.	132

<i>Por Nadine de Cássia Pereira Ferreira; Ana Priscila Teixeira Soares; Maria Clara Ferreira Sá; Rafaela Correia de Souza Cunha; Milena Lins da Cunha Dias</i>	
capítulo 16 - Atuação de uma residente de enfermagem em um centro de referência em pacientes raros: relato de experiência <i>Por Amanda Matias Alves; Marlene Barbosa da Silva; Saionara Ferreira de Araújo</i>	138
Capítulo 17 - Assistência de enfermagem às pessoas acometidas com doenças raras. <i>Por Jucineide Marques de Melo; Lucila Kathleen Soares de Souza; Millena de Souza Hilário; Rivaldo Vicente Ferreira Neto; Valdson Barbosa Bezerra; Brunna Hellen Saraiva Costa</i>	148
Capítulo 18 - Atuação da fisioterapia e terapia ocupacional no cuidado aos pacientes com distrofia muscular de Duchenne. <i>Por Maria Gabryella Muniz da Silva; Maria Itamara da Silva Oliveira</i>	156
Capítulo 19 - Intervenção fonoaudiológica na cardiopatia congênita rara. <i>Por Alessa Franciane Santos Guimarães; Amabelle Ayssa Santos da Rocha Albuquerque; Priscilla Alves Nóbrega Gambarra Souto</i>	170
Capítulo 20 - Hemoglobinúria Paroxística Noturna. <i>Por Martina Bragante Fernandes Pimenta; Matheus Bragante Fernandes Pimenta; Marcelle Bragante Fernandes Pimenta; Flávia Cristina Fernandes Pimenta</i>	174
Capítulo 21 - Aspectos clínicos e terapêuticos da doença de Wilson: uma revisão integrativa da literatura. <i>Por João Marcos da Silva Dantas; Helder Elísio Evangelista Vieira; Fernando Augusto Pacífico; Rodrigo José da Silva Torres; Dalyane Laís da Silva Dantas</i>	179
Capítulo 22 - A importância da abordagem multiprofissional e do suporte da família considerando as dificuldades encontradas no cuidado ao paciente com microcefalia. <i>Por Raysa Eveline Vilarim da Silva; Tayná Souza Gomes da Silva; Itacely Marinho Freire; João Miranda de Araújo da Costa; Luciana Maria Martinez Vaz</i>	185
Capítulo 23 - Processo assistencial da equipe multiprofissional frente à dor do paciente: anemia falciforme. <i>Por Amanda Matias Alves; Bárbara Câmara Leite da Cunha; Maria de Lourdes Navarro de Lima Medeiros; Roberta Kelly Brito de Oliveira; Alline Grisi; Moyra Ferreira de Freitas; Nêbia Araújo de Medeiros; Saionara Ferreira de Araújo</i>	198
Capítulo 24 - Atuação da equipe multiprofissional ao paciente com esclerose lateral amiotrófica: uma revisão de literatura. <i>Por Daniel Souza Bezerra; Evelyn Gomes do Nascimento; Jéssica Ingrid Gomes Bezerra; Kelly Clennia Ribeiro Costa; Luciana Maria Martinez Vaz</i>	211
Capítulo 25 - Entendendo a jornada do paciente com acromegalia. <i>Por Amanda Matias Alves; Maria de Lourdes Navarro de Lima Medeiros; Roberta Kelly Brito de Oliveira; Saionara Ferreira de Araújo</i>	228
Capítulo 26 – Neuromielite óptica: desafios no diagnóstico e tratamento <i>Por Bianca Etelvina Santos de Oliveira; Amanda Matias Alves; Maria de Lourdes Navarro de Lima Medeiros; Roberta Kelly Brito de Oliveira; Saionara Ferreira de Araújo</i>	235
Capítulo 27 – Fisioterapia aquática na doença de legg calvé perthes: estudo de caso <i>Por Fabiana Medeiros Nepomuceno Porto; Anna Júlia Neves Bezerra; Beatriz Pessoa Fônseca; Carla Patrícia Novaes dos santos Fêchine</i>	242
PARTE II Humanas: Direitos, inclusão, educação, diversidade e espiritualidade nas doenças raras	
Capítulo 28 - Dilemas éticos e comunicação de más notícias em pediatria.	254

<i>Por Melina Pereira Fernandes Paiva; Amanda Matias Alves; Moyra Ferreira de Freitas; Roberta Kelly Brito de Oliveira; Saionara Ferreira de Araújo</i>	
Capítulo 29 - Qualidade de vida de cuidadores de pacientes diagnosticados com esclerose lateral amiotrófica: uma revisão de literatura. <i>Por Eduard Dutra Dantas; Brunna Hellen Saraiva Costa; Luciana Maria Martinez Vaz</i>	266
Capítulo 30 - Impacto diagnóstico da paralisia cerebral para os cuidadores familiares de pessoas portadoras de doenças raras. <i>Por Brunna Hellen Saraiva Costa; Eduard Dutra Dantas; Luciana Maria Martinez Vaz; Eldia dos Santos Araújo; Rafal Santos de Araújo Padilha; Thaís Costa de Oliveira</i>	274
PARTE III	
Tecnologias: Acessibilidades e biotecnologias nas doenças raras	
Capítulo 31 - O serviço social no acolhimento à pessoas com doenças raras. <i>Por Jailma da Costa Batista; Terezinha de Lisieux Pires de Andrade; Edna Maria Gonzaga; Maria do Socorro de Medeiros Moraes</i>	287
Capítulo 32 - Avaliação da utilização do nusinersena para o tratamento de amiotrofia muscular espinhal. <i>Por Lucas Nóbrega de Oliveira; Aline Kely Felício de Sousa Santos; Gerlane Guedes Delfino da Silva; Jediael de Lucena Batista Alves; Cibério Landim Macêdo</i>	296
Capítulo 33 - Distrofia muscular de Duchenne: uma revisão sobre a terapia farmacológica e multidisciplinar. <i>Por Aline Kely Felício de Sousa Santos; Lucas Nóbrega de Oliveira; Gerlane Guedes Delfino da Silva; Carol Alcantara Carvalho Querino; Jediael de Lucena Batista Alves; Cibério Landim Macêdo</i>	301
Capítulo 34 - Vivência de farmacêuticos residentes no uso do eculizumabe na farmacoterapia da hemoglobinúria paroxística noturna. <i>Jeremias Antunes Gomes Cavalcante; Lisandra Francilino Fernandes; Maria Betânia da Silva Cesário</i>	308
Capítulo 35 - A importância da terapia nutricional na evolução clínica do paciente pediátrico com doença da urina do xarope de bordo: uma revisão integrativa. <i>Por Mariany Bernardino da Silva Barbalho; Marcio Koiti Saito; Carol Alcantara Carvalho Querino; Flávia Helena Carvalho de Melo; Susy Mary Souto de Oliveira</i>	314
Capítulo 36 - Cenário farmacoterapêutico promissor no tratamento da doença falciforme. <i>Por Gerlane Guedes Delfino da Silva; Lucas Nóbrega de Oliveira; Aline Kely Felício de Sousa Santos; Cibério Landim Macêdo</i>	319
Capítulo 37 - Utilização do medicamento translarna® (ataluren) na distrofia muscular de Duchenne. <i>Por Jeremias Antunes Gomes Cavalcante; Lisandra Francilino Fernandes; Viviane Alvino da Guia</i>	324
PARTE IV	
Gestão: Políticas públicas e gerenciamento de serviços de saúde	
Capítulo 38 - Desafios nas políticas públicas nas doenças raras. <i>Por Adir Fátima de Rosa Andrade; Amanda Matias Alves; Maria de Lourdes Navarro de Lima Medeiros; Roberta Kelly Brito de Oliveira; Saionara Ferreira de Araújo</i>	335
Capítulo 39 - Bioética e doenças raras: uma revisão de literatura. <i>Por Brunna Hellen Saraiva Costa; Eduard Dutra Dantas; Luciana Maria Martinez Vaz</i>	341
Capítulo 40 - Sobre políticas públicas para pessoas com doenças raras: uma visita antropológica sobre o tema. <i>Por Heytor de Queiroz Marques</i>	349

Capítulo 41 - Implantação do serviço de dispensação de medicamentos do componente especializado da assistência farmacêutica nas doenças raras: um relato de experiência. <i>Por Lisandra Francilino Fernandes; Jeremias Antunes Gomes Cavalcante; Maria Betânia da Silva Cesário</i>	361
Capítulo 42 - A importância da atenção primária à saúde na política integral de doenças raras. <i>Por José Gilliard Abrantes Pereira; Thays Leandro do Santos</i>	366
Sobre as organizadoras	371

Eixo Temático I

Saúde: Diretrizes e terapêutica nas Doenças Raras.

Este primeiro momento do livro, no eixo temático I será apresentado um compilado de pesquisas desenvolvidas acerca dos aspectos relacionados a terapêutica considerando a amplitude dos campos das ciências da saúde. Compreendendo estudos e pesquisas relacionadas as doenças raras desde o diagnóstico, cuidados e tratamentos realizando reflexões relacionadas as diretrizes da saúde. As pesquisas apresentadas no terceiro Congresso Nacional Multidisciplinar de Doenças Raras e Anomalias Congênitas - III CONAMDRACON foi de forma presencial e online no Centro Universitário UNIESP.

A experiência com o evento foi enriquecedora, participei do congresso na condução da Comissão Científica e posso afirmar que agregou muito ao meu aprendizado, proporcionado por um ambiente onde o diálogo e a parceria foram presentes. Percebi que o avanço nas pesquisas no campo das doenças raras está evoluindo na proporção da importância do tema para a sociedade e vêm contribuindo para a melhoria da assistência e qualidade de vida aos pacientes. A qualidade dos trabalhos e das apresentações foram muito bons e assim conseguiu agregar maior conhecimento a todos que estiveram presentes ao evento e na propagação por meio do presente Ebook.

As contribuições das mais diversas áreas do campo da saúde propiciaram um diálogo interdisciplinar e multidisciplinar com abrangência das práticas integrativas e complementares da saúde.

O Eixo Temático I (ET: Saúde) foi composto pela coordenadora Luciana Maria Martinez Vaz e a equipe Elce Correia Cabral da Silva, Jeremias Antunes Gomes Cavalcante, Celso Costa da Silva Júnior, Elma Galdino Brandão, Isabella Ferreira Bessa Neves e Suênia Mousinho da Silva, a quem expressamos nossa gratidão por conduzirem as avaliações dos trabalhos realizando contribuições de acordo com os aspectos científicos no âmbito das diretrizes terapêuticas abordadas em cada estudo na amplitude dos campos das ciências da saúde.

Dessa forma, os capítulos a seguir consistem em uma oportunidade para uma análise mais complexa e na perspectiva humanizada no cuidado e na qualidade de vida das pessoas com doenças raras.

Prof^a Luciana Maria Martinez Vaz
Presidente da Comissão Científica do
III CONAMDRACON - 2023

CAPÍTULO 1

DOENÇAS RARAS NA DERMATOLOGIA UM PASSEIO PELO UNIVERSO DAS GENODERMATOSSES

Joanne Elizabeth Ferraz¹

Renata Silveira Rodrigues Paiva²

Amanda Matias Alves³

Maria de Lourdes Navarro de Lima Medeiros³

Roberta Kelly Brito de Oliveira³

Saionara Ferreira de Araújo^{3,4}

¹Doutora em Medicina Tropical;

²Mestre em Ciências Fisiológicas;

³Especialista em Doenças Raras;

⁴Doutora em Ciências das Religiões.

joanne_ferraz@yahoo.com.br

RESUMO: As genodermatoses são doenças raras hereditárias que afetam a pele e anexos cutâneos. São caracterizadas por uma grande variedade de sinais e sintomas, como erupções cutâneas, bolhas, descamação, hiperpigmentação, hipopigmentação, entre outros. Existem mais de 600 tipos de genodermatoses descritas na literatura médica, algumas mais comuns e outras extremamente raras. A maioria das genodermatoses é causada por mutações em genes específicos que codificam proteínas importantes para a função cutânea normal. O diagnóstico precoce é essencial para o manejo adequado e prevenção de complicações graves. A abordagem terapêutica depende do tipo de genodermatose e dos sintomas apresentados pelo paciente, e pode incluir tratamentos tópicos, sistêmicos e/ou cirúrgicos. A equipe multidisciplinar é fundamental para o cuidado integral dos pacientes com genodermatoses, incluindo dermatologistas, geneticistas, pediatras, oftalmologistas, dentistas, entre outros. Novos avanços na pesquisa genética e biotecnológica estão permitindo o desenvolvimento de terapias mais específicas e eficazes para as genodermatoses, trazendo esperança para pacientes e suas famílias.

Palavras-chave: doenças raras; doenças hereditárias; dermatologia; genodermatoses.

INTRODUÇÃO

A dermatologia desempenha um papel essencial no manejo de doenças raras. Com mais de 7.000 doenças raras conhecidas, afetando aproximadamente 400 milhões de pessoas em todo o mundo, é crucial reconhecer as manifestações cutâneas nessas condições (CASTIGLIA et al., 2020).

Os sintomas dermatológicos são frequentemente o primeiro e, às vezes, o único sinal clínico de doenças raras, que podem ser fatais se não forem diagnosticadas e gerenciadas prontamente. A abordagem às doenças raras requer uma equipe multidisciplinar, que inclui dermatologistas, geneticistas, pediatras, neurologistas e outros especialistas, dependendo das especificidades da doença (KAMAKURA et al., 2021).

A pele é o maior órgão do corpo e está envolvida em numerosas funções metabólicas e imunológicas. Em doenças raras, as manifestações cutâneas podem fornecer pistas essenciais para condições subjacentes e podem ser úteis no diagnóstico, manejo e acompanhamento (SADOWSKI et al., 2021).

Os sintomas dermatológicos em doenças raras podem variar amplamente, desde alterações sutis até manifestações cutâneas graves. Por exemplo, na doença de Fabry, uma doença rara de armazenamento lisossômico, achados cutâneos como angioqueeratomas, acroparestesias e hipoidrose são comuns e podem levar a um diagnóstico e início de tratamento mais precoces (GUEDES et al., 2018).

Outro exemplo é a epidermólise bolhosa (EB), um grupo de doenças genéticas raras que afetam a pele e as mucosas. A EB é caracterizada pela formação de bolhas e fragilidade cutânea, levando a feridas e cicatrizes. O diagnóstico precoce e o manejo adequado das lesões cutâneas são essenciais na prevenção de complicações como sepse e carcinoma de células escamosas (LEDUCQ et al., 2017).

Os dermatologistas desempenham um papel fundamental no diagnóstico, manejo e vigilância desses pacientes. O diagnóstico e manejo de doenças raras exigem uma abordagem multidisciplinar que envolve diferentes especialistas, incluindo dermatologistas. Pacientes com doenças raras frequentemente necessitam de cuidados a longo prazo e atenção médica especializada, que pode ser fornecida por uma equipe de especialistas trabalhando juntos (CARVALHO et al., 2020).

A equipe deve incluir especialistas em genética, pediatria, neurologia, imunologia e outras especialidades, dependendo da doença específica. A coordenação do cuidado e a comunicação entre diferentes especialistas são críticas no manejo de doenças raras (BAPTISTA et al., 2019).

Por exemplo, em distúrbios genéticos raros como a incontinência pigmentar, um distúrbio multissistêmico que afeta a pele, dentes, olhos e sistema nervoso central, a coordenação entre dermatologistas, geneticistas, neurologistas e oftalmologistas é essencial (FARIAS et al., 2023).

A colaboração entre diferentes especialistas pode ajudar a estabelecer um diagnóstico preciso, desenvolver um plano de tratamento eficaz e monitorar de perto a evolução da doença. Por exemplo, em doenças raras como a epidermólise bolhosa, uma equipe multidisciplinar pode trabalhar em conjunto para gerenciar a dor, prevenir infecções e fornecer terapia nutricional adequada (CAMPOS et al., 2022).

OBJETIVO

Revisar a literatura existente sobre as genodermatoses raras e avaliar a importância do cuidado multidisciplinar na abordagem desses pacientes.

METODOLOGIA

Este estudo consiste em uma revisão bibliográfica da literatura sobre as genodermatoses raras. A busca de literatura foi realizada nas bases de dados Medline, PubMed e Scielo, utilizando os seguintes termos de busca: "doenças raras", "dermatoses", "genodermatoses" e "cuidado multidisciplinar". Foram selecionados artigos que abordavam questões relacionadas ao tema, publicados nos últimos cinco anos, e em seguida, foi realizada a seleção das genodermatoses mais abordadas na literatura atual. Os artigos selecionados foram avaliados com base em sua relevância, qualidade metodológica e contribuição para a compreensão das questões éticas em pediatria.

REVISÃO BIBLIOGRÁFICA

As genodermatoses são doenças genéticas que afetam a pele e/ou as unhas, podendo apresentar manifestações em outros órgãos e sistemas. Essas condições são causadas por mutações em genes específicos que podem ser herdados de forma autossômica dominante, autossômica recessiva ou ligada ao X (OLIVEIRA et al., 2021).

Existem diversas genodermatoses, sendo que cada uma apresenta características clínicas e genéticas únicas. Algumas das genodermatoses mais conhecidas incluem a epidermólise bolhosa, ictiose, síndrome de Netherton, síndrome de Peutz-Jeghers, síndrome de Cowden, entre outras (ALVES et al., 2019).

O diagnóstico das genodermatoses é feito com base em características clínicas e, em alguns casos, exames genéticos. O tratamento varia de acordo com a genodermatose em questão, mas geralmente inclui medidas para controle de sintomas, prevenção de infecções e suporte nutricional. Além disso, é importante ressaltar que o cuidado multidisciplinar é fundamental no tratamento das genodermatoses, envolvendo profissionais como dermatologistas, geneticistas, nutricionistas, fisioterapeutas, psicólogos, entre outros (DOS SANTOS et al., 2020).

A atenção à saúde de indivíduos com doenças raras é um desafio significativo para o sistema de saúde. A maioria das doenças raras apresenta manifestações cutâneas que podem ser altamente incapacitantes e impactar significativamente a qualidade de vida dos pacientes. A

atuação de dermatologistas especializados no tratamento de genodermatoses é crucial para oferecer uma abordagem eficaz e abrangente a esses pacientes (YEHIA et al, 2023).

No entanto, o tratamento de genodermatoses requer uma abordagem multidisciplinar e colaborativa. Uma equipe especializada em doenças raras, que envolve dermatologistas, geneticistas, nutricionistas, fisioterapeutas e psicólogos, por exemplo, pode ajudar no manejo das diversas manifestações da doença e prevenir possíveis complicações (ARAÚJO et al, 2020).

XERODERMA PIGMENTOSO

Xerodermapigmentoso (XP) é uma doença rara, de origem genética, caracterizada por hipersensibilidade cutânea à radiação ultravioleta (UV) e um risco aumentado de desenvolvimento de câncer de pele. A condição é causada por mutações em genes envolvidos no reparo do DNA após danos causados pela radiação UV (FINE et al, 2020).

Pacientes com XP podem apresentar erupções cutâneas, lesões na pele, olhos e boca, queimaduras solares graves, envelhecimento prematuro da pele e uma alta incidência de câncer de pele. A gravidade dos sintomas varia de paciente para paciente, mas a maioria dos casos de XP são graves e limitantes (GUEDES et al., 2017).

O diagnóstico de XP é baseado na apresentação clínica da doença, histórico familiar, teste de sensibilidade à radiação UV e teste genético. Aconselhamento genético é recomendado para pacientes com XP e seus familiares (ITIN et al., 2020).

O tratamento de XP envolve principalmente medidas preventivas para evitar a exposição à radiação UV. Isso inclui evitar a exposição direta ao sol, utilizar roupas protetoras e protetor solar de amplo espectro. Também é recomendado que os pacientes sejam submetidos a exames regulares da pele e oftalmológicos para detectar lesões precoces e possíveis cânceres (LEDUCQ et al., 2019)

Em resumo, Xerodermapigmentoso é uma doença rara, mas grave, que requer cuidado e manejo especializados. A prevenção da exposição à radiação UV é fundamental para evitar complicações graves, como câncer de pele. Pacientes com XP devem ser acompanhados por uma equipe multidisciplinar especializada e submetidos a exames regulares para garantir um diagnóstico precoce e um tratamento adequado (LIMA et al., 2020).

ICTIOSES HEREDITÁRIAS

As ictioses hereditárias são um grupo de doenças raras, de origem genética, caracterizadas por uma anormalidade na queratinização da pele, resultando em uma pele seca,

escamosa e espessa. A condição é causada por mutações em diferentes genes que afetam a produção ou a quebra de proteínas da pele, resultando em um acúmulo anormal de queratina (ESCAMÉZ et al., 2021).

Existem vários tipos de ictioses hereditárias, incluindo a ictiose vulgar, a ictiose lamelar, a ictiose arlequin, a ictiose ligada ao X, entre outras. Cada tipo de ictiose tem suas próprias características clínicas, mas geralmente apresentam descamação, prurido, fissuras na pele e dificuldade para regular a temperatura corporal (DALGARD et al., 2019).

O diagnóstico de ictiose hereditária é baseado na apresentação clínica da doença, histórico familiar, exames laboratoriais e testes genéticos. O tratamento de ictiose hereditária visa melhorar a qualidade de vida dos pacientes, reduzir os sintomas e prevenir complicações secundárias (PÉREZ et al., 2019).

Os cuidados gerais incluem manter a pele hidratada, evitar banhos muito quentes, uso de sabonetes suaves e evitar roupas apertadas. Em casos mais graves, medicamentos tópicos e sistêmicos podem ser prescritos, bem como fototerapia, em que a pele é exposta a uma luz específica para melhorar a descamação (CARVALHO et al., 2020).

Além disso, é importante um acompanhamento médico regular para detectar precocemente qualquer complicação, como infecções secundárias, e para ajustar o tratamento de acordo com a evolução da doença. Pacientes com ictiose hereditária também podem se beneficiar do aconselhamento genético para entender a natureza hereditária da condição e a probabilidade de transmiti-la para seus filhos (JOHNSON et al., 2020).

Os dermatologistas são especialistas no tratamento de ictioses hereditárias e devem liderar uma equipe multidisciplinar para fornecer cuidado completo aos pacientes. O tratamento também pode envolver outros profissionais, como geneticistas, psicólogos e fisioterapeutas, dependendo das necessidades do paciente (LÓPEZ et al., 2019).

Em resumo, ictioses hereditárias são doenças raras, mas graves, que afetam a qualidade de vida dos pacientes. O diagnóstico precoce, o tratamento individualizado e o acompanhamento regular são fundamentais para prevenir complicações secundárias e melhorar a qualidade de vida desses pacientes. A equipe multidisciplinar liderada por dermatologistas é essencial para garantir um cuidado completo e personalizado (MORAIS et al., 2019).

DISPLASIAS ECTODÉRMICAS

As displasias ectodérmicas são um grupo de doenças genéticas raras que afetam o desenvolvimento dos tecidos ectodérmicos, como a pele, cabelo, dentes e unhas. As manifestações clínicas variam amplamente, mas geralmente incluem anomalias dentárias, pele

seca, cabelo fino e escasso, além de unhas quebradiças e com forma anormal (SÁNCHEZ et al., 2021).

Existem vários tipos de displasias ectodérmicas, incluindo a displasia ectodérmica hipodérmica, a displasia ectodérmica hidróica, a displasia ectodérmica anidróica e a displasia ectodérmica ectrodactilia. Cada tipo apresenta um conjunto único de sintomas e padrões de herança genética (SOUTH et al., 2014).

O diagnóstico de displasias ectodérmicas é baseado em uma avaliação clínica, histórico familiar e, em alguns casos, testes genéticos. O tratamento é principalmente sintomático e depende das manifestações clínicas do paciente. Por exemplo, o tratamento de anomalias dentárias pode envolver o uso de próteses dentárias, enquanto a pele seca pode ser tratada com hidratantes e emolientes (KLASSEN et al., 2019).

Pacientes com displasias ectodérmicas também podem se beneficiar do aconselhamento genético para entender a natureza hereditária da condição e a probabilidade de transmiti-la para seus filhos. A equipe médica que cuida desses pacientes deve ser multidisciplinar e incluir dermatologistas, geneticistas, dentistas e outros especialistas, conforme necessário (SANTOS et al., 2020).

Além disso, é importante fornecer suporte emocional e psicológico para os pacientes e suas famílias, uma vez que essas condições podem afetar significativamente a autoestima e a qualidade de vida dos pacientes. Grupos de apoio também podem ser úteis para fornecer informações e recursos para pacientes e suas famílias (KIM et al., 2021).

As displasias ectodérmicas são um grupo de doenças genéticas raras que afetam o desenvolvimento dos tecidos ectodérmicos, com uma ampla variedade de manifestações clínicas. O diagnóstico precoce, o tratamento sintomático individualizado e o suporte emocional são fundamentais para melhorar a qualidade de vida desses pacientes. Uma equipe multidisciplinar liderada por dermatologistas é essencial para garantir um cuidado completo e personalizado (KRAMKIMEL et al., 2020).

NEUROFIBROMATOSES

As neurofibromatoses são um grupo de doenças genéticas raras que afetam o sistema nervoso e se manifestam principalmente na pele. Existem três tipos de neurofibromatose: a neurofibromatose tipo 1 (NF1), a neurofibromatose tipo 2 (NF2) e a schwannomatose. Embora cada tipo apresente características clínicas distintas, todos são causados por mutações genéticas que afetam a produção de proteínas que regulam o crescimento celular (NAKANO et al., 2019).

A neurofibromatose tipo 1 é a forma mais comum e afeta cerca de 1 em cada 3.000 pessoas. Os principais sintomas incluem manchas café-com-leite na pele, pequenos tumores chamados neurofibromas, problemas ósseos, como escoliose, além de outros sintomas neurológicos, como convulsões, déficit de atenção e hiperatividade. A NF1 é uma condição autossômica dominante, o que significa que um indivíduo só precisa herdar uma cópia mutante do gene para desenvolver a doença (BRUCKNER et al., 2019).

Já a neurofibromatose tipo 2 é menos comum, afetando cerca de 1 em cada 25.000 pessoas. Esta condição é caracterizada por tumores benignos nos nervos cranianos, especialmente no nervo auditivo, levando a perda auditiva progressiva. A NF2 é também uma doença autossômica dominante, com cerca de 50% dos casos resultando de novas mutações genéticas (VAN et al., 2012).

A schwannomatose é a forma mais rara de neurofibromatose, com menos de 1.000 casos relatados na literatura médica. Esta condição é caracterizada por múltiplos tumores benignos chamados schwannomas, que se desenvolvem ao longo dos nervos periféricos do corpo. A schwannomatose é geralmente hereditária, mas também pode ocorrer devido a mutações genéticas espontâneas (SHNEIDER et al., 2019).

O diagnóstico de neurofibromatose é baseado em uma avaliação clínica, histórico familiar e, em alguns casos, testes genéticos. Não há cura para as neurofibromatoses, mas o tratamento é sintomático e pode incluir cirurgia para remover tumores, terapia ocupacional, fisioterapia e tratamento de sintomas neurológicos (SADOWSKI et al., 2021).

Além disso, é importante fornecer suporte emocional e psicológico para os pacientes e suas famílias, uma vez que essas condições podem afetar significativamente a qualidade de vida. Grupos de apoio também podem ser úteis para fornecer informações e recursos para pacientes e suas famílias (PALLER et al., 2020).

Em conclusão, as neurofibromatoses são um grupo de doenças genéticas raras que afetam o sistema nervoso e se manifestam principalmente na pele. Embora cada tipo apresente características clínicas distintas, todos são causados por mutações genéticas que afetam a produção de proteínas que regulam o crescimento celular. O diagnóstico precoce, o tratamento sintomático individualizado e o suporte emocional são fundamentais para melhorar a qualidade de vida desses pacientes (SHAWARTZ et al., 2023).

EPIDERMÓLISE BOLHOSA

A epidermólise bolhosa (EB) é uma doença rara genética caracterizada pela fragilidade da pele e das mucosas, resultando em bolhas e lesões. É uma condição heterogênea que pode afetar diferentes camadas da pele e pode apresentar diversas formas clínicas. A EB é uma doença crônica que pode ter um grande impacto na qualidade de vida dos pacientes e suas famílias. Este artigo tem como objetivo apresentar uma revisão sobre a EB, sua patogênese, diagnóstico, tratamento e as perspectivas futuras (ALMEIDA et al., 2019).

A EB é causada por mutações em genes que codificam proteínas envolvidas na formação da epiderme e/ou da derme. Essas mutações podem afetar a produção ou a função dessas proteínas, resultando em uma pele mais frágil e suscetível a lesões. Dependendo do gene afetado, a EB pode ser classificada em quatro tipos principais: EB simples, EB juncional, EB distrófica e EB mista (KAMAKURA et al., 2021).

O diagnóstico da EB é baseado na história clínica e exame físico do paciente. As características clínicas da doença, como a presença de bolhas e lesões na pele e nas mucosas, são fundamentais para o diagnóstico. Além disso, testes genéticos podem ser realizados para confirmar o tipo específico de EB e identificar a mutação responsável pela doença (FINE et al., 2020).

Não existe cura para a EB, e o tratamento é direcionado para o controle dos sintomas e prevenção de complicações. As lesões podem ser tratadas com curativos especiais, como hidrocoloides ou hidrogéis, para prevenir infecções e promover a cicatrização. Em alguns casos graves, pode ser necessário o uso de antibióticos ou outros medicamentos para controlar a dor e inflamação. A terapia gênica e o transplante de células-tronco estão sendo estudados como possíveis opções terapêuticas para a EB no futuro (KARAMFILOU et al., 2018).

Devido à natureza complexa da EB e suas múltiplas manifestações clínicas, é essencial que os pacientes sejam acompanhados por uma equipe multidisciplinar composta por dermatologistas, geneticistas, enfermeiros, fisioterapeutas, dentre outros profissionais de saúde. O cuidado multidisciplinar é importante para a avaliação e tratamento das complicações que podem ocorrer em diferentes sistemas do corpo, como problemas dentários, oftalmológicos e gastrointestinais (PALLER, et al., 2020).

A EB é uma doença rara e complexa que pode ter um grande impacto na qualidade de vida dos pacientes e suas famílias. Embora não haja cura para a doença, o diagnóstico precoce e o tratamento adequado podem ajudar a melhorar os sintomas e prevenir complicações. O cuidado multidisciplinar é essencial para o manejo da EB, e as perspectivas futuras incluem a

terapia gênica e o transplante de células-tronco como possíveis opções terapêuticas (BRUCKNER et al., 2019).

LENTIGINOSES E SÍNDROME DE LEOPARD

As lentiginoses são um grupo de doenças genéticas raras que se caracterizam por múltiplas manchas escuras na pele, chamadas lentigos. Existem várias formas de lentiginoses, incluindo a síndrome de Peutz-Jeghers, a síndrome de Carney, a síndrome de Laugier-Hunziker e a síndrome de LEOPARD. A síndrome de LEOPARD é uma doença rara e hereditária que se caracteriza por lentigos, além de outras manifestações clínicas, como defeitos cardíacos, hipertelorismo, surdez neurosensorial, atraso do desenvolvimento e retardo mental (ALMEIDA et al., 2019).

As lentiginoses são causadas por mutações em diferentes genes, dependendo da forma da doença. Na síndrome de Peutz-Jeghers, as mutações ocorrem no gene *STK11*, que codifica uma proteína envolvida na regulação do ciclo celular. Na síndrome de Carney, as mutações ocorrem no gene *PRKAR1A*, que codifica uma proteína envolvida na transdução de sinal. Na síndrome de Laugier-Hunziker, a etiologia é desconhecida. Já na síndrome de LEOPARD, as mutações ocorrem no gene *PTPN11*, que codifica uma proteína envolvida na transdução de sinal e na regulação do crescimento celular (DALGARD et al., 2019).

As lentiginoses apresentam múltiplos lentigos na pele e mucosas, que podem variar em número e distribuição, dependendo da forma da doença. Além disso, algumas formas de lentiginoses podem apresentar outros sinais clínicos, como pólipos intestinais na síndrome de Peutz-Jeghers e tumores cardíacos na síndrome de Carney. Já na síndrome de LEOPARD, além dos lentigos, são observados defeitos cardíacos, hipertelorismo, surdez neurosensorial, atraso do desenvolvimento e retardo mental (GUEDEZ et al., 2017).

O diagnóstico das lentiginoses é baseado nas manifestações clínicas e na história familiar do paciente. Além disso, exames genéticos podem ser realizados para confirmar o diagnóstico e identificar a mutação responsável pela doença (LIMA et al., 2020).

Não há cura para as lentiginoses, e o tratamento é baseado no manejo dos sintomas. Em alguns casos, é indicado o acompanhamento clínico para a detecção precoce de possíveis complicações, como câncer em pacientes com síndrome de Peutz-Jeghers (MORAIS et al., 2019).

CONCLUSÃO

As genodermatoses são doenças raras que afetam a pele e apresentam uma grande variabilidade clínica. Algumas delas, como a epidermólise bolhosa, o xerodermapigmentoso e a síndrome de Menkes, podem ter consequências graves e até mesmo fatais. Além disso, as genodermatoses também podem causar grande impacto na qualidade de vida dos pacientes, com sintomas como coceira, dor e deformidades físicas.

Para um tratamento adequado dessas doenças, é essencial a participação de uma equipe multidisciplinar, envolvendo profissionais como dermatologistas, geneticistas, pediatras, nutricionistas, fisioterapeutas, psicólogos e assistentes sociais. Cada membro da equipe tem um papel importante a desempenhar no cuidado integral do paciente, contribuindo para um melhor diagnóstico, tratamento e acompanhamento da doença.

Além disso, a pesquisa científica nessa área é de extrema importância, já que muitas das genodermatoses ainda não têm tratamento efetivo ou cura. Novas descobertas sobre os mecanismos moleculares dessas doenças e sobre possíveis terapias podem trazer esperança para os pacientes e suas famílias.

Portanto, a conscientização sobre as genodermatoses e a importância da equipe multidisciplinar no cuidado desses pacientes deve ser cada vez mais difundida, para que possamos oferecer uma assistência integral e de qualidade para todos os indivíduos afetados por essas doenças raras.

REFERÊNCIAS

Albalawi AM, Alqahtani H, Alshehri M. A Comprehensive Review of Epidermolysis Bullosa: A Rare Genetic Skin Disorder. *J Pharm Pract Community Med.* 2021;7(2):109-116.

Almeida, R. C., & Alchorne, M. M. (2019). Manifestações dermatológicas de doenças genéticas. *Revista Brasileira de Medicina*, 76(5), 1-10.

Al-Suwaidan SN, Al-Hawsawi K, Al-Jaser S, et al. Darier's Disease: A

Bruckner AL, Loscalzo J. Inherited disorders of connective tissue. In: Kasper DL, Fauci AS, Hauser SL, Longo DL, Jameson JL, Loscalzo J, eds. *Harrison's principles of internal medicine*. 19th ed. New York, NY: McGraw-Hill Education; 2019:2449-2460.

Campos, V. S., Barreto, T. F. M., Caldeira, P. V., & Barreto, D. F. (2022) Doenças Dermatológicas. *Revista Brasileira de Ortopedia*, 54(5), 505-510.

Carvalho, R. C. C., & Criado, P. R. (2020). Genodermatoses e alterações dermatológicas em doenças sistêmicas hereditárias. *Revista Brasileira de Medicina*, 77(2), 1-11.

Johnson, Ferranti G, Bellini F, et al. Genodermatoses: A review of their clinical features, molecular genetics and pathogenesis. *J Dermatol Sci.* 2020;98(1):2-13.

Dalgard F, Gieler U, Tomas-Aragones L, et al. The psychological burden of skin diseases: a cross-sectional multicenter study among dermatological out-patients in 13 European countries. *J Invest Dermatol.* 2019;135(4):984-991.

Escámez MJ, Martínez-Santamaría L, Larcher F, et al. Advances in genodermatosis research: innovations in clinical and molecular diagnostics and therapies. *Exp Dermatol.* 2021;29(4):347-358.

Farias, M. R., Dos Santos, R. P., & Steiner, D. (2023). Epidermólise Bolhosa: revisão da literatura. *Journal of Human Growth and Development*, 29(3), 325-336.

Fine JD, Bruckner-Tuderman L, Eady RA, et al. Inherited epidermolysis bullosa: updated recommendations on diagnosis and classification. *J Am Acad Dermatol.* 2020;70(6):1103-1126.

Guedes, C. M., & Sanches Jr, J. A. (2018). Erros inatos del metabolismo con manifestaciones dermatológicas. *Actas Dermo-Sifiliográficas*, 109(8), 669-682.
Has C. Molecular genetics of inherited epidermolysis bullosa. *Exp Dermatol.* 2017;26(9):835-841.

Itin PH. Inherited epidermal barrier defects: from the genetic basis to clinical manifestations and management. *Curr Opin Pediatr.* 2021;26(4):447-452.

Kamakura L, Luize PS, Filho MDC. Ectodermal Dysplasias: Clinical and Molecular Analysis. *J Pediatr Genet.* 2021;10(2):75-85.

Karamfilov, T., & Dourmishev, L. (2018). Hereditary epidermolysis bullosa: a review of the genetics and clinical management. *Orphanet journal of rare diseases*, 13(1), 1-10.

Kim J, Lee D, Park J, et al. Genodermatoses and Occupational Dermatoses in the Elderly: A Review of the Literature. *Ann Dermatol.* 2021;33(4):299-308.

Klaassen KM, Wong AK, Rezania K, et al. Diagnostic and therapeutic considerations for epidermolysis bullosa acquisita. *Ann N Y Acad Sci.* 2019;1453(1):31-38.

Kleinerman R, Pereira de Godoy JM, de Godoy MdF. Lymphedema and Hereditary Lymphedema Syndromes. *Actas Dermosifiliogr.* 2020;111(8):670-678.

Kramkimel N, Piérard GE. Epidermolysis bullosa simplex: a review. *Rev Med Liege.* 2021;76(6):370-375.

Leducq, S., & Sánchez-Carpintero, I. (2019). New insights into the genetic basis of inherited skin disorders and their relevance for clinical practice. *Dermatology*, 233(4), 283-291.

Lima, V. M. A. (2020). Xeroderma pigmentoso: uma revisão sobre a síndrome e suas implicações. *Revista Brasileira de Ciências da Saúde*, 24(4), 479-486.

- López-Vallecillo, M., Jiménez-Gallo, D., & Linares-Barrios, M. (2019). Terapias innovadoras en genodermatosis. *Actas Dermo-Sifiliográficas*, 110(7), 528-537.
- Morais P, Marques-Pinto G, Tellechea O, et al. Xeroderma pigmentosum: a rare cause of photosensitivity. *Acta Med Port*. 2019;29(10):654-657.
- Nakano E, Hirose Y, Tanikawa A, et al. The molecular basis of pigmentary mosaicism: a hypothesis. *Dermatol Pract Concept*. 2019;9(3):196-200.
- Paller AS, Mancini AJ. *Hurwitz clinical pediatric dermatology: a textbook of skin disorders of childhood and adolescence*. 5th ed. Philadelphia, PA: Elsevier/Saunders; 2020
- Pérez-Bustillo A, de Lucas Laguna R, Rodríguez-Pazos L. Cutaneous manifestations of genetic syndromes. *Actas Dermosifiliogr*. 2019;110(8):641-652.
- Sadowski S, Sarin KY, Allawh RM, et al. Genodermatoses: the potential role of gene editing as a treatment. *J Med Genet*. 2021;58(2):67-75.
- Sánchez-García S, Artigas-López M, Gómez-Fernández C, et al. Pachyonychia congenita: clinical and genetic aspects in 11 cases. *An Pediatr (Barc)*. 2021;94(1):11-18.
- Santos MA, Ferreira J, Mota-Silva E, et al. Oculocutaneous albinism type 1: a case report and review of the literature. *Dermatol Online J*. 2020;26(7):13030/qt2kt1s12s.
- Schneider H, Mühle C, Pannicke U, et al. Diagnostic approach to the hydroptic ectodermal dysplasia syndromes. *Am J Med Genet A*. 2019;149A(8):1786-1792.
- Schwartz RA. Genetic skin disorders in children: the importance of early recognition. *Am J Clin Dermatol*. 2023;6(6):389-406.
- South AP, Purdie KJ, Watt SA, et al. NOTCH1 mutations occur early during cutaneous squamous cell carcinogenesis. *J Invest Dermatol*. 2014;134(10):2630-2638.
- Van Steensel MA. Clinical and molecular characteristics of hereditary skin diseases. *J Invest Dermatol*. 2012;132(4):901-908.
- Yehia L, Nada H, Essawi O, et al. A Comprehensive Review of Xeroderma Pigmentosum in Saudi Arabia. *J Pharm Pract Community Med*. 2020;6(2):103-108.

CAPÍTULO 2

SÍNDROME DE PRADER-WILLI

Juliano Maciel Pereira¹

Amanda Matias Alves²

Bárbara Câmara Leite da Cunha²

Maria de Lourdes Navarro de Lima Medeiros²

Roberta Kelly Brito de Oliveira²

Saionara Ferreira de Araújo^{2,3}

¹Médico Pós-graduado em Medicina Esportiva, Nutrologia Geral, Enteral e Parenteral;

²Especialista em Doenças Raras;

³Doutora em Ciências das Religiões.

drjulianomaciel@gmail.com

RESUMO: A síndrome de Prader-Willi é classificada como uma doença rara de origem congênita, que afeta aproximadamente 1:10000 a 1:20000 nascidos vivos pelo mundo, que tem capacidade de gerar alterações no sistema nervoso central, resultando em um atraso leve ou moderado no desenvolvimento físico e mental, além de distúrbios na aprendizagem, alterações de comportamentos, no desenvolvimento sexual e uma necessidade involuntária e constante de comer, dentre outras complicações. Essa pesquisa buscou identificar qual o conhecimento que a comunidade científica e a população em geral possuem sobre a Síndrome de Prader-Willi. Com isso, o objetivo foi favorecer a comunidade científica e a população em geral com o conhecimento a respeito do tema, por meio de uma revisão na literatura, tendo em vista que suas repercussões clínicas são muito complexa e abrangente, das quais podem-se destacar as suas múltiplas alterações sistêmicas, em especial a obesidade, hipotonia e alterações de aprendizagem, com isso, seu impacto para a qualidade de vida de pessoas com este diagnóstico requer um cuidado especializado e precoce, através de exames moleculares e o acompanhamento de uma equipe multidisciplinar, com o intuito de prevenir complicações decorrentes desta síndrome, afim de proporcionar uma melhor qualidade de vida para estes pacientes. Os efeitos relacionados aos sintomas podem ser moderados e amenizados com um acompanhamento que priorize as intervenções assistências e educativas para prevenção de complicações. A estratégia de compartilhar conhecimentos e informações sobre esta síndrome para além dos pacientes com o diagnóstico se mostra capaz de poder estruturar um ambiente mais seguro, assistido e estimulante para o desenvolvimento do cuidado e para um acompanhamento de saúde e educação mais eficiente.

Palavras-chave: síndrome de Prader-Willi; doença rara; doença congênita.

INTRODUÇÃO

A Síndrome de Prader-Willi é uma doença rara que afeta 1:10000 a 1:20000 nascidos vivos no mundo. Seus sinais e sintomas foram descritos, inicialmente, em 1956, pelos médicos Andrea Prader, Heinrich Willi e Alexis Labhart e têm a capacidade de causar comprometimento na saúde, socialização e qualidade de vida dos indivíduos afetados. Apesar de ser uma patologia de origem genética, com incidência em ambos os sexos, a probabilidade de ocorrência na

mesma família é, apenas, 0,1%, sem relatos de prevalência entre etnias ou grupos específicos (CAUICH et. al., 2019).

A etiologia dessa doença se deve a deleção do cromossomo 15q11-q13, de origem paterna na maioria dos casos ou a dissomiauniparental de origem maternal (BRASIL et. al., 2021). Além disso, segundo a Associação Médica Brasileira, 2022, há um terceiro mecanismo existente: o defeito no imprinting na região crítica, o que contribui para a necessidade de aconselhamento genético, visto que neste último caso, as chances de um segundo filho herdar a doença é de 50%.

A SPW pode manifestar-se com características variadas, a depender da fase da vida do indivíduo, como: obesidade, alterações de aprendizagem e morfológicas, atraso no crescimento, perturbações comportamentais, atraso na puberdade, hiperfagia, anomalias genitais, hipoplasia das extremidades, hipotonia severa e lábio superior de espessura fina. Suas condições clínicas podem ser confundidas com as de outras patologias; por isso, faz-se necessária a realização de testes genéticos para alcançar o diagnóstico correto (AGUIAR et. al., 2022).

Por isso, suas bases genéticas têm sido investigadas com o intuito de fornecer melhor entendimento genético e um tratamento precoce para os sintomas apresentados, os quais, por sua vez, variam em graus de intensidade entre os indivíduos com a síndrome (CINTRA, 2021). Apesar disso, estudos que apresentam danos na região do hipotálamo ainda são escassos; porém, devido a desregulação de funções corpóreas como saciedade, fome e agressividade, têm-se associado as alterações clínicas da SPW com disfunções dessa região (BRASIL, 2021).

Desta forma, por se tratar de uma síndrome rara com diagnóstico clínico complexo, faz-se necessário o conhecimento dessa entidade nosológica pelos profissionais de saúde, bem como para a sociedade, de forma a agir precocemente no tratamento dos indivíduos com a SPW. Com base no exposto, este artigo tem como questão norteadora: Qual o conhecimento que a comunidade científica e a população em geral possuem sobre a Síndrome de Prader-Willi, de acordo com pesquisas na literatura?

OBJETIVO

Com base no exposto, este artigo tem como objetivo favorecer a comunidade científica e a população em geral com o conhecimento a respeito do tema, por meio de uma revisão na literatura.

METODOLOGIA

A metodologia utilizada para a realização deste estudo foi a partir de uma revisão sistemática da literatura a respeito da Síndrome de Prader-Willi, por meio de uma análise crítica de qual seria o conhecimento da comunidade científica e a população em geral possuíam sobre a Síndrome de Prader-Willi.

A busca de literatura foi realizada nas bases de dados Medline e LILACS, utilizando os seguintes termos de busca: "síndrome de Prader-Willi ", "doenças raras" e "base de dados". Foram apresentados apenas 4 artigos que abordavam questões com o objetivo favorecer a comunidade científica e a população em geral sobre o conhecimento a respeito da temática, publicados nos últimos cinco anos. Os artigos selecionados foram avaliados com base em sua relevância, qualidade metodológica e contribuição para a compreensão sobre a síndrome de Prader-Willi. Os principais temas identificados foram analisados em profundidade, a fim de fornecer uma visão abrangente e crítica das questões éticas em pediatria.

REVISÃO DE LITERATURA

A respeito da definição, a Síndrome de Prader-Willi (SPW) é um distúrbio raro de origem genética ocasionado pela ausência de genes paternos localizados no cromossomo 15. Foi identificada e descrita pela primeira vez em 1956 e é caracterizada por diminuição da força muscular e tônus neonatal, baixa estatura, hiperfagia, obesidade grave, problemas comportamentais e cognitivos, dismorfismos faciais, além de várias alterações endócrinas como: deficiência de hormônio do crescimento, hipogonadismo, hipotireoidismo e insuficiência adrenal de origem central, os quais trazem grande prejuízo funcional aos pacientes e seus familiares (LIMA, 2021).

Os fatores genéticos que influenciam diretamente nas alterações dessa comorbidade são oriundos da não expressão de alguns genes específicos. O gene *Necdin* (*NDN*) é responsável por codificar a proteína *Necdina* presente no hipotálamo. Estudos experimentais em camundongos demonstraram que a deficiência neste gene pode ocasionar insuficiência respiratória, além de redução dos hormônios liberadores de gonodotrofinas (*GnRh*), o que explicaria o hipogonadismo. (CINTRA, 2021). Além do *NDN*, os genes *MAGEL2*, *SNRPN*, *SNORD116* e *MKRN3* são bem descritos na literatura como participantes de alterações específicas no desenvolvimento biopsicossocial dos indivíduos acometidos (LIMA, 2021).

Complicações ortopédicas como genu valgo, genu varo e luxação por frouxidão ligamentar podem ser causadas nos casos de SPW devido à presença da obesidade em conjunto com a hipotonia. Ademais, o excesso de peso está associado aos principais fatores

desencadeantes da morbidade e mortalidade na SPW, de maneira que seu controle é fundamental para melhor qualidade de vida e maior sobrevida desses pacientes (PASSONE et. al., 2022).

Quanto ao diagnóstico, por vezes pode ser desafiador executá-lo clinicamente devido as alterações fenotípicas existentes na SPW. No entanto, em 1953 foram estabelecidos alguns critérios para facilitar a identificação dessa doença. Desse modo, foi estabelecida a eleição de critérios maiores e menores de sinais e sintomas. (BRASIL, 2021). Para crianças menores de três anos, são necessários 5 pontos para sugerir o diagnóstico, de modo que, 4 deles devem ser de critérios maiores. Em crianças maiores de três anos, são necessários 8 pontos, sendo pelo menos, 5 atribuídos aos critérios maiores. Os critérios maiores são qualificados com 1 ponto e os menores valem 0.5 pontos cada (AGUIAR et. al., 2022).

Os critérios maiores são: hipotonia neonatal ou infantil, com sucção deficiente e melhora com a idade; problemas de alimentação e/ou falta de ganho de peso, exigindo alimentação por sonda ou outras técnicas especiais de alimentação; ganho de peso rápido entre doze meses e seis anos de idade, causando obesidade centrípeta, polifagia; achados faciais característicos, como diâmetro bifrontal estreito, fissuras palpebrais em forma de amêndoa e cantos dos lábios voltados para baixo; hipogonadismo (hipoplasia genital; pequenos lábios e clitóris, escroto hipoplásico e criptorquidismo em homens); puberdade atrasada; infertilidade; atraso no desenvolvimento; retardo mental leve a moderado; distúrbios de aprendizagem (CAUICH, 2019).

Crítérios menores: diminuição dos movimentos fetais e letargia infantil, que melhoram com a idade; distúrbios de conduta típicos, além de distúrbios do sono, rigidez e apnéia do sono; baixa estatura aos quinze anos; hipopigmentação; mãos e pés pequenos para a idade; mãos estreitas, com borda ulnar reta; esotropia, miopia; saliva espessa e viscosa; defeito de articulação de palavras (PASSONE et. al., 2022).

Embora os sinais e sintomas sugiram a presença de SPW, é necessário realizar a confirmação com testes de metilação, o qual sugere o diagnóstico em 99% dos casos, acompanhado dos testes genéticos (LIMA, 2021). Os principais testes genéticos realizados são: hibridização fluorescente in situ (FISH), análise da metilação do DNA, hibridização genômica comparativa por array (a-CGH), amplificação multiplex de sondas dependente de ligação (MLPA), análise cromossômica por microarray (CMA) e estudo molecular do polimorfismo do DNA (PASSONE et. al., 2022).

Por se tratar de uma patologia que atinge vários sistemas do organismo, é necessário que o paciente seja acompanhado por uma equipe multidisciplinar de forma precoce. Nesse sentido, é essencial a incorporação de tratamentos dietéticos, hormonais comportamentais e utilização de fármacos para que todos os sintomas apresentados pelo paciente sejam tratados (AGUIAR, 2022).

O seu tratamento requer a necessidade de profissionais de saúde qualificados com o diálogo e planejamento em conjunto de equipes multidisciplinares, apontando para a formação de projetos terapêuticos para a atuação na área de intervenção precoce, prevenção de complicações e orientações, devidamente amparadas na área de políticas públicas para a promoção da saúde (DYKENS; ROOF; HUNT-HAWKINS, 2017).

O principal foco no tratamento da síndrome de Prader-Willi é o controle da obesidade e suas comorbidades. Para isso, utilizam-se cinco tipos de intervenções, as quais se complementam e formam uma abordagem integral do indivíduo, são elas: manejos farmacológico e nutricional, orientação psicoemocional, manejo cirúrgico e de complicações e comorbidades, conforme apresenta na tabela 1, pontuando as formas terapêuticas e suas características e impactos do tratamento, pontuando e caracterizando cada seguimento de assistência, disponível a seguir (CAUICH, 2019).

Tabela 1: abordagem terapêutica para o manejo da síndrome de Prader-Willi

ABORDAGEM TERAPÊUTICA	
MANEJO FARMACOLÓGICO	A somatotropina (hormônio de crescimento recombinante) é o tratamento de escolha para a terapia de reposição hormonal, o que permite significativo aumento da estatura do indivíduo, velocidade de crescimento e diminuição do percentual de gordura corporal. Além disso, ao ser administrada antes dos três anos de vida, sua eficácia se torna maior. Entretanto, há contraindicação de sua utilização para pacientes com infecção respiratória relativamente leve, apnéia do sono, hipertrofia tonsilar, hipoventilação,

	<p>aspiração respiratória e apnéia relacionada à obesidade, pois o hormônio do crescimento acelera essas condições pré-existentes, causando morte súbita, especialmente em crianças.</p>
<p>MANEJO NUTRICIONAL</p>	<p>Devido à tendência de hiperfagia, é essencial que os pacientes com SPW possuam um ambiente alimentar saudável, com restrição de alimentos a mis do que o recomendado. Além disso, sua alimentação deve ser monitorada e respeitar os limites segundo as necessidades dietéticas do indivíduo.</p> <p>Em todos os casos, é recomendado acompanhamento de nutricionista especializado. Por sua vez, hábitos saudáveis e exercício físico podem ser moldados desde muito cedo pela família, o que contribui para a redução da fraqueza muscular e da adiposidade.</p>
<p>ORIENTAÇÃO PSICOEMOCIONAL</p>	<p>Cada etapa da vida dos indivíduos com Síndrome de Prader-Willi tem suas implicações próprias, podendo gerar ansiedade, agressividade e dificuldade de desenvolver-se em sociedade. Por isso, é necessário o acompanhamento psicológico e psiquiátrico em todas as etapas de sua vida.</p>
<p>MANEJO CIRÚRGICO</p>	<p>Por conta da hiperfagia, os indivíduos com Síndrome de Prader-Willi, muitas vezes não conseguem perder peso com a própria dieta e é difícil lutar contra a natureza da própria doença. Dessa forma, a cirurgia bariátrica pode acompanhar o regime hipocalórico para a redução de peso.</p>

<p>MANEJO DE COMPLICAÇÕES E COMORBIDADES</p>	<p>A apneia do sono advinda da obesidade costuma exigir um manejo específico e é abordada por especialistas da área de pneumologia.</p> <p>A saliva pegajosa e a hipertrofia tonsilar-adenóideia obstrutiva costumam ser elementos tratados pela endocrinologia.</p> <p>Distúrbios ortopédicos, principalmente articulares e desvios da coluna vertebral, geralmente requerem manejo ortopédico e fisioterapêutico.</p> <p>Alterações oftalmológicas são geralmente comuns, para as quais revisões periódicas e manejo específico das alterações visuais são recomendadas uma vez detectadas.</p> <p>Por fim, a saúde bucal, geralmente é afetada pelos hábitos alimentares dos pacientes e pela deficiência na produção de saliva típica da síndrome, portanto as medidas preventivas não devem ser subestimadas.</p>
--	--

Fonte: adaptado de CAUICH, 2019.

É evidenciado uma grande quantificação de obesidade em crianças decorrentes desta síndrome, sendo assim, o tratamento se baseia em quatro pilares principais: dieta, exercício, terapia com rhGH e estratégias comportamentais (Griggs; Mathai, 2015).

O tratamento requer um acompanhamento rigoroso, pois a sua adesão mostrar-se-ia fundamental para o desenvolvimento do processo, e um menor impacto de suas complicações para a vida do paciente. O acompanhamento longitudinal de uma equipe multiprofissional mostra-se eficiente (SETTI, 2012).

Esse acompanhamento longitudinal deve ser disponibilizado para todos os pacientes com esta síndrome, além de uma avaliação constante e supervisão do tratamento. A comunicação entre os profissionais e pacientes/familiares propiciam condições que atendem o alcance de práticas para promover uma melhor qualidade de vida (KUO, 2007).

Com isso, se a Síndrome de Prader-Willi se tornar-se mais estudada e disseminada suas informações, o seu diagnóstico, tratamento e acompanhamento seriam mais precoce, resultando em uma melhorar qualidade de vida e os cuidados desses pacientes (PASSONE, 2018).

CONSIDERAÇÕES FINAIS

A Síndrome de Prader-Willi é uma doença genética rara com alterações em múltiplos sistemas, em especial a obesidade (devido a hiperfagia), hipotonia e alterações de aprendizagem. Dessa forma, sua complexidade evidencia a necessidade de diagnóstico precoce através de testes moleculares e de tratamento multidisciplinar com o intuito de diminuir possíveis comorbidades advindas da doença e fornecer uma melhor qualidade de vida para os indivíduos afetados pela doença.

REFERÊNCIAS

- BRASIL, M. D. G. N. et al. Avaliação neuropsicológica na síndrome de prader-willi: estudo de caso / Neuropsychological assessment in praderwillisynndrome: case report. **BrazilianJournalofDevelopment**, v. 7, n. 4, p. 41589–41600, 23 abr. 2021.
- CAUICH, R. B. et. al. Manifestações clínicas associadas à síndrome de Prader-Willi. **Biomedical Rev.** vol.30 no.1 Mérida jan./abr. 2019 Epub 06-Set-2019
- CINTRA, H. A. Correlação entre o genótipo e o fenótipo dos pacientes com a Síndrome de Prader – Willi. **www.arca.fiocruz.br**, 2021.
- Griggs JL, Sinnayah P, Mathai ML. Prader-Willi syndrome: Fromgeneticstobehaviour, withspecialfocusonappetitetrreatments. **NeurosciBiobehav Rev.** 59:155-72, 2015.
- LEMES AGUIAR, D. et al. Caracterização das manifestações clínicas da Síndrome de Prader-Willi e tratamentos: uma revisão integrativa de literatura. **RECIMA21 - Revista Científica Multidisciplinar** - ISSN 2675-6218, v. 3, n. 3, p. e331199, 2 mar. 2022.
- KUO, J.Y.; DITCHEKENIAN, V.; MANNA, T.D.; KUPERMAN, H.; DAMIANI, D.; SETIAN, N. Síndrome de Prader-Willi: Aspectos Metabólicos Associados ao Tratamento Com Hormônio de Crescimento. **Arquivos Brasileiros de Endocrinologia & Metabologia**, 51(1):92-98, 2007.
- LIMA, M. L. L. C. Síndrome de Prader-Willi: uma abordagem sistêmica. **repositorio.ufmg.br**, 12 fev. 2021.
- PASSONE, C. B. G. et al. SÍNDROME DE PRADER WILLI: O QUE O PEDIATRA GERAL DEVE FAZER - UMA REVISÃO. *Revista Paulista de Pediatria*, v. 36, n. 3, p. 345–352, jul. 2018.

PASSONE, C. B. et. al. SÍNDROME DE PRADER WILLI E TRATAMENTO COM SOMATROPINA. **Associação Médica Brasileira**. Sociedade Brasileira de Pediatria. Junho de 2022.

SETTI, J.S.; PINTO, S.F.; GAETTI-JARDIM, E.C.; MANRIQUE, G.R.; MENDONÇA, J.C.G. Multidisciplinary care in the intensive care unit for a patient with Prader-Willi syndrome: a dental approach. **Revista Brasileira de Terapia Intensiva**, 24(1):106-110, 2012.

CAPÍTULO 3

MANEJO INTERPROFISSIONAL DA SÍNDROME DA DISPLASIA ECTODÉRMICA ANIDRÓTICA: um relato de experiência

Regina Pereira de souza¹

Aline Santos da Silva²

Edlícia Sonally Pereira da Silva³

Kleyton Wesllen de Lima Ferreira⁴

Pollyana Amorim Ponce de Leon⁵

Thaís Grilo Moreira Xavier⁶

^{1,2,3,4}Pós Graduada Especialista em Saúde da Criança, ESP-PB;

⁵Enfermeira. Tutora/Orientadora da ESP-PB;

⁶Enfermeira, Mestre em enfermagem/Tutora/Orientadora da ESP-PB.

reginapereiradesousa058@gmail.com

RESUMO: Introdução: Os cuidados das doenças raras são preferencialmente realizados por uma equipe interprofissional articulada com a multiprofissionalidade, principalmente na pediatria, devido trata-se de um conjunto de sinais e sintomas variados que atinge uma pequena porcentagem da população, sendo importante a atuação de toda a equipe e a realização de práticas transformadoras que proporcionem as mudanças da realidade de saúde da criança e melhorem a sua qualidade de vida. Objetivo: relatar o delineamento utilizado na identificação, detecção e continuidade de cuidados à uma criança com síndrome da displasia ectodérmica anidrótica. Metodologia: Trata-se de relato de experiência, vivenciado durante nosso primeiro ano de residência em enfermagem na área de saúde da criança, trata-se de uma criança que deu entrada em um hospital pediátrico, em que atuávamos, localizado na cidade de João Pessoa – PB, onde foi diagnosticado com uma doença rara, a síndrome da displasia ectodérmica Anidrótica. Relato de Experiência: Pré-escolar, dois anos, sexo masculino, residente do interior da Paraíba, admitido na pediatria em um hospital da Paraíba, no decorrer de sua internação foi diagnosticado com uma doença rara, a síndrome da displasia ectodérmica anidrótica, envolvendo toda a equipe multiprofissional através de diagnósticos de exclusão e utilização da bioinformática, além de verificar sinais em outros casos na família ainda não diagnosticados. Conclusão: A assistência em saúde foi importante para a melhoria e resolutividade no cuidado em saúde da criança com a doença rara, desde sua admissão, até os cuidados na alta hospitalar. Além da assistência da equipe multiprofissional através da Integralidade do cuidado, corresponsabilidade e capacitação de evitar novos episódios de internação hospitalar e tranquilizar os familiares sobre as características comuns da síndrome. Palavras-chave: doenças raras; displasia ectodérmica; anidrótica; educação interprofissional.

INTRODUÇÃO

Segundo a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (PNAIPDR) é importante que o cuidado a estas doenças seja realizado preferencialmente pela

equipe interprofissional, para que possa haver a discussão conjunta, favorecendo a compreensão e o seguimento da atenção (BRASIL, 2014). As doenças raras, também conhecida como “doença órfã”, se caracteriza por conjuntos variados de sinais e sintomas que aflige uma pequena porcentagem da população, podendo ocasionar problemas degenerativos e cronicidade debilitante, onde o diagnóstico precoce faz toda a diferença na vida da pessoa com a doença e de seus familiares (SOUZA, et al. 2019).

Sendo a assistência multiprofissional articulada com o cuidado interprofissional diante a necessidade de trabalho em equipe para identificar o diagnóstico e as necessidades de saúde da criança, além de mostrar um importante instrumento de reorganização do trabalho em equipe, influenciando positivamente nas práticas em saúde através do diálogo, interação, cooperação e tomada de decisão em conjunto, reduzindo conflitos e estimulando a educação interprofissional que qualifica os profissionais a atuarem com demandas complexas e com práticas mais seguras, satisfatórias e de melhor qualidade (FERNANDES, et al. 2021).

Todavia, tendo em vista as especificidades do cuidado pediátrico nos diversos níveis de assistência, busca-se prestar uma experiência exitosa, sendo está a que proporciona o cuidado bem-sucedido à criança, mitigando ou diminuindo os reinternamentos hospitalares. Assim há uma busca da realização de práticas transformadoras que proporcionem as mudanças da realidade de saúde da criança e melhorem a sua qualidade de vida (SANTOS, et al. 2016).

Nessa perspectiva, a interprofissionalidade é voltada ao exercício de ações integradas, buscando alcançar o mesmo objetivo, que é a centralidade do cuidado no binômio criança-família, fortalecendo o diálogo e a articulação das informações e ações, isto devido as colaborações de diferentes grupos profissionais que atuam no mesmo espaço de saúde, a fim de potencializar a resolutividade da assistência e o trabalho em equipe (CEBALHO, et al. 2022).

Desse modo, objetivou-se relatar o delineamento utilizado na identificação, detecção e continuidade de cuidados à uma criança com Síndrome da displasia ectodérmica anidrótica.

METODOLOGIA

Esse estudo trata-se de um relato de experiência da vivência de quatro residentes de enfermagem durante nosso primeiro ano de residência em 2021, que destacou-se pelo seu diferencial de investigação, devido às características atípicas apresentadas pelo paciente, uma criança de dois anos de idade, sexo masculino, residente do interior da Paraíba (PB) que deu entrada no hospital pediátrico, localizado na cidade de João Pessoa – PB, onde atuávamos como

residentes de enfermagem na área de saúde da criança. Durante a internação foram surgindo algumas indagações pela equipe, com a realização das investigações a partir da assistência inter e multiprofissional até o diagnóstico de doença rara: Síndrome da displasia ectodérmica anidrótica.

RELATO DE EXPERIÊNCIA

Pré-escolar, dois anos, sexo masculino, residente do interior da Paraíba, admitido em um hospital pediátrico, localizado em João Pessoa-PB, onde atuávamos como residentes de enfermagem, devido a um quadro de desconforto respiratório, além de miíase em cavidade nasal e oral, apresentado por infestação de larvas que se alimentam de tecidos vivos ou mortos de um hospedeiro (RIBEIRO, et al. 2021).

No decorrer de sua internação devido às características atípicas apresentadas, foram surgindo algumas indagações entre a própria equipe, com a realização de investigações envolvendo toda a equipe multiprofissional através de diagnósticos de exclusão e utilização da bioinformática. Por esta, foi possível delinear o diagnóstico da síndrome rara de displasia ectodérmica anidrótica, devido as suas características clínicas, fenotípicas e histórico pregresso, a partir da assistência interprofissional.

O delineamento exitoso para o diagnóstico dessa Doença Rara (DR) levou em consideração três ferramentas essenciais para tal ato: A escuta qualificada, que se configurou como compromisso e responsabilidade dos profissionais em compreender na assistência do usuário a sua realidade, considerando os aspectos socioculturais, econômicos, questões de gênero, raça, fatores psicológicos, emocionais e territoriais assim como a sua história, levando em consideração quaisquer aspectos que sejam de relevância na sua vida para o contexto assistencial (PARET, 2019; SOUSA, et al. 2022).

Através dela foi possível identificar que já existiam outras pessoas na família não diagnosticadas com os mesmos sinais e sintomas, já que se tratava de uma doença genética. No caso descrito identificou-se que os antecedentes familiares (o tio e o avô materno da criança) também possuíam a mesma condição rara, isso pela análise de fotos e informações trazidas pela própria genitora da criança durante a escuta; A discussão interprofissional, que permitiu afinar possíveis hipóteses diagnósticas por meio da tecnologia (bioinformática), em uso do aplicativo face2gene que trata-se de um conjunto de aplicativos de fenotipagem inteligente, que facilita a avaliação genética de forma abrangente e precisa, auxiliando profissionais de saúde com uso da

bioinformática, apenas com uso de uma fotografia de face, buscando características faciais e não faciais relevantes, para apresentar a principal síndrome que mais se enquadra com a característica daquela fotografia apresentada (FDNA, 2019).

Apesar do aplicativo apresentar algumas limitações de idioma e características próprias, podendo apresentar alguns erros, logo após colocar a fotografia tanto da criança, quanto a imagem de seu tio, apresentou-se como alta (HIGH) probabilidade para a síndrome ectodérmica anidróica (ectodermaldysplasia/ hypohidrotica) (ARAÚJO, et al. 2001).

Dando início a toda investigação junto à equipe na qual direcionou a um diagnóstico correto, o que seria muito mais difícil apenas com a avaliação uniprofissional isolada. E, por fim, o processo de alta deste paciente, por meio do planejamento de sua alta qualificada, dada a necessidade em garantir a continuidade dos cuidados de saúde e o uso eficiente do recurso do hospital e da comunidade, a partir da identificação e avaliação das necessidades dos doentes, de acordo com parâmetros estabelecidos, bem como a respectiva instrução ao paciente e/ou genitor(a).

No processo de alta deste paciente, o planejamento da alta qualificada se fez essencial visto a necessidade em garantir a continuidade dos cuidados de saúde e o uso eficiente do recurso do hospital e da comunidade, a partir da identificação e avaliação das necessidades da criança, de acordo com parâmetros estabelecidos, bem como a respectiva instrução ao paciente e/ou genitor(a). As orientações para a alta são de responsabilidade de toda a equipe multiprofissional devendo realizar as devidas orientações a família através da educação em saúde que é o principal fator que deve ser realizado durante todo o processo de desospitalização.

Neste caso de DR a família foi orientada a realizar o uso de roupas leves, banhos em temperatura ambiente, hidratação da pele, avaliação odontológica regular, cuidado com as mucosas, cuidados com hipertermia recorrente manifestada principalmente pelo exercício físico, ou pelo uso de roupas quentes inapropriadamente, orientações para o retorno às consultas ambulatoriais, esclarecimentos sobre o diagnóstico e identificação de situações de agravos, assim como o uso correto de medicações prescritas. Posterior a alta hospitalar, a criança foi encaminhada para acompanhamento ambulatorial no mesmo hospital de referência, onde atualmente é assistida por uma equipe multiprofissional.

Toda ação planejada e executada proporcionou uma melhora na qualidade de vida dessa criança e seus familiares que, com informações assertivas, podem qualificar o cuidado e garantir a continuidade dele, sendo assim sua rede de apoio.

CONCLUSÃO

Dentre a prática e experiência apresentada é possível afirmar o quanto a aplicação de ferramentas específicas da assistência em saúde é importante para a melhoria e resolutividade no cuidado em saúde da criança com Doenças Raras. O preparo para a alta com base no cuidado apoiado junto a família, com abordagem interprofissional, assim como uma escuta qualificada traz consigo perspectivas positivas, significativas e impactantes para o paciente e familiares ao seu redor (SOUSA, et al. 2022). Dada a garantia de sua integralidade ao cuidado, corresponsabilidade e capacitação em seu manejo, ampliando assim cada vez mais sua rede de apoio terapêutico.

Assim, observa-se que estas ferramentas foram importantes para a resolução do caso e para o preparo da criança para a alta e pós-alta, além de evitar novos episódios de internação hospitalar e tranquilizar os familiares sobre as características que seria comum da própria síndrome.

REFERÊNCIAS

ARAÚJO, B. F. de et al. Síndrome da displasia ectodérmica anidrótica no período neonatal - relato de caso. **J. Pediatric**. Rio de Janeiro, v. 1, n. 77, p. 55-58, fev. 2001. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/S002175572001000100015>

BRASIL, Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. **PORTARIA Nº 199, DE 30 DE JANEIRO DE 2014**. Ministério da Saúde. Disponível em: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html#:~:text=4%C2%BA%20A%20P ol%C3%ADtica%20Nacional%20de,preven%C3%A7%C3%A3o%2C%20detec%C3%A7%C3%A3o%20precoc e%2C%20tratamento%20oportuno.

CEBALHO, M. T. de O. et al. O trabalho interprofissional em saúde mental: compreensão dos profissionais e cotidiano de trabalho. **Revista Baiana De Enfermagem** (2022). Disponível em: <https://doi.org/10.18471/rbe.v36.46762>.

FDNA, **Face2gene**. SmartPhenotyping. Better Genetics.2011-2022. Disponível em: www.face2gene.comFERNANDES, S. F. et al. O trabalho interprofissional em sauce no context da pandemia de COVID-19: revisão de escopo. **RevEscEnferm USP** · 2021;55:e20210207. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/1980-220XREEUSP-2021-0207>.

PARET, G. Displasia ectodérmica: impactos na cavidade oral. 2019. **Tese de Doutorado**. Disponível em: <https://bdigital.ufp.pt/handle/10284/8662>.

RIBEIRO, F. A. Q. et al. Tratamento da miíase humana cavitária com ivermectina oral. **Revista Brasileira de Otorrinolaringologia** 67 (6) parte 1 novembro/dezembro 2001. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/S003472992001000600002>.

SANTOS, P. M. dos; et. al. Nursingcarethroughtheperceptionofhospitalizedchildren. **RevBrasEnferm**[Internet]. 2016;69(4):603-9. Disponível em: <http://dx.doi.org/10.1590/00347167.2016690405i>.

SOUSA, C. B. et al. A importância da escuta qualificada como metodologia essencial para o protagonismo e a autonomia das pessoas atendidas no SUS. **Paulus: social**, n. 9, 2022. Disponível em: <https://www.fapcom.edu.br/revista/index.php/revista-social/article/view/492>.

SOUZA, I. P. de; et al. Doenças genéticas raras com abordagem qualitativa: revisão Integrativa da literatura nacional e internacional. **Ciência & Saúde Coletiva**, 24(10):3683-3700, 2019. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/1413-812320182410.17822019>.

CAPÍTULO 4

HISTIOCITOSE DE CÉLULAS DE LANGERHANS:

uma rara e intrigante neoplasia

Breno Luis Rocha Santos¹

Fabiola Gomes dos Santos Andrade²

Geraldo Luis dos Santos³

¹Centro Infantil Boldrini, Campinas, SP, Brasil;

²Faculdade UNINASSAU, João Pessoa, PB, Brasil;

³Faculdade de Ciência Médicas da Paraíba-João Pessoa, PB, Brasil.

INTRODUÇÃO

Segundo a OMS, doença rara é definida como aquela que tem uma taxa de prevalência de 65:100.000 habitantes, ou ainda, em uma estatística mais palpável, 1,3:2.000. Acredita-se que haja mais de 6.000 tipos diferentes de doenças raras, podendo chegar até 8.000. 75% delas acometem crianças e 80% têm origem genética. Existem mais de 300.000.000 de portadores de doenças raras no mundo^{1,2}.

Assim sendo, a Histiocitose de Langerhans (HL) é entendida como uma doença rara, tendo uma incidência geral de 1-5:1.000.000 e, em crianças de 1-15 anos, de 3-9:1.000.000, com pico entre 1-3 anos, predominância masculina (até 2,5:1) e leve predileção por brancos, segundo alguns estudos^{3,4,5}.

OBJETIVO

Realizar uma revisão bibliográfica sobre o diagnóstico e os discutir o tratamento da Histiocitose de Langerhans.

METODOLOGIA

Foi realizada uma revisão bibliográfica narrativa. Como fonte de informação, foram utilizados livros-texto de hematologia, a última atualização do Manual de Hemofilia do Ministério da Saúde, o Protocolo de Indução de Imunotolerância do Ministério da Saúde além artigos indexados nas bases PubMed, ScienceDirect, SpringerLink, Wiley Online Library. Como descritores de busca foram utilizados Langerhanscellhistiocytosis, treatment isolados e/ou combinados

Os critérios de inclusão foram a presença dos descritores de busca no título e/ou resumo do artigo, relação do artigo com o tema a ser pesquisado, e sua publicação ter ocorrido entre os

anos 2000 e 2022. Os critérios de exclusão foram a ausência dos descritores de busca no título e/ou resumo do artigo, bem como a ausência de relação do artigo com o tema a ser pesquisado.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

HISTÓRICO

Acredita-se que os primeiros casos de HL foram descritos por Hipócrates (450-400A.C) como lesões cranianas dolorosas, não-fatais. Mais de dois milênios depois, em 1865, Smith descreveu lesões impetiginiformes cutâneas associadas com lesões líticas cranianas. Enquanto isso, três anos após, em 1868, Paul Langerhans descobriu células dendrítica cutânea, apresentadora de antígenos, que levaram seu nome. Nesse período até 1940, uma série de casos misteriosos começaram a serem descritos reunindo parte ou todas essas características clínicas, somadas ao acometimento esplênico, medular ou hepático. Em 1940, Lichtenstein agrupou-as e chamou-as de Histiocitose X, remetendo ao mistério por trás da fisiopatologia da mesma. Apenas em 1973 é que Nezelof, associou a Histiocitose X à infiltração por células de Langerhans, passando a ser denominada Histiocitose de Langerhans (HL)^{6,7}.

FISIOPATOLOGIA

Hoje a HL é entendida como uma neoplasia mieloide inflamatória, ou seja, ela é primariamente uma proliferação clonal, um câncer de origem mieloide, com um substrato inflamatório, dando-lhe uma peculiaridade em relação às neoplasias como classicamente a conhecemos^{4,8,9}. A denominação histiocitose refere-se aos histiócitos, macrófagos teciduais que, somado às células dendríticas e monócitos, compõem o sistema mononuclear fagocitário¹⁰. Novos estudos moleculares apontam que essas células dendríticas vieram de precursores mieloides da medula óssea que tiveram a via da proteína quinase mitogênica (RAS-RAF-MEK-ERK-MAPK) ativadas por mutações, alterando a motilidade, sobrevivência e proliferação celular^{6,8,11-13}.

MANIFESTAÇÃO CLÍNICA

Quanto à expressão clínica, ela é bem variada, podendo acometer uni ou multissistêmica. A unissistêmica subdivide-se em uni ou multifocal, sendo os principais órgãos envolvidos os ossos (até 80% dos casos), pele e linfonodos. Quanto as lesões ósseas, geralmente não são dolorosas e envolvem crânio (40% dos casos), vértebras, fêmur e úmero. Pode ainda acometer os órgãos de risco, a saber fígado, medula óssea e baço. Tais órgãos são associados

com menores taxas de sobrevida e maiores morbidades, necessitando de uma terapia mais intensiva. Outrora, os pulmões foram considerados órgãos de risco, porém por não se constatar um pior prognóstico, foram retirados dessa classificação^{12,14-16}.

A história clínica da patologia pode ser recheada, começando com lesões em couro cabeludo, pápulas, máculas, eritema, petéquias e hipopigmentação na pele, associada à hipertrofia gengival, úlceras orais ou perda dentária. Pode se manifestar com febre, alterar comportamento, convulsionar, ter disartria, ataxia, tremores, espasticidade, otites de repetição, amenorreia, atraso puberal e puberdade precoce. Quando houver tais manifestações com associação com alterações laboratoriais, tais como anemias, plaquetopenias, de função hepática, de coagulograma, deve-se atentar para a possibilidade de acometimento de órgãos de risco^{3,5,7,14,17-19}.

A manifestação em menores de dois anos de idade aparenta ser pior e o acometimento multissistêmico é, geralmente, antes dos cinco anos. Complicações como fraturas ósseas, perda da audição, da visão, de dentes, paralisia medular, perfuração de palato, colangite esclerótica, cirrose hepática, diabetes insipidus, insuficiência hipofisária, esplenomegalia maciça com ruptura e trombocitopenia, síndrome hematofagocítica, síndrome da veia cava superior por aumento de linfonodos mediastinais, podem ocorrer em até 50% dos casos^{5-7,19}.

A HL também acomete o sistema nervoso central (SNC), manifestando-se como diabetes insipidus, com sede e diurese excessivas inicialmente, podendo ter alterações de imagem no neuroeixo e na velocidade de crescimento associadas. Lesões ósseas vertebrais, orbitárias, etmoidais, zigomáticas, esfenoidais e temporais são de alto risco para lesões encefálicas^{3,14-15}.

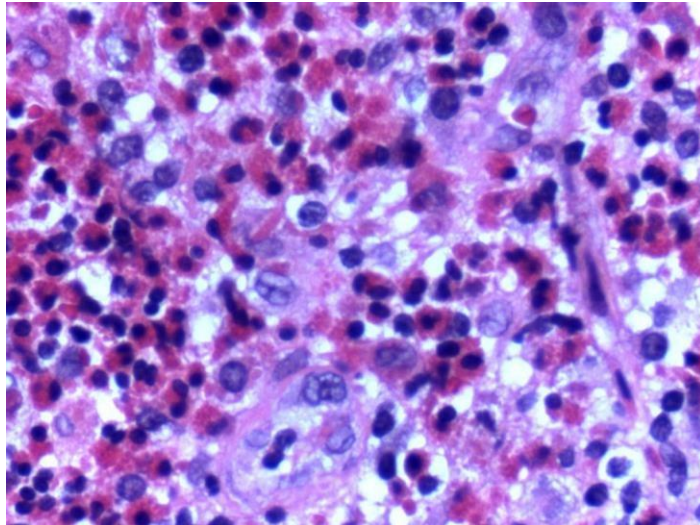
Para o protocolo internacional vigente da Sociedade Internacional de Histiocitose, LCH-III, os pacientes são classificados em Baixo Risco, Sítio Especial/Doença Óssea Multifocal e Alto Risco. O Baixo Risco é aquele que tem acometimento que não seja de órgão de risco, sítio especial ou ósseo multifocal, ainda que multissistêmico. O Alto Risco, aqueles com envolvimento de, ao menos, um órgão de risco, ou seja, o fígado, baço ou medula óssea. O Sítio Especial, o acometimento encefálico, vertebral, da órbita, do osso temporal, esenoide, zigomático ou etmoide. A Doença Óssea Multifocal o acometimento de dois ou mais ossos¹⁴.

DIAGNÓSTICO

A suspeita diagnóstica inicia-se com a história, é aumentada pelas manifestações clínicas, porém só é ratificada com os achados anatomopatológicos da biópsia das lesões ósseas

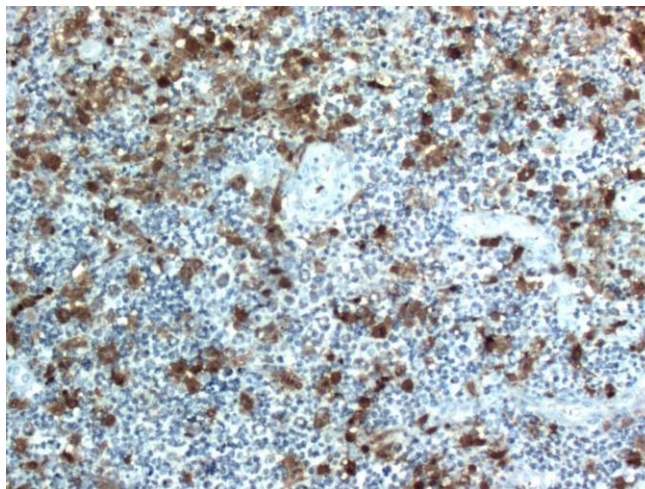
e/ou cutâneas. Essas caracterizam-se por infiltração granulomatosa de linfócitos e, principalmente, eosinófilos e histiócitos com núcleo único fendido no centro (lembrando um feijão ou um rim), nucléolo discreto, poucos vacúolos e citoplasma levemente eosinofílico. Tais histiócitos são reconhecidos como células de Langerhans quando marcados na imunohistoquímica com CD1a, S100 e/ou CD207 (langerina)^{3-5,7,14}.

Figura 1. Células de Langerhans permeada por eosinófilos



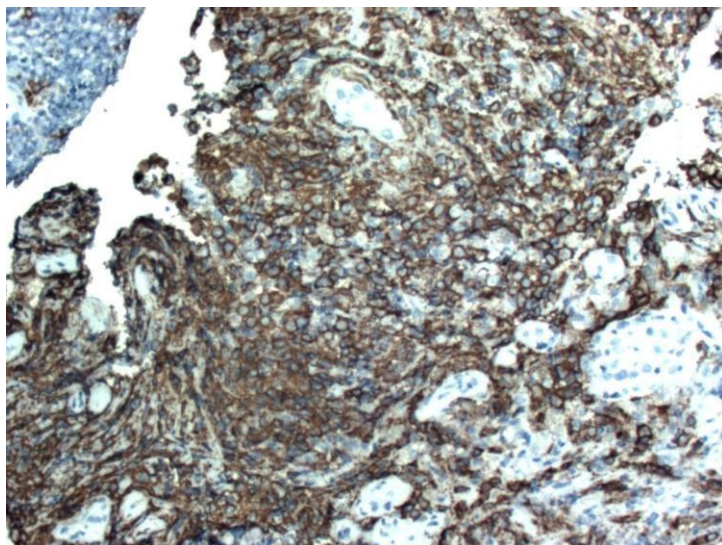
Fonte: Imagem própria, 2023

Figura 2: marcação imuno-histoquímica citoplasmática com CD1A



Fonte: Imagem própria, 2023

Figura 3: marcação imuno-histoquímica nuclear e citoplasmática com a proteína S100



Fonte: Imagem própria, 2023

Outrora, usou-se muito a microscopia eletrônica nos casos de dúvida diagnóstica, constatando-se a presença dos grânulos de Birbeck. Porém, devido a indisponibilidade da mesma, bem como a correspondência de tais grânulos com o CD207 na imuno-histoquímica, ela tem sido deixada de lado. Os novos estudos genéticos descobriram uma relação entre a mutação no gene $BRAF^{V600E}$, presente em até 65% dos casos, com maiores taxas de acometimento de órgãos de risco, maior agressividade, refratariedade, recorrência e progressão, relacionando-se, possivelmente, com a patogênese da doença. Aventa-se que essa mutação ative a via MAPK e esteja presente em muitos cânceres humanos. A pesquisa dessa mutação pode ser feita no líquido ou no sangue periférico^{3,6,11,18,20}.

TERAPÊUTICA

A abordagem terapêutica da HL varia de acordo com a apresentação clínica segundo a classificação de acordo com o risco. A estratégia terapêutica para lesões unissistêmicas varia bastante, desde uma conduta expectante à curetagem, infiltração de corticosteroides, tacrolimus ou ácido zoledrônico para as ósseas focais, podendo ainda administrar metotrexate oral, talidomida, hidroxiuréia associada ou não com terapia sistêmica a depender da extensão das lesões^{21,22}. A apresentação multissistêmica requer uma terapia sistêmica à base a prednisona $40\text{mg}/\text{m}^2/\text{dia}$ por quatro semanas, desmamada em duas semanas e vimblastina $6\text{mg}/\text{m}^2/\text{dia}$ por seis semanas, em uma fase inicial de indução, seguida de ciclos das mesmas medicações, a cada três semanas por 6 ou 12 meses, a depender da classificação de risco^{5,15}.

Pacientes tratados da forma supramencionada apresentam excelentes taxas de sobrevida, de 100 e 98%, se for uni ou multissistêmica respectivamente, segundo dados internacionais. Quando há acometimento de órgão de risco a mesma cai significativamente para 77%⁷⁻⁹. Diante disso, o novo estudo internacional em aberto da Sociedade Internacional de Histiocitose, LCH-IV, visa esclarecer algumas dúvidas quanto a efetividade de se trocar por terapias de salvamento ou transplante precocemente em pacientes de Alto Risco, além da prevenção das recidivas ao se prolongar a terapia para 12 meses nos pacientes de Sítio Especial e Doença Óssea Multifocal e 24 meses para o Alto Risco, por exemplo²².

Com o advento de novas descobertas fisiopatológicas, principalmente as relacionadas com a prevalência da mutação do BRAF^{V600E}, novas e empolgantes estratégias terapêuticas passam a ser testadas, como vemurafenibe e dabrafenibe, inibidores do BRAF, trametinibe, sorafenibe e cobimetinibe, inibidores da MAPK, etanercept, inibidor de TNF alfa, apontando para um futuro cada vez mais personalizado no tratamento (terapias-alvo), tal como já vêm ocorrendo em outras neoplasias^{5,7,11}.

CONCLUSÃO

A HL é uma rara doença, de diagnóstico complexo, necessitando do auxílio da patologia. Devido à complexidade em seu manejo, ela requer tratamento em centros especializados de cuidado terciário, de preferência, onco-hematológico, com o suporte de uma equipe interdisciplinar de cuidado. Quando tratada corretamente tem excelente sobrevida, podendo apresentar recaídas.

REFERÊNCIAS

1. BRASIL. MINISTÉRIO DA SAÚDE. **Ações de Educomunicação em Doenças Raras**. 2023. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/composicao/sgtes/educunicacao-em-doencas-raras>. Acesso em: 15 mar. 2023.
2. Definição doença rara. Disponível em: <https://www.aspador.org/>Acesso em: 15 mar. 2023.
3. McClain KL, Goyal G. Clinical manifestations, pathologic features, and diagnosis of Langerhans cell histiocytosis. Waltham, MA: UpToDate, 2021.
4. Minkov M. An update on the treatment of pediatric-onset Langerhans cell histiocytosis through pharmacotherapy. *Expert OpinPharmacother*. 2018 Feb;19(3):233-42.
5. Leung AKC, Lam JM, Leong KF. Childhood Langerhans cell histiocytosis: a disease with many faces. *World J Pediatr*. 2019 Dec;15(6):536-45.

6. Ozer E, Sevinc A, Ince D, Yuzuguldu R, Olgun N. BRAF V600E Mutation: A Significant Biomarker for Prediction of Disease Relapse in Pediatric Langerhans Cell Histiocytosis. *PediatrDevPathol*. 2019 Oct;22(5):449-55.
7. Henry MM, Malempati S, Nicholson HS. Langerhans Cell Histiocytosis. In: *Wintrobe's Clinical Hematology*. 14a ed. Philadelphia: WoltersKlumer; 2019. p. 4158-91.
8. Krooks J, Minkov M, Weatherall AG. Langerhans cell histiocytosis in children: History, classification, pathobiology, clinical manifestations, and prognosis. *J Am Acad Dermatol*. 2018b Jun;78(6):1035-44.
9. Allen CE, Kelly KM, Bollard CM. Pediatric lymphomas and histiocytic disorders of childhood. *Pediatr Clin North Am*. 2015 Feb;62(1):139-65.
10. Emile JF, Ablu O, Fraitag S, Horne A, Haroche J, Donadieu J, et al. Revised classification of histiocytoses and neoplasms of the macrophage-dendritic cell lineages. *Blood*. 2016 Jun 2;127(22):2672-81.
11. Krooks J, Minkov M, Weatherall AG. Langerhans cell histiocytosis in children: Diagnosis, differential diagnosis, treatment, sequelae, and standardized follow-up. *J Am Acad Dermatol*. 2018a Jun;78(6):1047-56.
12. Werneck FA, Lins AGN, Fernandes MZ. Histiocitose de Células de Langerhans. In: *Tratado de Pediatria*. 4a ed. Barueri: Manole; 2017. Cap. 7. p. 1560-3.
13. Feng S, Han L, Yue M, Zhong D, Cao J, Guo Y, et al. Frequency detection of BRAF V600E mutation in a cohort of pediatric langerhans cell histiocytosis patients by next-generation sequencing. *Orphanet J Rare Dis*. 2021 Jun 11;16(1):272.
14. Protocolo de tratamento do Terceiro Estudo Internacional sobre Histiocitose de células de Langerhans (LCH III). In: *Histiocyte Society*. Austrian: St. Anna Children's Hospital; 2001.
15. McClain KL, Goyal G. *Treatment of non-pulmonary Langerhans cell histiocytosis*. Waltham, MA: UpToDate; 2021.
16. Le Louet S, Barkaoui MA, Miron J, Galambrun C, Aladjidi N, Chastagner P, et al. Childhood Langerhans cell histiocytosis with severe lung involvement: a nationwide cohort study. *Orphanet J Rare Dis*. 2020 Sep 9;15(1):241.
17. Gadner H, Minkov M, Grois N, Pötschger U, Thiem E, Aricò M, et al. Therapy prolongation improves outcome in multisystem Langerhans cell histiocytosis. *Blood*. 2013 Jun 20;121(25):5006-14.
18. Raciborska A, Bilka K, Węclawek-Tompol J, Gryniewicz-Kwiatkowska O, Hnatko-Kończak M, Stefanowicz J, et al. Clinical characteristics and outcome of pediatric patients diagnosed with Langerhans cell histiocytosis in pediatric hematology and oncology centers in Poland. *BMC Cancer*. 2020 Sep 11;20(1):874.
19. Haupt R, Minkov M, Astigarraga I, Schäfer E, Nanduri V, Jubran R et al. Langerhans cell histiocytosis (LCH): guidelines for diagnosis, clinical work-up, and treatment for patients till the age of 18 years. *Pediatr Blood Cancer*. 2013 Feb;60(2):175-84.
20. Tzotzola V, Petrikos L, Papadakis V, Mitropoulou G, Kelaidi C, Dimitriadis E, et al. Long-term outcome, clinical course and treatment approaches of paediatric langerhans cell histiocytosis: A greek reference center report. *Acta Paediatr*. 2021 Jun;110(6):1944-51.

21. Kudo K, Tanaka T, Kobayashi A, Terui K, Ito E. Zoledronic acid for relapsed Langerhans cell histiocytosis with isolated skull bone lesion. *Pediatr Int.* 2019 Mar;61(3):315-7.
22. International Collaborative treatment protocol for children and adolescents with Langerhans cell Histiocytosis (LCH-IV). Vienna, Austria: St. Anna Kinderkrebsforschung; 2020. version 1.6.

CAPÍTULO 5

HEMOFILIAS: O FUTURO JÁ COMEÇOU!

Breno Luis Rocha Santos¹

Fabiola Gomes dos Santos Andrade²

Geraldo Luis dos Santos³

¹Centro Infantil Boldrini, Campinas, SP, Brasil;

²Faculdade UNINASSAU, João Pessoa, PB, Brasil;

³Faculdade de Ciências Médicas da Paraíba- João Pessoa, PB, Brasil.

INTRODUÇÃO

A hemofilia é uma patologia rara, o que significa, para OMS, que ela incide em pelo menos 65:100.000^{1,2}. É definida como uma coagulopatia hereditária ligada ao X, acometendo, sobretudo, indivíduos masculinos. É subdividida em A e B, caracterizada por deficiência do fator VIII e IX da coagulação, respectivamente. Tem uma incidência 1:4.000-5.000 nascimentos em homens para o tipo A e 1:15.000-30.000 para o B, ou seja, o tipo B é quase oito vezes menos comum que o tipo A³⁻⁵.

Devido aos grandes avanços na terapêutica, hoje os portadores da doença vivem muito bem, porém nem sempre foi assim. Até a década de 50, quando apenas o plasma estava disponível para tratar estes pacientes, havia uma baixa expectativa de vida. Em 1960, surgiu o crioprecipitado e em 1970, os fatores derivados de plasma. Na década de 80, as inativações virais diminuíram drasticamente as contaminações plasmáticas e nos anos 90, surgiu a primeira geração dos fatores recombinantes. Na virada do segundo milênio, seguiram as segunda e terceira gerações desses fatores, quando a profilaxia primária foi estabelecida como padrão-ouro de tratamento. Logo após a primeira década desse milênio, surgiu a terapia gênica e os fatores de meia-vida estendida. E hoje, a caminho da terceira década do presente milênio, as terapias de desbalanço têm sido estudadas⁶.

A hemofilia é caracterizada por uma mutação no cromossomo X que altera quantitativamente a produção, se hemofilia A, do fator VIII, se B, do fator IX, prejudicando a hemostasia secundária. Cerca de 80% dos casos são hemofilia A e 20% B. Há uma estreita relação entre o nível de fator residual e o fenótipo clínico. Sendo assim, ela é classificada em leve, moderada e grave, com níveis de 5-40%, 1-5% e menor que 1%, respectivamente. Até 2/3 da hemofilia A e metade dos hemofílicos B podem ter fenótipo grave^{3-5,7}.

Por ser ligada ao X, expressa-se em heterozigose em homens, bem mais comuns quando comparado às mulheres. As mulheres geralmente são portadoras, necessitando de homozigose para ser doente ou do efeito de Lyonização (supressão do cromossomo X sadio, restando o X doente). Em até 30% dos casos de hemofilia, não há histórico de antecedentes familiares, caracterizando uma “mutação de novo”^{3,4,7}.

OBJETIVO

Realizar uma revisão bibliográfica sobre o diagnóstico e os principais tratamentos das Hemofilias dos tipos A e B.

METODOLOGIA

Foi realizada uma revisão bibliográfica narrativa. Como fonte de informação, foram utilizados livros-texto de hematologia, a última atualização do Manual de Hemofilia do Ministério da Saúde, o Protocolo de Indução de Imunotolerância do Ministério da Saúde além artigos indexados nas bases PubMed, ScienceDirect, SpringerLink, Wiley Online Library. Como descritores de busca foram utilizados hemophilia,treatment isolados e/ou combinados

Os critérios de inclusão foram a presença dos descritores de busca no título e/ou resumo do artigo, relação do artigo com o tema a ser pesquisado, e sua publicação ter ocorrido entre os anos 2000 e 2022. Os critérios de exclusão foram a ausência dos descritores de busca no título e/ou resumo do artigo, bem como a ausência de relação do artigo com o tema a ser pesquisado.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

APRESENTAÇÃO CLÍNICA

Geralmente há uma história familiar positiva com casos de sangramentos anormais em homens. Por ser uma coagulopatia da hemostasia secundária, seus sangramentos são mais profundos que os da hemostasia primária, esses são cutâneo-mucosos, aqueles músculo-articulares, embora, os cutâneos-mucosos também possam existir, porém bem mais limitados. A história é caracterizada por um quadro iniciado, muitas vezes, ao nascimento com um cefalohematoma desproporcional, hematomas pós-vacinais de grande monta, ou ainda, ao começar a engatinhar e andar, eles aparecem. Observa-se também a presença de sangramentos anormais após procedimentos odontológicos, pequenos cortes e coletas de exames de laboratoriais^{3-5,7}.

Complicações como hematúria com obstrução renal, acidente vascular encefálico hemorrágico após traumas, hematoma de língua com obstrução da via aérea também podem ocorrer. Agudamente as hemartroses distendem a cápsula articular, geram espasmo muscular e promovem um aumento da pressão intracapsular. Com os anos, porém, esse processo repetidamente destruirá as articulações gerando perdas importantes da amplitude de movimento⁷.

DIAGNÓSTICO

Diante de uma suspeita clínica de sangramento principalmente da hemostasia secundária, solicita-se um hemograma, que deve apresentar-se sem plaquetopenia, e exames de triagem da coagulação (TP, TTPA, FvW-antígeno), revelando um alargamento do TTPA, indicando problemas na via intrínseca, na ausência de deficiência do fator de Von Willebrand (FvW). Sendo assim, prossegue-se a investigação sob a suspeita de hemofilia, dosando os fatores VIII e IX da coagulação. Alguns centros dos EUA recomendam o teste da mistura como triagem também, que consiste na mistura do plasma do paciente com um plasma sabidamente normal, se corrigir o TTPA é porque havia uma deficiência de fator, se não, há a presença de um inibidor. Pesquisas mais acuradas de biologia molecular podem ser feitas para ver os pontos de mutação, porém só estão presentes em nível de pesquisa^{7,8}.

TRATAMENTO

Há duas décadas, os fatores recombinantes até a terceira geração pareciam ser o que havia de mais promissor no tratamento da patologia, evitando os inúmeros problemas advindos dos derivados de plasma. Tais fatores, produzidos por engenharia genética, permitiram a profilaxia primária iniciada até os 4 anos, mantendo a saúde articular das crianças. Outrora, na era dos fatores derivados de plasma, a profilaxia preconizada era a secundária ou terciária iniciada, apenas, quando já havia o primeiro episódio de hemartroses ou lesões articulares, respectivamente, por exemplo. A profilaxia primária na infância veio acompanhada de melhora significativa da qualidade de vida global⁹.

Hoje o tratamento é profilático primário, ou seja, trata-se prevenindo sangramentos e não se espera sangrar para iniciá-la, como antigamente. Objetiva-se elevar o fator deficiente para níveis sanguíneos acima de 1%, “transformando-o” em um hemofílico leve ou moderado. Tal fato revoluciona a vida do paciente. As doses são de 25-40UI/kg para o fator VIII ou IX, geralmente 3 vezes na semana. As aplicações são endovenosas e dependem da metabolização

individual do fator (farmacocinética), o que, muitas vezes, limita adesão e compromete a terapia. Deve-se ainda tratar incisivamente os traumas com repouso, reposição imediata do fator, crioterapia, analgésicos, anti-inflamatórios ou mesmo corticoide em baixas doses⁹.

Pensando holisticamente, a terapia da hemofilia perpassa inúmeros profissionais da saúde, bem como precisa, em grande medida, da cooperação, da educação e do entendimento dos pacientes e seus familiares. Os pais, e mais tarde os próprios pacientes, podem e devem ser treinados para aplicar os fatores. Orientações quanto ao procedimento inicial em caso de sangramento podem salvar suas vidas. O acompanhamento com a fisioterapia, fisioterapia e ortopedia garante e melhora a saúde articular. O seguimento com um educador físico é importante para o fortalecimento muscular e prevenção de hemartrose. Enfim, essa visão global do paciente proporciona-lhe uma vida “praticamente normal”^{3,4}.

A exposição a níveis elevados do fator que o organismo do paciente não está acostumado cobra seu preço: o surgimento de inibidores, autoanticorpos contra o fator VIII ou IX. Diante do aparecimento de inibidores, a eficácia da terapia de reposição exógena é perdida e o paciente volta a sangrar, fazendo de tais anticorpos um dos maiores desafios da hemofilia atualmente.

Os inibidores, geralmente, são IgG policlonais contra diferentes epítomos dos fatores. Hoje já consegue-se delinear que as 50 primeiras exposições aos fatores têm alto risco para desenvolvimento de inibidores e se nesse período o paciente for exposto a cirurgia ou trauma, essa chance aumenta ainda mais. Também se viu que quanto mais cedo se começa a profilaxia, hoje é realizada a profilaxia primária, menores serão os eventos inflamatório durante a vida, o que diminuirá a probabilidade de formação de inibidores. Até 30% dos casos de hemofilia A e até 3% dos de B podem formar inibidores. Inibidores podem ser tão graves que transformam uma hemofilia leve em grave devido ao bloqueio do fator circulante em níveis subótimos^{8,10}.

Nessas circunstâncias, surgem as tentativas de dessensibilização, conhecidas por imunotolerância que tem uma eficácia de 60-80%. A imunotolerância é a exposição a fatores exógenos em doses muito altas, de 2-3,5 vezes as doses máximas normalmente feitas. Geralmente esse tipo de dessensibilização só é feita para hemofilia A, pois a B tem baixa taxa de sucesso e grande probabilidade de anafilaxia, desenvolvimento de glomerulonefrite membrano-proliferativa e síndrome nefrótica. O mecanismo imune de atuação da imunotolerância envolve inibição de linfócito B de memória, indução de anticorpos anti-idiotípicos, de anergia de linfócito T e supressão de linfócito T^{8,10}.

Paciente com inibidores devem ser tratados com um agente “by-pass”, seja FEIBA (complexo protrombínico parcialmente ativado), fator VII recombinante ou de longa duração, principalmente para os casos de sangramentos agudos^{8,10}.

O FUTURO JÁ COMEÇOU!

As novas demandas que a hemofilia trouxe, a exemplo do surgimento de inibidores e má adesão terapêutica devido à grande frequência de aplicação do fator, têm sido a propulsão para grandes avanços na mesma. Inovações como fatores de meia-vida estendida, de até 1,7 vezes mais duração para o fator VIII e até 5,6 vezes para o IX, utilizando as mais diversas tecnologias que retardam sua degradação na corrente sanguínea, a saber peguilação, fusão a albumina, conjugação a anticorpos ou mesmo ao fator de von Willebrand e anticorpos, brevemente serão incorporadas na prática clínica. Tais fatores são aplicados uma, no máximo, duas vezes na semana^{9,11}.

Para os casos de inibidores de alto título que falharam à imunotolerância, desenvolveu-se anticorpos monoclonais biespecíficos miméticos ao fator VIII, a exemplo do emicizumabe e Mim8, os quais são aplicados semanal inicialmente, depois, conforme o ajuste da dose, quinzenal ou mensalmente, por via subcutânea, com risco quase nulo para formação de novos inibidores. Esses anticorpos têm a mesma função do fator VIII, ou seja, unem o IX ativado ao X, ativando o X, dando continuidade à toda subsequência de eventos da cascata da coagulação^{6,9,11}.

Mais recentemente, as terapias de desbalanço têm sido experimentadas. Algumas objetivam diminuir a fibrinólise, buscando equilibrar a coagulação deficiente, a exemplo dos inibidores da via do fator tecidual (concizumabe, marstacimabe), do RNA de interferência de antitrombina (fitusiran) e do inibidor de proteína C (serpin PC)^{6,12}.

Hoje fala-se na cura da hemofilia grave através da terapia gênica, onde se transfeta hepatócitos com o gene do fator deficiente através de adenovírus associado (AAV), começando a produzir o fator deficiente em níveis de até 40%. A terapia gênica constitui-se na edição gênica para construção do fator deficiente, a inserção desse fragmento no AAV, que será infundido no corpo do paciente. Devido ao tropismo do AAV pelos hepatócitos, ele aloja seu material genético nos mesmos que começam a produzir o respectivo fator deficiente. O fígado é propositalmente escolhido pois fisiologicamente é o produtor de vários fatores de coagulação. Em pacientes com presença de inibidores ou imunização prévia para o AAV, bem como hepatopatias, essa terapia é proscrita. O fato é que a referida terapia diminui em no mínimo seis

vezes o risco de sangramento anual e praticamente anula as necessidades de reposição de fator^{6,12}.

CONCLUSÃO

Assim sendo, as novas terapias apontam para um futuro bem promissor para crianças hemofílicas, proporcionando-lhes uma vida praticamente normal, garantindo-lhes uma qualidade de vida consideravelmente melhor na vida adulta do que há poucos anos.

REFERÊNCIAS

1. BRASIL. MINISTÉRIO DA SAÚDE. **Ações de Educomunicação em Doenças Raras**. 2023. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/composicao/sgtes/educomunicacao-em-doencas-raras>. Acesso em: 15 mar. 2023.
2. Definição doença rara. Disponível em: <https://www.aspador.org/> Acesso em: 15 mar. 2023.
3. ZAGO, MA.; FALCÃO, R.P; PASQUINI, R. Tratado de hematologia. Atheneu. 2014.
4. Manual de hemofilia / Ministério da Saúde, Secretaria de Atenção à Saúde, Departamento de Atenção Especializada e Temática. – 2. ed. Brasília: Ministério da Saúde, 2015.
5. LOGETTO SR, BRAGA JAP, TONE LG. Hematologia e hemoterapia pediátrica. Atheneu. 1a ed. 2014
6. OZELO MC, YAMAGUTI-HAYAKAWA GG. Impact of novel hemophilia therapies around the world. Res PractThrombHaemost. 2022
7. HOOTS W K, et al. Clinical manifestations and diagnosis of hemophilia. UptoDate. 2022
8. Manual de diagnóstico e tratamento de inibidor em pacientes com hemofilia congênita/ Ministério da Saúde, Coordenação Geral de Sangue e Hemoderivados, Departamento de Atenção Especializada e Temática, Secretaria de Atenção especializada à Saúde. Brasília: Ministério da Saúde, 2022.
9. HOOTS W K, et al. Hemophilia A and B: Routine management.UptoDate. 2022
10. HOOTS W K, et al. Inhibitors in hemophilia: Mechanisms, prevalence,diagnosis, and eradication.UptoDate. 2022
11. BHARDWAJ R, RATH G, GOYAL AK. Advancement in the treatment of haemophilia. InternationalJournalofBiologicalMacromolecules. 2018
12. HOOTS W K, et al. Gene therapy and other investigational approaches for hemophiliaUptoDate. 2022

CAPÍTULO 6

ESTRATÉGIAS DE ATENÇÃO À SAÚDE COM USUÁRIOS DE SÍNDROME PÓS-POLIOMIELITE: um relato da experiência em tempos pandêmicos

Leila Rafaela Alves Braga¹

Liliane Carla Lopes de Araújo Luís²

Maria Eduarda Camilo Damião³

Karen Lúcia de Araújo Freitas Moreira⁴

¹ ²Graduanda do Curso de Fisioterapia da UFPB;

³Fisioterapeuta da FUNAD-PB;

⁴Orientadora/Docente da UFPB.

leila.braga@academico.ufpb.br

RESUMO: Introdução: A poliomielite é uma doença infecto-contagiosa que, ao infectar crianças e adultos, pode causar febre, mal-estar, cefaleia, distúrbios gastrointestinais e rigidez na nuca, acompanhada ou não de fraqueza e paralisia flácida. Após surtos endêmicos em diversos países, políticas públicas globais estiveram voltadas para a sua erradicação, diminuindo exponencialmente os casos notificados. Entretanto, tardiamente, números significativos de sobreviventes queixaram-se de sequelas que derivam da afecção do motoneurônio inferior, sendo denominadas de Síndrome Pós-Poliomielite. Nesse sentido, a abordagem multidisciplinar, com destaque para assistência fisioterapêutica, torna-se fundamental no que tange à funcionalidade, bem-estar e a atenuação das complicações secundárias. Objetivo: Descrever a intervenção fisioterapêutica oferecida em tempos pandêmicos, aos usuários com diagnóstico médico de síndrome pós poliomielite. Metodologia: Trata-se de um texto descritivo, na categoria de relato de experiência, que se fundamenta em um projeto de extensão vinculado ao departamento de fisioterapia da Universidade Federal da Paraíba em consonância com uma Instituição de referência no atendimento às pessoas com deficiência no município de João Pessoa-PB. Para a avaliação da dor, fadiga, capacidade funcional e qualidade de vida, foram utilizados os respectivos instrumentos: escala analógica da dor associada ao Diagrama de Corlett&Manenica; Borg Modificada; Escala de Severidade da Fadiga Modificada; Índice de Barthel Modificado e WhoQol-Bref. Como ferramentas de interação entre a equipe e os pacientes foram utilizados o Google Meet, aplicativo WhatsApp; Canva; Instagram e o YouTube. Relato de experiência: Participaram da ação 10 usuários, com média de 56 anos de idade, baixa condição socioeconômica e educacional, relatando, predominantemente, união estável. Observou-se, de maneira geral, a presença das seguintes sintomatologias: diminuição do condicionamento físico, fadiga, dor mioarticular, restrições de amplitude de movimento, aumento recente de peso corporal e atrofia muscular progressiva. Considerando a situação de vulnerabilidade social, especialmente em tempos pandêmicos, notou-se ainda sofrimento psíquico, caracterizado por crises de pânico, ansiedade e depressão. Dito isso, a intervenção fisioterapêutica buscou almejar a analgesia, a promoção do relaxamento, o ganho e/ou manutenção de força muscular, a melhora na mobilidade, postura, a independência nas atividades de vida diária, bem como a prevenção, por meio da educação em saúde, de contraturas, quedas e contágio pelo vírus SARS-Cov-2. Durante o período de

reavaliação, foi possível observar melhoras nos sintomas físicos (algias mioarticulares, fadiga e fraqueza muscular), funcionais (independência funcional) e emocionais (redução dos sentimentos de tristeza, desesperança e medo), repercutindo na percepção da qualidade de vida. Conclusão: Durante o período da pandemia da COVID-19, o telemonitoramento configurou uma ferramenta relevante para a continuidade do acompanhamento aos pacientes com a SPP; sendo uma estratégia eficaz para viabilizar a melhora dos sintomas físicos e do estado mental desses usuários.

Palavras-chave: COVID-19; fisioterapia; funcionalidade; qualidade de vida; síndrome pós-poliomielite.

INTRODUÇÃO

A Poliomielite anterior aguda (PAA), também conhecida como paralisia infantil, é uma doença infectocontagiosa aguda causada pelo poliovírus selvagem, que é um agente esférico, sem envoltório e de cadeia simples de ácido ribonucleico. Ele instalasse no homem, hospedeiro definitivo, após o contato direto com fezes e mucosas infectadas, havendo, portanto, maior risco para as populações de países em desenvolvimento (MAIA; PYRRHO; VIEIRA, 2018).

No final da década de 1980, estima-se que tal doença foi responsável por acometer cerca de mil crianças diariamente. A clínica, em sua maioria, exibia quadros assintomáticos. Todavia, os sintomáticos possuíam diferentes graus de comprometimentos, apresentando: febre, mal-estar, cefaleia, distúrbios gastrointestinais e rigidez na nuca, acompanhada ou não da preocupante fraqueza e paralisia flácida, ocorridas devido a afecção do motoneurônio inferior (CHU; LAM, 2019).

Diante disso, a Organização Mundial da Saúde (OMS) estabeleceu metas de erradicação da poliomielite, sendo a adesão às campanhas de vacinação e políticas de saneamento básico, as principais medidas de conscientização e prevenção da doença (DURANTE; POZ, 2014; MATOS, 2019). Em consequência, a partir de 1988, aproximadamente 99% das notificações foram diminuídas (OPAS, 2019). No Brasil, pesquisas epidemiológicas confirmam essa realidade uma vez que, a última infecção detectada ocorreu em 1989, na cidade de Souza/PB, no entanto, atualmente, há uma ameaça real de retorno dessa enfermidade, tendo em vista, a queda nas taxas de vacinação durante a pandemia da COVID-19 (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2019; MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2022).

Apesar do exposto, a preocupação com os sobreviventes se mantém, pois, manifestações repentinas como, fadiga, atrofia, nova fraqueza muscular e dor mioarticular, têm sido relatadas cerca de 40-50 anos após a fase aguda da doença (CONTI, 2018; PEREIRA et al., 2017). Essa condição, de código G14 na Classificação

Estatística Internacional de Doenças e Problemas Relacionados à Saúde (CID-10), está denominada como Pós-Poliomielite ou Síndrome Pós-Pólio (SPP) (ORGANIZAÇÃO MUNDIAL DA SAÚDE, 1994).

O quadro referido afeta geralmente as musculaturas adjacentes às previamente comprometidas, como as dos membros inferiores. Outros sintomas podem estar associados: disfonia; disfagia; insuficiência respiratória; transtorno urinário e fecal; distúrbios do sono, associado ou não à cefaleia matinal; aumento de peso corporal; intolerância ao frio; ansiedade; depressão; problemas de memória (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2016; DA SILVA; ZUCKERMAN; OLKIN, 2017).

Sua etiologia incerta, está rodeada de teorias que consideram aspectos como alta demanda metabólica ou envelhecimento prematuro, desuso ou uso excessivo da musculatura, predisposição à inflamação, reativação viral, síndrome imunomediada e sobrepeso. Entretanto, estudos eletrofisiológicos têm demonstrado que a degeneração das unidades motoras remanescentes provoca a instabilidade na transmissão da junção neuromuscular, sendo, portanto, a teoria mais aceita atualmente (LO; ROBINSON, 2018).

Nesse sentido, considerando ser uma síndrome crônica e incurável, comorbidades e diminuição dos índices da capacidade funcional são problemáticas frequentes em 22 a 87% das pessoas com PAA (SOARES et al., 2019). Por tanto, a descontinuidade do tratamento, tende a agravar a condição. Assim, o cuidado pela equipe multidisciplinar é fundamental, sendo essencial a inserção da fisioterapia nessa assistência, a fim de contribuir para a melhora da função respiratória, da mobilidade física, redução da dor e conseqüentemente, na melhora da qualidade de vida dos indivíduos afetados (GARIP et al., 2017).

Contudo, diante do contexto pandêmico, houve a necessidade de suspender grande parte dos serviços ambulatoriais de fisioterapia da cidade de João Pessoa, fazendo necessário implementar novas alternativas de apoio biopsicossocial; entre elas, o teleatendimento e telemonitoramento.

OBJETIVO

O presente relato tem por objetivo descrever a intervenção fisioterapêutica oferecida, em tempos pandêmicos, aos usuários com diagnóstico médico de Síndrome Pós-Poliomielite de uma instituição de referência no atendimento às pessoas com deficiência, no município de João Pessoa.

METODOLOGIA

Trata-se de um texto descritivo na categoria de relato sobre uma experiência ocorrida durante o Edital PROEX N°01/2021 - FLUEX 2021, que teve vigência nesse mesmo ano, entre as datas 05 de abril a 30 de julho. A vivência contou com a participação organizacional de treze membros; uma coordenadora efetiva e outra adjunta; três colaboradores, também do corpo docente; e oito alunos voluntários, que se encontravam em diferentes períodos acadêmicos no curso de Fisioterapia da Universidade Federal da Paraíba (UFPB). Juntos, elaboraram estratégias de reabilitação para dez usuários da Fundação Centro Integrado de Apoio ao Portador de Deficiência - FUNAD.

Fundamentalmente idealizado na perspectiva pandêmica, visando apoiar todos que possuíssem um diagnóstico de SPP, o projeto usufruiu incessantemente das mídias digitais, por intermédio de recursos como Google Meet, Drive, Docs e Excel, imprescindíveis nas reuniões de alinhamento entre a equipe, que ocorriam semanalmente; WhatsApp, meio audiovisual de interação com o grupo, oferecendo também assistências individuais por, no mínimo, duas vezes na semana, com duração média de 60 minutos; Canva, artifício de design gráfico para a construção dos materiais informativos; Instagram e YouTube, fontes de divulgação dos trabalhos.

Como critério norteador das condutas propostas, foram realizadas, antes, durante e após as sessões, avaliações sobre a percepção da dor e do cansaço, por meio da Escala Analógica da Dor associada ao Diagrama de Corlett&Manenica, Escala de Borg Modificada, respectivamente. Ademais, visando uma análise quali e quantitativa mais complexa, dados sobre fadiga (Escala de Severidade da Fadiga - FSS), sono (Escala de sonolência de Epworth - ESE), capacidade funcional (Índice de Barthel Modificado) e qualidade de vida (WhoQol-bref) também foram requisitados no período pré e pós atuação.

RELATO DE EXPERIÊNCIA

Diante um cenário em que o Brasil se encontrava, prolongadamente, entre os três países do mundo com maior número de casos de infecção e óbitos por COVID-19, medidas de biossegurança, como o isolamento social, salvaram vidas, afinal, inúmeros foram os possíveis casos de transmissões evitados (OMSa8ac, 2020). Tal condição singular provocou a

interrupção, por tempo indeterminado, de muitos serviços ambulatoriais, estimulando, ainda mais, o papel social das instituições (DINIZ et al., 2020).

A telessaúde é considerada um mecanismo chave nessa situação, dada a sua capacidade de diminuir a circulação de indivíduos em estabelecimentos de saúde, reduzir o risco de contaminação de pessoas e a propagação da doença (CAETANO et. al., 2020). As tecnologias digitais tornaram-se artifícios para aprimorar as estratégias de saúde pública, proporcionando soluções inovadoras na prestação de serviços nesse âmbito. O modelo já existente de interação remota entre profissional de saúde e paciente; bem como, ações de suporte de serviços; treinamentos e informações em saúde; ganharam ainda mais destaque com o cenário pandêmico (CAETANO et. al., 2020).

A telessaúde e a telemedicina, até então consideradas serviços de apoio ao sistema de saúde, avançam em direção ampla de atuação, com aplicabilidade no campo de assistência direta, repositório de dados, transição do cuidado e real ordenadora de pessoas dentro do Sistema único de Saúde (SUS) (SILVA, et. al., 2021). Essas diversas aplicações atuam na promoção, assistência e educação em saúde, tornando uma ferramenta de grande potencial para o enfrentamento da pandemia do novo coronavírus (CAETANO et. al., 2020).

Dado o exposto, a comunidade extensionista, presente no curso de Fisioterapia da UFPB, em consonância com a FUNAD, reinventaram suas práticas assistenciais voltadas à reabilitação da pessoa diagnosticada com SPP. Ao todo, participaram da ação 10 pacientes, com média de 56 anos de idade, baixa condição socioeconômica e educacional, relatando, predominantemente, união estável. Destes, 60% (06) participaram de modo ativo dos atendimentos remotos.

O acompanhamento de cada paciente foi realizado sob as orientações das docentes coordenadoras do projeto que, de acordo com os componentes curriculares concluídos, designaram dois acadêmicos, do terceiro ao último período do curso de graduação, para avaliar e planejar o tratamento de cada paciente. Dessa forma, em um primeiro contato com os pacientes, ocorrido via WhasApp, cada dupla formada, para além de apresentarse, e estreitar seus laços, aplicou, individualmente, as escalas EVA associadas ao Diagrama de Corlett&Manenica, Borg Modificada, FSS, ESE, Índice de Barthel Modificado e WhoQol-bref. A escolha do recurso de comunicação em questão se deu pela sua utilização em massa, tornando-o o meio audiovisual mais prático e acessível à adesão da continuidade da reabilitação, por isso, esteve presente em todas as interações de forma síncrona (vídeo chamada) ou assíncrona.

Diante a variedade de dados adquiridos pré intervenção, houve a necessidade de sistematizá-los numa plataforma online, surgindo então as planilhas Excel e os documentos anexados ao Drive que, tiveram suas configurações de acesso alteradas visando garantir maior segurança, dessa forma, apenas parte do núcleo organizacional teve acesso integral às informações.

Posteriormente a esse processo, via Google Meet e WhatsApp, aconteceram discussões norteadoras para validação das condutas planejadas pelos extensionistas. Essas ocasiões, foram recorrentes durante todo o período de atuação do projeto de extensão, permitindo a troca de experiências, através do modelo de roda de conversa, que transformou o processo de ensino-aprendizagem, aumentando o vínculo do binômio aluno-professor e, em consequência, possibilitou aos acadêmicos maior segurança e autonomia na iniciação dos teleatendimentos.

Sendo assim, encontros de aproximadamente uma hora ocorriam 2 vezes por semana, na mídia digital supracitada, variando quanto a disponibilidade e turnos. Esses momentos tinham como objetivos efetivar a avaliação das condições físicas, por meio das escalas e instrumentos, como também de promover intervenções, respeitando as necessidades e limitações individuais.

Dito isso, registros evolutivos, durante o período de abril a julho de 2021, exibem a concretização de aproximadamente 30 sessões de atendimentos remotos para cada paciente. O plano terapêutico respeitou as seguintes fases: coleta da anamnese; e aplicação das escalas. Sendo todos esses, instrumentos de reavaliação, especialmente os dois primeiros, que diante da falta de dados vitais, forneceram maior segurança no decorrer da prática clínica.

Sabe-se que, os pacientes com SPP apresentam incapacidades funcionais, afetando suas atividades diárias e por consequência, seu contexto social e emocional. Os achados clínicos observados nos pacientes corroboraram com a literatura, que demonstra a grande incidência das sintomatologias a seguir: diminuição condicionamento cardiopulmonar, fadiga, dor articular, restrições de amplitude de movimento (ADM), aumento recente de peso corporal e atrofia muscular progressiva pós-pólio (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2016; MURRAY et al., WINBERG, et al., 2017).

Entretanto, considerando a situação de vulnerabilidade social, especialmente em tempos pandêmicos, notou-se nas pessoas assistidas que, somado aos aspectos físicos intrínsecos à condição crônica, o pânico, o medo da morte e do desconhecido, o imenso luto pelas vidas perdidas, entre elas, as de entes amados, e o impacto do distanciamento social, provocaram um processo de intensificação do quadro. Segundo o Ministério da Saúde (2020), este é um achado

típico para a população brasileira, uma vez que notificado a elevação dos índices de transtorno de ansiedade e depressão, além de estresse pós-traumático.

Portanto, os objetivos essenciais das condutas almejavam não somente o ganho e/ou manutenção de força muscular, a melhora na mobilidade, postura, e independência nas atividades de vida diária (AVD'S), mas também a atenuação da analgesia, a promoção do relaxamento, e a prevenção de contraturas, quedas e contágio pelo vírus SARS-Cov-2.

Para atingir esses propósitos, o programa terapêutico de tratamento baseou-se em diferentes abordagens, como:

- Cinesioterapia: alongamentos ativos e ativos-assistidos, fortalecimentos de baixa intensidade e não fatigantes; treinamento proprioceptivo e de equilíbrio; atividades de estímulo à funcionalidade;
- Exercícios respiratórios: respiração diafragmática, fracionada e soluços inspiratórios;
- Relaxamento e conscientização corporal: meditação guiada e mindfulness;
- Educação em saúde: orientações pertinentes ao paciente com SPP.

É válido salientar que, de acordo com as necessidades e o estado clínico geral dos pacientes, esses exercícios foram modificados quanto à intensidade. Sabendo disso, devido a notificação de 2 (33,3%) pacientes com diagnóstico confirmado de coronavírus, foi acentuado condutas para o sistema cardiorrespiratório, além das orientações de prevenção e promoção à saúde.

Outrossim, foram elaborados 23 materiais educativos, sendo 15 em formatos de cartilhas e 8 em vídeos, que abordavam diversos assuntos pertinentes à melhora da qualidade de vida dos pacientes, englobando também temáticas de enfrentamento a COVID-19. Para os documentos escritos, optou-se pela plataforma Canva, tendo em vista seu caráter gratuito, bem como a sua vasta possibilidade de designs ilustrativos.

Tais produções desenvolvidas pelos alunos extensionistas foram disponibilizadas seguindo um cronograma semanal (tabela 1), sendo, portanto, repassado um conhecimento com linguagem acessível, baseada em evidência científica, e de grande valia tanto para a população-alvo, como seus familiares ou comunidade no geral. A diversidade nos conteúdos trabalhados foi propositalmente planejada, a fim de favorecer os aspectos biopsicossociais dos indivíduos, atenuando também os impactos da pandemia nos serviços de saúde prestados aos portadores de doenças crônicas.

Tabela 1. Cronograma de materiais educativos produzidos.

Data de publicação	Tipo de material	Tema
05/04/2021	Cartilha	Medidas de prevenção contra a COVID: nunca é demais aprender mais.
12/04/2021	Cartilha	A síndrome Pós-poliomielite: vamos conhecê-la melhor?
16/04/2021	Vídeo	Exercícios para membros superiores (alongamentos ativos e ativos assistidos).
19/04/2021	Cartilha	Inspire e expire: os benefícios dos exercícios respiratórios.
23/04/2021	Vídeo	Exercícios para membros inferiores (Alongamentos ativos e ativos assistidos).
26/04/2021	Cartilha	Alonguem-se: descubra os benefícios do alongamento físico.
03/05/2021	Cartilha	Orientações posturais para as atividades de vida diária.
07/05/2021	Vídeo	Exercícios de mobilidade para o tronco.
10/05/2021	Cartilha	Sono e saúde: dicas para dormir bem.
14/05/2021	Vídeo	Exercícios respiratórios e relaxamento.
17/05/2021	Cartilha	Prevenção de quedas.
24/05/2021	Cartilha	A importância do fortalecimento muscular para as atividades diárias.
28/05/2021	Vídeo	Meditação guiada: Descanse sua cabeça.
31/05/2021	Cartilha	Conscientização para evitar fadiga e sobrecarga: aprenda a relaxar.

07/06/2021	Cartilha	Jogos e trabalhos mentais para desestressar.
11/06/2021	Vídeo	Evitando a fadiga e a sobrecarga: aprenda a relaxar.
14/06/2021	Cartilha	COVID-19 e suas repercussões no sistema nervoso.
18/04/2021	Vídeo	O que fazer na dor lombar?
21/06/2021	Cartilha	COVID-19 e suas repercussões no sistema cardiorrespiratório.
28/06/2021	Cartilha	Os direitos da pessoa com deficiência.
05/07/2021	Cartilha	Autocuidado durante a pandemia.
12/07/2021	Cartilha	A importância do autocuidado em tempos de pandemia.
16/07/2021	Vídeo	Práticas integrativas no cuidado à saúde.

Fonte: Autoria própria

Atualmente, todos esses trabalhos de educação em saúde encontram-se disponíveis não apenas para o público-alvo, via grupos de WhatsApp, mas também para todos os cidadãos interessados, basta acessar o canal do Youtube (Extensão Fisio SPP), como também, a conta do Instagram (@extensaofisiospp), na qual houve um pouco de maior alcance.

Nesse sentido, apesar do ótimo feedback dos pacientes, o baixo engajamento visualizado nas redes sociais, somado à desvalorização de alguns familiares sob o trabalho prestado, foram fragilidades notadas pela equipe. Esse fato, fruto da ignorância e do preconceito enraizado na realidade brasileira, segundo Zenaide e Baracho (2018), marginaliza, incapacita e estigmatiza os portadores de deficiência que, precisam ultrapassar as barreiras econômicas, sociais e políticas para se impor quanto parte da sociedade. Assim, ações como o projeto de extensão em questão, não apenas promovem a assistência dessas pessoas, mas também estimulam atitudes de efetivação aos direitos previstos no Estatuto da Pessoa com Deficiência (Lei 13.146/2015).

A respeito dos desafios enfrentados ao longo da vivência, o mais evidente correlaciona-se ao manuseio da tecnologia, por parte dos pacientes, assim como a falta de conectividade adequada. Alguns membros não possuíam uma boa conexão de internet, o que dificultava a

interação, sobretudo, a chegada da informação de maneira clara e total, sendo por vezes preciso remarcar ou flexibilizar os recursos e horários do teleatendimento. Apesar disso, entende-se que, até mesmo os impasses serviram de aprendizado para consolidar o entendimento sobre as diversas realidades existentes, adquirindo experiência no desdobramento de estratégias e criatividade nos serviços prestados.

Logo, no que se refere ao período vigente do projeto, os alunos tiveram uma oportunidade ímpar de desenvolver seus aspectos humanísticos, bem como suas relações interpessoais. Além disso, competências na área informática foram qualificadas em prol de discussões que fortaleceram a prática extensionista em tempos árduos e definiram a melhor técnica e dinâmica assistencial, algo fundamental para o futuro profissional.

Ao final do período de atuação do projeto, foi realizada uma abordagem aos pacientes, sendo esse um momento para compartilhar seus relatos e considerações acerca das vivências na extensão. Diante disso, comparações qualitativas mostram que, para todo o público-alvo, a continuidade dos exercícios e orientações promovidas, ocasionaram a melhora da qualidade de vida e das AVD'S, havendo também a diminuição de algumas queixas, como o nível de dor e fadiga. Em especial, foi informado a atenuação da ansiedade, sensação de solidão e desamparo, acarretado pela pandemia.

Portanto, para os pacientes, a assistência concretizada pelos integrantes do projeto foi positiva, levando à tona valiosas ponderações, como as seguintes:

“Agradeço todos pelas cartilhas enviada pra nós, todas foram muito bem elaboradas (...) me ajudam a continuar fazendo os exercícios.” Paciente 1.

“Vocês são muito importantes para nós, a tristeza vai até embora, obrigado por tudo!” Paciente 2.

Com isso, a mobilização e o engajamento da comunidade extensionista permitiu o cumprimento do objetivo assistencial pré-estabelecido. Acredita-se então, que a comunicação e educação em saúde são campos potenciais para utilização das tecnologias digitais como estratégia de aproximação ao paciente. Desse modo, por exercerem papéis significativos ao evitar a desassistência, a teleorientação e o telemonitoramento são recursos favoráveis.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Em virtude dos fatos apresentados, é notório que as ações fisioterapêuticas promovidas possibilitaram aos pacientes a melhora dos aspectos físicos, psíquicos e emocionais. Dessa

forma, apesar dos desafios encontrados durante o período de acompanhamento remoto, as adaptações metodológicas e tecnológicas foram fundamentais para viabilizar a continuidade da assistência aos pacientes com SPP. Concomitantemente, dado os impasses que impossibilitaram as práticas presenciais, o projeto foi de suma importância para a formação acadêmica e pessoal dos que contribuíram para o processo de reinvenção e fortalecimento da extensionista.

Deste modo, as estratégias de telessaúde cumpriram com seus objetivos, mantendo bons resultados clínicos e sendo, portanto, uma opção viável e acessível durante o período pandêmico.

REFERÊNCIAS

CAETANO, et. al. Desafios e Oportunidades para telessaúde em tempos da pandemia pela covid-19: uma reflexão sobre os espaços e iniciativas no contexto brasileiro. *Cadernos de Saúde Pública*, v. 36, n. 5, p. 1- 15, 2020. Disponível em: <https://www.scielo.org/pdf/csp/2020.v36n5/e00088920/pt>. Acesso em: 19 nov. 2021.

CHU, Eric ChunPu; LAM, Kary Ka Wai. Post-poliomyelitis syndrome. *International Medical Case Reports Journal*, [S.L.], v. 12, p. 261-264, ago. 2019. Informa UK Limited. Disponível em: <https://www.dovepress.com/post-poliomyelitis-syndrome-peer-reviewed-fulltext-article-IMCRJ>. Acesso em: 19 nov. 2021.

CONTI, Mônica de Souza Brito. Estudo do perfil farmacoterapêutico de pacientes diagnosticados com Síndrome Pós-poliomielite atendidos em nível ambulatorial especializado. 2018. Disponível em: <https://www.lume.ufrgs.br/handle/10183/201130>. Acesso em: 27 nov. 2021.

DA SILVA, C. P.; ZUCKERMAN, B.; OLKIN, R. Relationship of depression and medication on incidence of falls among people with late effects of polio. *Physiotherapy Theory & Practice*, [s. l.], v. 33, n. 5, p. 370–375, 2017. Disponível em: <https://search.ebscohost.com.ez15.periodicos.capes.gov.br/login.aspx?direct=true&db=aph&AN=123207852&lang=pt-br&site=eds-live>. Acesso em: 22 nov. 2021.

DURANTE, A. L. T. D. C; POZ, M. R. D. Saúde global e responsabilidade sanitária brasileira: o caso da erradicação da poliomielite. *Saúde em Debate*, Rio de Janeiro, v. 38, n. 100, p. 129-138, jan./2014. Disponível em: https://www.scielo.br/scielo.php?pid=S0103-11042014000100129&script=sci_abstract&tlng=pt. Acesso em: 10 dez. 2019.

DINIZ, Emily Gabriele Marques et al. A extensão universitária frente ao isolamento social imposto pela COVID-19 / University extension front of the social isolation imposed by COVID-19. *Brazilian Journal Of Development*, [S.L.], v. 6, n. 9, p. 72999-73010, 2020. Disponível em: <https://www.brazilianjournals.com/index.php/BRJD/article/view/17434/14151>. Acesso em: 17 nov. 2021

GARIP, Y. et al. O. Qualidade de vida relacionada com a saúde em sobreviventes turcos da pólio: impacto pós- pólio na saúde relacionada com a qualidade de vida em termos de estado funcional, gravidade da dor, fadiga e funcionamento social e emocional. *RevBrasReumatol*, v. 57 n. 1, p. 1-7, 2017.

Disponível em:

<http://www.scielo.br/pdf/rbr/v57n1/0482-5004-rbr-57-01-0001>. Acesso em: 15 nov. 2021.

LO, Julian K.; ROBINSON, Lawrence R. Postpoliosyndromeanndthe late effectsofpoliomyelitis. Part

1. pathogenesis, biomechanicalconsiderations, diagnosis, andinvestigations. *Muscle&Nerve*, [S.L.], v.

58, n. 6, p. 751-759, 22 ago. 2018. Wiley. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29752819/>.

Acesso em: 19 nov. 2021

MAIA, Priscilla Mestolo; PYRRHO, Alexandre dos Santos; VIEIRA, Ana Cláudia de Macêdo. Conhecendo as doenças transmitidas pela água. *Extensão Universitária em Saúde*, Rio de Janeiro, p. 19-20, 3 dez. 2018. Disponível em: <http://dx.doi.org/10.17655/9788567211855>. Acesso em: 20 nov. 2021.

MATOS, Gregório Henrique Dias Sousa de. O panlateralismo e a governação global da saúde: A influência de actores não-estatais no agenda-setting e agenda-reinforcing da OMS. 2019. Tese de

Doutorado. Disponível em: <http://hdl.handle.net/10071/20484> Acesso em: 01 dez. 2021

MINISTÉRIO DA SAÚDE. Secretaria de Atenção à Saúde - Departamento de Ações Programáticas Estratégicas. Diretrizes de Atenção: síndrome pós-poliomielite e co-morbidades. Distrito Federal, Brasília, v. 1, p. 09-43, 2016. Disponível em:

https://bvsm.sau.gov.br/bvs/publicacoes/diretrizes_atencao_reabilitacao_pospoliomielite_c_omorbidade_s.pdf. Acesso em: 19 nov. 2021.

MINISTÉRIO DA SAÚDE. Vigilância em Saúde no Brasil 2003|2019: da criação da secretaria de vigilância em saúde aos dias atuais. *Boletim Epidemiológico*, Brasil, p. 60-61, set. 2019. Disponível em:

<http://www.saude.gov.br/boletins-epidemiologicos>. Acesso em: 18 nov. 2021.

MINISTÉRIO DA SAÚDE (2020). Ministério da Saúde divulga resultados preliminares de pesquisa sobre saúde mental na pandemia. <https://antigo.saude.gov.br/noticias/agencia-saude/47527-ministerio-da-saude-divulga-resultados-preliminares-de-pesquisa-sobre-saude-mental-na-pandemia>.

MINISTÉRIO DA SAÚDE (2022). Secretaria de Vigilância em Saúde. Departamento de Vigilância das Doenças Transmissíveis Coordenação-Geral do Programa Nacional de Imunizações. Informe Técnico - Campanha Nacional de Vacinação Contra a Poliomielite e Multivacinação para Atualização da Caderneta de Vacinação da Criança e do Adolescente. <https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/saude-de-a-a-z/c/calendario-nacional-de-vacinacao/informes-tecnicos/informe-tecnico-campanha-nacional-de-vacinacao-contra-a-poliomielite-emultivacinacao-para-atualizacao-da-caderneta-de-vacinacao-da-crianca-e-do-adolescente>

MURRAY, D et al. The effectsof a home-basedarmergometryexerciseprogrammeonphysical fitness, fatigue andactivity in Poliosurvivors: a randomisedcontrolledtrial. *ClinicalRehabilitation*, [S.L.], v. 31, n. 7, p. 913-925, 16 ago. 2016. SAGE Publications. Disponível em: <https://journals.sagepub.com/doi/10.1177/0269215516661225>. Acesso em: 21 nov. 2021.do Símbolo na Criança. Rio de Janeiro: Zahar, p.370. 1975.

AGRADECIMENTOS

Aos usuários que, de maneira muito colaborativa, participaram deste estudo, bem como aos profissionais e colaboradores do Serviço Especializado em Reabilitação Física da FUNAD e da Instituição de Ensino Superior, UFPB, que asseguraram os recursos humanos e materiais necessários para a realização do processo terapêutico em tempos pandêmicos.

CAPÍTULO 7

EPIDERMÓLISE BOLHOSA: características clínicas e manejo

Jeanine Aparecida Magno¹

Amanda Matias Alves²

Maria de Lourdes Navarro de Lima Medeiros²

Mayra Ferreira de Freitas Montenegro²

Roberta Kelly Brito de Oliveira²

Saionara Ferreira de Araújo^{2,3}

¹Médica dermatopediatra;

²Especialista em Doença Raras;

³Doutora em Ciências das Religiões.

jeaninemagno@gmail.com

RESUMO: A epidermólise bolhosa é classificada como uma doença rara caracterizada pela fragilidade cutânea. Quanto a sua classificação, ela pode ser subdividida de acordo com sua profundidade em que se formam bolhas nas camadas da pele, considera-se então em epidermólise bolhosa simples, juncional, distrófica e de kindler. As principais complicações e sintomas são o surgimento de bolhas, principalmente áreas de maior atrito, como mãos e no pés, pode ocorrer o surgimento de nevos melanocíticos benignos em áreas cicatriciais, hipo ou hiperpigmentação, prurido e alterações de cor na pele em todo o corpo, a perda de cabelo, anemia, complicações como câncer de pele, bem como, lesões no interior da cavidade oral, bolhas esofágicas, problemas articulares e nas formas mais graves podem surgir a fusão dos dedos das mãos e pés, levando a uma mão em “luva de boxe”. Para a realização da busca foi elaborada uma revisão de literatura, selecionando artigos da seguinte base de dados: Sistema Online de Busca e Análise de Literatura Médica (MEDLINE) por meio da Biblioteca Virtual em Saúde (BVS), utilizando os seguintes descritores de busca: “epidermólise bolhosa”, “doença rara” e “sinais e sintomas”. A pesquisa apontou que os pacientes apresentam diversos obstáculos para uma qualidade de vida devido as manifestações e características clínicas da doença, e que a presença de lesões múltiplas com diferentes características torna a patologia um grande desafio. Com esta pesquisa pode-se concluir que é de extrema importância o acompanhamento com a equipe multidisciplinar, envolvendo o paciente e toda a família para um melhor prognóstico no tratamento.

Palavras-chave: epidermólise bolhosa; doença rara; características clínicas.

INTRODUÇÃO

A Epidermólise Bolhosa é considerada um desafio diário que afeta milhares de indivíduos em todo o mundo. Ela é caracterizada como uma condição genética rara que não tem cura e faz com que a pele e as membranas mucosas formem bolhas, ocasionado em feridas e cicatrizes dolorosas, desta forma, sua descoberta e tratamento são de extrema importância para o manejo clínico (RAMALHO; EGYPTO; EGYPTO, 2021).

Estima-se que **aproximadamente 500 mil pessoas em todo o mundo** tenham a doença, e esta condição afeta todos os aspectos da vida do paciente, desde a sua saúde física até seu

bem-estar psicológico e emocional, destacando que além dele, a família e cuidadores se envolvem e sofrem o impacto em conjunto durante todo o processo (COUTO, 2018).

Existem diversas formas para classificar a epidermólise bolhosa, sendo diferenciada de acordo com o seu nível, ou seja, sua profundidade, em que ocorre a deficiência de coesão na pele. A sua classificação inclui também o modo hereditário de transmissão da doença, sendo eles: autossômico dominante ou recessivo (SILVA; GIMENEZ, 2021).

O tratamento e acompanhamento para estes pacientes é de suma importância, com isso, é necessário profissionais com habilidade técnica e científica, pois desta forma é possível prevenir e evitar complicações (BRASIL, 2021).

É importante para a correta identificação e classificação o planejamento do assistencial para com o paciente com epidermólise bolhosa, referenciando para que ele seja avaliado por uma equipe multidisciplinar, a qual seria indicado abranger o médico, fisioterapeuta, terapeuta ocupacional, nutricionista, dentista e enfermeiro (BRASIL, 2020).

Os profissionais de saúde que acompanham estes pacientes devem ser treinados e estar sensibilizados sobre suas especificidades e individualidades, além de propiciar procedimentos estratégicos de modo a evitar a provocar novos danos na pele, ocasionando diversas complicações (COUTO, 2018).

Essa condição reverbera em um grande impacto na qualidade de vida do paciente, seja em função da dor física, quanto dos custos para o tratamento ou do seu estado emocional, havendo a necessidade de destacar a importância do apoio e acompanhamento desta equipe multidisciplinar de forma contínua (SILVA; GIMENEZ, 2021).

Nesse contexto, a questão norteadora deste estudo é: Quais são as características clínicas e manejos terapêuticos da epidermólise bolhosa, de acordo com a literatura científica?

OBJETIVO

O objetivo desta revisão foi compartilhar as características clínicas e manejos terapêuticos para o cuidado de pacientes com diagnóstico de epidermólise bolhosa, a partir da literatura científica.

METODOLOGIA

A pesquisa foi desenvolvida por meio de uma revisão sistemática da literatura sobre a temática envolvendo a epidermólise bolhosa e suas características clínicas e manejo, seguida por uma análise crítica dos principais temas identificados.

A busca na base eletrônica utilizada foi o Sistema Online de Busca e Análise de Literatura Médica (MEDLINE) por meio da Biblioteca Virtual em Saúde (BVS), utilizando os seguintes descritores de busca: “epidermólise bolhosa”, “doença rara” e “sinais e sintomas”, separados entre si pelo operador booleano *AND*. As pesquisas encontradas foram publicadas entre o ano de 2017 até o ano de 2011, apenas no idioma inglês.

Foram selecionados 6 artigos que abordavam a epidermólise bolhosa e suas características clínicas e o manejo, além de que respondessem à questão norteadora desta pesquisa. Os principais temas identificados foram analisados em profundidade, a fim de fornecer uma visão abrangente e crítica sobre os aspectos e manejos terapêuticos.

REVISÃO DE LITERATURA

A epidermólise bolhosa é uma manifestação genética rara, não infecciosa e que se evolui de forma crônica e se caracteriza pela formação de bolhas no tecido epitelial podendo evoluir para feridas (HACHEM et al., 2014).

Essas bolhas são formadas por mutações de genes que provocam alterações nas proteínas que são responsáveis pela junção da pele. As manifestações e complicações podem apresentar diversas alterações de acordo com subtipo e idade do paciente (ZIDÓRIO, 2014).

Nas formas mais graves e mais complexas as bolhas são generalizadas, apresentar ulcerações crônicas, sequelas cicatriciais, envolvimento de múltiplos órgãos, maior morbidade e complicações (HACHEM et al., 2014).

Existem subtipos mais graves que podem ser letais. As formas mais graves estão associadas a complicações: anemia crônica, osteoporose, problemas gastrointestinais e cardíacos (MAGARI et al., 2010), e em casos mais graves pode acontecer lesões esofágicas, acarretando falta de apetite, náuseas e vômitos crônicos (DANYER, 2010).

Desta forma, a qualidade de vida de uma forma geral é totalmente comprometida pela patologia, não só no que diz respeito à danos físicos, mas também o bem-estar social e emocional, sendo imprescindível a assistência integrada, individualizada e holística do profissional de saúde (BENÍCIO et al., 2016).

A incidência dessa doença aqui no Brasil é: 19 casos para 1.000.000 nascidos vivos (NEBR), 11 casos para 1.000.000 de habitantes, aproximadamente 1.200 casos no Brasil (Cadastro Debra Brasil 2014 – 2022).

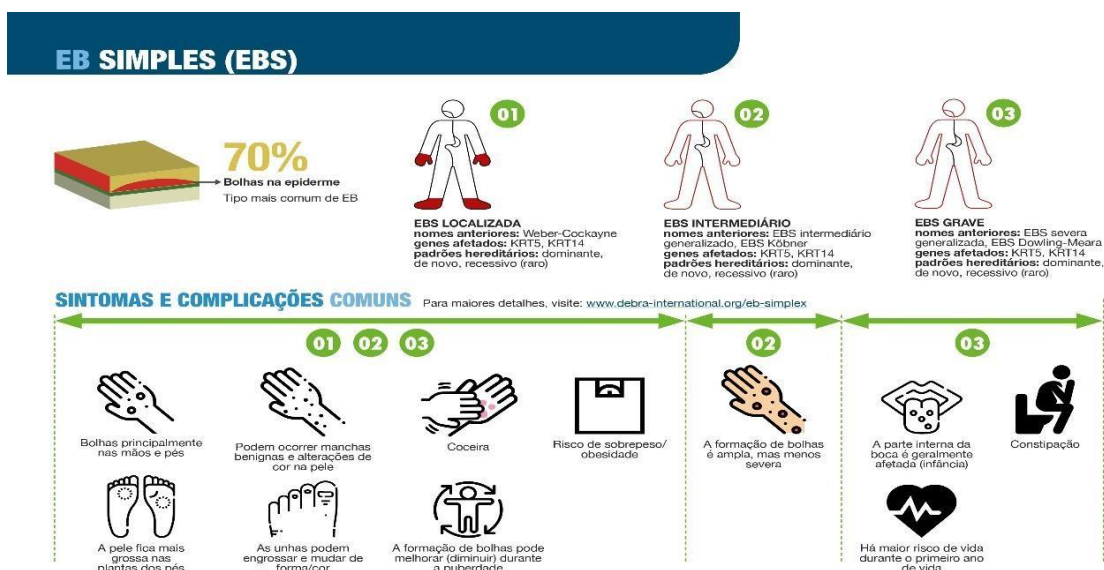
As quatro formas principais são: epidermólise bolhosa simples, caracterizado pelas bolhas superficiais e localizada, sem cicatrizes. Epidermólise bolhosa juncional, caracterizado

pelas bolhas profundas sendo uma forma letal. Epidermólise bolhosa distrófica, caracterizada por bolhas profundas, onde há o acometimento de cicatrizes na pele e mucosas, Epidermólise bolhosa kindler, com bolhas, atrofia de pele, fotossensibilidade, colite e estenose de mucosas (FINE, 2014).

A classificação desses diferentes tipos de EB é denominada de acordo com o local onde as bolhas se desenvolvem, fatores genéticos, proteínas envolvidas, formas de herança e aspectos clínicos (BOEIRA, 2012).

A epidermólise bolhosa simples normalmente é a forma mais comum, conforme apresenta a imagem 1, os seus principais sintomas e complicações são: bolhas principalmente nas mãos e pés, pode ocorrer manchas benignas e alterações de cor na pele, prurido, risco de sobrepeso ou obesidade, pele mais grossa nas plantas dos pés, dentre outro.

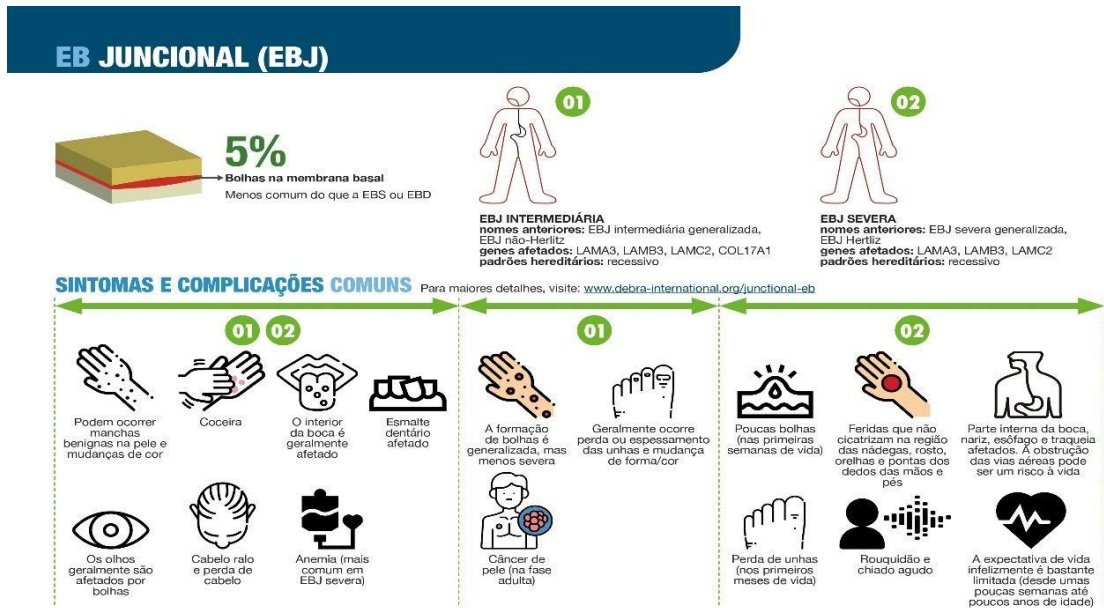
Imagem 1: Principais sintomas e complicações da epidermólise bolhosa simples.



Fonte: DEBRA, 2021.

Já a epidermólise bolhosa juncional transmite de forma autossômica recessiva, entretanto recentemente foi registrado uma forma autossômica dominante, os principais sintomas que podem ocorrer: manchas benignas na pele, mudanças de cor, prurido, interior da cavidade oral com surgimento de lesões bolhosas, perda de cabelo, anemia, Câncer de pele (na fase adulta), perda ou espessamento das unhas, dentre outros, conforme apresenta a imagem 2.

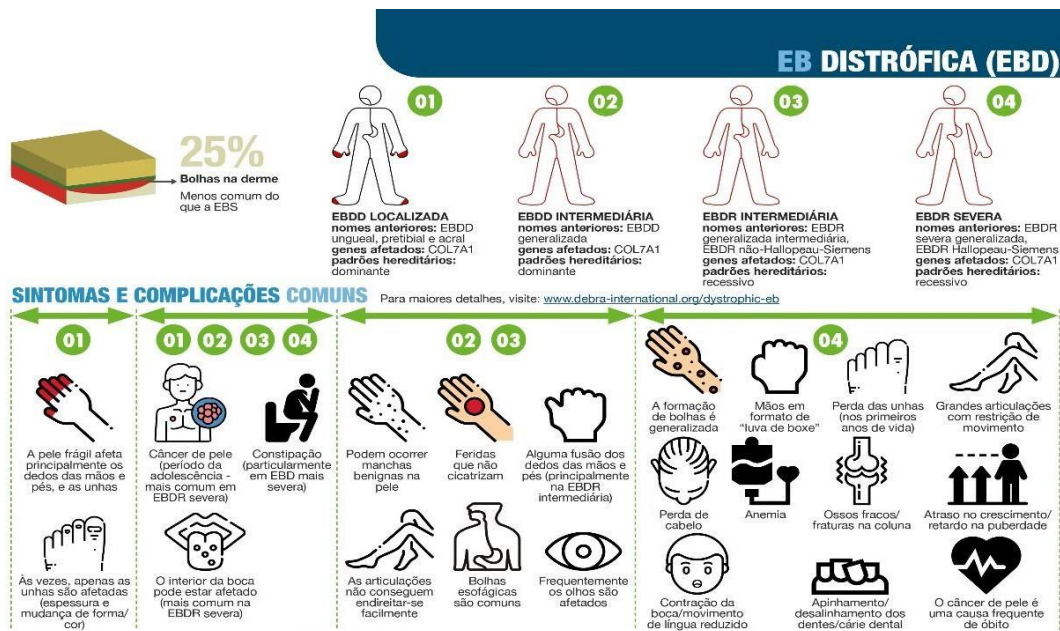
Imagem 2: Principais sintomas e complicações da epidermólise bolhosa junctional.



Fonte: DEBRA, 2021.

A epidermólise bolhosa distrófica apresenta as duas formas: recessiva e dominante, sendo a primeira mais severa. Os principais achados são: fragilidade principalmente nos dedos das mãos e pés, além das unhas, câncer de pele, constipação intestinal, lesões no interior da cavidade oral, bolhas esofágicas, problemas articulares, dentre outros.

Imagem 3: Principais sintomas e complicações da epidermólise bolhosa distrófica.



Fonte: DEBRA, 2021.

A epidermólise bolhosa kindler é umas das formas menos comum, ou seja, mais rara de se diagnosticar. Ela é denominada como forma recessiva, de acordo com a imagem 4, suas principais complicações podem ser: formação de bolhas generalizada e com tendência a afetar as extremidades, com tendência a diminuir com o decorrer da idade, fusão dos dedos das mãos e pés levando a uma mão em “luva de boxe”, estreitamento de órgãos da região urinária e genital e perda dentária.

Imagem 4: Principais sintomas e complicações da epidermólise bolhosa kindler.



Fonte: DEBRA, 2021.

Devido a variabilidade da EB, é indispensável o acompanhamento multiprofissional (HACHEM et al., 2014), com destaque especial à equipe de enfermagem que é responsável pelo cuidado direto às pessoas acometidas com a doença. Por se tratar de uma patologia sem cura, demanda cuidados contínuos, preventivos e paliativos (AMARAL et al., 2014).

Dentre estes cuidados podemos citar: Banhos (Na^+Cl^-), tratamento de infecção, hidratação e controle de sudorese, psicoterapia, terapêuticas holísticas, terapêutica medicamentosa com analgésicos, AINH, Gabapentina, anti-histamínicos, antidepressivos, Ondansetrona, Talidomida, Ciclosporina e Canabinóides (GOLDSCHNEIDER et al., 2014; DENYER et al., 2017).

Os profissionais de saúde são de extrema importância frente aos cuidados desses pacientes, uma vez que a rotina de cuidados levar ao estresse, até mesmo pela escassez de conhecimento, o que pode ser ainda mais agravado com decisões incertas e inadequadas sobre a situação, por tanto, a cautela é necessária (BARBOSA et al., 2015).

Para o seu diagnóstico deve-se realizar o sequenciamento genético, considerado padrão ouro, no entanto, no Brasil, existem restrições de acesso devido ao alto custo financeiro envolvido, sendo necessário esforços em conjunto dos órgãos governamentais, instituições de saúde e sociedade em geral para que se busquem soluções (DEBRA, 2021).

O sequenciamento é uma ferramenta essencial no diagnóstico devido à sua alta precisão na detecção de mutações genéticas específicas, fornecendo informações importantes para o tratamento e gerenciamento adequados da doença, além de auxiliar na identificação de pacientes assintomáticos (DEBRA, 2021).

ESTRATÉGIAS USADAS NO TRATAMENTO

A epidermólise bolhosa traz consigo diversas modificações que afetam principalmente a epiderme, ocasionando a formação de bolhas, feridas, dor e desconforto na pele, esses pacientes se consideram “pessoas borboletas” devido à fragilidade da pele (GROCOTT et al.,2013).

O tratamento para as feridas é dificultado pela disponibilidade dos produtos e grande custo para as famílias, a prioridade desses pacientes é a prevenção das lesões cutâneas, sendo a prevenção sua principal forma de orientação, pois até mesmo vestir roupas casuais pode levar a formação de bolhas e feridas (GROCOTT et al.,2013).

Por isso, antes de decidir o manuseio de cuidados nessas feridas, é fundamental fazer uma investigação da superfície do corpo afetada a procura do tipo de comprometimento (feridas crônicas, bolhas, erosões). Neste caso, a equipe pode negociar um cronograma de exames rotativo, o qual permita verificar toda a superfície da pele ao menos a cada 6 meses (POPE et al.,2012).

CONCLUSÃO

A realização desta pesquisa possibilitou identificar que a epidermólise bolhosa é uma patologia rara e de difícil diagnóstico, possui diversas complicações, com isso, sua prevenção e tratamento são de extrema importância no manejo clínico

Além disso, destaca-se ainda a relevância desta pesquisa, uma vez que os estudos nessa temática ainda são escassos e é importante estimular o desenvolvimento e aprimoramento de mais pesquisas e debates sobre a epidermólise bolhosa, sendo primordial para o compartilhamento dos conhecimentos, provendo mais conhecimento aos profissionais de saúde, bem como aos pacientes e seus familiares.

REFERÊNCIAS

Amaral AP, Andrade APR, Barbosa JAG. Epidermólise Bolhosa: cuidados de enfermagem e orientações ao portador. *Rev Tecer*. 7(13):133-43. DOI: 10.15601/1983-7631/rt.v7n13p133-143. 2014

Barbosa JAG, Do Amaral AP, Rodrigues Andrade AP. Epidermólise bolhosa: cuidados de enfermagem e orientações ao portador. *Revista Tecer*;7(13):133-42, 2015.

Brasil. Epidermólise Bolhosa: Saúde de A a Z. **Ministério da Saúde**, [s. l.], 2021

Brasil. Protocolo clínico e diretrizes terapêuticas epidermólise bolhosa hereditária e adquirida. **Secretaria de atenção especializada à saúde**, [s. l.], 2020.

Benício, C. D. A. V.; De Carvalho, N. A. R.; Santos, J. D. M.; Nolêto, I. R. De S. G.; Luz, M. H. B. A. Epidermólise Bolhosa: Foco na Assistência de Enfermagem. **Estima – Brazilian Journal of Enterostomal Therapy**, [S. l.], v. 14, n. 2. DOI: 10.5327/Z1806-3144201600020007; 2016.

Boeira VLSY. Epidermólise bolhosa hereditária: uma revisão de literatura [Monografia]. Salvador: Universidade Federal da Bahia; 2012.

Couto, Carla Sá et al. Guia Prático na Abordagem ao doente com Epidermólise Bolhosa. DEBRA - Associação Portuguesa de Epidermólise Bolhosa, 2018.

Debra Brasil, Associação. Cadastro nacional. Disponível em: <https://debrabrasil.com.br/cadastro-nacional/>. Acesso em: 14 março de 2023.

Denyer J. Wound management for children with epidermolysis bullosa. *Dermatol Clin* ;28(2):257-64. 8. Rhoades E. [Commentary on] Literature Reviews. *Volta Review*. 2011;111(3):353-68, 2010.

El Hachem M, Zambruno G, Bourdon-Lanoy E, Ciasulli A, Buisson C, Hadj-Rabia S, et al. Multicentre consensus recommendations for skin care in inherited epidermolysis bullosa. *Orphanet J Rare Dis* ;9(1):76. DOI: 10.1186/1750-1172-9-76, 2014.

Ferreira DDA, Boccara MADP. Assistência de Enfermagem em Epidermólise Bolhosa: Revisão Integrativa da Literatura. *REENVAP*;1(5):9-20, 2014.

Grocott P, Blackwell R, Weir H, Pillay E. Living in dressings and bandages: findings from workshops with people with Epidermolysis bullosa. *Int Wound J*.;10(3):274-84, 2013.

Margari F, Lecce P, Santamato W, Ventura P, Sportelli N, Annicchiarico G, et al. Psychiatric symptoms and quality of life in patients affected by epidermolysis bullosa. *J Clin Psychol Med Settings*.;17(4):333-9, 2010.

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 Academy Dermatol*.;67(5):904-17, 2012.

Ramalho, Suiany Câmara; Egypto, Ilana Andrade Santos do; Egypto, Lívio e Vasconcelos do. Clinical presentations of bully epidermolysis: case report. **Brazilian Journal of Development**, [s. l.], v. 7, ed. 3, p. 25484-25493, 2021.

Silva, Beatriz Piontkovsky da; Gimenez, Vanilda Gomes. Social representations of the family and people with epidermolysis bubbles. **Brazilian Journal of Health Review**, [s. l.], v. 4, ed. 6, p. 24498-24506, 2021.

Zidório APC. Consumo alimentar habitual e evolução antropométrica de crianças e adolescentes portadores de epidermólise bolhosa: estudo de uma série de casos [Dissertação]. Brasília: Universidade de Brasília; 2014.

CAPÍTULO 8

ICTIOSES

Denise Leal de Souza¹

Jeanine Aparecida Magno²

1 Graduanda do Curso de Medicina, Universidade Regional de Blumenau (FURB)

2 Professora, Universidade Regional de Blumenau (FURB)

deniselealsouza@hotmail.com

RESUMO: As ictioses configuram-se por serem um grupo heterogêneo de enfermidades dentro das genodermatoses. Caracterizada por alterações genéticas que interferem no processo de queratinização do extrato córneo da pele, a presença de hiperplasia da epiderme traz como consequência a descamação anormal e retenção de escamas cutâneas, sinais clínicos presentes em todas as subformas da ictiose. Sendo assim, as ictioses podem ser divididas entre as não sindrômicas, com acometimento cutâneo exclusivo, ou sindrômicas, quando o quadro também está atrelado a alterações sistemas. Tal artigo tem como finalidade abordar alguma das formas mais comuns das ictioses não sindrômicas, analisando sua incidência, apresentação histopatológica, manifestações clínicas e abordagem geral sobre tratamentos. Para tal, confeccionou-se esta revisão de literatura narrativa, composta por três textos de artigos online e dois capítulos de livros de dermatologia geral, datados entre os anos de 2010 e 2023. Tal revisão abordou os tópicos supracitados em relação as ictioses vulgar, ligada ao cromossomo X, arlequim, lamelar e epidermolítica, além de bebês colódio e eritrodermia ictiosiforme congênita. Concluiu-se que cada forma da genodermatose abordada apresenta um prognóstico diferenciado, de acordo com o perfil de acometimento da epiderme em cada um de seus subtipos. Sendo assim, a progressão da enfermidade pode cursar desde a regressão dos sintomas ou até a mortalidade precoce. Além disso, tal dermatose não possui cura, havendo a necessidade de manejos específicos de acordo com seu modo de apresentação, que vão desde um suporte neonatal adequado para avaliação de desenvolvimento, além de tratamento tópicos com cremes emolientes e queratolíticos, além de retinóides sistêmicos em casos mais graves, para melhor controle das lesões.

Palavras-chave: Ictiose; Anormalidades da Pele; Recém-Nascido.

INTRODUÇÃO

As genodermatoses são doenças de acometimento cutâneo que envolvem alterações genéticas, principalmente hereditárias e, eventualmente, após mutações. São consideradas relativamente raras e, entre os tipos mais observados, encontram-se as ictioses (RIVITTI, 2018).

A ictiose configura-se como um grupo heterogêneo de doenças, herdadas ou adquiridas, que tem em comum a diferenciação anormal dos queratinócitos, células presentes na epiderme. Neste caso, há presença de hiperplasia da camada epidérmica, causando um aumento do extrato córneo e consequente descamação cutânea permanente e contínua, podendo afetar parte ou todo o tegumento (RIVITTI, 2018; AZULAY, 2021).

Dentre as classificações das ictioses, a vertente clínica foi responsável por diferenciar o subtipo hereditário em dois grandes grupos, sindrômicos, o qual as alterações cutâneas se associam a alterações sistêmicas, e não sindrômicas, em que a expressão da doença se restringe apenas a pele. Ademais, as ictioses hereditárias podem ser divididas entre congênitas, com manifestações clínicas do período nascimento até a primeira semana de vida ou de início tardio, além de hiperproliferativas ou de retenção (AZULAY, 2021).

No subgrupo das ictioses hereditárias não sindrômicas estão presentes, entre outras, os tipos ictiose vulgar, ictiose ligada ao cromossomo X, bebê colódio, ictiose arlequim, ictiose lamelar, ictiose epidermolítica eritrodermia ictiosiforme congênita, as quais serão abordadas com mais detalhamento nesta revisão.

OBJETIVO

O objetivo desta revisão de literatura configura-se na elaboração de uma abordagem geral sobre os subtipos mais comuns das ictioses hereditárias não sindrômicas, com enfoque em sua epidemiologia, manifestação histopatológica, apresentação clínica e tratamento, quando houver.

METODOLOGIA

Trata-se de uma revisão de literatura narrativa. Para a coleta de artigos relevantes ao tema, utilizou-se como ferramenta os sites de busca online Scielo e Lilacs, priorizando textos publicados entre os anos de 2018 e 2023. Entretanto, devido a sua relevância e atualidade dentro do assunto, utilizou-se de artigos datados desde 2010 para a confecção da revisão.

Ademais, contou-se com auxílio de livros da área de dermatologia geral em formato digital, com edições entre os anos de 2018 e 2021. Sendo assim, para a confecção deste relato, contou-se com três artigos e dois capítulos de livros.

Por fim, as imagens utilizadas são referentes a acervo próprio do autor, sendo modificadas quando necessário, a fim de não comprometer o anonimato dos pacientes.

REVISÃO DE LITERATURA

Ictiose vulgar

Caracteriza-se como o tipo mais comum de ictiose, com epidemiologia de 1/300 crianças nascidas vivas, sem prevalência entre raça ou sexo, além de ser uma genodermatose

autossômica dominante não congênita, como manifestações principalmente o 1º ano de vida da criança (AZULAY, 2021).

Sua apresentação histopatológica caracteriza-se por hiperkeratose associada a diminuição ou ausência da camada granulosa. Além disso, também possui deficiência de profilagrina, proteína presente nos corneócitos cutâneos e responsável pela organização dos filamentos de queratina e sua ligação com o envelope corneificado, sendo que a disfunção interfere no destacamento dos corneócitos, causando as escamas na pele (AZULAY, 2021).

Quanto ao quadro clínico, varia entre casos mais brandos, com xerodermia, enquanto as manifestações mais intensas cursam com grandes escamas cutâneas evidentes, poligonais, que evidenciam um aspecto de aspereza à pele, principalmente em áreas extensoras dos membros. Pode estar relacionada a hiperlinearidade e ceratodermia palmoplantar. Comprometimento de face é raro e, quando ocorre, caracteriza-se por ser bem discreto enquanto as regiões de dobras flexurais são poupadas. Pode envolver com o aumento de idade da criança acometida (AZULAY, 2021).

Ictiose recessiva ligada ao X não sindrômica

Segundo tipo mais comum de ictiose, com epidemiologia de 1/2000 a 1/6000 crianças nascidas vivas. Por ser uma genodermatose recessiva ligada ao cromossomo X, é exclusiva do sexo masculino (AZULAY, 2021).

A histopatologia é representada pela deficiência na atividade da enzima esteroide-sulfatase, ocasionando acúmulo de sulfato de colesterol nas células epidérmicas e consequente maior adesividade entre si, dificultando a proteólise dos desmossomos no estrato córneo (AZULAY, 2021).

Por fim, as manifestações clínicas iniciam logo após o nascimento, com descamação fina, que diminui por um período e retorna aos 4 meses de idade. Apresenta escamas grandes e de cor escura, podendo ser chamada de ictiose nigricante, que afeta pescoço e pavilhões auriculares, além de regiões de flexura. Neste caso, as regiões palmoplantares não são acometidas. Pode ocasionar opacidade de córnea, sem afetar a acuidade visual, e criptorquidia (AZULAY, 2021).

Ictiose arlequim

Distúrbio raro com herança autossômica recessiva congênita. Possui epidemiologia de 1/300.000 nascidos vivos, havendo grande incidência de natimortalidade (RAYMUNDO et al., 2010; AZULAY, 2021).

É causada por uma mutação e perda de função do gene ABCA12, localizado no cromossomo 2q35, que acarreta o defeito de transporte de lipídios intracelulares, formando grânulos lamelares anormais, estes secretados na epiderme e causando escamas hiperkeratóticas espinhosas (RAYMUNDO et al., 2010).

Ao nascer, a criança possui intensa ceratose, com a pele semelhante a couro, de coloração esbranquiçada e com fendas profundas, que acaba por restringir os movimentos. As áreas flexoras são acometidas, levando à deformidade nas articulações. Pode apresentar ectrópio e eclábio, olhos involuídos, malformação do pavilhão auricular, hipoplasia de nariz e dedos poucos desenvolvidos (Figura 1) (RAYMUNDO et al., 2010; AZULAY, 2021).

A elevada taxa de mortalidade está relacionada à desidratação, distúrbio hidroeletrólíticos e metabólicos, infecções e problemas respiratórios, sendo este último relacionado à dificuldade de mobilização do tórax. Ademais, as características faciais podem restringir a alimentação, podendo levar a hipoglicemia e desidratação (RAYMUNDO et al., 2010).

Bebê colódio

Neste caso, há a apresentação de um distúrbio que pode acarretar outras ictioses congênitas autossômicas recessivas, sendo que cerca de 10% dos bebês colódios evoluem para uma pele normal (AZULAY, 2021).

Nos achados histopatológicos observa-se hiperkeratose ortoceratótica, hipogranulose e tampão ceratótico folicular com obstrução das glândulas sudoríparas (AZULAY, 2021).

Nesta genodermatose, os bebês nascem principalmente pré-termo e como se estivessem recobertos em toda sua extensão por uma membrana transparente, o que prejudica o controle da temperatura corpórea. Além disso, podem apresentar ectrópio, eclábio, orelhas rudimentares, obstrução de narinas e atrofia de dedos. Com o passar dos dias, esta membrana se rompe e deixa a pele com escamas lamelares distribuídas pelo corpo, além de causar fissuras em áreas de flexão e palmoplantares, podendo ocasionar infecções (AZULAY, 2021).

Ictiose lamelar

Dermatose congênita de herança autossômica recessiva que possui incidência de 1/200.000 nascidos vivos, para ambos os sexos. É causada pela mutação no gene transglutaminase 1 no cromossomo 14, o que ocasiona hiperkeratose, parakeratose focal, hipergranulose com células pseudovacuículadas e atividade mitótica aumentada (MORAES et al., 2019; AZULAY, 2021).

Comumente, a criança como bebê colódio, com suas características comuns, entre elas ectrópio, eclábio e orelhas rudimentares. Posteriormente, a criança irá evoluir para quadro de escamas grossas, poligonais e escuras na pele, com descamações no couro cabeludo e alterações no cabelo, com quadro de alopecia (Figura 2). Ademais, pode apresentar episódios de hipertermia pela obstrução das glândulas sudoríparas (MORAES et al., 2019; AZULAY, 2021).

A eritrodermia ictiosiforme congênita (EIC) apresenta características muito semelhantes à lamelar, tanto em questões genéticas, epidemiológicas e pela apresentação primária em bebê colódio. Apesar de ambas as formas apresentarem eritema, na EIC ele é mais intenso e as escamas são mais finas e translúcidas, enquanto na forma lamelar, há menos eritema e as escamas são mais grosseiras, em virtude da ceratose (AZULAY, 2021).

Ictiose/hiperceratose epidermolítica

Genodermatose autossômica dominante rara, com epidemiologia de 1/250.000 nascidos vivos, de ambos os sexos, decorrente da mutação no gene das citoqueratinas 1 e 10, localizados nos cromossomos 12q13.3 e 17q21. fazendo com que haja edema intracelular nos queratinócitos suprabasais, resultando em bolhas intraepidérmicas (AZULAY, 2021).

O quadro inicia logo após o nascimento, com aparecimento de eritema e bolhas, as quais podem ser extensas e colocar em risco a vida da criança. Posteriormente, as lesões bolhosas adquirem aspecto ceratósico, podendo ser localizado ou generalizado, acometendo as áreas flexoras (Figura 3). Quando a mutação está relacionada à citoqueratina 1, pode ocorrer hiperkeratose palmoplantar, o que não ocorre quando a mutação acomete a citoqueratina 10 (MENDES et al., 2013).

Tratamento

O tratamento da maioria das ictioses se configura na utilização de cremes emolientes e queratolíticos, além de retinóides tópicos ou sistêmicos, em casos mais graves. No bebê colódio e principalmente na ictiose arlequim, faz-se necessário a manutenção do equilíbrio eletrolítico e da temperatura, além do controle do risco de infecções. Por fim, deve-se atentar nas necessidades calóricas e hídricas do paciente, além de fazer reposição de vitamina D quando necessário (MENDES et al., 2013; AZULAY, 2021).

CONCLUSÃO

Conclui-se que as ictioses são doenças de manifestações raras dentro das genodermatoses. Suas diferentes formas de apresentação são decorrentes dos diversos mecanismos, congênitos ou não, entretanto, sua principal característica é a ocorrência de

descamação da camada epidérmica da pele em virtude da disfunção do extrato córneo. Seu prognóstico é variável de acordo com sua variante e não possui tratamento efetivo na maioria dos casos, sendo necessário o controle dos sintomas, a fim de não se ter uma evolução grave.

Figura 1. Ictiose Arlequim



Fonte: Acervo próprio dos autores.

Figura 2. Ictiose Lamelar



Fonte: Acervo próprio dos autores.

Figura 3. Ictiose Epidermolítica



Fonte: Acervo próprio dos autores.

REFERÊNCIAS

AZULAY, R. D. Dermatologia, 8. ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2021.

MENDES, M. S. T. et al.. Mosaic epidermolytic ichthyosis - case report. Anais Brasileiros de Dermatologia, v. 88, n. 6, p. 116–119, nov. 2013.

MORAES, E. L. L. DE . et al.. Assistência de enfermagem ao recém-nascido com Ictiose Lamelar: um estudo de caso em unidade neonatal. Revista da Escola de Enfermagem da USP, v. 53, p. e03519, 2019.

RAYMUNDO, A. R. et al. . Ictiose congênita: relato de caso de bebê-arlequim. Revista Médica do Paraná, v. 68, p 16-19, 2010.

RIVITTI, E. A. Manual de Dermatologia Clínica de Sampaio e Rivitti, 4. ed. Rio de Janeiro: Artes Médicas, 2018.

CAPÍTULO 9

ASMA GRAVE NÃO CONTROLADA

Maria Enedina Scuarcialupi¹

Amanda Matias Alves²

Bárbara Câmara Leite da Cunha²

Maria de Lourdes Navarro de Lima Medeiros²

Roberta Kelly Brito de Oliveira²

Saionara Ferreira de Araújo^{2,3}

¹Médica Pneumologista;

²Especialista em Doenças Raras;

³Doutora em Ciências da Religiões.

enedinapneumo@enedinapneumo.com

RESUMO: A asma grave é classificada como uma Doença Rara que apresenta uma condição que requer doses médias ou doses altas de corticosteroides inalatórios, juntamente com outros medicamentos, para o controle eficaz dos sintomas da doença. É classificada como uma condição pulmonar crônica que pode ser debilitante e potencialmente fatal se não for adequadamente controlada. No Brasil, existem aproximadamente 3,7% com o diagnóstico desta patologia, o que representa uma prevalência baixa, porém, o controle dos sintomas são cruciais para todos os tipos de asma existentes, vislumbrando que está busca possa ser alcançada através do uso correto de inaladores, a adesão à medicação e os tratamentos não farmacológicos, resultando no seu controle para evitar futuros agravos. Diversos fatores influenciam para o prognóstico da asma grave, dentre eles estão os fatores como tabaco, alergias, fatores ambientais, a inatividade e a não adesão ao tratamento podem impedir um bom controle da asma. Apesar da contínua pesquisa e desenvolvimento de novas terapias para o seu controle e tratamento, a asma grave continua sendo uma condição desafiadora a ser gerenciada pela equipe de saúde. O diagnóstico de asma grave releva uma condição bastante complexa e que requer assistência cuidadosa e tratamento contínuo da equipe multiprofissional em saúde. É essencial que os pacientes com asma grave trabalhem em conjunto com sua equipe de saúde multiprofissional para desenvolver um plano terapêutico de tratamento personalizado que atenda às suas necessidades suas condições específicas e pontuais. Com o tratamento e apoio adequados da equipe de saúde, os pacientes com asma grave podem levar e ter uma melhor qualidade de vida e sem complicações.

Palavras-chave: asma grave; doença rara; doença pulmonar.

INTRODUÇÃO

A asma grave é caracterizada por ser uma condição rara, que afeta aproximadamente 3,7% das pessoas com diagnóstico de asma. É uma forma complexa da doença e de difícil manutenção e controle, podendo levar a sintomas graves e até mesmo ocasionar a morte. É importante que pacientes com asma grave recebam tratamento adequado para auxiliar no seu controle e sintomas, resultando em uma melhor qualidade de vida (FERNANDES et al., 2014).

A asma grave está relacionada diretamente sobre os níveis dos sintomas e na resposta à medicação, ela é uma condição crônica de característica inflamatória, que causa estreitamento das vias aéreas, caracterizada por sintomas como tosse, chiado no peito, falta de ar e aperto no peito, que podem se tornar mais frequentes e intensos ao longo do tempo, se não tratado (BRASIL, 2013).

Para o seu tratamento, é necessário doses médias e/ou altas de corticosteroides inalatórios, bem como outros medicamentos para controlar os sintomas, que são identificados de forma persistentes, apesar do uso de corticosteroides inalatórios em altas doses e outros medicamentos de controle (ÁLVAREZ-GUTIÉRREZ et al., 2020).

Embora todos os tipos de asma, incluindo a asma grave, sejam condições crônicas, a asma grave requer um tratamento mais intensivo para poder controlar os sinais e sintomas, caracterizando a sua gravidade, comparada com as demais (FERNANDES et al., 2014).

De acordo com a IV Diretrizes Brasileiras para o Manejo da Asma (2006), para o tratamento da asma grave é necessário concentrar-se na importância do acompanhamento individualizado e na distribuição de tratamentos biológicos, com ênfase no gerenciamento de sintomas e a sua consideração de segurança e eficácia, sendo importante trabalhar em colaboração com profissionais de saúde qualificados para desenvolver um plano de terapêutico individualizado e que gere a redução dos sintomas e risco de complicações.

Essas diretrizes se aplicam tanto a pacientes adultos quanto para pacientes pediátricos com diagnóstico de asma grave, e sendo adaptadas à realidade do Brasil. É essencial trabalhar em estreita colaboração com um profissional de saúde para gerenciar adequadamente a asma grave e prevenir exacerbações e/ou complicações decorrentes do manejo inadequado do tratamento (BRASIL, 2021).

Segundo Costa, 2016, o tratamento e o monitoramento adequados são essenciais para controlar a asma grave de maneira satisfatória, sendo fundamental um conjunto de ações pelos profissionais da saúde para desenvolver um plano individualizado no tratamento e no manejo correto.

Além dos medicamentos, outras medidas podem ajudar a controlar a asma grave e suas complicações, como por exemplo, evitar desencadeadores, como a fumaça de cigarros, poluentes atmosféricos e alérgenos, e monitorar a função pulmonar regularmente. Em casos complexos e não controlados pode ser necessário internamento hospitalar ou uso de ventilador mecânico (PONTE; SOUZA-MACHADO, 2021).

Diante disto, a asma grave é uma condição séria que requer tratamento adequado e monitoramento intenso. É importante trabalhar em parceria com profissionais de saúde para desenvolver um plano de tratamento individualizado que atenda às necessidades específicas de cada paciente e ajude a controlar efetivamente os sintomas.

Com o tratamento adequado, a maioria das pessoas com asma grave pode levar uma vida ativa e saudável. Então a questão norteadora desta pesquisa é: quais os abordagem pode envolver o diagnóstico de asma grave não controlada?

OBJETIVO

Identificar os aspectos que envolvem a asma grave não controlada e a importância de um tratamento adequado, por meio de artigos científicos desenvolvidos a partir da literatura.

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 nas bases eletrônicas utilizadas foram a Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências de Saúde (LILACS) e no Index Medicus do Pacífico Ocidental (WPRO), por meio da Biblioteca Virtual em Saúde (BVS), utilizando os seguintes termos de busca: "asma", "grave" e "doença rara".

Foram selecionados apenas 4 artigos que abordavam e focavam na asma grave não controlada e seus aspectos enfrentados pelos pacientes, 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 asma grave não controlada.

REVISÃO DA LITERATURA

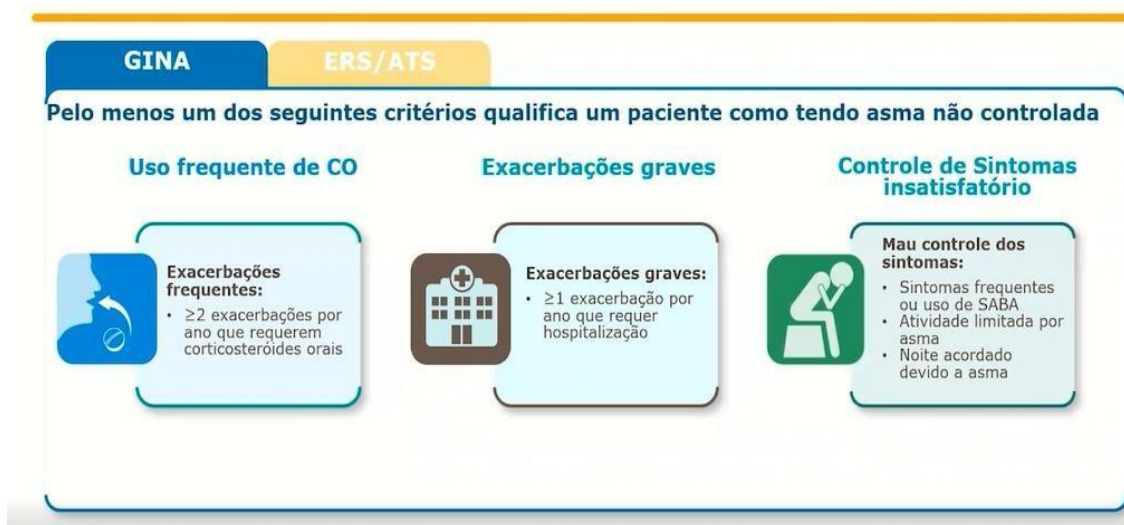
A definição de asma grave se caracteriza por apresentar pacientes não controlados, com sintomas e exacerbações frequentes, independente do seu tratamento, que necessite de altas doses de ICS/LABA, não controlada ou só controlada com CO, seja uso crônico ou ciclos repetidos, é decorrente de fatores modificáveis, tais como, os fatores externos que são: adesão ao tratamento, técnica inalatória e comorbidades checadas e controladas (GINA, 2018; HEKKING, 2015).

O diagnóstico da gravidade da asma não é de fácil categorização, pois estudos de prevalência demonstraram a asma grave deve levar em consideração vários fatores, como adesão e acesso ao tratamento, técnica inalatória, diagnósticos diferenciais e comorbidades prevalentes (FERNANDES et al., 2014).

Aproximadamente 3,7% são asmáticos graves, que mesmo otimizando o tratamento – não apresentam controle dos sintomas, com técnica adequada e adesão (FERNANDES et al., 2014).

De acordo com as diretrizes da GINA, pelo menos um dos seguintes critérios que qualifica o paciente com o diagnóstico, de asmas graves não controlada ou não, conforme apresenta a imagem a seguir.

Imagem 1: Diretrizes da GINA com a descrição dos critérios de asma não controlada



Fonte: GINA, 2018

A fenotipagem são as características observáveis de uma doença, como morfologia, desenvolvimento, propriedades bioquímicas ou fisiológicas ou comportamento (CARDOSO, 2017).

Para os pacientes com um fenótipo identificado de doença pulmonar obstrutiva podem ser compartilhado um grupo de características clínicas, funcionais e / ou inflamatórias, sem qualquer tipo de implicação de um mecanismo subjacente comum, tais como: asma alérgica, doença respiratória exacerbada por aspirina, asma eosinofílica grave (CARDOSO, 2017).

De acordo com GINA, 2018, o endótipo é um subtipo de doença, definido funcionalmente e patologicamente por um mecanismo molecular distinto ou por respostas de tratamento distintas, entre os pacientes com doença pulmonar obstrutiva, é provável que haja

vários endotipos específicos associados a causas moleculares subjacentes divergentes e com respostas distintas ao tratamento.

Já esses endotipos podem ou não se alinhados com fenótipos clínicos ou inflamatórios identificados a partir de estudos limitados à asma ou à DPOC, tais como o enfisema devido à deficiência de alfa1-antitripsina (REDDEL, 2019).

Os Biomarcadores têm uma característica definida como uma medida de ser um indicador de processos biológicos normais, processos patogênicos ou resposta a uma intervenção, os principais exemplos potenciais são: FeNO, eosinófilos sanguíneos - mas estes podem não atender aos critérios de qualidade para biomarcadores (ANDERSON, 2008; REDDEL, 2019).

Para o diagnóstico do fenótipo T2/ eosinofílico é necessário a intervenção da medicina de precisão que e orientada por fenótipos e biomarcadores (GINA, 2018).

O tratamento específico ao perfil do paciente com inflamação tipo T2 se caracteriza pelos eosinófilos sanguíneos $> 150\text{cells}/\mu\text{L}$ e/ou; FeNO ≥ 20 ppb e/ou; eos escarro $\geq 2\%$ e/ou; asma desencadeada por alérgeno e/ou; a necessidade de CO de manutenção, com a repetição hemograma e FeNO até três vezes, em uso de menos dose de CO se possível (GINA, 2018).

Tabela 1: Critérios para o diagnóstico de ADC

Tabela 1. Critérios diagnósticos de ADC (SEPAR – 2005)
Critérios maiores
<ul style="list-style-type: none">• Uso de corticóides orais de forma contínua ou por mais de seis meses no último ano.• Uso contínuo de corticóides inalados em altas doses (budesonida ou equivalente > 1200 mcg/dia ou fluticasona > 880 mcg/dia) associados a outra droga de manutenção, como beta-2 agonista de longa duração.
Critérios menores
<ul style="list-style-type: none">• Necessidade diária do uso de beta-2 agonista de curta duração como medicação de resgate.• VEF₁ menor que 80% do teórico previsto ou variabilidade do PFE (pico de fluxo expiratório) maior que 20%.• Uma ou mais visitas por asma a serviços de urgência no último ano.• Três ou mais cursos de corticóide oral no último ano.• Episódio prévio de crise asmática com risco de vida.• Rápida deterioração da função pulmonar.

Fonte: SEPAR, 2005

É necessário enfatizar a individualização do tratamento e a seleção biológica com as recomendações para o acompanhamento das pacientes com asma grave, que abordam

apontamentos para diagnóstico e tratamento da asma grave, como por exemplo, a fenotipagem, uso de biomarcadores e novos tratamentos que são analisados por um painel de uma equipe especialista (PINTO et al., 2021).

As recomendações para o tratamento e controle da asma grave abordam o uso de biomarcadores, além de identificar preditores de resposta para individualizar planos terapêuticos para o tratamento (ALVES et al., 2020).

O tratamento e o monitoramento adequados são fundamentais para o controle satisfatório da asma grave. A sua gravidade é determinada com base na quantidade de medicação necessária para controlá-la, porém, apesar de ser uma condição grave, com tratamento e monitoramento adequados, a maioria das pessoas com asma grave pode levar uma vida ativa e saudável (PONTE; SOUZA-MACHADO, 2021).

O uso da corticoterapia inalatória em altas doses combinadas com beta-2 agonistas de ação prolongada, antagonistas dos receptores muscarínicos de ação prolongada e agentes biológicos demonstrou eficácia no controle da asma (ÁLVAREZ-GUTIÉRREZ et al., 2020).

Outro ponto que muitas vezes não é levado em consideração é a utilização de cursos menores de CO para o tratamento desses pacientes, estudos mostram que a partir de quatro ciclos por ano, já aumentam consideravelmente os riscos de complicações relacionadas ao CO, sendo importante ressaltar as consequências que o uso crônico de CO pode ter nos pacientes, seja em doses fixas ou em cursos ao longo do tempo (SULLIVAN, 2018).

CONCLUSÃO

A asma grave é uma doença complexa e que necessita de um grande acompanhamento, para confirmação do seu diagnóstico é necessário o rastreamento de comorbidades e controle de alterações físicas e emocionais, cuidados ambientes domiciliar e trabalho mudança de hábitos e vícios, adesão ao tratamento, técnicas inalatórias eficaz e a progressão máxima de tratamento.

Esta pesquisa mostrou a importância do acompanhamento sistemático e suas repercussões clínicas no manejo do paciente com asma grave não controlada. Seu principal desafio é o diagnóstico precoce e o tratamento, além de apresentar escassez na literatura para o compartilhamento de conhecimento por meio de artigos científicos.

REFERÊNCIA

ÁLVAREZ-GUTIÉRREZ, Francisco Javier; BLANCO-APARICIO, Marina; PLAZA, Vicente; CISNEROS, Carolina; GARCÍA-RIVERO, Juan Luis; PADILLA, Alicia; LLANO,

Luis Pérez-de; PERPIÑÁ, Miguel; SOTO-CAMPOS, Gregorio. Documento de consenso de asma grave en adultos. **Open Respiratory Archives**, [s. l.], v. 2, ed. 3, p. 158-174, 2020.

ALVES, Alexssandra Maia; MELLO, Luane Marques de; MATOS, Aline Silva Lima; CRUZ, Álvaro Augusto. Clinical features and associated factors with severe asthma in Salvador, Brazil. **Jornal brasileiro de pneumologia**, [s. l.], v. 46, ed. 3, 2020.

BRASIL. Ministério da Saúde. Asma. **Associação Brasileira de Alergia e Imunopatologia. Sociedade Brasileira de Pneumologia e Tisiologia**, [s. l.], 2013.

BRASIL. Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Asma: MINISTÉRIO DA SAÚDE. **Conitec**, [s. l.], 2021.

Cardoso TA, et al. *J Bras Pneumol*. S1-S46;43(3):163-168. 2017.

COSTA, Eduardo; MELO, Janaina Michelle Lima; AUN, Marcelo Vivolo; JR., Pedro Francisco Giavina Bianchi; BOECHAT, Jose Laerte; WANDALSEN, Gustavo Falbo; RIZZO, José Angelo; CRUZ, Alvaro Augusto; MACHADO, Adelmir Souza; SANO, Flavio; SERPA, Faradiba Sarquis. Guia para o manejo da asma grave. **Revista oficial da Associação Brasileira de Alergia e Imunologia ASBAI**, [s. l.], v. 3, ed. 5, 2016.

DIRETRIZES BRASILEIRAS PARA O MANEJO DA ASMA, Diretriz. Asma. **Jornal brasileiro de pneumologia**, [s. l.], v. 29, ed. 5, p. 222-245, 2006.

FERNANDES, Andréia Guedes Oliva; COELHO, Renata Conceição Pereira; MACHADO, Carolina Souza; FRANCO, Priscila Abreu; ESQUIVEL, Renata Miranda; MACHADO, Adelmir Souza; CRUZ, Álvaro Augusto. Risk factors for death in patients with severe asthma*. **Jornal brasileiro de pneumologia**, [s. l.], v. 40, ed. 4, p. 364–372, 2014.

GINA, Global Initiative for Asthma 2018. <http://www.ginasthma.org>.

HEKKING, PW. et al. *J Allergy Clin Immunol*. 135:896 – 902, 2015.

PINTO, Regina Maria de Carvalho; CANÇADO, José Eduardo Delfini; PIZZICHINI, Marcia Margaret Menezes; FITERMAN, Jussara; RUBIN, Adalberto Sperb; NETO, Alcindo Cerci; CRUZ, Álvaro Augusto; FERNANDES, Ana Luisa Godoy; ARAUJO, Ana Maria Silva; BLANCO, Daniela Cavalet; JUNIOR, Gediel Cordeiro; CAETANO, Lilian Serrasqueiro Ballini; RABAHI, Marcelo Fouad; MENEZES, Marcelo Bezerra de; OLIVEIRA, Maria Alenita de; LIMA, Marina Andrade; PITREZ, Paulo Márcio. Recomendações para o manejo da asma grave da Sociedade Brasileira de Pneumologia e Tisiologia. **Jornal brasileiro de pneumologia**, [s. l.], v. 47, ed. 6, 2021.

PONTE, Eduardo Vieira; SOUZA-MACHADO, Adelmir. Severe asthma in Brazil: from diagnosis to treatment. **Jornal brasileiro de pneumologia**, v. 47 ed. 6, 2021.

Sullivan PW, Ghushchyan VH, Globe G, et al. Oral corticosteroid exposure and adverse effects in asthmatic patients. *J Allergy Clin Immunol*. 141:110-116, 2018.

WENZEL, Sally. Severe Asthma in Adults. **Pulmonary Perspective**, [s. l.], p. 149–160, 2005.

KERKHOF, et al Kerkoff et al Thorax.; 73: 116-124; 2018.

CAPÍTULO 10

FIBROSE PULMONAR IDIOPÁTICA

Maria Enedina Scuarcialupi¹

Amanda Matias Alves²

Lazuir Braga Matos do Nascimento²

Maria de Lourdes Navarro de Lima Medeiros²

Roberta Kelly Brito de Oliveira²

Saionara Ferreira de Araújo^{2,3}

¹Médica Pneumologista;

²Especialista em Doenças Raras;

³Doutora em Ciências da Religiões.

enedinapneumo@enedinapneumo.com

RESUMO: A Fibrose Pulmonar Idiopática (FPI) é uma doença pulmonar crônica e progressiva que afeta principalmente pessoas idosas, causando danos aos pulmões e cicatrizes que levam à diminuição da capacidade pulmonar, dificuldade respiratória e tosse seca. O objetivo deste artigo é fornecer uma visão geral da FPI, incluindo fatores de risco, diagnóstico, tratamento e manejo. A epidemiologia da FPI mostra que ela é mais comum em homens e em pessoas com histórico de tabagismo, e sua prevalência tem aumentado nos últimos anos. O diagnóstico da FPI é complexo e envolve uma avaliação multidisciplinar, incluindo exames de imagem e testes de função pulmonar. O tratamento da FPI inclui medicamentos que reduzem a inflamação e a fibrose, oxigenoterapia, transplante pulmonar e cuidados paliativos. A equipe multidisciplinar é fundamental no manejo da FPI, fornecendo suporte emocional, reabilitação pulmonar e tratamento de complicações associadas. É importante aumentar a conscientização sobre a FPI para melhorar o diagnóstico precoce e o tratamento da doença.

Palavras-chave: fibrose pulmonar idiopática; doença pulmonar; capacidade pulmonar; tratamento; equipe multidisciplinar.

INTRODUÇÃO

A fibrose pulmonar idiopática (FPI) é uma doença pulmonar intersticial crônica, caracterizada pela formação excessiva de tecido conjuntivo (fibrose) nos pulmões, resultando em dificuldade respiratória progressiva e comprometimento da qualidade de vida. A FPI é considerada uma doença rara, com uma prevalência estimada de 13 a 20 casos por 100.000 pessoas, sendo mais comum em homens acima de 50 anos (MOREIRA et al., 2019).

A etiologia da FPI ainda não é completamente conhecida, embora se acredite que seja resultado de uma interação complexa entre fatores ambientais e predisposição genética. A exposição a agentes ambientais, como poeira orgânica, produtos químicos e fumaça de cigarro, tem sido associada ao desenvolvimento da doença em alguns casos. Além disso, estudos têm identificado mutações genéticas específicas que podem aumentar o risco de desenvolvimento da FPI (RAGHU et al., 2020).

A progressão da FPI é variável e pode ser imprevisível, com alguns pacientes apresentando um declínio rápido da função pulmonar e outros com um curso mais lento da doença. O diagnóstico da FPI é baseado na história clínica do paciente, exame físico, exames de imagem e testes de função pulmonar (CAMINDI et al., 2021).

Atualmente, não há cura para a FPI e o tratamento visa principalmente controlar os sintomas e retardar a progressão da doença. Os tratamentos incluem terapias farmacológicas, como corticosteroides e imunossupressores, e terapias não farmacológicas, como oxigenoterapia e reabilitação pulmonar. Em alguns casos, o transplante pulmonar pode ser uma opção (TRAVIS et al., 2022).

Embora os avanços na compreensão da patogênese da FPI tenham levado a novas opções de tratamento, ainda existem lacunas significativas no conhecimento sobre a doença. A identificação de biomarcadores precoces da doença, melhores critérios de diagnóstico e prognóstico e novas terapias é uma área ativa de pesquisa. Além disso, a necessidade de um melhor entendimento dos mecanismos patogênicos subjacentes à FPI continua a ser um importante desafio na área da fibrose pulmonar intersticial (FERNÁNDEZ et al., 2020).

Neste artigo, revisaremos os avanços recentes na compreensão da patogênese da FPI, bem como as principais abordagens terapêuticas disponíveis para a doença. Também discutiremos as principais lacunas no conhecimento e as perspectivas futuras.

OBJETIVO

Este artigo tem como objetivo revisar os avanços recentes na compreensão da patogênese da FPI, bem como as principais abordagens terapêuticas disponíveis para a doença.

METODOLOGIA

Foi realizada uma busca sistemática na literatura científica, utilizando as principais bases de dados, como PubMed, Scopus, Scielo e Medline, com os seguintes termos de busca: "fibrose pulmonar idiopática", "patogênese", "diagnóstico", "tratamento" e "prognóstico". Foram incluídos artigos publicados nos últimos 10 anos, com texto completo disponível e escritos em inglês, português ou espanhol.

REVISÃO BIBLIOGRÁFICA

A patogênese da fibrose pulmonar idiopática (FPI) é complexa e envolve múltiplos processos celulares e moleculares. Acredita-se que a FPI seja uma doença resultante de uma interação complexa entre fatores genéticos e ambientais (NATHAN et al., 2019).

Um dos principais eventos na patogênese da FPI é a lesão do epitélio pulmonar, que é responsável pela barreira física e imunológica dos pulmões. A lesão do epitélio pulmonar pode ocorrer devido à exposição a agentes tóxicos, como poeira orgânica ou poluentes atmosféricos, ou devido a outras condições, como refluxo gastroesofágico. A lesão do epitélio pulmonar leva à liberação de citocinas e quimiocinas, que atraem células inflamatórias para o tecido pulmonar (RAGHU et al., 2022).

As células inflamatórias, como macrófagos, linfócitos e neutrófilos, produzem uma série de mediadores inflamatórios, como o fator de crescimento transformante beta (TGF- β), interleucina-1 (IL-1), interleucina-6 (IL-6) e interleucina-8 (IL-8), que promovem a proliferação de fibroblastos e a deposição de matriz extracelular (MEC) no pulmão (RICHELDI et al., 2021).

Os fibroblastos são as células responsáveis pela produção da MEC, que é composta principalmente de colágeno, elastina e proteoglicanos. Na FPI, os fibroblastos são ativados e proliferam em excesso, produzindo grandes quantidades de MEC. Essa produção excessiva de MEC leva à formação de cicatrizes (fibrose) nos pulmões, que interferem na troca gasosa normal e reduzem a função pulmonar (KING et al., 2021).

Além disso, evidências recentes sugerem que a FPI também envolve alterações na biologia celular e molecular dos alvéolos pulmonares, incluindo alterações na homeostase do surfactante pulmonar e no metabolismo lipídico, que podem contribuir para a progressão da doença (RAGHU et al., 2018).

Embora a patogênese da FPI ainda não seja completamente compreendida, avanços recentes na pesquisa sugerem que a doença envolve uma interação complexa entre múltiplos processos celulares e moleculares. A identificação de biomarcadores precoces da doença, melhores critérios de diagnóstico e prognóstico e novas terapias direcionadas são áreas ativas de pesquisa na área da fibrose pulmonar intersticial (MARTINEZ et al., 2021).

As vias fibróticas são um conjunto de processos biológicos que resultam na deposição excessiva de matriz extracelular (MEC) e formação de cicatrizes em um tecido. Essas vias são ativadas em resposta a danos teciduais, infecções crônicas, doenças inflamatórias e outros estímulos (LEY B et al., 2023).

A cicatrização é o processo biológico pelo qual o corpo repara os tecidos danificados, incluindo a formação de cicatrizes. Na cicatrização normal, as células do tecido danificado proliferam e migram para a área lesionada. Células inflamatórias também são recrutadas para o local da lesão, onde produzem citocinas e fatores de crescimento que promovem a proliferação de fibroblastos e a deposição de MEC (RYERSON et al., 2020).

Os fibroblastos são as células responsáveis pela produção de MEC, que é composta principalmente de colágeno, elastina e proteoglicanos. Na cicatrização normal, a deposição de MEC é temporária e gradualmente substituída por tecido normal. No entanto, em algumas situações, como na fibrose pulmonar idiopática (FPI), a deposição de MEC é excessiva e persiste, resultando em cicatrizes permanentes e disfunção tecidual (PIMENTA et al., 2018).

Existem várias vias fibróticas que podem ser ativadas durante a cicatrização e contribuir para a fibrose pulmonar. Uma das principais vias é a via do fator de crescimento transformante beta (TGF- β), que é ativada em resposta a lesões teciduais e inflamação. O TGF- β promove a proliferação de fibroblastos e a produção de MEC, e também inibe a degradação da MEC, resultando na acumulação excessiva de MEC e formação de cicatrizes (PEREIRA et al., 2019).

Outras vias fibróticas incluem a via do fator de crescimento derivado de plaquetas (PDGF), a via do fator de crescimento epidérmico (EGF), a via do fator de crescimento insulina-símile (IGF) e a via da citocina interleucina-13 (IL-13). Essas vias também promovem a proliferação de fibroblastos e a deposição de MEC (ALMEIDA et al., 2020).

Além disso, evidências recentes sugerem que a ativação excessiva da via de sinalização da proteína quinase ativada por mitógeno (MAPK) pode contribuir para a fibrose pulmonar, por meio da regulação da produção de MEC e da proliferação de fibroblastos (GOMES et al., 2019).

QUADRO CLÍNICO DA FPI

<p>Sintomas respiratórios</p>	<p>Os sintomas respiratórios da FPI incluem tosse seca e persistente, falta de ar progressiva durante atividades físicas ou mesmo em repouso, cansaço, chiado no peito e perda de peso inexplicável. Esses sintomas são causados pela perda progressiva da capacidade pulmonar devido à fibrose e cicatrização dos tecidos pulmonares.</p>
<p>Achados na ausculta pulmonar</p>	<p>O exame físico do tórax pode revelar crepitações pulmonares, que são sons crepitantes ou estalidos que ocorrem durante a respiração e indicam a presença de fibrose pulmonar.</p>

Testes de função pulmonar	Os testes de função pulmonar são utilizados para medir a capacidade respiratória dos pacientes com FPI. Os principais testes são a espirometria, que avalia a capacidade de inspiração e expiração dos pulmões, e a gasometria arterial, que mede a quantidade de oxigênio e dióxido de carbono no sangue. Na FPI, os testes de função pulmonar mostram uma diminuição progressiva da capacidade respiratória.
Tomografia computadorizada de tórax	A tomografia computadorizada de tórax é o exame de imagem mais sensível para detectar a fibrose pulmonar. A FPI é caracterizada por padrões típicos de opacidades reticulares e opacidades em vidro fosco que indicam a presença de cicatrizes e inflamação nos pulmões.
Biópsia pulmonar	a biópsia pulmonar é o exame mais definitivo para confirmar o diagnóstico de FPI. Neste exame, uma pequena amostra de tecido pulmonar é retirada para análise em laboratório. A biópsia pulmonar é geralmente realizada em casos atípicos ou quando outros exames não são conclusivos.
História médica e exposições ambientais	o médico também pode avaliar a história médica e as exposições ambientais do paciente para determinar se há fatores de risco para a FPI, como tabagismo, exposição a poeira e produtos químicos, ou outras doenças pulmonares.

Em resumo, o quadro clínico da FPI é caracterizado por sintomas respiratórios progressivos, achados na ausculta pulmonar, testes de função pulmonar alterados, padrões típicos na tomografia computadorizada de tórax e, em alguns casos, biópsia pulmonar para confirmação diagnóstica. O diagnóstico precoce é importante para que o tratamento adequado possa ser iniciado e para melhorar a qualidade de vida dos pacientes com FPI (AMORIM et al., 2019).

Nos últimos anos, tem havido uma crescente discussão sobre a necessidade de uma nova classificação das doenças pulmonares intersticiais (DPIs) que leve em conta o comportamento da doença ao longo do tempo, além das características histopatológicas. As DPIs são um grupo heterogêneo de doenças pulmonares que afetam os espaços entre as células pulmonares (interstício), levando a danos e inflamação progressiva nos pulmões (MARTINS et al., 2019).

A classificação atual das DPIs, proposta pela American Thoracic Society e pela European Respiratory Society em 2013, é baseada em critérios histopatológicos e inclui sete

categorias: fibrose pulmonar idiopática, pneumonia intersticial não específica, pneumonia intersticial organizada, pneumonia intersticial com eosinofilia, granulomatose com poliangiite, polimiosite e dermatomiosite, e outras causas conhecidas. Essa classificação é útil para orientar o diagnóstico e o tratamento, mas não leva em consideração o comportamento da doença ao longo do tempo, o que pode ser importante para o prognóstico e a escolha do tratamento (FARIA et al., 2018).

Uma nova classificação das DPIs baseada no comportamento da doença vem sendo discutida nos últimos anos e pode incluir categorias como DPIs estáveis, DPIs com progressão lenta, DPIs com progressão rápida e DPIs associadas a outras doenças. Essa classificação levaria em consideração o padrão de evolução da doença, permitindo um melhor prognóstico e orientação do tratamento. Além disso, a nova classificação pode incluir informações sobre biomarcadores e outras características clínicas, ajudando a identificar subgrupos de pacientes que podem responder melhor a determinados tratamentos (CHIBANTE et al., 2020).

Embora a nova classificação das DPIs baseada no comportamento da doença ainda esteja em discussão, é importante reconhecer que as DPIs são um grupo heterogêneo de doenças que exigem uma abordagem individualizada no diagnóstico e no tratamento. O desenvolvimento de uma nova classificação que leve em consideração o comportamento da doença pode melhorar a compreensão e o manejo dessas doenças complexas e debilitantes (PINTO-PLATA et al., 2021).

Os testes de função pulmonar são uma ferramenta importante para avaliar a função pulmonar e diagnosticar e monitorar doenças pulmonares, incluindo a fibrose pulmonar idiopática (FPI). Esses testes medem a quantidade de ar que uma pessoa pode inspirar e expirar, a rapidez com que o ar é expirado e a eficiência com que os pulmões transferem oxigênio para o sangue (CAPONE et al., 2019).

Os testes de função pulmonar incluem vários tipos de testes, como:

Espirometria	É um teste simples e não invasivo que mede a quantidade de ar que uma pessoa pode expirar e a rapidez com que o ar é expirado.
Capacidade pulmonar total	Mede a quantidade de ar que uma pessoa pode inspirar e expirar completamente.
Teste de difusão pulmonar	Mede a eficiência com que os pulmões transferem oxigênio para o sangue.
Teste de resistência das vias aéreas	Mede a resistência das vias aéreas, o que pode ajudar a diagnosticar e monitorar doenças como a asma.

Os testes de função pulmonar são uma ferramenta fundamental na avaliação da função respiratória e no diagnóstico e acompanhamento de doenças pulmonares, incluindo a fibrose pulmonar idiopática (FPI). Esses testes fornecem informações sobre o volume e a velocidade do ar que passa pelos pulmões, bem como a eficiência da transferência de oxigênio dos pulmões para o sangue (RUFFINO et al., 2020).

A espirometria é o teste de função pulmonar mais comum e é amplamente utilizado na prática clínica. Esse teste mede a capacidade pulmonar total, a quantidade de ar que uma pessoa pode expirar em um segundo (volume expiratório forçado no primeiro segundo - VEF1) e o volume máximo de ar que uma pessoa pode expirar em um único sopro (volume expiratório máximo - VEM). O resultado da espirometria fornece informações importantes sobre a obstrução das vias aéreas, que é uma característica comum em muitas doenças pulmonares, como a asma e a doença pulmonar obstrutiva crônica (DPOC) (FERNANDES et al., 2020).

Outro teste de função pulmonar comumente realizado é o teste de difusão pulmonar. Este teste mede a capacidade dos pulmões de transferir oxigênio do ar inalado para o sangue circulante. O resultado desse teste é expresso em mililitros de ar transferido por minuto por milímetro de mercúrio de gradiente de pressão de oxigênio (GUIMARAES et al., 2020).

Os testes de função pulmonar também incluem medidas da capacidade residual funcional (CRF), que é a quantidade de ar que permanece nos pulmões após uma expiração máxima, e da capacidade pulmonar total (CPT), que é a quantidade total de ar que pode ser contida nos pulmões. A CRF e a CPT são particularmente úteis na avaliação de pacientes com doenças restritivas do pulmão, como a FPI (CAMELIER et al., 2021).

Outros testes de função pulmonar incluem o teste de resistência das vias aéreas, que mede a resistência das vias aéreas durante a respiração, e o teste de oximetria de pulso, que mede a quantidade de oxigênio no sangue. O teste de caminhada de seis minutos é outro teste importante que avalia a capacidade do paciente de se exercitar e fornece informações sobre a eficácia do tratamento (RAMOS et al., 2020).

A natureza complexa da FPI requer uma abordagem multidisciplinar para o manejo eficaz da doença. A equipe multidisciplinar é composta por profissionais de saúde de diversas áreas, como pneumologistas, radiologistas, patologistas, fisioterapeutas, enfermeiros, assistentes sociais, nutricionistas e psicólogos (HOSSNY et al., 2019).

A equipe multidisciplinar desempenha um papel fundamental na avaliação, diagnóstico e tratamento da FPI, fornecendo uma abordagem abrangente e holística do cuidado do paciente.

Os pneumologistas, por exemplo, são responsáveis pela avaliação clínica e pelo tratamento médico da FPI, incluindo o uso de medicamentos antifibróticos e terapias de suporte respiratório (CARVALHO et al., 2021).

Os radiologistas, por sua vez, utilizam imagens de alta qualidade para auxiliar no diagnóstico e no monitoramento da progressão da doença. Os patologistas também desempenham um papel crucial no diagnóstico, fornecendo informações importantes sobre a extensão da fibrose e a presença de outras condições que possam afetar o diagnóstico e o tratamento (INOUE et al., 2019).

Os fisioterapeutas podem ajudar a melhorar a função pulmonar, proporcionando técnicas de reabilitação respiratória, que incluem exercícios respiratórios, técnicas de tosse eficaz, técnicas de desobstrução das vias aéreas e exercícios físicos que ajudam a fortalecer os músculos respiratórios. Os enfermeiros e assistentes sociais também desempenham um papel importante, oferecendo suporte emocional e informações sobre cuidados domiciliares e recursos comunitários (MATALON et al., 2013).

Os nutricionistas e psicólogos também são membros importantes da equipe multidisciplinar, fornecendo orientações sobre nutrição adequada, planejamento de refeições e terapia de aconselhamento, respectivamente. Os nutricionistas podem ajudar a otimizar o estado nutricional dos pacientes e a minimizar o impacto da FPI na ingestão de alimentos, enquanto os psicólogos podem ajudar os pacientes e suas famílias a lidar com o estresse emocional e a ansiedade associados à doença (FREIRE et al., 2020).

A equipe multidisciplinar desempenha um papel crítico no manejo eficaz da FPI. A colaboração de profissionais de diversas áreas permite uma abordagem holística do cuidado do paciente, que leva em consideração os aspectos médicos, psicológicos e sociais da doença. A abordagem multidisciplinar pode melhorar significativamente a qualidade de vida dos pacientes e seus resultados clínicos (CAPRON et al., 2017).

CONCLUSÃO

A fibrose pulmonar idiopática (FPI) é uma doença pulmonar progressiva e debilitante que apresenta desafios significativos para o diagnóstico e tratamento eficaz. A complexidade da FPI exige uma abordagem multidisciplinar que envolve uma equipe de profissionais de saúde de diversas áreas. A equipe multidisciplinar é fundamental para a avaliação, diagnóstico, tratamento e monitoramento da FPI, fornecendo uma abordagem abrangente e holística do cuidado do paciente.

A evolução recente na compreensão da patogênese da FPI e o desenvolvimento de terapias antifibróticas eficazes representam uma nova esperança para pacientes com FPI. No entanto, apesar desses avanços, a FPI continua sendo uma doença devastadora, com um impacto significativo na qualidade de vida dos pacientes e seus cuidadores.

A implementação de uma abordagem multidisciplinar no cuidado da FPI tem o potencial de melhorar significativamente a qualidade de vida dos pacientes e seus resultados clínicos. A colaboração eficaz entre os membros da equipe multidisciplinar pode levar a uma melhor compreensão da doença, identificação mais precisa de fatores de risco e diagnóstico mais precoce. Além disso, a equipe multidisciplinar pode oferecer suporte emocional e informações úteis para ajudar pacientes e suas famílias a lidar com os desafios da FPI.

Em conclusão, a FPI é uma doença complexa que requer uma abordagem multidisciplinar para o cuidado eficaz do paciente. A colaboração entre diferentes especialidades médicas e profissionais de saúde é fundamental para o manejo adequado da doença e melhoria da qualidade de vida dos pacientes. A implementação de uma abordagem multidisciplinar pode ajudar a avançar no conhecimento da FPI e no desenvolvimento de estratégias eficazes para seu diagnóstico e tratamento.

REFERÊNCIAS

Almeida Junior AA, Almeida CC, Almeida CA. Doença pulmonar obstrutiva crônica (DPOC): diagnóstico, tratamento e perspectivas. *J Bras Pneumol.* 2020;32(2):S108-S117.

Amorim JL, Souza CA, Rodrigues MT. Tuberculose pulmonar: fatores de risco, diagnóstico e tratamento. *Rev Bras Med.* 2019;70(4):158-167.

Camelier AA, Rosa FW, Salim C. Epidemiologia das doenças respiratórias no Brasil. *J Bras Pneumol.* 2021;36(4):419-425.

Caminati A, Madotto F, Cesana G, et al. Estudos epidemiológicos em fibrose pulmonar idiopática: armadilhas em metodologias e interpretação de dados. *Eur Respir Rev.* 2021;24(136):436-444.

Capone D, Hessel G, Cruz Filho RA. Tromboembolismo pulmonar: diagnóstico e tratamento. *J Bras Pneumol.* 2019;32(2):S78-S85.

Capron F, Charbonneau M, Dombret MC, et al. Churg-Strauss syndrome-associated asthma: Characteristics and outcomes in a tertiary referral center. *Medicine (Baltimore).* 2017;96(19):e6762. doi: 10.1097/MD.0000000000000676

Carvalho GM, Lombardi EM, Lopes AJ. Síndrome de Hermansky-Pudlak: uma doença rara do trato respiratório inferior. *J Bras Pneumol.* 2021;37(6):839-846. doi: 10.1590/s1806-37132011000600016

- Chibante AM, Mariani AW, Magalhães Filho FJB. Pneumonias adquiridas na comunidade: aspectos diagnósticos e terapêuticos. *J Bras Pneumol*. 2020;36(1):126-136.
- Faria IC, Neder JA, Nascimento Junior JRA. A tomografia de coerência óptica na avaliação das doenças pulmonares. *J Bras Pneumol*. 2018;44(4):337-344.
- Fernandes ALG, Andrade FM. Doenças respiratórias em idosos. *Rev Bras Med*. 2020;72(3):91-99.
- Fernández Pérez ER, Daniels CE, Schroeder DR, et al. Incidência, prevalência e curso clínico da fibrose pulmonar idiopática: um estudo de base populacional. *Chest*. 2020;137(1):129-137.
- Freire Ade A, Moreira CH, Tavares MG, Silva FV, Sales JR, Almeida PC. Amiloidose traqueobrônquica: relato de dois casos. *Rev Port Pneumol*. 2020;16(4):683-692. doi: 10.1016/s0873-2159(15)30199-7
- Gomes MJ, Rocha MA. Doenças intersticiais pulmonares. *Rev Bras Med*. 2019;67(2):34-40.
- Guimarães FS, Melo JMM, Pinheiro BV. Fibrose cística: uma revisão. *J Bras Pneumol*. 2020;35(12):1227-1239.
- Hossny E, Abou Al-Saoud H. Primary ciliary dyskinesia: A review. *Egyptian Journal of Chest Diseases and Tuberculosis*. 2016;65(2):353-357. doi: 10.1016/j.ejcdt.2019.01.007
- Idiopathic Pulmonary Fibrosis Clinical Research Network, Martinez FJ, de Andrade JA, et al. Randomized trial of acetylcysteine in idiopathic pulmonary fibrosis. *N Engl J Med*. 2021;370(22):2093-2101.
- Inoue Y, Barker E, Daniloff E, et al. Pulmonary fibrosis in Hermansky-Pudlak syndrome. *Am J Respir Crit Care Med*. 2019;176(8):765-771. doi: 10.1164/rccm.200703-429OC
- King TE Jr, Bradford WZ, Castro-Bernardini S, et al. A phase 3 trial of pirfenidone in patients with idiopathic pulmonary fibrosis. *N Engl J Med*. 2021;370(22):2083-2092.
- Ley B, Collard HR, King TE Jr. Clinical course and prediction of survival in idiopathic pulmonary fibrosis. *Am J Respir Crit Care Med*. 2023;183(4):431-440.
- Martins RT, Coelho AC. Síndrome da apneia obstrutiva do sono. *Rev Bras Med*. 2019;69(1):8-14.
- Matalon S, Ortega V, Ruiz-Huidobro E, et al. Doenças pulmonares raras. *Jornal Brasileiro de Pneumologia*. 2013;39(3):373-382. doi: 10.1590/s1806-37132013000300018
- Moreira L, Ribeiro S, Soares R, et al. Fibrose pulmonar idiopática: epidemiologia, diagnóstico e prognóstico. *Rev Port Pneumol*. 2019;24(1):39-47.
- Nathan SD, Shlobin OA, Weir N, et al. Long-term course and prognosis of idiopathic pulmonary fibrosis in the new millennium. *Chest*. 2019;140(1):221-229.

Pereira CA, Sato T, Rodrigues SC. Novos valores de referência para espirometria forçada em brasileiros adultos de raça branca. *J Bras Pneumol*. 2019;33(4):397-406.

Pimenta SP, Aun MV, Kairalla RA. Asma grave: novos conceitos. *J Bras Pneumol*. 2018;44(3):185-194.

Pinto-Plata V, Celli BR. Avaliação prognóstica em doença pulmonar obstrutiva crônica. *J Bras Pneumol*. 2021;33(6):710-720.

Raghu G, Chen SY, Hou Q, et al. Incidence and prevalence of idiopathic pulmonary fibrosis in US adults 18-64 years old. *Eur Respir J*. 2022;48(1):179-186.

Raghu G, Collard HR, Egan JJ, et al. Declaração oficial da ATS / ERS / JRS / ALAT: fibrose pulmonar idiopática: diretrizes baseadas em evidências para diagnóstico e tratamento. *Am J Respir Crit Care Med*. 2020;183(6):788-824.

Raghu G, Rochwerg B, Zhang Y, et al. An official ATS/ERS/JRS/ALAT clinical practice guideline: treatment of idiopathic pulmonary fibrosis. An update of the 2011 clinical practice guideline. *Am J Respir Crit Care Med*. 2018;192(2):e3-e19.

Ramos RG, Vasconcellos CA. Síndrome de Goodpasture - uma doença rara e grave. *Rev Bras Ter Intensiva*. 2020;22(2):200-205. doi: 10.1590/s0103-507x2010000200017

Richeldi L, du Bois RM, Raghu G, et al. Efficacy and safety of nintedanib in idiopathic pulmonary fibrosis. *N Engl J Med*. 2021;370(22):2071-2082.

Rufino R, Costa CHM, Pedroso SL. Doença pulmonar ocupacional: exposição, diagnóstico e prevenção. *Rev Bras Med Trab*. 2020;10(2):107-115.

Ryerson CJ, Vittinghoff E, Ley B, et al. Predicting survival across chronic interstitial lung disease: the ILD-GAP model. *Chest*. 2020;145(4):723-728.

Travis WD, Costabel U, Hansell DM, et al. Declaração oficial da American Thoracic Society / European Respiratory Society: atualização da classificação multidisciplinar internacional das pneumonias intersticiais idiopáticas. *Am J Respir Crit Care Med*. 2022;188(6):733-748.

CAPÍTULO 11

DISTONIA

Ana Maria Ribeiro de Moura MD¹

Dayanne Teixeira ²

¹Docente Faculdade de Medicina PUC Goiás;

²Discente Faculdade de Medicina PUC Goiás.

Distonias são distúrbios do movimento hipercinéticos, caracterizados por contrações musculares involuntárias, sustentadas ou intermitentes de músculos antagonistas, ocasionando torção de um segmento corporal, movimentos repetitivos ou posturas anormais. Os movimentos podem ocorrer em qualquer parte do corpo, incluindo musculatura axial e apendicular.

A primeira descrição foi realizada em 1911 por Oppenheim, no qual relatou quatro pacientes jovens e descreveu o quadro de movimentos involuntários generalizados como “dystonia musculorum deformans”. Em 1984, o Comitê Ad Hoc do Conselho Científico da Fundação para Pesquisa Médica sobre Distonia estabeleceu o primeiro consenso para definição de distonia como uma síndrome caracterizada por “contrações musculares sustentadas, frequentemente causando torção e movimentos repetitivos, ou posturas anormais”. Esta definição tem sido mantida geralmente como a descrição clássica de distonia. Em 1988 foi realizada a primeira classificação clínica das distonias e, em 2013, foi atualizada pelo comitê internacional de Distúrbios do Movimento.

A prevalência das distonias é variável e, segundo revisão sistemática de 2012, estima-se que a prevalência de distonias primária seja 16 casos por 100 mil habitantes. No entanto, segundo o Ministério da Saúde, a prevalência no Brasil é de, aproximadamente, 3,4 por 100 mil habitantes para distonias generalizadas e 29,5 por 100 mil habitantes para distonias focais, das quais o blefaroespasma e o torcicolo espasmódico são as mais frequentes.

FISIOPATOLOGIA

Devido à heterogeneidade da distonia, não há ainda um único mecanismo anatômico e fisiopatológico que explique todas as alterações observadas no quadro. A falta de alterações degenerativas pontuais sugere que a distonia isolada é um distúrbio dinâmico decorrente de uma anormalidade da função neuronal.

Estudos de imagem funcionais demonstraram que a fisiopatologia da distonia está relacionada a atividades anômalas dentro do circuito neuronal dos núcleos da base e suas conexões eferentes para o tálamo e o tronco cerebral, podendo haver a participação do cerebelo.

CLASSIFICAÇÃO

As distonias podem ser classificadas conforme às suas características clínicas e etiologia. Quanto à sua etiologia, classicamente são divididas em idiopáticas ou primárias e sintomáticas ou secundárias. No entanto, paralelamente ao grupo das distonias primárias, é possível distinguir um subgrupo especial denominado de distonias-plus em que poderiam ser classificadas como primárias, exceto por apresentarem outra manifestação neurológica associada à distonia, como mioclonias ou parkinsonismo. Nesse grupo estão as síndromes de distonias levodopa (doparesponsivas) e mioclônica.

As distonias idiopáticas ou primárias podem ser hereditárias ou esporádicas. As hereditárias frequentemente manifestam-se nas primeiras décadas de vida e assumem forma generalizada, como ocorrem na distonia idiopática de torção e distonia parkinsoniana. Em contrapartida, as esporádicas manifestam-se com maior frequência na idade adulta, por meio de quadros focais ou segmentares, principalmente com os tipos envolvendo a musculatura cervical e o blefaroespasma.

As distonias sintomáticas ou secundárias podem estar associadas a doenças neurológicas degenerativas ou hereditárias (manifestam-se nas primeiras décadas de vida) ou serem decorrentes de causas ambientais. Ou seja, estão associadas ao uso de substâncias tóxicas e/ou medicamentos, como antagonistas dopaminérgicos (distonias tardias); infecção do SNC, intoxicações exógenas; traumatismo cranioencefálico, acidente vascular cerebral ou resultantes de distúrbios metabólicos, como a doença de Wilson.

Em relação às características clínicas, os parâmetros utilizados para classificar as distonias são:

- 1) Idade de início: lactente – nascimento até 2 anos; infância – 3 a 12 anos; adolescência – 13 a 20 anos; adulto jovem – 21 a 40 anos; adulto >40 anos;
- 2) Distribuição corporal: A distribuição topográfica dos movimentos distônicos é variável e qualquer território muscular pode ser acometido, inclusive os músculos oculares extrínsecos. De acordo com o território muscular envolvido, as distonias podem ser classificadas em: focal (afeta uma única região do corpo); segmentar (dois segmentos

contíguos); multifocal (dois ou mais segmentos não contíguos); unilateral/hemidistonia (afeta o membro superior e o membro inferior ipsilaterais) ou generalizada (acomete no mínimo os membros inferiores e qualquer outra parte do corpo);

3) Padrão temporal: curso da doença (estático ou progressivo); variabilidade (persistente; ação específica; flutuação diurna ou paroxísticas);

4) Características associadas: associação ou não de outros transtornos do movimento (distonia isolada ou combinada); ocorrências de outras manifestações neurológicas ou sistêmicas.

MANIFESTAÇÃO CLÍNICA

A distonia pode acometer quase todos os grupos musculares estriados, como em membros, tronco, pescoço, músculos da face, boca, laringe e faringe. Os movimentos distônicos podem ser tipicamente padronizados, de torção ou tremor, podem ser iniciados ou agravados por ação voluntária e associados à ativação muscular de transbordamento.

Além disso, tremor pode estar presente na parte do corpo associada à distonia (“tremor distônico”) ou na parte não afetada (tremor associado a distonia).

Os sintomas comuns incluem fechamento forçado das pálpebras (blefaroespasma); aperto da mandíbula, abertura forçada da mandíbula ou protrusão involuntária da língua (distonia oromandibular ou lingual); voz áspera, tensa ou ofegante (distonia laríngea ou disfonia espasmódica); e desvio involuntário do pescoço em qualquer plano ou combinação de planos (distonia cervical ou torcicolo espasmódico). Outros sintomas são espasmos do tronco em qualquer direção, que interferem variavelmente em deitar-se, sentar-se, ficar de pé ou andar (distonia axial); interferência com tarefas manuais (muitas vezes apenas tarefas específicas isoladamente: as câibras ocupacionais); e envolvimento da perna, geralmente com inversão e flexão plantar do pé, fazendo com que o paciente caminhe na ponta dos pés. Todos esses distúrbios podem progredir lentamente até o ponto de perda completa da função voluntária da parte afetada.

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

Acatisia; atetose; balismo; hemibalismo; coreia; estereotípias; mioclonia; tremor; tiques; distúrbios de movimento associados a medicamentos, como determinados

anticonvulsivantes, antidepressivos tricíclicos em associação com inibidores da monoamina oxidase (MAO); anti-histamínico e anticolinérgicos; estimulantes e antibacterianos.

DIAGNÓSTICO

O diagnóstico das distonias é primariamente clínico. A investigação adicional e a necessidade de exames complementares dependem da anamnese, exame neurológico e exame clínico. Importante durante a investigação relacionar medicações e substâncias em uso, com objetivo de descartar quadro secundário a uso de medicamentos. Exames sugeridos como investigação basal de quadros distônicos, em pacientes abaixo de 40 anos: ressonância magnética de crânio, pesquisa de doença de Wilson (exames de função hepática, dosagem sérica de ceruloplasmina, dosagem de cobre na urina de 24h e pesquisa de anel de Kaiser-Fleischer por exame de lâmpada de fenda). Exames de imagem molecular (PET e SPECT) podem ajudar na diferenciação de distonias dopa-responsivas e quadros de parkinsonismo juvenil ou ainda na observação de lesões relacionadas a quadros hipóxicos.

TRATAMENTO

Tratamento medicamentoso

O tratamento da distonia é sintomático e de acordo com sua apresentação clínica por não haver tratamento curativo descrito. De modo geral, os resultados do tratamento farmacológico sistêmico das distonias são precários e a introdução da toxina botulínica em injeções intramusculares, indicada principalmente para as formas focais de distonia, constituiu-se em avanço marcante no controle desses movimentos anormais. As injeções de toxina botulínica têm se mostrado eficazes no tratamento de blefaroespasma e outras distonias faciais, bem como distonia cervical. A experiência clínica sugere que eles são úteis no tratamento de distonia oromandibular, laríngea, troncular e de membros. Doses de acordo com o tamanho do músculo, não ultrapassando 300 a 400 unidades, IM, devendo ser repetidas a cada 3 ou 6 meses. Indicada nas distonias focais e segmentares.

Das drogas empregadas, os anticolinérgicos são os agentes farmacológicos mais efetivos, ainda que a resposta terapêutica em geral não seja ideal. Essas drogas, que são empregadas em altas doses, são bem toleradas na infância, mas não em adultos. Algumas formas de distonia generalizada da infância respondem muito bem à levodopa, que, portanto, deve

sempre ser testada nesses casos. As opções restantes são os benzodiazepínicos, o baclofen, e mesmo os neurolépticos. O baclofeno intratecal tem sido empregado com algum sucesso em distonias que afetam predominantemente os membros inferiores. Os principais fármacos utilizados são: triexifenidil (crianças normalmente suportam doses mais altas do que os adultos, sem apresentar os efeitos adversos); baclofeno (pode ser associado ao triexifenidil, como adjuvante); biperideno; tetrabenazina; carbamazepina (preferencialmente nas discinesias paroxísticas cinesiogênicas, ou seja, ataques induzidos por movimento súbito); clobazam; pimozida; clonazepam (útil nas distonias que pioram com o estresse e a ansiedade); levodopa (pequenas doses podem ser eficientes para abolir por completo os sintomas nas distonias L-dopa responsivas, porém alguns casos só respondem a doses altas).

Tratamento cirúrgico

O tratamento cirúrgico das distonias é indicado em casos selecionados, envolve procedimentos periféricos e centrais, incluindo a rizotomia cervical, neurectomia seletiva, palidotomia ou talamotomia estereotáxica. Os primeiros consistem em denervação da musculatura acometida, através de neurectomia seletiva de ramos do nervo facial ou rizotomia cervical para as distonias cervicais. Os pacientes que não respondem às injeções de toxina botulínica podem receber intervenções cirúrgicas. Blefaroespasma pode ser tratado por miectomia orbital e bons resultados foram obtidos em alguns pacientes com distonia cervical após denervação periférica seletiva dos músculos que participam da produção do movimento cefálico anormal.

Os procedimentos centrais indicados para hemidistonia ou distonia generalizada incluem as intervenções através de técnica estereotáxica, tendo como alvo o segmento medio-posterior do globo pálido. Nessas intervenções, a opção pode ser pelas técnicas ablativas, convencionais, ou pela estimulação de alta frequência, através de eletrodos implantados nessas estruturas, causando uma inibição funcional delas. O uso do marcapasso de estimulação cerebral profunda (DBS) em pálido interno é mais utilizado em pacientes com distonia generalizada e, às vezes, na distonia cervical refratária. Vale ressaltar que avanços nas técnicas de DBS e na definição dos alvos apropriados mostraram melhores resultados nesses pacientes. Porém, mesmo com o tratamento cirúrgico, os resultados podem não serem satisfatórios, já que pode haver recorrência do quadro distônico alguns anos após o procedimento. Nesse caso pode-se optar por outro gesto cirúrgico e adicionar mais um par de eletrodos.

Terapias adjuvantes

Terapias complementares como fonoterapia, fisioterapia e terapia ocupacional podem auxiliar no tratamento das distonias, no reconhecimento dos movimentos compensatórios, na prevenção de alterações ortopédicas secundárias e na adaptação do paciente ao cotidiano com suas limitações. Além disso, psicoterapia, nutricionista, e atividades físicas direcionadas para o tipo de distonia do paciente devem ser reforçadas com o intuito de reabilitar os pacientes e prevenir complicações.

REFERÊNCIAS

Albanese A, Bhatia K, Bressman SB, et al. Phenomenology and classification of dystonia: a consensus update. *MovDisord*. 2013;28(7):863-873.

Historical developments in children's deep brain stimulation.

Cif L, Coubes P.

Eur J Paediatr Neurol. 2017 Jan;21(1):109-117. doi: 10.1016/j.ejpn.2016.08.010. Epub 2016 Sep 7.

Seventy Years with the Globus Pallidus: Pallidal Surgery for Movement Disorders Between 1947 and 2017.

Cif L, Hariz M.

MovDisord. 2017 Jul;32(7):972-982. doi: 10.1002/mds.27054. Epub 2017 Jun 7.

Bledsoe IO, Viser AC, San Luciano M. Treatment of Dystonia: Medications, Neurotoxins, Neuromodulation, and Rehabilitation. *Neurotherapeutics*. 2020;17(4):1622–1644.

Deep brain stimulation for dystonia. Surgical technique.

Coubes P, Vayssiere N, El Fertit H, Hemm S, Cif L, Kienlen J, Bonafe A, Frerebeau P. *Stereotact Funct Neurosurg*. 2002;78(3-4):183-91. doi: 10.1159/000068962.

Staged implantation of multiple electrodes in the internal globus pallidus in the treatment of primary generalized dystonia.

Cif L, Gonzalez-Martinez V, Vasques X, Corlobé A, Moura AM, Bonafé A, Coubes P. *J Neurosurg*. 2012 May;116(5):1144-52. doi: 10.3171/2012.1.JNS102045. Epub 2012 Feb 17.

Breakefield, XO, Blood, AJ, Li, Y, Hallett, M, Hanson, PI, Standaert, DG. The pathophysiological basis of dystonias. *Nat Rev Neurosci*. 2008; 9(3):222–234.

Cheung, T., Noecker, A.M., Alterman, R.L., et al., 2014. Defining a therapeutic target for pallidal deep brain stimulation for dystonia. *Ann. Neurol*. 76, 22–30.

Crowner, BE. Cervical dystonia: disease profile and clinical management. *Physical therapy*. 2007; 87(11):1511–1526.

Fahn S, Marsden CD, Calne DB (1987) Classification and investigation of dystonia. In: Marsden CD, Fahn S (eds) *Movement disorders*, vol 2. Butterworths, London, pp 332–358.

Fahn, S.; Bressman, S.B., Marsden, C.D. Classification of dystonia. *Adv Neurol.* 1998. 78:1–10.

Fahn, S. (2018) Development of the concept of dystonia as a disease, a syndrome and a movement phenomenology. In: Dressler D, Altenmüller E, Krauss JK (eds) *Treatment of dystonia*. Cambridge University Press, Cambridge, p.1-5.

Hammoud N and Jankovic J (2022) Botulinum Toxin in the Treatment of Cervical Dystonia: Evidence-Based Review. *Dystonia* 1:10655.

Jinnah HA. Medical and Surgical Treatments for Dystonia. *Neurologic Clinics.* 2020;38(2):325–348.

Morrison-Ham, J; Clark, GM et al. Effects of non-invasive brain stimulation in dystonia: a systematic review and meta-analysis. *Ther Adv Neurol Disord* 2022, Vol. 15: 1–21.

Oppenheim H. About a rare spasm disease of childhood and young age (*Dysbasia lordotica progressiva, dystonia musculorum deformans*). *Neurologische Centralblatt* 1911; 30:1090-1107.

Sgarioni, N. C. e Godke Veiga, B. A. A. Dystonia. In: Giacomelli Leal, A.; Aguiar, P.H.P.; Ramina, R. (eds) *Tratado de neurologia clínica e cirúrgica*. Ponta Grossa - PR: Atena, 2022. p.439-449.

Steeves TD, Day L, Dykeman J, Jette N, Pringsheim T. The prevalence of primary dystonia: a systematic review and meta-analysis. *Mov Disord.* 2012;27(14):1789-1796.

Thenganatt, M.A., Jankovic, J., 2014b. Treatment of dystonia. *Neurother.* 11 (1), 139-152.

CAPÍTULO 12

SÍNDROME DE TOURETTE

Ana Maria Ribeiro de Moura MD¹

Dayanne Teixeira²

¹Docente Faculdade de Medicina PUC Goiás;

²Discente Faculdade de Medicina PUC Goiás.

A síndrome de Gilles de la Tourette (ST) é caracterizada por tiques motores múltiplos e surgimento de pelo menos um tique vocal durante um período do distúrbio. Trata-se de uma condição motora causada por um mau funcionamento neuropsiquiátrico de caráter genético autossômico dominante que ocorre na infância, descrita pela primeira vez em 1885 pelo neurobiólogo francês Georges Gilles de la Tourette, que causa sofrimento e prejuízo funcional e ocupacional. Os tiques ocorrem várias vezes ao dia, praticamente todos os dias ou de modo intermitente, embora geralmente não ocorram períodos livres de sintomas maiores que três meses.

As estimativas de prevalência da ST variam de 10 a 700 por 100.000, dependendo da população estudada e dos métodos de estudo utilizados, e sua incidência de, aproximadamente, 1%. Segundo meta-análise com 15 estudos, revelou-se prevalência de ST em 0,77% das crianças e 0,05% dos adultos, sendo maior em meninos (1,06%) do que em meninas (0,25%). No entanto, outros trabalhos evidenciaram a relação homem/mulher de 3/1 entre os cinco e 18 anos. Os tiques podem começar entre os dois aos 21 anos de idade, mas considera-se que comecem por volta dos cinco aos sete anos e atinjam um nível intenso e grave por volta dos 12 anos.

Segundo a quinta edição do Manual Diagnóstico e Estatístico de Transtornos Mentais (DSM-5), os transtornos de tique são classificados em três categorias: síndrome de Tourette, transtorno de tique motor ou vocal persistente e transtorno de tique provisório. Os indivíduos com tais doenças têm tiques, ou seja, ações motoras ou vocalizações não rítmicas, abruptas e rápidas que ocorrem repetidamente e não são causadas por outro distúrbio e geralmente são precedidas por impulsos. Vale ressaltar que educar as famílias de pacientes pediátricos sobre a história natural da doença pode auxiliá-los na tomada de decisões sobre o tratamento.

FISIOPATOLOGIA

Embora a neurobiologia da síndrome de Tourette ainda não seja completamente compreendida, muitos estudos indicam que o núcleo caudado, o putâmen, o globo pálido, a substância negra e os núcleos subtalâmicos, que constituem os gânglios da base, têm um papel importante. Estes têm sua função relacionadas ao planejamento e programação dos movimentos motores, na supressão dos movimentos voluntários e involuntários e na cognição. Sabe-se que possui duas vias: direta, que estimula as atividades, e a indireta, que inibe as ações. Em indivíduos com ST, acredita-se que o mecanismo inibitório defeituoso nos gânglios da base não consegue impedir que sinais indesejados cheguem ao cérebro (córtex motor) e, conseqüentemente, resulta na execução de ações indesejadas pelo paciente que formam a base dos tiques. Além disso, o principal neurotransmissor excitatório dopamina do circuito corticostriatal-talamocortical tem sido associado à patogênese da ST e, segundo alguns trabalhos, há um aumento da ligação da dopamina ao receptor D2 no núcleo caudado, o que resulta em disfunção do sistema dopaminérgico em pacientes com a síndrome.

Um estudo de PET com o uso de [¹¹C]flumazenil e ressonância magnética estrutural, forneceu evidências de uma diminuição da ligação dos receptores GABA-A em pacientes com ST bilateralmente no estriado ventral, globo pálido, tálamo, amígdala e ínsula direita e aumento da ligação nas substâncias negra bilateral e cinzenta periaquedutal esquerda, no córtex cingulado posterior direito e cerebelo bilateral. Sendo assim, o sistema GABAérgico parece desempenhar um papel importante na ST e fornece evidências de que a síndrome representa um distúrbio de “desinibição”.

No entanto, a etiologia da ST é complexa e possivelmente multifatorial, envolvendo fatores genéticos, ambientais e imunológicos. Sabe-se que fatores genéticos e familiares são importantes na etiologia, como a deficiência de histidina descarboxilase causada por mutação genética. No entanto, embora seja claramente um distúrbio genético e vários genes de suscetibilidade tenham sido encontrados, nenhum gene ou genes causadores foram identificados. As possíveis razões para a ausência de genes causadores relatados incluem a falta de critérios diagnósticos específicos, heterogeneidade clínica e genética e transmissão herdada de ambos os pais.

CLASSIFICAÇÃO

Os indivíduos podem ser classificados de acordo com o tipo de transtorno de tique a que pertencem com base nos seguintes critérios: número de tiques motores ou fônicos/vocais, duração dos tiques e idade do paciente quando os tiques apareceram pela primeira vez.

MANIFESTAÇÃO CLÍNICA

A ST manifesta-se por tiques motores e fônicos e, comumente, com alterações comportamentais, particularmente transtorno de déficit de atenção e hiperatividade (TDAH); transtorno obsessivo-compulsivo (TOC), geralmente envolvendo simetria e contagem; transtornos do controle de impulsos e uma variedade de transtornos de conduta. Os tiques podem ser simples ou complexos, suprimidos temporariamente, e algumas crianças podem descrever um desconforto sensorial antes do tique.

Sinais precoces típicos de ST são tiques motores, incluindo piscar de olhos, caretas faciais, sacudidelas de cabeça, encolher de ombros e uma variedade de movimentos de membros e tronco. Os tiques fônicos incluem fungar, pigarrear, grunhir, assobiar, chilrear e palavras, incluindo obscenidades verbais (coprolalia) e gestos obscenos (copropraxia). Com o tempo, os tiques aumentam e diminuem, e novos tiques surgem à medida que outros tiques desaparecem. Os tiques podem ser simples ou complexos e podem se assemelhar a qualquer movimento voluntário ou involuntário.

Os tiques costumam ser precedidos por sensações premonitórias regionais ou generalizadas, como urgência de se mover, aumento da tensão, necessidade compulsiva de se mover ou emitir sons e outras sensações. Esses fenômenos premonitórios diferenciam os tiques de outros movimentos semelhantes a espasmos, como mioclonia e coreia, e destacam os aspectos sensoriais dos distúrbios do movimento. Os sintomas tendem a aumentar ao longo da infância, geralmente atingindo o pico pouco antes da puberdade e desaparecendo espontaneamente após os 18 anos de idade.

DIAGNÓSTICO

O diagnóstico de ST baseia-se inteiramente na história e no exame físico. Não há teste diagnóstico para ST, mas de acordo com o DSM-V, os critérios a seguir são para o diagnóstico de ST:

A. Tanto tiques motores múltiplos quanto um ou mais tiques vocais estão presentes em algum momento durante a doença, embora não necessariamente concomitantemente.

B. Os tiques podem aumentar ou diminuir em frequência, mas persistem por mais de 1 ano desde o início do primeiro tique. C. O início ocorre antes dos 18 anos.

C. A perturbação não é atribuível aos efeitos fisiológicos de uma substância (por exemplo, cocaína) ou a uma condição médica geral (por exemplo, doença de Huntington, encefalite pós viral).

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

Distonia, coréia, estereotípias, atetose, mioclonia, sincinesia, tremores e hemibalismo. Os tiques motores complexos podem apresentar semelhança com estereotípias e podem ser difíceis de distinguir de alguns rituais compulsivos. Os tiques vocais são incomuns e podem ser usados para excluir outras doenças neurológicas.

TRATAMENTO

O tratamento deve ser multidisciplinar, individualizado e integrador e, para avaliar a eficácia de qualquer tipo de intervenção terapêutica, é possível utilizar escalas de classificação clínica, como a Yale Global TicSeverityScale (YGTSS), particularmente o componente total de gravidade do tique (TTS). O manejo inclui tratamentos comportamentais, farmacológicos e cirúrgicos.

Tratamento Farmacológico

Medicamentos farmacológicos como clonidina e guanfacina, inibidores do transporte vesicular de monoamina tipo 2, topiramato e tetrabenazina são frequentemente empregados como terapia de primeira linha para pacientes com tiques que não podem ser controlados com terapia comportamental ou quando não estão acessíveis ou disponíveis. Antipsicóticos como aripiprazol, ziprasidona, risperidona e flufenazina são usados como terapia de segunda linha. O clonazepam (benzodiazepínico) pode ser útil, mas não deve ser usado como medicamento de

primeira linha. Esses medicamentos costumam ser eficazes, mas apresentam o risco de discinesia tardia e síndrome metabólica, além de alguns efeitos colaterais.

Outra possibilidade é uma injeção de neurotoxina botulínica para tratar tiques focais, coprolalia e tiques vocais, que geralmente são acompanhados por voz rouca. Há trabalhos relatando boa eficácia e tolerabilidade com o uso de substâncias derivadas de cannabis para tratar tiques, como nabiximols, nabilone e canabidiol, mas são necessárias mais pesquisas; os efeitos adversos mais comuns desses medicamentos incluem tontura, fadiga e boca seca.

Embora todos os medicamentos bloqueadores dos receptores de dopamina existentes antagonizem predominantemente os receptores D2, também pode haver um efeito positivo da inibição dos receptores D1. O Ecopipam, um antagonista do receptor D1, mostrou boa eficácia no tratamento de tiques.

Tratamento cirúrgico

A estimulação cerebral profunda (DBS) pode ser uma opção de terapia alternativa para quem sofre de síndrome de Tourette grave e resistente. Para a sua indicação adequada, a seleção de pacientes, critérios clínicos, avaliação de riscos e benefícios, incluindo comorbidades mentais, eficácia do tratamento, escolha de um alvo para DBS e de resultados clínicos são aspectos importantes a serem analisados. DBS em combinação com radiocirurgia é uma técnica potencial para melhorar os resultados clínicos em indivíduos com comorbidades psiquiátricas graves. Além disso, pacientes com tiques incapacitantes (com ou sem transtorno obsessivo-compulsivo) podem se beneficiar de DBS do tálamo ou globo pálido interno.

Tratamento Comportamental

Todos os pacientes devem ser instruídos sobre a doença e, se possível, receber terapia comportamental para tiques e/ou comorbidades. As terapias cognitivo comportamentais têm uma longa história com excelentes confirmações sobre duas abordagens específicas. Um dos métodos, a intervenção comportamental abrangente, baseia-se no “retreinamento de hábitos”, em que o paciente resiste ao impulso do tique produzindo qualquer movimento muscular que evite a ocorrência do tique. No entanto, é de suma importância ter em mente que a motivação, a dificuldade de aprendizado e outras comorbidades podem interferir nesses tratamentos, mas

que a maior barreira enfrentada pelos pacientes é a que a indisponibilidade de psicólogos clínicos especializados.

REFERÊNCIAS

American Psychiatric Association, 2013. *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders*, fifth ed. (DSM-5).

Baizabal-Carvalho, J.F., Jankovic, J., 2014. The clinical features of psychogenic movement disorders resembling tics. *J. Neurol. Neurosurg. Psychiatry* 85 (5), 573–575.

Baldan LC, Williams KA, Gallezot JD, et al.: Histidine decarboxylase deficiency causes tourette syndrome: parallel findings in humans and mice. *Neuron*. 2014, 81:77-90.

Buse J, Schoenefeld K, Münchau A, Roessner V: Neuromodulation in Tourette syndrome: dopamine and beyond. *Neurosci Biobehav Rev*. 2013, 37:1069-84.

Casagrande SC, Cury RG, Alho EJ, Fonoff ET: Deep brain stimulation in Tourette's syndrome: evidence to date. *Neuropsychiatr Dis Treat*. 2019, 15:1061-75.

Edwards MJ, Lang AE, Bhatia KP: Stereotypies: a critical appraisal and suggestion of a clinically useful definition. *Mov Disord*. 2012, 27:179-85.

Feldman, H.M., Reiff, M.I., 2014. Clinical practice. Attention deficit hyperactivity disorder in children and adolescents. *N. Engl. J. Med*. 370 (9), 838–846.

Gilbert DL, Budman CL, Singer HS, Kurlan R, Chipkin RE: A D1 receptor antagonist, ecopipam, for treatment of tics in Tourette syndrome. *Clin Neuropharmacol*. 2014, 37:2630.

Gilbert, D.L., Jankovic, J., 2014. Pharmacological treatment of Tourette syndrome. *J. Obsessive-Compulsive Relat. Disord*. 3 (4), 407–414.

Hallett M: Tourette syndrome: update. *Brain Dev*. 2015, 37:651-5.

Jahanshahi M, Obeso I, Rothwell JC, Obeso JA: A fronto-striato-subthalamic-pallidal network for goal directed and habitual inhibition. *Nat Rev Neurosci*. 2015, 16:719-32.

Jankovic, J., Kurlan, R., 2011. Tourette syndrome: evolving concepts. *Mov. Disord*. 26, 1149–1156.

Knight, T., Steeves, T., Day, L., et al., 2012. Prevalence of tic disorders: a systematic review and meta-analysis. *Pediatr. Neurol*. 47 (2), 77–90.

Kurlan RM: Treatment of Tourette syndrome. *Neurotherapeutics*. 2014, 11:161-5.

Landau YE, Steinberg T, Richmand B, Leckman JF, Apter A: Involvement of immunologic and biochemical mechanisms in the pathogenesis of Tourette's syndrome. *J Neural Transm (Vienna)*. 2012, 119:621-6.

Lerner A, Bagic, A., Simmons J.M., et al. Widespread abnormality of the γ -aminobutyric acid-ergic system in Tourette syndrome. *Brain*. 2012 Jun;135(Pt 6):1926-36.

Martinez-Ramirez D, Jimenez-Shahed J, Leckman JF, et al.: Efficacy and safety of deep brain stimulation in Tourette syndrome: the international Tourette syndrome deep brain stimulation public database and registry. *JAMA Neurol*. 2018, 75:353-9.

Müller-Vahl KR: Treatment of Tourette syndrome with cannabinoids. *Behav Neurol*. 2013, 27:119-24.

Patel, N., Jankovic, J., Hallett, M., 2014. Sensory aspects of movement disorders. *Lancet Neurol*. 13 (1), 100–112.

Rickards H, Woolf I, Cavanna AE: "Tourette's disease:" a description of the Gilles de la Tourette syndrome 12 years before 1885. *Mov Disord*. 2010, 25:/2285-9.

Robertson, M. M., V. Eapen, and A. E. Cavanna. 2009. 'The international prevalence, epidemiology, and clinical phenomenology of Tourette syndrome: a cross-cultural perspective', *J Psychosom Res*, 67: 475-83.

Singer HS, Szymanski S, Giuliano J, et al.: Elevated intrasynaptic dopamine release in Tourette's syndrome measured by PET. *Am J Psychiatry*. 2002, 159:1329-36.

Stern JS: Tourette's syndrome and its borderland. *Pract Neurol*. 2018, 18:262-70.

Termine C, Selvini C, Rossi G, Balottin U: Emerging treatment strategies in Tourette syndrome: what's in the pipeline?. *Int Rev Neurobiol*. 2013, 112:445-80.

Viswanathan, A., Jimenez-Shahed, J., Baizabal Carvallo, J.F., Jankovic, J., 2012. Deep brain stimulation for Tourette syndrome: target selection. *Stereotact. Funct. Neurosurg*. 90 (4), 213–224.

Wong DF, Brasić JR, Singer HS, et al.: Mechanisms of dopaminergic and serotonergic neurotransmission in Tourette syndrome: clues from an in vivo neurochemistry study with PET. *Neuropsychopharmacology*. 2008, 33:1239-51.

Yu, D., Mathews, C.A., Scharf, J.M., et al., 2015. Cross-disorder genome-wide analysis suggests a complex genetic relationship between Tourette's syndrome and OCD. *Am. J. Psychiatry* 172 (1), 82–93.

CAPÍTULO 13

DOENÇA DE HUNTINGTON (COREIA DE HUNTINGTON)

Ana Maria Ribeiro de Moura MD¹

Dayanne Teixeira²

¹Docente Faculdade de Medicina PUC Goiás;

²Discente Faculdade de Medicina PUC Goiás.

A doença de Huntington (DH) é um distúrbio autossômico dominante caracterizado por movimentos coreiformes, deterioração intelectual progressiva e alterações comportamentais, iniciado em geral entre 30 e 50 anos, com incapacidade progressiva e óbito. O gene da DH localiza-se no braço curto do cromossomo 4 e a anomalia pode ser identificada por meio de estudo genético antes do paciente apresentar manifestações clínicas.

A primeira descrição completa da DH é atribuída a George Huntington em 1872, no qual relatou com precisão as principais características clínicas da doença, seu padrão de transmissão de pai para filho e seu prognóstico. A DH é uma doença autossômica dominante altamente penetrante caracterizada por um distúrbio do movimento progressivo associado ao declínio psiquiátrico e cognitivo, culminando em um estado terminal de demência e imobilidade.

A prevalência é variável de depende da área geográfica, mas a melhor estimativa é de 10 casos por 100.000 habitantes. O distúrbio é relatado em todas as raças, embora seja muito mais comum na Escócia e na Venezuela e menos comum na Finlândia, China, Japão e sul-africanos negros. A DH geralmente começa entre as idades de 30 e 55 anos, embora tenha sido relatado que ela começa aos 2 anos e até aos 92 anos. Aproximadamente 5% dos pacientes apresentam-se antes dos 21 anos de idade; em quase todos os casos de doença de início juvenil, o alelo mutante é herdado do pai.

FISIOPATOLOGIA

A DH é uma doença neurodegenerativa progressiva que afeta o movimento, o comportamento e a função cognitiva, sendo debilitante. Herdada de forma autossômica dominante, a DH é um distúrbio de amplificação gênica associado a uma expansão instável no número de repetições CAG (citosina, adenina e guanina) no éxon 1 do gene HTT localizado na

posição 4p16.3 que codifica a proteína huntingtina, amplamente expressa periféricamente e no sistema nervoso central (SNC). A mutação resulta em uma proteína com um trecho de poliglutamina expandido próximo ao N-terminal e leva a uma série de sintomas motores, cognitivos e psiquiátricos que geralmente aparecem na meia idade. Além disso, a huntingtina mutante provavelmente também desencadeia a morte celular apoptótica, mas o seu efeito total na função celular, interação com outras proteínas e como essas ações levam à neurodegeneração na DH ainda não foram elucidados.

Embora os neurónios de projeção espinhosa no corpo estriado sejam o tipo de célula mais vulnerável na DH, ocorre uma atrofia notável em todo o cérebro, incluindo a substância branca. A patologia da DH inclui perda neuronal proeminente e gliose no núcleo caudado e putâmen, juntamente com atrofia regional e mais difusa.

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

A doença geralmente torna-se sintomática entre as idades de 30 e 50 anos. Frequentemente, os movimentos coreiformes aparecem primeiro, seguidos pela demência progressiva. Os pacientes que herdaram o gene defeituoso de seu pai tendem a desenvolver a doença evidente em uma idade mais precoce, às vezes com rigidez e sinais do trato piramidal como manifestações iniciais.

Quando a doença clínica começa, ela o faz gradualmente, e é melhor definir uma “zona” em vez de um tempo de início. Os pacientes com DH podem apresentar sinais motores (cerca de 60%), com sinais comportamentais (cerca de 15%) ou com sinais motores e comportamentais (cerca de 25%). Alterações na capacidade e velocidade de gerar movimentos oculares sacádicos costumam ser o sinal mais precoce. O distúrbio motor geralmente começa com falta de jeito e inquietação que evolui para coreia, cuja presença e gravidade variam acentuadamente de pessoa para pessoa e ao longo do tempo. Alguns pacientes, particularmente nos estágios iniciais da doença, são capazes de camuflar sua coreia incorporando os movimentos involuntários em gestos aparentemente volitivos, como tocar o rosto ou ajustar os óculos (paracinesia) e, por isso, a coreia pode não ser reconhecida nessa fase por familiares ou pessoas próximas.

Além da coreia, os pacientes com DH apresentam bradicinesia e impersistência motora, com dificuldade de manter o movimento contínuo. Eles podem ser incapazes de manter o fechamento forçado dos olhos, manter a boca aberta ou protruir a língua por longos períodos. Com o avanço da doença, há progressão da bradicinesia, aparecem movimentos distônicos e a

coreia pode ficar menos proeminente ou piorar. O distúrbio da marcha da DH é complexo e semelhante à dança (ou marionete), produzido por uma combinação de coreia, parkinsonismo, lapsos no tônus dos músculos antigravitacionais e ataxia. A marcha tandem (teste avalia o equilíbrio dinâmico do paciente) torna-se difícil e, posteriormente, impossível.

Por fim, a bradicinesia progressiva e as quedas intratáveis levam ao estado de cadeira de rodas ou de cama. A disartria e a disfagia prejudicam progressivamente a comunicação e a nutrição. A maioria dos pacientes passa os últimos anos de vida em asilos e morre de complicações, como pneumonia e traumatismo craniano. A sobrevida média é de 17 anos, mas a história natural varia e é influenciada por fatores genéticos e ambientais. Geralmente, os pacientes com início em idade mais jovem têm o maior número de repetições CAG e tendem a progredir mais rapidamente do que os pacientes com início em idade mais avançada.

As alterações comportamentais contribuem fortemente para a incapacidade na DH; 98% dos pacientes apresentam um ou mais sintomas comportamentais. As alterações mais comuns no início da doença são irritabilidade (pode ser acompanhada de agressão verbal ou física), ansiedade e distúrbios do humor. O humor deprimido é muito comum; 30% dos pacientes preenchem os critérios para transtorno depressivo maior. A mania e a hipomania são observadas com menos frequência do que a depressão. O risco de suicídio é aumentado em até seis vezes na população em geral. A psicose é rara e pode ser difícil de tratar. O transtorno obsessivo-compulsivo foi relatado, mas pode ser difícil diferenciá-lo da personalidade do lobo frontal com perseveração.

A apatia aumenta de acordo com a gravidade da doença e é uma característica quase universal da doença avançada. Distúrbios comportamentais e psiquiátricos podem anteceder o início da manifestação da doença em até uma década, refletindo alterações patológicas precoces nas áreas não motoras do corpo estriado. A demência da DH enquadra-se na descrição da demência subcortical, com atenção, concentração, motivação, insight, julgamento e resolução de problemas desordenados, em vez de sinais corticais tradicionais, como afasia e apraxia. A disfunção executiva torna as pessoas afetadas incapazes de trabalhar, dirigir e administrar as finanças da família relativamente cedo no curso da doença, mas a demência global proeminente ocorre mais tarde.

DIAGNÓSTICO

O diagnóstico em um paciente com quadro clínico típico e história familiar confirmada é direto. Infelizmente, a história familiar pode ser vaga ou pode ser negativa devido à mortalidade competitiva, diagnóstico incorreto, negação e informações incorretas. Além disso, há uma pequena, mas definida, nova taxa de mutação à medida que a expansão ocorre com a transmissão de uma pré-mutação. Quando há forte suspeita clínica de DH, o procedimento diagnóstico mais custo-efetivo é o teste genético. Estudos de neuroimagem podem mostrar atrofia estriada generalizada ou preferencial, mas esses achados não são específicos para o distúrbio.

O teste de DNA direto para a expansão de repetição CAG no gene da huntingtina, anteriormente chamado de IT15, é altamente sensível e específico. Um comprimento de expansão CAG repetido de 37 e mais é considerado patogênico, resultando em manifestações motoras, cognitivas e neuropsiquiátricas da DH. Os comprimentos de repetição CAG entre 27 e 36 são considerados intermediários, com algum risco de expansão para a faixa da doença durante a meiose. Tradicionalmente, esses comprimentos intermediários de repetição CAG não têm sido associados à doença clínica, mas há alguns relatos recentes de pacientes com evidência clínica (e neuropatológica) de DH que possuem repetições CAG na faixa intermediária.

A manifestação da DH associa-se à expansão para 40 ou mais repetições CAG, sendo a faixa de 40 a 60 associada a um início dos sintomas motores na meia idade e 60 repetições ou mais aos casos juvenis (início antes dos 20 anos). Existe uma faixa entre 36 e 40 repetições que é associada à penetrância incompleta e, portanto, pela possibilidade de o portador não apresentar os sintomas do distúrbio. A faixa de 29-36 repetições é considerada uma pré-mutação e o indivíduo portador não desenvolve a doença. A disponibilidade do teste genético para DH possibilita a identificação de portadores de genes mutantes antes de se tornarem sintomáticos, mas as diretrizes desencorajam o teste genético em menores assintomáticos e recomendam aconselhamento genético e psicológico antes e depois do teste.

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

O diagnóstico diferencial da DH inclui outras causas de coreia, distúrbios metabólicos, intoxicações exógenas, lesões dos núcleos da base, neurosífilis, encefalopatia pelo vírus da imunodeficiência humana (HIV), lúpus eritematoso sistêmico (LES) e neuroacantocitose. Se o teste genético for negativo, as síndromes Huntingtonlike (HDL1, HDL2, HDL3 e HDL4/SCA17) devem ser consideradas:

TRATAMENTO

Tratamento farmacológico

A terapêutica da DH é sintomática, pois ainda não existe um tratamento preventivo ou curativo para a doença. Tal como acontece com outras formas de neurodegeneração, algumas intervenções podem ser úteis, como bloquear a transcrição do gene mutante, aumentar a função de chaperona, interferir na associação e agregação da proteína, melhorar a bioenergética do metabolismo celular e a integridade mitocondrial e interferir farmacologicamente com a inibição ou indução da apoptose.

A coreia de Huntington progride cronicamente, geralmente terminando em morte 10 a 15 anos após o início dos sintomas. Não há tratamento além do manejo sintomático paliativo.

Os movimentos anormais podem ser aliviados até certo ponto com perfenazina, tetrabenazina, tiaprida e outras drogas neurolépticas. A depressão pode ser tratada com um inibidor seletivo da recaptção de serotonina (ISRS) ou sulpirida; ansiedade, agitação e insônia com benzodiazepínicos; e psicose com neurolépticos, preferencialmente atípicos, como a olanzapina.

O tratamento da DH começa com uma avaliação da natureza das queixas do paciente. Os pacientes com coreia geralmente não percebem ou não se incomodam com seus movimentos involuntários.

Embora os neurolépticos típicos representem a abordagem convencional para a coreia, demonstrou-se que não melhoram a função na DH e não são tão usados como no passado. Segundo estudos, a amantadina (antagonista do glutamato) pode melhorar a coreia na DH e é bem tolerado em doses de até 400 mg.

Drogas antidopaminérgicas, particularmente a tetrabenazina, uma droga depletora de monoaminas, mostraram-se eficazes na redução da coreia em pacientes com HD.

A tetrabenazina pode ser usada, geralmente é eficaz em doses de 25 a 150 mg/dia, mas pode causar sonolência, parkinsonismo, depressão e acatisia. Alguns pacientes com bradicinesia proeminente melhoram com a terapia dopaminérgica.

Os inibidores seletivos da recaptção da serotonina parecem melhorar a irritabilidade, a agressividade, a depressão e os sintomas obsessivo-compulsivos. A irritabilidade pode

responder à carbamazepina e a algumas das drogas antiepilépticas mais recentes. Foi relatado que a quetiapina é útil em pacientes com irritabilidade e agressividade.

Tratamento cirúrgico

Os procedimentos centrais indicados para Síndrome de Huntington incluem as intervenções através de técnica estereotáxica, tendo como alvo o segmento medio- posterior do globo pálido.

Nessas intervenções, a opção pode ser pelas técnicas ablativas, convencionais, ou pela estimulação de alta frequência, através de eletrodos implantados nessas estruturas, causando uma inibição funcional das mesmas.

O uso do marcapasso de estimulação cerebral profunda (DBS) em pálido interno é mais utilizado em pacientes com Doença de Huntington. Porém, mesmo com o tratamento cirúrgico, os resultados podem não serem satisfatórios, já que a Doença evolui rapidamente muitas das vezes.

Terapias adjuvantes

Terapias complementares como fonoterapia, fisioterapia e terapia ocupacional podem facilitar a independência nas Atividades de Vida Diária (AVD) e otimizar a participação e o envolvimento do paciente com a família, o trabalho, o lazer e na comunidade.

Além disso, o acompanhamento com fonoaudiólogo e nutricionista é de suma importância, pois, com a evolução da doença, o paciente começa a apresentar disfagia e, comumente, necessita de adequação alimentar (e de consistência) para evitar engasgos.

REFERÊNCIAS

Cardoso, F. Huntingtdiseaseandotherchoreas. *NeurologicalClinics*, 2009; 27:71936.

Does pallidalneuromodulationinfluencecognitive decline in Huntington'sdisease?
Sanrey E, Macioce V, Gonzalez V, Cif L, Cyprien F, Chan Seng E, Coubes P, Poulen G.
J Neurol. 2021 Feb;268(2):613-622. doi: 10.1007/s00415-020-10206-w. Epub 2020 Sep 4.
4. Deepbrainstimulation for Huntington'sdisease: long-termresultsof a
prospectiveopenlabelstudy.

Gonzalez V, Cif L, Biolsi B, Garcia-Ptacek S, Seychelles A, Sanrey E, Descours I, Coubes C, de Moura AM, Corlobe A, James S, Roujeau T, Coubes P. *J Neurosurg*. 2014 Jul;121(1):114-22. doi: 10.3171/2014.2.JNS131722. Epub 2014 Apr4.

Frank, S., Jankovic, J., 2010. Advances in the pharmacological management of Huntington's disease. *Drugs* 70, 561–571.

Jankovic, J. Tourette's syndrome. *The New England Journal of Medicine*, v.345, n.16, out. 2001.

Jankovic, J., Roos, R.A.C., 2014. Chorea associated with Huntington's disease: To treat or not to treat? *Mov. Disord.* 29 (11), 1414–1418.

Jimenez-Shahed, J., Jankovic, J., 2013. Tetrabenazine for treatment of chorea associated with Huntington's disease. *Expert Opin. Orphan Drugs* 1, 423–436.

Macdonald, M. E. et al. Recombination events suggest potential sites for the Huntington's disease gene. v. 3, p. 183–190, 1989.

Macdonald, M. E. et al. A novel gene containing a trinucleotide repeat that is expanded and unstable on Huntington's disease chromosomes. *Cell*, v. 72, n. 6, p. 971–983, 1993.

Ross, C.A., Aylward, E.H., Wild, E.J., et al., 2014. Huntington disease: natural history, biomarkers and prospects for therapeutics. *Nat. Rev. Neurol.* 10 (4), 204–216.

Schapira, A.H., Olanow, C.W., Greenamyre, J.T., Bezdard, E., 2014. Slowing of neurodegeneration in Parkinson's disease and Huntington's disease: future therapeutic perspectives. *Lancet* 384 (9942), 545–555.

Shen, V., Clarence-Smith, K., Hunter, C., Jankovic, J., 2013. Safety and efficacy of tetrabenazine and use of concomitant medications during long-term, open-label treatment of chorea associated with Huntington's and other diseases. *Tremor Other Hyperkinet. Mov.* (N Y) 3, pii: tre-03-191-4337-1.

Squitieri, F., Jankovic, J., 2012. Huntington's disease: How intermediate are intermediate repeat lengths? *Mov. Disord.* 27 (14), 1714–1717.

CAPÍTULO 14

FIBROSE CÍSTICA

Constantino Giovanni Braga Cartaxo¹
Gilvan da Cruz Barbosa Araújo¹
Liane Carvalho Viana¹
¹Médico professor da UFPB
constancartaxo@gmail.com

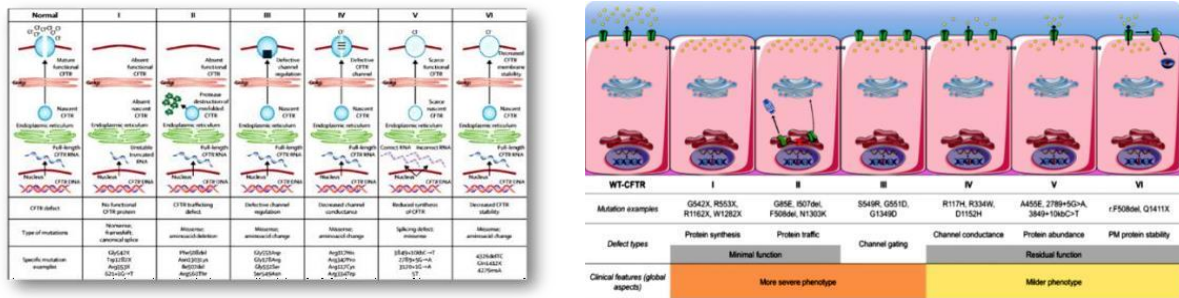
A Fibrose Cística (FC) é uma doença rara, genética, de herança autossômica recessiva, cujo defeito genético está situado no braço longo do cromossomo 7. Atualmente, se conhecem mais de 2000 mutações relativas a FC. A mutação mais frequente se denomina F508del (ou Phe508del), e está presente em 70% dos portadores de FC. No Brasil 50% dos pacientes apresentam tal mutação, em decorrência da miscigenação racial característica desse país¹. Na F508del há deleção de três pares de base, o que acarreta perda do aminoácido Fenilalanina na posição 508 da proteína. Esse defeito promove uma alteração na proteína CFTR (cystic fibrosis transmembrane conductance regulator), responsável pelo transporte de íons cloro na superfície apical de células epiteliais¹. Porém, existem outras várias mutações genéticas diferentes e que resultam em espectro clínico bastante variado da doença. Alguns casos ocorrem com gravidade maior desde os primeiros meses e outros com padrão mais leve¹. Desse modo o genótipo da FC, determina o fenótipo apresentado pelo paciente.

A frequência estimada dos portadores de pelo menos um gene da FC é 5% da população de cor branca, que não irão desenvolver a doença². Na etnia caucasiana a incidência de FC se situa entre 1:2000 e 1: 2500, sendo mais rara em pretos e em asiáticos. No Brasil a incidência de FC varia entre 1:7.500 e 1:15.000 nascimentos, mas acredita-se que haja significativo número de subdiagnóstico no país¹ a despeito dos últimos anos onde o teste de triagem para FC (dosagem de tripsina imunorreativa) ter sido incorporado no teste de triagem neonatal (teste do pezinho).

Os distúrbios nos canais de cloro acarretam anormalidades em diversos tecidos do organismo. Nas glândulas mucosas, o déficit de transporte do cloro acarreta hidratação inadequada do fluido luminal e a consequente formação de secreções viscosas, como ocorre no parênquima pulmonar e nos ductos pancreáticos. Nas glândulas serosas, pela impermeabilidade da passagem do íon, há déficit de reabsorção dele, semelhante nas glândulas sudoríparas, com

elevação da concentração de cloreto no suor, alteração responsável pelo diagnóstico da doença³.

Figura 1: Mutações genéticas e alterações da CFTR, presentes no paciente com fibrose cística. (Edmondson C, et al. Arch Dis Child 2021)



Edmondson C, et al. Arch Dis Child 2021

Acta Paediatrica. 2020;109:893–899. wileyonlinelibrary.com/journal/apa

O pulmão é o órgão mais atingido na FC, onde as secreções espessas e o déficit de clearance mucociliar acarretam a maior susceptibilidade a infecções bacterianas de repetição e consequente dano pulmonar progressivo. Nos primeiros anos de vida a colonização por *Staphylococcus aureus* é mais frequente, mas à medida que aumenta a idade ocorre colonização por *Pseudomonas aeruginosa*, fato esse marcante para a progressão do dano pulmonar⁴. Com o passar dos anos a *Pseudomonas* tende a mudar o fenótipo e produzir grandes quantidades de Alginato, passando a se denominar cepa mucóide. O Alginato facilita aderência bacteriana, com formação de micro-colônias, dificultando a opsonização, fagocitose, penetração de anticorpos e antibióticos, com maior dificuldade de erradicação^{4,5}. As lesões pulmonares iniciais se caracterizam pela dilatação e hipertrofia de glândulas mucosas, seguida de metaplasia escamosa, presença de rolhas de muco em pequenas vias aéreas e alterações ciliares. Com o tempo, a presença de infecções promove um processo inflamatório crônico, com aparecimento de bronquioloectasias e bronquiectasias, perpetuando um ciclo vicioso de infecção e inflamação. Ocorrem alterações na vasculatura pulmonar, com dilatação e adelgaçamento das artérias brônquicas ao redor das bronquiectasias e com a progressão da doença e a hipoxemia crônica, há vasoconstrição da artéria pulmonar com hipertrofia da camada média das artérias pulmonares e consequente hipertensão pulmonar secundária⁶.

O acometimento pancreático ocorre em 85 a 90% dos pacientes^{2,7}. No Pâncreas ocorre obstrução dos ductos pancreáticos por secreções impactadas. Esse evento é precoce e ocorre ainda intraútero, com dilatação de ductos secretórios e ácinos além de achatamento do epitélio. Ocorre perda generalizada das células acinares e as áreas lesadas são substituídas por tecido fibroso e gorduroso. As ilhotas pancreáticas são relativamente poupadas, mas há possibilidade

de lesão destas e ocorrência de diabetes². Como consequência da obstrução dos ductos pancreáticos o suco pancreático é secretado em pequeno volume com baixa concentração de enzimas pancreáticas e bicarbonato. O resultado é o déficit de digestão e absorção de micronutrientes da dieta, principalmente de gorduras. Há evidências do comprometimento do microbioma intestinal dos pacientes com FC, fenômeno caracterizado como disbiose⁸. Como sintomatologia predominante os pacientes apresentam diarreia com esteatorréia, fezes volumosas, oleosas, vários episódios ao dia e de odor fétido. A maior consequência é a desnutrição proteico calórica, agravada pelas infecções pulmonares de repetição, o que também torna um ciclo vicioso grave para o paciente⁸.

Com relação ao intestino, 10 a 20% dos recém-nascidos com FC podem apresentar íleo meconial, com consequente obstrução intestinal, decorrente do déficit de secreção de enzimas pancreáticas e a consequente má digestão e desidratação de conteúdo intestinal já intraútero. O resultado é um mecônio viscoso e ressecado, que por sua vez é o causador da obstrução intestinal⁷. Em pacientes maiores, principalmente adolescentes e adultos pode haver a ocorrência de síndrome de obstrução intestinal distal, que está associada a um conteúdo intestinal volumoso, viscoso e mal digerido e ao uso inadequado de enzimas pancreáticas, parte do tratamento da FC. Geralmente essa obstrução é parcial com dor abdominal e massa palpável em fossa ilíaca direita, mas pode haver obstrução intestinal completa⁷. Um outro acometimento intestinal é a ocorrência de prolapso retal, principalmente nos menores de 2 anos com desnutrição, onde há perda de gordura perirretal e redução do tônus muscular. As fezes volumosas e a maior pressão abdominal da tosse podem contribuir para o prolapso do reto⁷.

No fígado a CFTR é encontrada nas células epiteliais dos ductos biliares intra e extrahepáticos, mas não nos hepatócitos ou em outras células do fígado⁸. A doença hepatobiliar associada a FC torna-se mais aparente com o avançar da idade. As lesões hepatobiliares ocorrem com frequência variável. As lesões mais importantes são decorrentes da impactação de secreções biliares mais espessas, desidratadas por conta da ineficiência dos canais de cloro, nos ductos biliares intra-hepáticos. Consequente a essa situação ocorre obstrução e dilatação de ductos biliares, retenção de ácidos biliares e formação de resposta inflamatória e deposição de colágeno nos tratos porta iniciando um processo de fibrogênese de maneira focal – a cirrose biliar focal. Com o passar do tempo essa situação evolui para fibrose em ponte e cirrose biliar multilobular¹⁰. Tardiamente pode surgir sinais de insuficiência hepatocelular com coagulopatia, ascite e encefalopatia⁸.

No acometimento das vias biliares a condição mais encontrada é a microvesícula não visualizada. Acredita-se que ocorra essa situação decorra da atrofia da vesícula como resultado da obstrução do ducto cístico pela bile espessa. Os pacientes com microvesícula são assintomáticos na maioria dos casos. Outra anormalidade que pode ocorrer é a formação de colelitíase, com cálculos formados por bilirrubinato de cálcio, e estão associados a pacientes com insuficiência pancreática⁸.

Há elevação de enzimas hepáticas, principalmente de Fosfatase alcalina e gama glutamil transferase. Pode haver elevação de bilirrubina direta a depender do grau de obstrução biliar¹⁰. O “barro biliar” e a litíase são frequentes e geralmente assintomáticos¹¹.

Outros órgãos atingidos na FC são as glândulas salivares com hipertrofia das mesmas, os ductos deferentes, que sofrem obstrução e infertilidade masculina e as glândulas sudoríparas, que tem dificuldade na absorção do cloro e do sódio com maior salinização do suor e maior risco de desidratação.

DIAGNÓSTICO

O diagnóstico da fibrose cística, pode ser realizado desde o período da gravidez. Porém, na prática diária, é realizado com base em aspectos clínicos, segundo o órgão acometido, laboratorial com dosagem de cloro no suor, funcional pulmonar, microbiológico do escarro e da pesquisa da mutação genética importante para condução terapêutica com base na disfunção da CFTR.

A dosagem de tripsina imunorreativa como parte integrante dos testes de triagem neonatal, fornece o primeiro passo para suspeita do acometimento do paciente. A partir desse achado deve-se proceder a dosagem de cloro no suor, com estímulo com pilocarpina e a análise genética para pesquisa de variantes determinantes dos possíveis fenótipos do paciente, além da definição da possibilidade terapêutica com ação na CFTR.

Em pacientes portadores de pneumopatias recorrentes ou na presença de sintomas pulmonares persistentes, principalmente se associados a dificuldade de ganho pondero estatural, diarreia crônica ou recorrentes com ou sem esteatorréia e suor salgado ou desidratação hiponatrêmica, devem ser submetidos à dosagem de cloro no suor e teste genético para fibrose cística.

Uma vez estabelecido o diagnóstico, é primordial no acompanhamento do paciente, a avaliação de função hepática, pancreática, renal, culturas com antibiograma para germes

fermentadores e não fermentadores, testes de função pulmonar, análise radiológica do paciente, em adolescentes e adultos o espermograma e análise nutricional de macro e micronutrientes.

TRATAMENTO

O tratamento da fibrose cística, deve englobar equipe multiprofissional composta por clínico pediátrico ou geral, nutricionista/nutrólogo, gastroenterologista, pneumologista, fisioterapeuta, psicólogo, assistente social e geneticista.

Após avaliação nutricional completa, é importante dieta hipercalórica 120 a 200% do RDA, distribuída entre carboidratos (40 a 50%) Lipídeos (40%) e proteínas (15 a 20%). Pode-se atingir a taxa calórica com uso de suplementos alimentares na dieta como adição de óleos e suplementos específicos com 1 a 1,5cal/ml. Em pacientes com dificuldade de ingesta, o uso de dieta enteral por sonda nasogástrica ou gastrostomia complementada ou não com nutrição parenteral, são opções.

Micronutrientes como cálcio, magnésio, zinco, ferro, vitaminas (o dobro da dose usualmente prescrita), principalmente lipossolúveis (ADEK).

A reposição de enzimas pancreáticas, baseia-se no uso da lipase em relação a idade ou peso do paciente ou teor de elastase fecal. Em lactentes, para cada 120ml de fórmula ingerida, utiliza-se 2.000 a 5.000 UI/Lipase por refeição. Em crianças maiores calcula-se a dose de 2.000 a 5.000 UI/Kg/refeição com máximo de 10.000UI/kg/dia, distribuídos nas refeições principais e lanches.

Em pacientes diabéticos ou com déficit pondero-estatural, estão indicadas as terapias de reposição insulínica e de hormônios que atuam no crescimento.

Medidas de controle de sintomas respiratórios, baseiam-se em execução de fisioterapia, medidas de reabilitação pulmonar e controle de colonizações e agudizações infecciosas do paciente.

O uso de corticosteroides com ou sem broncodilatador, fica reservado aos pacientes sibilantes, responsivos ao broncodilatador na prova de função pulmonar.

O único mucolítico com ação comprovada na fibrose cística, é a dornase alfa, utilizada por via inalatória, uma a duas vezes ao dia, continuamente, contribuindo para desobstrução brônquica dos pacientes.

Antibioticoterapia deve ser sempre guiado por resultados da última cultura realizada pelo paciente, segundo o germe e a sensibilidade antibiótica identificada. Podem ser utilizados antibióticos por via oral, parenteral ou inalatório. Germes usuais (Streptococos, Stafilococos, H

influenzae) são frequentes em pacientes menores. A ocorrência de *Pseudomonas aeruginosa* em suas formas isoladas ou com formação de biofilme, determinam piora da função respiratória dos pacientes. Em fases avançadas da doença *B. cepacea*, *S. malthofila*, micobactérias não tuberculosas, fungos (*Aspergillus*) e germes resistentes, são frequentemente detectados contribuindo para a má evolução dos casos.

Nas últimas décadas, com o maior entendimento da fisiopatologia da doença e com consequente aparecimento de medicações e melhor abordagem geral do tratamento da enfermidade, houve um aumento da sobrevida dos pacientes de FC, melhora dos sintomas, das do aspecto nutricional dos pacientes, das complicações e das alterações funcionais e laboratoriais nos pacientes com fibrose cística¹.

Nos Estados Unidos a sobrevida vem aumentando significativamente. Entre 2012 e 2016 a média de sobrevida prevista no registro americano foi de 42,7 anos, e o número de pacientes na idade adulta ultrapassou 50%¹⁴. No Brasil, nos últimos anos foi implantado a dosagem de Tripsina Imunorreativa no teste de triagem neonatal (Teste do pezinho), o que possibilita o diagnóstico e início de tratamento precoce e retardo das lesões teciduais, principalmente pulmonares¹².

Até poucos anos atrás, o tratamento da FC visava retardar o máximo possível as lesões teciduais e promover qualidade de vida dos pacientes. Recentemente surgiram novas drogas com capacidade de corrigir o defeito base da FC, a correção do transporte de íons cloro através do ajuste da melhora da função da proteína CFTR. Dois tipos de drogas surgiram: Os corretores da CFTR, que corrigem defeitos da proteína que não é expressa na membrana apical da célula, podendo beneficiar pacientes das mutações de classe I e II. A outra classe de drogas são os Potencializadores da proteína CFTR que aumentam a função desta na membrana plasmática, que podem ser usados em pacientes com FC nas mutações de classe III, IV e V^{15,16}.

O Ivacaftor é uma medicação da classe dos potencializadores da proteína CFTR, que tem ação de amplificar a abertura dos canais de cloro¹⁶, situação que se encontra alterada em pacientes com FC com mutações da Classe III. Foi aprovado em março de 2012 pela ANVISA (Ministério da Saúde Brasil) para uso em pacientes da classe citada. Desse modo são elegíveis para o uso da medicação pacientes acima de 6 anos, com pelo menos um dos alelos a seguir: G551D, G1244E, G1349D, G178R, G551S, S1251N, S1255P, S549N ou S549R. As mutações de classe III apresentam uma redução importante da abertura do canal de cloro, ocasionando menor passagem deste pela membrana plasmática. Dessas a mutação Gly551Asp-CFTR (G551D) é a mais frequente da classe. Foi o primeiro modulador da CFTR a ser licenciado em

todo o mundo, e aprovado para uso nos Estados Unidos (EUA) em 2011, na Europa pela Food and Drug Administration e pela European Medicine Agency em 2012 e no Reino Unido em 2013¹², para pacientes acima de 6 anos de idade. Diversos estudos, desde então, vem mostrando evidências de melhora nos desfechos clínicos, relativo ao uso de Ivacaftor em pacientes com mutação da classe III.

Pacientes portadores da mutação deltaF508 em sua forma homo ou heterozigótica, se beneficiam do uso de medicamentos associados como os corretores e potencializadores da função da CFTR (elexacaftor, tezacaftor, e ivacaftor acima de 12 anos) ou potencializadores (Lumacaftor-ivacaftor acima de 6 anos). Essas medicações, em estudos de literatura, têm modificado de forma significativa, todos os comprometimentos de órgãos e sistemas dos pacientes, além de modificar o curso da doença e a função respiratória dos pacientes com melhora do VEF1, recuperação nutricional, redução dos valores de cloro no suor, menor número de exacerbações com necessidade de internação redução de uso das medicações, menor hospitalização, colonização/agudização, necessidade de transplante e, maior sobrevida com melhora da qualidade de vida dos pacientes acometidos¹⁷.

Figura 2: Moduladores CFTR segundo aprovação e indicação pelo FDA (RIEDI CA, 2023)

Droga	idade	variantes(s)	Clinical Trial Outcomes
Ivacaftor	≥ 6 m	G511D, R117H, S1251N, e variantes Classe IV ou Classe V	ppFEV ₁ : ↑ 10% Exacerbações: ↓ 55% peso: ↑ 2.7 kg; cloro no suor: ↓ 48 mmol/L
Lumacaftorivacaftor	≥ 2 anos	Homozigoto F508del	ppFEV ₁ : ↑ 2.6% Exacerbações: ↓ 30% BMI: ↑ 0.1 kg/m ² ; cloro no suor: ↓ 20.4 mmol/L
Tezacaftorivacaftor	≥ 6 anos	Homozigoto F508del ou F508del heterozigoto com variante Classe IV ou Classe V	ppFEV ₁ : ↑ 6.8% Exacerbações: ↓ 35% BMI: ↑ 0.06 kg/m ² ; cloro no suor: ↓ 10.1 mmol/L
Elexacaftortezacaftorivacaftor	≥ 12 anos	Pelo menos 1 alelo F508del	ppFEV ₁ : ↑ 10%–13.8% Exacerbações: ↓ 63%

BMI: ↑ 1.04 kg/m²; cloro
no suor: ↓
41–45 mmol/L

BMI, índice massa corporal; ppFEV₁, percentual do previsto volume expiratório forçado em 1 segundo.

Figura 3: Moduladores da CFTR, segundo registro, data de aprovação e indicações ANVISA (RIEDI CA, 2023).

Droga	Registro / data	Idade	Variantes(s)
Ivacaftor (Kalydeco)	138230002 – 03.09.18	≥ 6 anos	Variantes classe III G551D, G1244E, G1349D, G178R, G551S, S1251N, S1255P, S549N ou S549R.
Lumacaftorivacaftor (Orkambi)	138230001 – 23.07.18	≥ 6 anos	Homozigoto p.Phe508del
Tezacaftorivacaftor (Symdeco)	138230003 – 27.01.20	≥ 12 anos	Homozigoto p.Phe508del ou p.Phe508del comp P67L, D110H, R117C, L206W, R352Q, A455E, D579G, 711+3A→G, S945L, S977F, R1070W, D1152H, 2789+5G→A, 3272- 26A→G e 3849+10kbC→T.
Elexacaftortezacaftorivacaftor (Trikafta)	138230005 – 02.03.22	≥ 6 anos	Pelo menos 1 alelo p.Phe508del

A utilização de técnicas para clearance do muco no paciente com fibrose cística, inclui técnicas de ciclo ativo da respiração, jogos de soprar (Browing games), pressão expiratória positiva com pressões variadas ou oscilatórias (Flutter^R, Acapella^R), drenagem autogênica assistida ou não, ventilação não invasiva e uso de coletes.

As maiores dificuldades em relação à condução dos pacientes portadores de fibrose cística decorrem da não adesão ao tratamento, desgaste da relação médico paciente e familiares em virtude do agravamento da doença, acessibilidade à equipe multiprofissional, priorização de acesso aos serviços de saúde quando da descompensação e das medidas de terapia domiciliar com ou sem uso de oxigenioterapia.

A fibrose cística, continua sendo desafio para o diagnóstico e tratamento, principalmente em casos atípicos, mas, com progressos científicos terapêuticos que abrem um grande universo de possibilidades para a boa evolução dos pacientes¹⁸.

Figura 4: Novas abordagens terapêuticas em pacientes portadores de fibrose cística¹⁸.

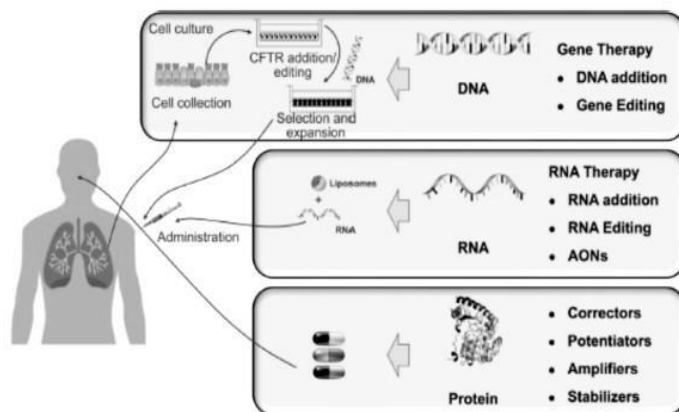


Fig. 1. Strategies to rescue CFTR DNA, RNA or protein¹

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Adde FV, Silva Filho LVR, Damasceno N. Doenças respiratórias. Ed Manole 3ª Edição 2019; 29
2. Ratjen F, Doring G. CystisFibrosis. Lancet. 2003; 361 (9358): 681-9
3. Damasceno N. Pneumologia pediátrica no consultório. Ed. Atheneu, 1ª edição, 2019; 18
4. Gibson RL, Burns JL, Ramsey BW. Pathophysiology and management of pulmonary infections in Cystic fibrosis. Am J Respir Crit Care Med. 2003; 168(8): 918-51
5. Li Z, Kosorok MR, Farrel PM et al. Longitudinal development of mucoid pseudomonas aeruginosa infection and lung disease progression in children with cystic fibrosis. JAMA. 2005; 293(5): 581-8
6. Davis PB, Drumm M, Konstan MW. Cystic fibrosis. Am J respir Crit Care Med. 1996; 154(5): 351-62
7. Shalon LB, Adelson JW. CystisFibrosis. Gastrointestinal complications and gene therapy. Pediatr Clin North Am. 1996; 43(1): 157-96
8. Schoellef CCD, Ferreira JEP, Gastaldi LA et al. Fibrose Cística – enfoque multidisciplinar. Santa Catarina Secretaria do estado de Saúde. 2008; Capítulo 11
9. Rogers GB, Narckewicz MR, Hoffman LR. The CF gastrointestinal microbiome: Structure and clinical impact. Pediatr Pulmonol. 2016; 51 (S44): 35-44

10. AIDOO E et al: Clinical Guidelines: Care of Children with Cystic Fibrosis Royal Brompton Hospital, 9 edição-2023.
11. Sokol RJ, Durie PR, Recommendations of liver and biliary tract disease in Cystic Fibrosis. Cystic Fibrosis Foundation Hepatobiliary Disease Consensus Group. *J Pediatr Gastroenterol Nutr.* 1999; 28(Suppl1); S1-13
12. Athanazio RA, Silva Filho L VRF, Ribeiro JD et al. Diretrizes Brasileiras de Diagnóstico e Tratamento da Fibrose Cística. *J Bras Pneumol.* 2017; 43(3): 219-45
13. Debray D, Kelly D, Houwen R, et al. Best practice guidance for the diagnosis and management of cystic fibrosis-associated liver disease. *J Cyst Fibros.* 2011; 10 suppl 2: S29-36.
14. Cystic Fibrosis Foundation. Patient Registry Annual Data Report 2016. Bethesda, Maryland, USA; 2017
15. Boyle MP, de Boeck K. A new era in the treatment of Cystic fibrosis: Correlation of the underlying CFTR defect. *Lancet Respir Med.* 2013; 1(2): 158-63
16. De Boeck K, Munch A, Walker S et al. Efficacy and safety of Ivacaftor in patients with Cystic fibrosis and a non-G551D gating mutation. *J Cyst Fibros.* 2014; 13(6): 674-80
17. Bush A et al PEDIATRIC ALLERGY, IMMUNOLOGY, AND PULMONOLOGY Volume 33, Number 3, 2020
18. Margarida D. Amaral MD, Harrison PT. Development of novel therapeutics for all individuals with CF (the future goes on) *Journal of Cystic Fibrosis* 22 (2023) S45–S49

CAPÍTULO 15

ALTERAÇÕES NO DESENVOLVIMENTO NEUROMOTOR E A SÍNDROME DE PRUNE BELLY: um relato de experiência

Nadine de Cássia Pereira Ferreira¹

Ana Priscila Teixeira Soares¹

Maria Clara Ferreira Sá¹

Rafaela Correia de Souza Cunha¹

Milena Lins da Cunha Dias²

¹Residente de fisioterapia do Complexo de Pediatria Arlinda Marques;

²Tutora e orientadora do núcleo de fisioterapia na residência multiprofissional em Saúde da Criança do Complexo de Pediatria Arlinda Marques.

nadinecferreira@gmail.com

RESUMO: A Síndrome de PruneBelly (SPB) é um conjunto de anormalidades morfológicas congênitas com uma frequência de 1 em 30.000-40.000 nascidos vivos. Possui uma tríade de características principais: displasia da parede abdominal – “barriga de ameixa”, anormalidades do trato urinário e testículos intra-abdominais. As anomalias associadas incluem os sistemas ortopédico, pulmonar, gastrointestinal e urinário, acometendo mais de 60% dos casos. Por se tratar de uma doença de acometimento multissistêmico, faz-se necessário a atuação de uma equipe multidisciplinar. O objetivo deste estudo foi descrever o relato de experiência de um fisioterapeuta durante o período em que acompanhou e realizou intervenções em um paciente diagnosticado com a Síndrome de PruneBelly, uma síndrome rara, multissistêmica, exigindo uma maior compreensão da patologia e suas repercussões clínicas. Trata-se de um estudo com abordagem individual, descritiva, investigativa, realizado seguindo as etapas de escolha do paciente e a realização da coleta de dados por meio do prontuário, anamnese e artigos científicos das bases de dados: PUBMED, SCIELO e Biblioteca Virtual em Saúde (BVS) utilizando os descritores Síndrome de PruneBelly, desenvolvimento neuromotor e fisioterapia. A SPB está entre as doenças raras que acometem o público infantil, principalmente do sexo masculino, e sua fisiopatologia afeta diversos sistemas. À medida que os avanços tecnológicos continuam a melhorar a sobrevida geral e a expectativa de vida dos pacientes com PBS, o desafio permanece para desenvolver padrões de melhores práticas e fornecer cuidados abrangentes, ao mesmo tempo em que mitiga as possíveis sequelas negativas da doença. Para o manejo de pacientes com SPB é fundamental uma abordagem multidisciplinar para auxiliar no desenvolvimento dessas crianças e promover uma melhor qualidade de vida.

Palavras-chave: síndrome de PruneBelly; desenvolvimento neuromotor; fisioterapia.

INTRODUÇÃO

A Síndrome de PruneBelly (SPB) é um conjunto de anormalidades morfológicas congênitas com uma frequência de 1 em 30.000-40.000 nascidos vivos (HASSETT, SMITH, HOLLAND., 2012). Possui uma tríade de características principais: displasia da parede abdominal – “barriga de ameixa”, anormalidades do trato urinário e testículos intra-abdominais.

A causa costuma estar atrelada a uma anormalidade no desenvolvimento do sistema mesodérmico entre a sexta e décima semana de vida fetal, com aproximadamente 95% dos pacientes relatados sendo do sexo masculino (ARLEN, NAWAF, KIRSCH., 2019).

A implementação rotineira da ultrassonografia materna tornou o diagnóstico pré-natal da SBP a apresentação mais comum. A SPB apresenta-se no pré-natal com muitos achados ultrassonográficos comparáveis aos da obstrução do trato urinário inferior e ausência de musculatura abdominal. O diagnóstico precoce permite o manejo multidisciplinar imediato de recém-nascidos, resultando em melhor sobrevida (ARLEN, NAWAF, KIRSCH., 2019).

O termo barriga de ameixa refere-se à aparência enrugada da parede abdominal, devido à aplasia ou hipoplasia parcial dos músculos abdominais. As anomalias associadas incluem os sistemas ortopédico, pulmonar, gastrointestinal e urinário, acometendo mais de 60% dos casos. Por se tratar de uma doença de acometimento multissistêmico, faz-se necessário a atuação de uma equipe multidisciplinar (DÉNES, LOPES., 2021).

OBJETIVO

Este estudo tem como objetivo descrever o relato de experiência de residentes de fisioterapia durante o período em que acompanharam e realizaram intervenções em um paciente diagnosticado com a Síndrome de PruneBelly, uma síndrome rara, multissistêmica, exigindo uma maior compreensão da patologia e suas repercussões clínicas através de busca na literatura, a fim de desenvolver um melhor raciocínio clínico e conseqüentemente um tratamento mais assertivo.

METODOLOGIA

Trata-se de um estudo com abordagem individual, descritiva, investigativa, o qual foi realizado seguindo etapas pré-determinadas, inicialmente com a escolha do paciente baseado em seu diagnóstico, em seguida a realização da coleta de dados onde foram utilizados o prontuário, a anamnese e artigos científicos das seguintes bases de dados: PUBMED, SCIELO e Biblioteca Virtual em Saúde (BVS) utilizando os descritores Síndrome de PruneBelly, desenvolvimento neuromotor, fisioterapia.

DESCRIÇÃO DO CASO

Paciente pediátrico, menor de 2 anos, sexo masculino, com diagnóstico de síndrome de Prune-Belly, bexiga neurogênica com importante hidronefrose bilateral e histórico de infecção do trato urinário de repetição. Admitido na enfermaria de um hospital pediátrico, localizado na cidade de João Pessoa-PB com história de febre há quatro dias e tosse produtiva, no momento da admissão apresentava estado geral regular, afebril e eupneico. Após exames, foi diagnosticado com infecção do trato urinário, sendo internado para iniciar o tratamento medicamentoso e ser avaliado pela equipe multiprofissional para verificar a necessidade de outras intervenções.

Por se tratar de uma patologia que interfere negativamente no desenvolvimento neuropsicomotor (DNPM), ao realizar avaliação fisioterapêutica constatou-se: fraqueza de membros inferiores e da musculatura abdominal com diminuição do equilíbrio e déficit no controle postural durante o ortostatismo. O paciente apresentava dificuldade na marcha, necessitando de apoio durante a deambulação e apresentando preferência por se locomover engatinhando.

Tratando-se de uma doença rara e pela falta de experiência com essa patologia fez-se necessário a realização de buscas na literatura para melhor compreensão do quadro clínico da criança e com base nisso traçar um raciocínio clínico mais assertivo e proporcionar uma melhor assistência. No que se refere ao tratamento proposto, com objetivo de estabelecer um equilíbrio e adequar a marcha foi contemplado trocas posturais, do sentar para o de pé, transferência de peso e treino de marcha, além de alongamentos e aplicação de kinesio para melhor adequação da pisada.

Inicialmente a criança não era receptiva a abordagem fisioterapêutica, fazendo-se necessário a adoção de estratégias para melhor adesão ao tratamento, como a escolha de um ambiente lúdico, onde foi escolhido a brinquedoteca, com objetivo de minimizar o desconforto físico e emocional gerado pelo ambiente hospitalar. A presença do espaço lúdico foi essencial para o avançar da terapia, com o estabelecimento de vínculo e confiança com a criança evidente por meio de sentimentos de alegria e segurança durante as brincadeiras, demonstrando maior aceitação e participação das intervenções executadas. Quanto à mãe foi perceptível tratar-se de uma acompanhante envolvida nos cuidados prestados à criança, comprometida e cooperativa na evolução do tratamento.

Foi uma experiência enriquecedora poder ampliar o olhar para além da patologia e adentrar dentro da funcionalidade e qualidade de vida de uma criança, ultrapassando barreiras do ambiente restrito hospitalar com uma vivência em ambiente mais adequado.

DISCUSSÃO

Devido à perda do tônus muscular abdominal, o conteúdo abdominal é empurrado para fora e o diafragma é puxado para baixo pelo peso do abdome, especialmente na posição ereta. A fisioterapia respiratória tem um papel importante no tratamento e prevenção de complicações respiratórias. Nesse contexto, algumas técnicas como enfaixamento abdominal, tosse assistida manualmente e ventilação percussiva intrapulmonar (IPPV) são utilizadas para empurrar o diafragma e aumentar a pressão intra-abdominal, melhorando a força expiratória e a tosse (APOSTEL et al., 2021).

A deficiência muscular da parede abdominal na síndrome da barriga de ameixa pode resultar em um amplo espectro de deformidades da parede abdominal, anormalidades musculoesqueléticas, defeitos da parede torácica, doença do tecido conjuntivo e escoliose (SHAWN et al., 2017). No caso descrito, a criança possui alteração no controle postural e déficit de equilíbrio durante o ortostatismo, o que dificulta a adequação da marcha e ocasiona o atraso no DNPM.

Sobre essa funcionalidade prejudicada, Ferreira et al. (2017) comentam que se deve as alterações da musculatura abdominal cuja repercussão afeta a lordose lombar e equilíbrio, consequentemente esses efeitos podem gerar atraso no DNPM, isto porque a harmonia dos movimentos é dependente da sinergia funcional dos segmentos abdominais, paravertebrais e da musculatura do quadril. Os atrasos mais comuns nessa patologia são o sentar e andar, além das alterações posturais.

A evolução clínica está diretamente relacionada às complicações e às malformações associadas e, na maioria dos casos, os pacientes desenvolvem desordens urinárias e/ou respiratórias (LOPES, BAKER., 2021). O paciente do caso possui história de recorrentes infecções do trato urinário, o que ratifica o estudo de Medeiros Júnior et al. (2021) que aponta que é comum infecções urinárias recorrentes resultando em muitas internações.

Essas várias passagens pelo serviço hospitalar pediátrico impacta negativamente na qualidade de vida desse paciente e da família, corroborando com o estudo de Arlen, Kirshb e Seidel (2016) no qual se evidenciou que a SPB impacta profundamente a qualidade de vida

relacionada à saúde, afetando negativamente o funcionamento físico, emocional, social e escolar quando comparado com os seus controles saudáveis.

CONCLUSÃO

A SPB está entre as doenças raras que acometem o público infantil, principalmente do sexo masculino, e sua fisiopatologia afeta diversos sistemas. A alta taxa de internação geralmente se dá por distúrbios no sistema urinário, assim, a vigilância a longo prazo do trato urinário é crucial, pois a dinâmica da bexiga e a função renal podem mudar ao longo do tempo. À medida que os avanços tecnológicos continuam a melhorar a sobrevida geral e a expectativa de vida dos pacientes com PBS, o desafio permanece para desenvolver padrões de melhores práticas e fornecer cuidados abrangentes, ao mesmo tempo em que mitiga as possíveis sequelas negativas da doença.

Para o manejo de pacientes com SPB é fundamental uma abordagem multidisciplinar (urologistas pediátricos, pneumologistas, nutricionistas, fisioterapeutas, entre outros) para auxiliar no desenvolvimento dessas crianças e promover uma melhor qualidade de vida. Fica claro que não há diretrizes ou consenso em relação ao manejo de crianças com SPB, e o tratamento padronizado é ainda mais confuso pela raridade e amplo espectro de gravidade da síndrome.

REFERÊNCIAS

APOSTEL H.J.C.L, DUVAL E.L, DOOY J.J. et al. Respiratory support in the absence of abdominal muscles: a case study of ventilatory management in prune belly syndrome, **Pediatric Respiratory Reviews**, vol 37, p. 4447, 2021.

ARLEN A.M, NAWAF C, KIRSCH A.J. Prune belly syndrome: current perspectives. **Pediatric Health, Medicine and Therapeutics**, vol 10, p. 75-81, 2019.

ARLEN A.M, KIRSCH S.S, SEIDEL N.E. et al. Health-Related Quality of Life in Children with Prune Belly Syndrome and Their Caregivers, **Urology**, vol 87, p. 224-227, 2016.

DÉNES F.T, LOPES R.I. Prune-belly syndrome. In: Partin AW, Dmochowski RR, Kavoussi LR, Peters CA. **Campbell-Walsh-Urology**. 12th ed. Philadelphia: Elsevier, p. 581- 601, 2021.

FERREIRA, A.C.R et al. Síndrome de Prune Belly- relato de caso. **Rev. Cient. Sena Aires**, vol. 6, n 2, p. 134-137, 2017.

HASSETT S, SMITH G.H, HOLLAND A.J. Prunebelly syndrome. **PediatrSurgInt**, vol 28, p. 219-228, 2012. LOPES R.I, BAKER L.A, DÉNES F.T. Modern management of and update on prunebelly syndrome, **JournalofPediatricUrology**, vol 17, issue 4, p. 548-554, 2021.

MEDEIROS JÚNIOR, F.C. et al. Síndrome de PruneBelly em paciente escolar: relato de caso. **Saúde e meio ambiente: revista interdisciplinar**, vol. 10, p. 118-128, 2021.

SHAWN T.L, BASKIN H.J, MEYERS R.L. et al. Repair of pectus excavatum in a toddler with PruneBelly syndrome and left bronchus compression. **JournalofPediatricSurgery Case Reports**, vol 16, p. 8-11, 2017.

CAPÍTULO 16

ATUAÇÃO DE UMA RESIDENTE DE ENFERMAGEM EM UM CENTRO DE REFERÊNCIA EM PACIENTES RAROS: relato de experiência

Amanda Matias Alves¹
Marlene Barbosa da Silva¹
Saionara Ferreira de Araújo^{1,2}
¹Especialista de Doenças Raras;
⁴Doutora em Ciências das Religiões.
Amandamatias3@gmail.com

RESUMO: O objetivo desta pesquisa foi relatar a experiência do conhecimento prático produzido através de um serviço recém-inaugurado, sendo referência para pacientes com doenças raras através da visão de uma enfermeira residente. Trata-se de um relato de experiência que ocorreu por meio de um estágio da Residência Multiprofissional desenvolvido a partir da observação da organização do processo de trabalho da equipe do Centro de Referência Multiprofissional em Doenças Raras. Esta experiência me permitiu ter maior segurança, autonomia e habilidade técnico-científica para trabalhar com pacientes com doenças raras. Conclusão: para conduzir uma equipe de um centro especializado em doenças raras requer grande esforço e a participação de toda a equipe multiprofissional, pois um adequado e organizado processo de trabalho é capaz de fortalecer uma assistência de qualidade para os pacientes.

palavras-chave: doenças raras; centro de referência; residência; enfermagem.

INTRODUÇÃO

As Doenças Raras (DR) são caracterizadas por uma diversidade de sinais e sintomas e variam de doença para doença e de pessoa para pessoa, são geralmente crônicas, progressivas, degenerativas e podem ser incapacitantes, afetando a qualidade de vida das pessoas e de seus familiares (BRASIL, 2014).

O número não é conhecido, estima-se que existam aproximadamente sete mil tipos diferentes, sendo 80% de todos os casos de origem hereditária (BRASIL, 2014; ARAÚJO et. Al, 2021).

O atendimento para estes pacientes de forma precoce resulta em um melhor prognóstico e qualidade de vida, para isto é necessário um centro especializado, com foco na prevenção, reabilitação e tratamento (ARAÚJO et. Al, 2021).

Nesse contexto, em fevereiro de 2022 foi inaugurado, no município de João Pessoa, na Paraíba, o Centro de Referência Multiprofissional em Doenças Raras (CRMDR), sendo o primeiro do Nordeste e segundo do país nesta área de especialidade (D'IPPOLITO; GADELHA, 2019)

A pactuação do CRMDR com o Programa de Residência Integrada Multiprofissional em Saúde Hospitalar (RIMUSH) resultou em processos dinâmicos voltados ao processo assistencial, direcionado as necessidades do paciente e de seus familiares, integrando a equipe, junto com o serviço para uma assistência integral e holística (BRASIL, 2014; ARAÚJO et. Al, 2022).

Nessa perspectiva, esse estudo teve como objetivo relatar a experiência do conhecimento prático produzido através de um serviço recém-inaugurado, sendo referência para pacientes com DR através do programa da RIMUSH na visão de uma enfermeira residente.

METODOLOGIA

Tipo de estudo:

Trata-se de um estudo descritivo, qualitativo, do tipo relato de experiência, através do Programa da RIMUSH, com Ênfase em Atenção à Saúde do Paciente Crítico, da Universidade Federal da Paraíba (UFPB). Desenvolvido a partir da observação da organização do processo de trabalho da equipe do CRMDR aos pacientes com DR e deficiência.

Cenário do estudo:

O CRMDR foi inaugurado no dia 15 de fevereiro de 2022, com início de suas atividades assistências no dia 01 de abril de 2022. O serviço é o pioneiro no Nordeste e segundo do país nesta área de especialidade. São atendidos pacientes com diagnóstico ou que ainda estão em processo de fechamento (RODRIGUES, 2022).

A estrutura possui seis consultórios médicos, além de salas: triagem, enfermagem, curativo de alta complexidade, serviço social, infusão, coleta de exames laboratoriais, psicologia, nutrição, fonoaudiologia, fisioterapia, terapia ocupacional, Aspador (Associação Paraibana de Doenças Raras). Além disso, contém recepção, área administrativa, brinquedoteca, refeitório, auditório para até 50 pessoas, banheiros comuns e adaptados para PNE e área de embarque e desembarque de ambulância, entre outros espaços (RODRIGUES, 2022).

Período de realização da experiência:

O relato se refere ao estágio da residência nos meses de abril, maio e junho de 2022.

Sujeitos envolvidos na experiência:

As reflexões dizem respeito as experiências do estágio da autora residente de enfermagem.

Aspectos éticos:

Não foi necessário a submissão ao Comitê de Ética em Pesquisa por se tratar de um relato de experiência. Mesmo tratando-se desse tipo de estudo, todos os princípios éticos foram seguidos, conforme as recomendações nacionais e internacionais de pesquisa.

OBJETIVOS DA EXPERIÊNCIA

Compartilhar a experiência da atuação como enfermeira residente na implementação de um serviço recém-inaugurado, sendo referência em pacientes com DR, no município de João Pessoa – PB, através do estágio pelo programa de RIMUSH.

DESCRIÇÃO DA EXPERIÊNCIA

A RIMUSH, é uma modalidade de pós-graduação Lato Sensu, em nível de especialização, realizada em serviços de alta, média e baixa complexidade, de caráter multiprofissional, contando com nove núcleos de profissões diferentes, dentre eles estão: enfermagem, farmácia, fisioterapia, fonoaudiologia, nutrição, psicologia, odontologia, serviço social e terapia ocupacional (BRASIL, 2022).

Este programa está credenciado pela Comissão Nacional de Residência Multiprofissional em Saúde (CNRMS), estando em consonância com a Lei nº 11.129, de 30 de junho de 2005, no Decreto nº 6.593/2008, na Portarias nº 1.320/2010 e nº45/2005 do MEC, em Resolução nº 03/2011 da CNRMS, Resolução nº 79/2013, além das Resoluções nº 77/2011, nº 19/2013, e nº 58/2014 do CONSEPE/UFPB (BRASIL, 2022).

Os profissionais residentes cumprem regime de dedicação exclusiva, totalizando 60 horas semanais, prevendo-se o cumprimento da carga horária total do Programa de Residência, aprovado junto ao Ministério da Educação. São 5.760 horas, distribuídas 02 módulos de atividades práticas e teóricas, sendo 1.152 horas de atividades teóricas e 4.608 de atividades práticas no serviço de saúde (BRASIL, 2022).

O cenário de prática no primeiro ano residência e no Hospital Universitário Lauro Wanderley (HULW/UFPB), no setor da Unidade de Terapia Intensiva (UTI), tendo em vista que a ênfase da residência é o paciente crítico. No segundo ano de residência é pactuado estágios externos com a rede SUS, para que possamos conhecer todo o serviço de referência e contrarreferência presente no sistema, dentre estes cenários, fomos destinados ao CRMDR.

Fomos recepcionados por toda a equipe do CRMDR, onde nos foi informado a rotina de atendimento e acompanhamento dos pacientes, porém, por se tratar de um serviço novo, ainda estavam em fase de adaptação e ajustes na implementação de protocolos.

O estágio no CRMDR iniciou em abril, 2022, neste primeiro mês foi a fase de adaptação e conhecimento do serviço. Fomos acolhidos pelos profissionais do centro, onde foi possível conhecer a sua estrutura. Após isso, fui recebida pela enfermeira do serviço e nós direcionamos para sala da triagem, onde é realizada a consulta de enfermagem.

Os pacientes que serão atendidos são encaminhados por meio do processo de regulação. Esse encaminhamento pode ser realizado pelo Programa Saúde da Família (*PSF*) ou outros serviços de saúde, por outros municípios e por demanda espontânea, após isso é realizado a marcação da/das consultas.

O agendamento é realizado de forma criteriosa, considerando a equipe de profissionais especializados. Esse procedimento visa assegurar a eficiência e a qualidade dos cuidados prestados aos pacientes, garantindo que cada caso seja devidamente avaliado e acompanhado de acordo com as especificidades das doenças raras.

Inicialmente, os pacientes encaminhados são submetidos a uma consulta de enfermagem. Essa etapa é fundamental para a avaliação inicial e triagem dos casos, proporcionando uma abordagem integral e individualizada.

Durante a consulta de enfermagem, são coletadas informações relevantes sobre a condição de saúde do paciente, histórico médico, sintomas presentes e demais aspectos pertinentes ao quadro clínico. Essa avaliação prévia desempenha um papel crucial na definição do encaminhamento mais apropriado para investigação ou tratamento da doença rara, garantindo a continuidade dos cuidados de saúde de forma adequada e especializada.

Sendo assim, a atuação da enfermagem em um CRMDR é de grande importância, pois esta categoria lida no cuidado de forma integral e sistêmico, além de ser possível estabelecer vínculos e fornecer orientações. A autora inicialmente teve o suporte da enfermeira do setor para se familiarizar com a rotina até adquirir segurança para a prática (CAVALHEIRO; SILVA; VERÍSSIMO, 2021).

Na consulta de enfermagem foi realizado anamnese completa, com especial atenção ao histórico familiar, exame físico e realizado orientações e monitoramento de cuidados para com paciente e cuidador, sendo registrado toda informação no prontuário do paciente, contendo todas as informações pessoais, com o diagnóstico, o histórico, evoluções anteriores e exames. Ao término da consulta o paciente é encaminhado para a especialidade pertinente de sua patologia.

Neste mesmo mês foi realizado uma capacitação sobre os sinais e sintomas de alarme em DR, dirigido aos profissionais do serviço da atenção básica e residentes, para o

reconhecimento de doenças no atendimento de ponta (ARAÚJO et. Al, 2021; ARAÚJO et. Al, 2022)

Em abril foi comemorado a Páscoa, para isto foi realizado a ornamentação e ambiência em alusão a esta data comemorativa. Além dos profissionais e residentes participarem deste evento, contamos com a presença do representante da prefeitura da cidade de João Pessoa-PB, pacientes e familiares/cuidadores do CRMDR, da Casa dos Microcefálicos, da APAE (Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais) e do Centro-dia (Centro de Referência para Pessoa com Deficiência).

Neste mês a autora e demais residentes colaboraram com a coordenação do CRMDR para o andamento da elaboração do projeto da Pós-Graduação em Doenças Raras, auxiliando nas demandas administrativas na matriz curricular, ofertado pela primeira vez no Brasil, sendo assim, um curso inédito, tornando-se um desafio para sua construção.

No mês seguinte, em maio foi realizado no CRMDR o I Encontro de Enfermagem e Serviço Social, onde buscou-se debater sobre as políticas públicas e o cuidado integral em saúde para pessoas com condições raras, a autora e demais residentes participaram juntamente com os profissionais do CRMDR, além disso, foram convidados para o debate representantes de órgãos de saúde do poder público da cidade, além de representantes de hospitais, policlínicas e secretarias de saúde.

Participamos da capacitação do teste da bochechinha que é capaz de investigar mais de 340 DR tratáveis da primeira infância. Este tipo de capacitação nos auxilia a orientar e disseminar informações aos pacientes, pois ao se trabalhar com DR, sua identificação precoce auxilia no tratamento, evitando sintomas e sequelas graves (MENDELICS., 2022).

Entre os dias 23 e 27 de maio foi realizado atividades em alusão a Semana Mundial do Brincar, a equipe da residência e do CRMDR, participou ativamente com a construção de cenários e atividades lúdicas, objetivando sensibilizar a importância do brincar, além de favorecer a ampliação das habilidades de interação durante a atividade realizada (CAVALHEIRO; SILVA; VERÍSSIMO, 2021).

No último mês de estágio, junho, 2022, foi realizada reunião com a equipe de residentes e profissionais do CRMDR, além de representante da Casa de Microcefalia e da Atenção Básica do estado João Pessoa objetivando reunir e unir estratégias para integrar em um único serviço demandas disseminadas em todo território da rede SUS, tais como: recebimento de medicação, dietas especiais, cesta básica e fraldas descartáveis, visando unir no CRMDR este suporte, levando em conta para uma melhor qualidade de vida dos pacientes raros e seus familiares.

Após esta reunião, surgiu a demanda para ser elaborado, pela autora e demais residentes, um acervo dos principais sinais e sintomas de alerta para as DR. Foi criado a fim de ser encaminhado a toda equipe médica da rede de Atenção Básica do município de João Pessoa/PB.

Finalizamos o nosso estágio mês de julho, concluímos no último dia com a presença dos profissionais do CRMDR e coordenadores da RIMUSH. Foi possível realizar o fechamento de estágio com depoimentos dos profissionais e residentes, onde foi algo proveitoso não apenas para os profissionais, mas também para os pacientes.

Ao concluir o estágio, foi dado início ao primeiro curso de Pós-Graduação em Doenças Raras, onde profissionais da área da saúde estão participando para aperfeiçoar o atendimento, além da autora e outros residentes.

PRINCIPAIS RESULTADOS ALCANÇADOS

O CRMDR oferta cuidado integral ao paciente raro, pelo fato de o tratamento requerer acompanhamento multiprofissional, visando retardar o aparecimento de sinais e sintomas, implicando em uma assistência continuada (ARAÚJO et. Al, 2021; ARAÚJO et. Al, 2022; SOUZA, 2021).

O estágio me possibilitou compreender a magnitude e relevância do processo de trabalho interprofissional, atendendo as necessidades dos pacientes raros e a interação com a equipe, que mostrou ser algo fundamental, tendo em vista que a comunicação interprofissional é de suma importância para o cuidado ao paciente de forma multiprofissional (ARAÚJO et. Al, 202; D'IPPOLITO; GADELHA, 2019).

Durante todo o processo um conjunto de ações e serviços foram elaborados e desenvolvidos aos pacientes raros, famílias, cuidadores e profissionais.

Para auxiliar os profissionais a propagar as atividades desenvolvidas no CRMDR, como um meio de divulgação entre os profissionais de saúde e seus usuários, foi realizado a elaboração de um *folder*, conforme imagem 1.

A equipe da residência construiu este documento informativo que foi amplamente distribuído nas Unidades de Saúde da Paraíba.

Imagem 1: *Folder* elaborado pela equipe da residência, 2022.



Esse material contém informações essenciais destinadas à população, com o objetivo de promover o conhecimento sobre o novo serviço disponível na rede de saúde voltado para o atendimento de Doenças Raras. O documento aborda aspectos básicos relacionados à natureza das doenças raras, os serviços oferecidos pelo CRMDR, os critérios de encaminhamento e agendamento de consultas.

Essa estratégia de divulgação busca promover o acesso e a conscientização da população, facilitando o acesso aos serviços especializados e garantindo que os indivíduos afetados por Doenças Raras tenham acesso às informações necessárias para buscar o devido suporte e cuidado.

A experiência vivenciada no serviço de atendimento a pacientes raros proporcionou-me um aumento significativo na segurança, autonomia e habilidade técnico-científica, pois ao lidar com esses casos complexos e únicos, pude desenvolver uma maior confiança em minha capacidade de lidar com desafios singulares.

Através do contato direto com esses pacientes e suas condições raras, adquiri uma compreensão aprofundada das particularidades diagnósticas, das abordagens terapêuticas e dos cuidados especializados necessários. Além disso, a interação com uma equipe multidisciplinar contribuiu para o fortalecimento da capacidade de trabalhar em conjunto, integrando diferentes perspectivas e conhecimentos para oferecer uma assistência integral e de qualidade aos pacientes raros.

Durante o período de três meses de estágio, tanto eu como a equipe de residentes em que estive inserida dedicamos esforços para realizar pesquisas abrangendo as principais DR com as quais tivemos contato. Essas investigações tinham como objetivo aprofundar nosso

conhecimento sobre as características clínicas, os mecanismos subjacentes e as opções de tratamento disponíveis para essas condições raras.

Essa abordagem de pesquisa nos proporcionou uma base sólida de conhecimento e nos permitiu oferecer uma assistência mais embasada aos pacientes raros que atendemos, conforme tabela 1, os estudos foram conduzidos por meio de um grupo de estudos organizado de forma programada, seguindo o calendário acadêmico estabelecido pela RIMUSH. Essas atividades foram integradas à carga horária teórica do Programa, enriquecendo a formação teórica da equipe de residentes.

Tabela 1: Descrição das DR estudadas em abril, maio e junho de 2022.

DR estudadas em abril, maio e junho de 2022		
Abril/2022	Maio/2022	Junho/2022
Epidermólise Bolhosa (EB)	Infecção Latente Pelo Mycobacterium Tuberculosis (ILTB)	Mucopolissacaridose (MPS)
Síndrome de Prader Willi (SPW)	Artrite Reumatoide (AR)	Osteogenese imperfeita (OI)
Espondilise Anquilosante (EA)	Esclerose Sistêmica (ES)	Ataxia de Friedreich (AF)
Esclerose Sistêmica Difusa	Lúpus Eritematoso Sistêmico (LES)	Angioedema hereditário (AEH)
Esclerose Múltipla (EM)	Fibrose Cística (FC)	Síndromes Mielodisplásicas (SMD)
Anemia Fanconi (AF)	Epidermólise Bolhosa (EB)	Atrofia Muscular Espinhal (AME)
Hemoglobinúria Paroxística Noturna (HPN)	Síndrome de Guillain-Barré (SGB)	

LIMITAÇÕES DA EXPERIÊNCIA

A autora limita-se às condutas adotadas ao CRMDR, não abrangendo aos demais serviços. Outras equipes ou Programas podem ter experiências distintas. Destacamos, ainda, que por se tratar de um serviço recém-inaugurado, a principal limitação deste relato está relacionada com o pouco tempo para explorar a implementação dos protocolos operacionais e sua utilização.

CONTRIBUIÇÕES PARA A PRÁTICA

Foram realizadas consultas de enfermagem, com base na anamnese e orientações educativas, garantindo a realização de boas práticas em saúde e o acesso dos pacientes aos serviços. Além disso, realizou-se procedimentos como encaminhamentos, organização de eventos para os profissionais da atenção básica e responsáveis da administração pública da cidade.

Foi possível conhecer novas formas de gerir e contribuir em um serviço especializado em DR, atuando em um centro de referência recém-inaugurado, buscando meios para administrar e conduzir o setor.

CONCLUSÃO

Para conduzir e fortalecer a atuação de uma equipe de um centro especializado em DR requer grande esforço e a participação de toda a equipe multiprofissional integrada, pois um adequado e organizado processo de trabalho é capaz de fortalecer uma assistência de qualidade para os pacientes.

Durante a investigação na literatura para formulação desta pesquisa, notou-se escassez de estudos voltados para o âmbito de doenças raras na área da educação, tendo em vista que o programa da residência é vinculado ao ensino e que a atuação da enfermagem necessita estar munido de conhecimentos teórico-prático para exercer sua função com habilidade, sendo assim, deve-se estimular novos trabalhos nesta área com a finalidade de ampliar o conhecimento em prol de pesquisas em DR.

REFERÊNCIA

BRASIL. Ministério da Saúde. Portaria GM/MS nº 199: Diretrizes para atenção integral às pessoas com doenças raras no sistema único de saúde – SUS. 1ª ed. Brasília, DF: Ministério da Saúde, 2014.

ARAÚJO, SFD; ALMEIDA, FIDC; SALES, AB ; ALMEIDA, MPRDC. Somos todos raros: doenças raras e anomalias congênicas. 1ª ed. Cabedelo: Uniesp, 2021.

D'IPPOLITO, PIMC; GADELHA, CAG. O tratamento de doenças raras no Brasil: a judicialização e o Complexo Econômico-Industrial da Saúde. Saúde debate, v. 43, n. spe. 2019. Disponível em: <<http://dx.doi.org/10.1590/0103-11042019s104>>. Acesso em: dezembro de 2019.

ARAÚJO, SFD; SALES, AB; ARAÚJO, MRC; FERREIRA, TM. Somos todos raros: doenças raras e anomalias congênicas - anais do II conamdracon. 2ª ed. Cabedelo: Uniesp, 2022.

RODRIGUES, PR. Prefeitura de João Pessoa. [Online]. Disponível em: <<https://www.joaopessoa.pb.gov.br/noticias/centro-de-referencia-multiprofissional-em-doencas-raras-oferece-assistencia-especializada-aos-usuarios/>>. Acesso em: dezembro de 2022.

BRASIL. Universidade Federal da Paraíba. Programa De Residência Integrada Multiprofissional Em Saúde Hospitalar - RIMUSH - CCS. [Online]. Disponível em: <<http://www.ccs.ufpb.br/rimush>>. Acesso em: dezembro de 2022.

BRASIL. Universidade Federal da Paraíba. Ministério da Educação MEC. [Online]. Disponível em: <<https://www.ufpb.br/ufpb/contents/noticias/ufpb-divulga-edital-do-programa-de-residencia-em-saude-hospitalar-com-36-vagas>>. Acesso em: dezembro de 2022.

CAVALHEIRO, APG; SILVA, LD; VERÍSSIMO, DLÓR. Consulta de enfermagem à criança: atuação do enfermeiro na atenção primária à saúde. Enfermagem em foco, v. 12, n. 1, p. 540-545, 2021.

MENDELICS. Teste da Bochechinha. [Online]. Disponível em: <<https://testedabochechinha.com.br/>>. Acesso em: dezembro de 2022.

SOUZA, LSB; JACOB, MDS; LUCENA, EDS; COSTA, RDO. Experiências brasileiras no acompanhamento de crescimento e desenvolvimento infantil no contexto da atenção básica. Enfermagem em foco, v. 12, n. 3, p. 407-413, 2021.

CAPÍTULO 17

ASSISTÊNCIA DE ENFERMAGEM ÀS PESSOAS ACOMETIDAS COM DOENÇAS RARAS

Jucineide Marques de Melo¹
Lucila Kathleen Soares de Souza¹
Millena de Souza Hilário¹
Rivaldo Vicente Ferreira Neto¹
Valdson Barbosa Bezerra¹
Brunna Hellen Saraiva Costa²

¹Acadêmico de Enfermagem pela Faculdade de Enfermagem São Vicente de Paula – FESVIP;

²Doutoranda em Enfermagem pela Universidade Federal da Paraíba – UFPB.

RESUMO: As doenças raras normalmente podem ocasionar alterações físicas, mentais, comportamentais e sensoriais, envolvendo vários órgãos e colocando os indivíduos e familiares em condições de dependência de assistência especializada e de acompanhamento multiprofissional para tratá-las. O objetivo foi identificar na literatura científica a assistência de enfermagem às doenças raras. Trata-se de um estudo do tipo revisão integrativa, que possui como critérios de inclusão ter formato de artigo, estar disponível na íntegra, nos idiomas português e espanhol, terem sido publicado no período de 2019 a 2023. Foram excluídos, os estudos do tipo literatura cinzenta e duplicados nas bases de dados. Foram inseridos no estudo cinco artigos, onde todos atenderam o objetivo da pesquisa, dos estudos selecionados três e foram publicados no idioma de português e dois em inglês. O atual estudo vem contribuindo para a assistência profissional de saúde a pacientes acometidos com doenças raras.

Palavras-chave: doenças raras; assistência de enfermagem; equipe multidisciplinar; assistência especializada.

INTRODUÇÃO

Segundo o Ministério da saúde (2014), as doenças raras acometem até 65/100.000 indivíduos, que na maior parte (80%), são de origem genética ou por anomalias cromossômicas, outro dado importante, é que 75% das doenças raras se apresentam em crianças. Outras, são provocadas por infecções bacterianas ou virais, alergias ou produtos químicos e radiações.

Conforme, o autor Domingues (2015), as doenças raras genéticas estão compostas por a mucopolissacarido de tipo II (MPS), anemia falciforme, fibrose cística e fenilcetonúria, entre outras. As doenças raras normalmente podem ocasionar alterações físicas, mentais, comportamentais e sensoriais, envolvendo vários órgãos e colocando os indivíduos e familiares

em condições de dependência de assistência especializada e de acompanhamento multiprofissional para tratá-las (LUZ; SILVA; DEMONTIGN; 2016).

São doenças que se constituem pela diversidade dos sintomas nas diferentes pessoas, frequentemente, causada por fatores genéticos, no entanto podem ter como causas agentes infecciosos, fatores ambientais ou imunológicos. (MOREIRA MC, et al., 2018; ARIARTJAB, et al.,2019). O Ministério da saúde, em 2014, com a sua finalidade de atender estes pacientes, criou-se e estabeleceu a Política Nacional de atenção integral às pessoas com doenças raras.

Entretanto, após a criação da política nacional de atenção integral as pessoas com doenças raras, as intervenções de saúde com essa determinada clientela pôde ser direcionadas e os profissionais se baseiam nas instruções, contribuindo para o processo de suspeita da doença, diagnóstico e acompanhamento (MINISTÉRIO DA SAÚDE,2014; AITH FMA, 2014).

Apesar de ser pouco exposta, a atuação da enfermagem nesse cenário, o Conselho Federal de Enfermagem (COFEN), por meio da Resolução nº 469/2014, refere-se à atuação do enfermeiro no aconselhamento genético, o qual é posto na atenção as doenças raras (LUZGS et al.,2015).

Neste caso, a consulta de enfermagem se caracteriza nas cinco etapas do processo de enfermagem: Coleta de dados, Diagnósticos de enfermagem, Planejamento de enfermagem, Implementação e Avaliação dos resultados (CHELONI IG, et al.,2021). Com o objetivo de permitir que o enfermeiro durante a consulta de Enfermagem conheça, compreenda e ofereça resultados diante às necessidades do paciente, baseada na ciência (MACHADO; ANDRES, 2021).

Vale ressaltar que a ausência de informação, como a pouca oportunidade de qualificação dos profissionais sobre o conteúdo dificulta o método de trabalho e atuação da equipe no cuidado ao paciente. Visto que o enfermeiro, introduzido nesta equipe, atuam com a função singular ao encarar não só a doença, mas o indivíduo integralmente, é fundamental ter um conhecimento abrangente da população atendida para subsidiar sua consulta de enfermagem e na realização de instrumentos de suporte das suas ações (CHELONI IG, et al.,2021).

Diante do exposto, este estudo teve como objetivo identificar na literatura científica a assistência de enfermagem às doenças raras.

METODOLOGIA

Trata-se de uma revisão integrativa da literatura, que é um método que apresenta como finalidade sintetizar resultados obtidos em pesquisas acerca de um tema ou questão, de maneira sistemática e ordenada (MENDES, 2008).

Segundo Mendes (2008), a revisão integrativa inclui a análise de pesquisas relevantes que dão suporte para a tomada de decisão e a melhoria da prática clínica, possibilitando a identificação de lacunas na literatura, e que se faz necessário ser completado com mais pesquisas, a revisão da literatura segue as seguintes etapas: elaboração da questão norteadora, busca ou amostragem da literatura, coleta de dados, análise crítica dos estudos incluídos, discussão dos resultados e apresentação da revisão integrativa.

Diante do exposto, este estudo possui a seguinte questão norteadora: Qual a produção científica acerca da assistência de enfermagem às doenças raras?

A coleta dos dados foi realizada no mês de março de 2023, através dos seguintes descritores em saúde (DeCS), em português e inglês, com o operador booleano AND: doenças raras AND enfermagem AND assistência. A busca ocorreu nas seguintes bases de dados: Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde (LILACS), IBCS, e BDENF.

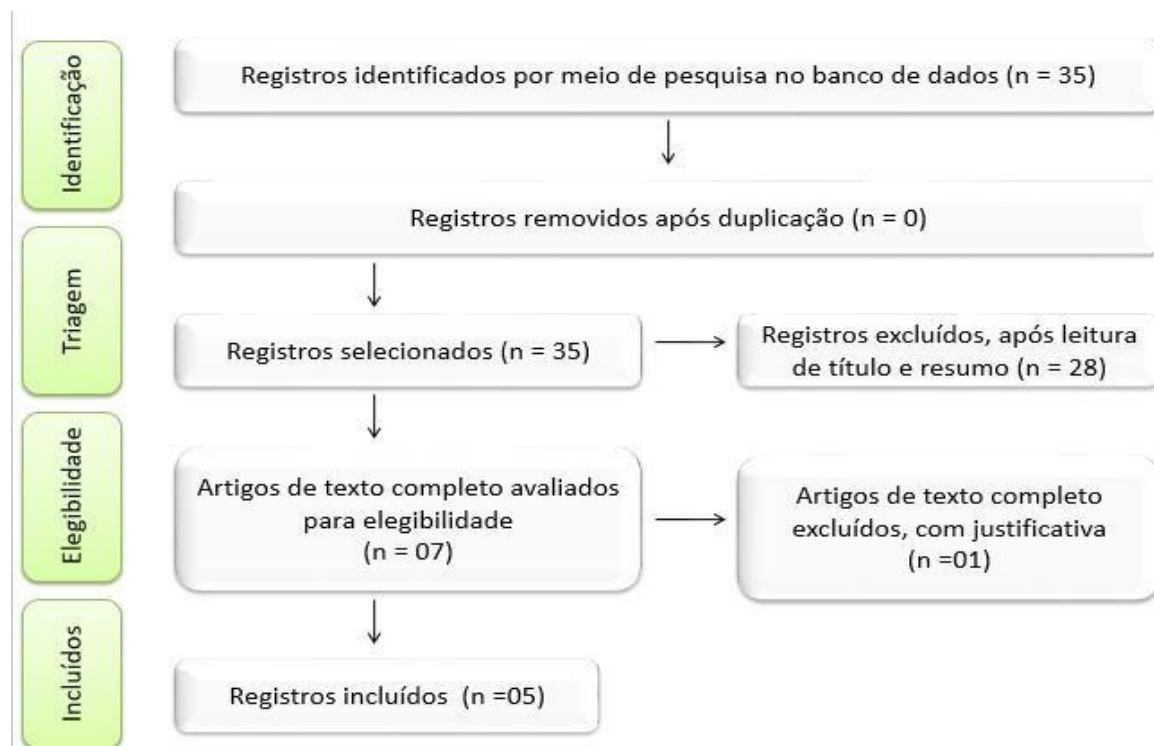
Na escolha dos estudos, os critérios de inclusão foram: ter formato de artigo, estar disponível na íntegra, nos idiomas português e espanhol, terem sido publicado no período de 2019 a 2023, ou seja, nos últimos cinco anos. Foram excluídos, os estudos do tipo literatura cinzenta e duplicados nas bases de dados. Inicialmente, os trabalhos foram selecionados por títulos e, em seguida, pelos resumos. Os textos que estavam de acordo com os critérios de inclusão foram selecionados para a leitura na íntegra.

Na etapa de análise, os dados extraídos dos artigos foram analisados e discutidos, de acordo com os autores selecionados, sendo sintetizados e comparados com o conhecimento teórico à luz da literatura pertinente. Os resultados foram apresentados em forma de quadros e discutidos em duas categorias apresentadas posteriormente.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

A busca pelo material empírico resultou na detecção de 35 artigos relacionados à temática proposta. Desses, sete estudos foram eleitos para serem lidos na íntegra, resultando em uma amostra total de cinco artigos científicos. O processo de seleção dos artigos está descrito a seguir e apresentado em forma de fluxograma (Figura 1).

Figura 1- Fluxograma prisma



Fonte: Elaboração dos autores, 2023.

Na identificação das fontes, a localização dos artigos foi proveniente da BDENF, destaca-se que essa evidência encontrada não foi definida como critério de inclusão, mas como um achado aleatório.

Com relação aos periódicos dois artigos foram publicados no periódico Rev. enferm. UERJ, um na Rev. enferm. atenção saúde e o outro na Rev. enferm. atenção saúde. Quanto ao tipo de estudo, houve a predominância do estudo qualitativo do tipo exploratório descritivo.

No que diz respeito ao idioma de publicação, dois artigos foram publicados originalmente no idioma inglês e três no idioma português. Já em relação ao ano de publicação destes, observou-se que a produção da temática ocorreu: nos anos de 2018 a 2022. Quanto aos objetivos, todos os artigos atenderam adequadamente aos deste estudo e foram apresentados de modo que facilitou a compreensão.

Sobre a essência do conteúdo abordado e a produção do conhecimento, foi observado que 70% evidenciaram que o cuidado de enfermagem é de grande importância para os pacientes com doenças raras, 20% evidenciaram a importância de profissionais qualificados e humanizados para a prestação do cuidado, e os outros 10% relatam as doenças raras na pediatria.

Visando organizar e reunir o conhecimento sobre a temática investigada, as características dos estudos incluídos nesta revisão podem ser visualizadas no quadro 1.

Quadro 1 – Caracterização dos estudos incluídos na revisão integrativa conforme título do artigo, periódico/país, ano de publicação e tipo de estudo.

ID	TÍTULO	PERÍODICO	ANO / IDIOMA	TIPO DE ESTUDO
A1	Fibrodysplasia ossificante progressiva em pediatria	Rev. enferm. atenção saúde	2022/ Inglês	revisão integrativa
A2	Equipe de enfermagem no cuidado à criança com doença de Pompe em terapia intensiva	Rev. enferm. UERJ	2020/Inglês	estudo descritivo
A3	Desafios de cuidadores familiares de crianças e adolescentes com Epidermólise Bolhosa	Ciênc. cuid. saúde	2020/Português	estudo exploratório-descriptivo
A4	Cuidados de enfermagem para conforto de pessoas com dermatoses imunobolhosas	Rev. enferm. UERJ	2018/ Português	protocolo de avaliação
A5	Assistência de enfermagem à criança com doença de Pompe	Online braz. j. nurs. (Online)	2018/ Português	estudo de caso

Fonte: Autores, 2023.

O CUIDADO ESPECIALIZADO E HUMANIZADO NAS DOENÇAS RARAS

Existe um pequeno grupo da população, ao qual nos passam muitas vezes despercebido, que sofrem mudanças na fisiologia e que são diagnosticados com doenças órfãs as quais estas são de efeitos caóticos na vida do indivíduo quanto dos que o rodeiam por causa do diagnóstico difícil e demorado, alguns pacientes podem apresentar efeitos progressivos, degenerativos e incapacitantes, o que acarreta sofrimento tanto para as pessoas afetadas como a seus familiares (BRASIL, 2014).

As doenças raras estão sendo identificadas como um grupo minoritário (LIMA et al., 2019), com políticas específicas e o papel importante do Sistema Único de Saúde (SUS) nas práticas do cuidado, mesmo com o histórico de restrições no acesso a assistência.

Vale ressaltar as particularidades e a importância da atenção domiciliar para abrandar internações hospitalares, promover o autocuidado, ter empatia na assistência e amparar os cuidadores, objetivando a integralidade, a qualificação e a humanização (LIMA et al., 2019).

Isso é possível por meio de um plano de atuação da equipe multidisciplinar que busca uma abordagem plena e partilhando o cuidado entre os grupos de referência, almejando a reabilitação além disso, a importância de oferecer ajuda psicológica ao paciente (LIMA et al., 2019; VIDAL et al., 2015).

Desde a problemática criada pelo modelo transdisciplinar de ensino, ver-se a possibilidade da união dos conhecimentos, com a comutação de experiências e a contribuição para o desempenho das rotinas renovadoras (BATISTA, 2012).

Dessa forma, faz-se imediato a formulação de um método curativo apropriado, que analise o cenário sociocultural, com estratégias dirigidas para o indivíduo, dentro das capacidades que poderão ser desempenhadas, as quais simplesmente são realizáveis se houver compreensão por parte dos familiares, quem será o principal cuidador, quais são os impedimentos de locomoção no ambiente que reside, o que é vivido por meio da visita a domicílio, dentre outros.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Com base nos artigos selecionados foi possível verificar a relevância do cuidado especializado às pessoas acometidas com doenças raras.

Para fazer a diferença no que compete à assistência à saúde e de enfermagem, é necessário ligar os conhecimentos procedentes de pesquisas e da prática clínica. A revisão integrativa é um estudo recente na área da saúde nacional, mas é evidente sua contribuição para a melhoria dos cuidados ofertados ao paciente e seus familiares. A síntese dos resultados das pesquisas relevantes e reconhecidas mundialmente ajuda nas mostras de evidências, ou seja, faz com que o novo conhecimento para a prática seja passado mais rápido.

O atual estudo vem contribuindo para a assistência profissional de saúde a pacientes acometidos com doenças raras. Nesta condição, a revisão integrativa oferece aos profissionais de diversos setores de atuação da saúde a rapidez nos resultados importantes de pesquisas que comprovam as ações, possibilitando um saber crítico em relação à assistência de enfermagem a pessoas acometidas por doenças raras.

REFERÊNCIAS

DOS SANTOS LUZ, Geisa; DA SILVA, Mara Regina Santos; DEMONTIGNY, Francine. Necessidades prioritárias referidas pelas famílias de pessoas com doenças raras. **Texto & Contexto Enfermagem**, v. 25, n. 4, p. 1-9, 2016.

Ministério da Saúde (BRASIL). **Portaria n 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. Brasília (DF): MS; 2014.

Dominguez B. Pessoas afetadas com doenças complexas e pouco conhecidas se mobilizam para viabilizar políticas públicas e combater preconceitos. **Rádio** [internet]. 2015 Fev [cited 2016 Apr 21]; 149:12-7.

Dias, A. C. C. et al. Relato de experiência na construção de um instrumento de apoio a consulta de enfermagem para portadores de doenças raras em um hospital universitário. **Revista Eletrônica Acervo Saúde**, v. 15, n. 4, p. e10039, 8 abr. 2022. Disponível em: <https://doi.org/10.25248/reas.e10039.2022>. Acesso em: 18 mar. 2023

Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. Coordenação Geral de Média e Alta Complexidade. Diretrizes para a Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde – SUS. Brasília: Ministério da Saúde; 2014. p.41.

Lima, M.A.F.D; Gilbert, A.C.B; Horovitz D.D.G. Redes de tratamento e as associações de pacientes com doenças raras. **Cien. Saude Colet.** 2018; 23(10): 3247-3256. doi: <https://doi.org/10.1590/1413-812320182310.14762018>

Vidal AT, Santos VCC, Passos JEF, Petramale CA. Priorização de Protocolos Clínicos para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras: análise de decisão multicritério. **Revista Gestão & Saúde**. 2015; 6(supl 4): 3094-110. Disponível em: <https://periodicos.unb.br/index.php/rgs/article/view/331>. Acesso em 2021 mar. 13.

TAJRA, F. S. et al. RESPONSABILIDADES DE GESTÃO EM AUDITORIA: ANÁLISE DO PACTO PELA SAÚDE EM ESTADOS BRASILEIROS. **Revista Gestão & Saúde**, [S. l.], v. 4, n. 3, p. pág. 946–962, 2017. Disponível em: <https://periodicos.unb.br/index.php/rgs/article/view/331>. Acesso em: 18 mar. 2023.

Batista, N.A. Educação Interprofissional em Saúde: concepções e Práticas. **Caderno FNEPAS**. 2012; 2:25-28. Disponível em: http://www.fnepas.org.br/artigos_caderno/v2/educacao_interprofissional.pdf. Acesso em 2021 mar. 13.

MENDES, K.D.S. **Revisão integrativa: método de pesquisa para a incorporação de evidências na saúde e na enfermagem**. *Enfermagem*, v.17, n.4, p.758-764, 2008.

MENDES, Karina Dal Sasso; Silveira, Renata Cristina de Campos Pereira; GALVAO, Cristina Maria. Revisão Integrativa :método de pesquisa para a incorporação de evidências na saúde e na enfermagem. **Texto contexto – enferm.**, Florianópolis, v. 17, n.4, Dec. 2008.

CAPÍTULO 18

ATUAÇÃO DA FISIOTERAPIA E TERAPIA OCUPACIONAL NO CUIDADO AOS PACIENTES COM DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE

Maria Gabryella Muniz da Silva¹

Maria Itamara da Silva Oliveira¹

¹Fisioterapeuta, residente em saúde hospitalar com ênfase na atenção à saúde do paciente crítico.

RESUMO: Introdução: A Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) é uma doença neuromuscular hereditária genética ligada ao cromossomo X, afetando predominantemente o sexo masculino. É causada por mutação no gene que produz a proteína distrofina, cujo déficit tem como consequência a deterioração da fibra muscular, causando fraqueza muscular e substituição do tecido muscular por tecido adiposo e fibroso. Nesse sentido, a fisioterapia está inserida diretamente no cuidado a esses pacientes e busca oferecer independência funcional ao indivíduo portador, para que ele consiga realizar as suas ocupações e funções de acordo com o estágio da doença. Objetivo: investigar a atuação do fisioterapeuta no cuidado aos pacientes com Distrofia Muscular de Duchenne. Metodologia: trata-se de uma revisão narrativa da literatura de natureza qualitativa, na qual foi realizada pesquisa bibliográfica nas bases de dados eletrônicas da Biblioteca Virtual de Saúde (BVS) e PubMed, reconhecendo estudos que abordavam a atuação da fisioterapia no cuidado direto ao paciente com Distrofia Muscular de Duchenne. Resultados e discussão: após um processo de rastreamento de estudos, foram selecionados 7 estudos a serem analisados. Os estudos que trataram dos métodos avaliativos baseiam-se no acompanhamento do avanço da doença, da responsividade do paciente à reabilitação e na confiabilidade dos testes, utilizando instrumentos já consolidados que possuem a capacidade de mensurar essa progressão. Já os estudos abordaram técnicas de reabilitação fisioterapêutica utilizadas no tratamento da DMD, todas envolvendo os sistemas osteomioarticular e respiratório dos pacientes, bem como a participação dos cuidadores e familiares nesse sentido. Considerações finais: Este levantamento bibliográfico permitiu elencar intervenções no que concerne à avaliação e técnicas fisioterapêuticas no combate às retrações musculotendinosas, rigidez articular, perda de força muscular, descondição do exercício e causas de insuficiência respiratória. Além disso, evidenciou-se a importância da participação da família e cuidadores no processo de reabilitação dos pacientes com DMD. Ademais, salienta-se ainda a escassez de estudos e, portanto, a necessidade de mais produções científicas que abordem a atuação fisioterapêutica no tratamento dos indivíduos com DMD. Palavras-chave: distrofia muscular de Duchenne; fisioterapia; Reabilitação.

INTRODUÇÃO

A Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) é uma doença neuromuscular hereditária genética ligada ao cromossomo X, por esse motivo afeta predominantemente o sexo masculino, enquanto a mulher é apenas portadora do gene defeituoso, sendo sua prevalência estimada em 7,1:100.000 habitantes. É causada por mutação no gene que produz a proteína distrofina, cujo déficit tem como consequência a deterioração da fibra muscular, causando fraqueza muscular

e substituição do tecido muscular por tecido adiposo e fibroso (LEE et al 2012. CRISAFULLI et al 2020).

O início é súbito, geralmente começa entre 3 e 5 anos de idade, caracterizado com fraqueza muscular progressiva, simétrica e mais proximal (inicialmente cintura escapular e pélvica), resultando em atraso ou lentidão na marcha, quedas frequentes, dificuldade em levantar-se do chão (sinal de Gowers), subir e descer escada e sustentar objetos. Outros achados são aumento da lordose, base de sustentação alargada, apoio dos pés em equino, pseudo-hipertrofia da panturrilha (CHAVES, 2012).

Nesse sentido, a abordagem fisioterapêutica na DMD inclui a prevenção/minimização de contraturas, escoliose ou outras deformidades, com alongamentos e indicação de órteses. Outro objetivo é a prevenção da atrofia e a otimização da força muscular, o fortalecimento muscular é algo que ainda gera dúvidas, devido ao potencial dano muscular causado pelo próprio exercício, mas é indicado o treinamento aeróbico e de força muscular com intensidade leve a moderada, evitando o exercício excêntrico (LOMBARDO, 2021).

Considerando todas as alterações musculoesqueléticas e da qualidade de vida de pacientes com DMD, uma abordagem multidisciplinar é necessária, a qual é direcionada em reabilitar, retardar e prevenir as complicações da DMD. Diante desse contexto, a fisioterapia está inserida diretamente no cuidado a esses pacientes e busca oferecer independência funcional ao indivíduo portador, para que ele consiga realizar as suas ocupações e funções de acordo com o estágio da doença (BIRNKRANT et al 2018). Portanto, esta revisão tem como objetivo investigar a atuação do fisioterapeuta no cuidado direto aos pacientes com Distrofia Muscular de Duchenne.

METODOLOGIA

O estudo trata-se de uma revisão narrativa da literatura de natureza qualitativa (PEREIRA et al., 2018). Sendo assim, o estudo foi orientado pela seguinte pergunta: como tem sido a atuação da fisioterapia no cuidado aos pacientes com Distrofia Muscular de Duchenne?

Foi realizada pesquisa bibliográfica nas bases de dados eletrônicas da Biblioteca Virtual de Saúde (BVS) e PubMed, reconhecendo estudos que abordavam a atuação da fisioterapia no cuidado direto ao paciente com Distrofia Muscular de Duchenne, seja em aspectos avaliativos ou intervencionistas. Para tal, utilizou-se termos de busca na língua inglesa e o conector booleano “AND” para combinar os seguintes termos sugeridos: “Duchenne Muscular Dystrophy” AND “Physiotherapy”. Foi definida a busca nos “Títulos e Resumos”, com filtro

de texto completo disponível, recuperando em uma busca geral o conteúdo de publicações de 2018 a 2023. As buscas nas duas bases de dados foram realizadas no dia 27 de março de 2023.

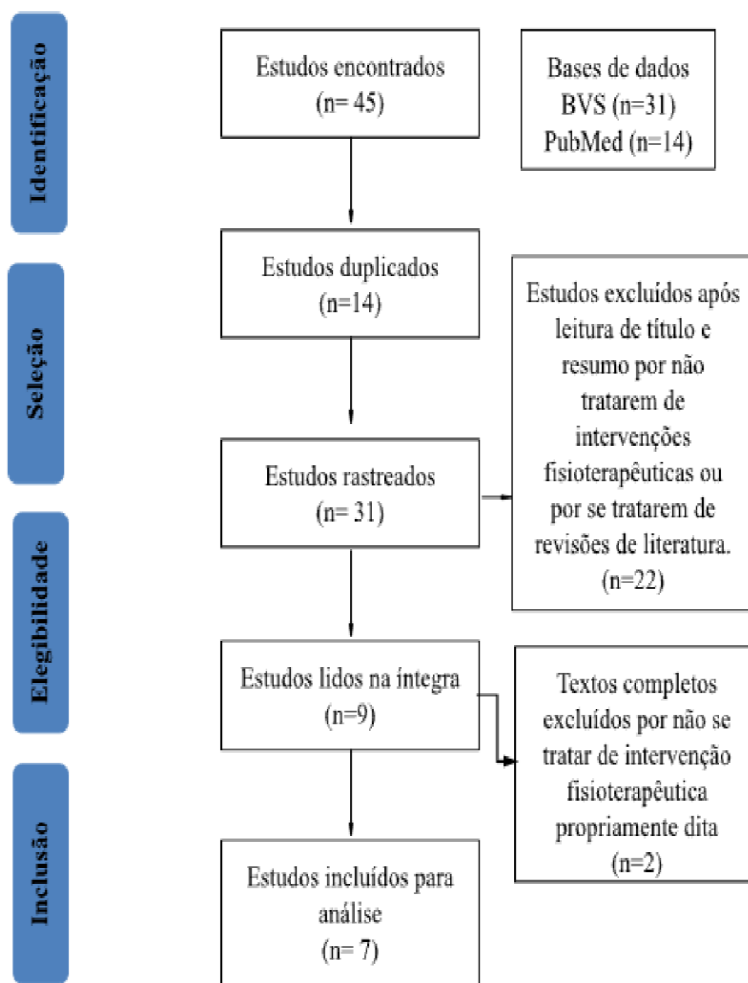
Foram incluídos nesta revisão documentos que atenderam os seguintes critérios: formato de artigo, com resultados que envolviam a atuação da fisioterapia e terapia ocupacional, de forma individual, no cuidado ao paciente com Distrofia Muscular de Duchenne. Foram excluídos artigos de revisão e documentos não completamente disponíveis nas bases de dados ou na internet.

Diante disso, a seleção final foi feita da seguinte forma: inicialmente, (1) houve a exclusão de documentos que não fossem artigos e não correspondessem aos critérios de inclusão exigidos anteriormente, (2) foram excluídos artigos repetidos. Em seguida, foram aceitos artigos potencialmente elegíveis a partir da (3) leitura dos títulos, (4) leitura dos objetivos e (5) leitura dos resultados. Com isso, foi realizada uma síntese qualitativa (narrativa) das evidências encontradas em resposta à pergunta da pesquisa.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

Através da estratégia inicial de pesquisa que combinou termos descritos anteriormente, foram recuperados 45 estudos, sendo 31 encontrados na BVS e 14 no PubMed, dos quais 14 eram duplicados em ambas as bases de dados e foram, portanto, excluídos. Foram rastreados então 31 artigos, sendo que destes, foram excluídos 22 após a leitura dos títulos e resumos e 2 após a leitura dos textos completos, restando 7 estudos para análise. O processo de identificação, seleção, elegibilidade e inclusão dos estudos podem ser observados na Figura 1.

Figura 1. Fluxo de identificação, seleção e inclusão das produções científicas.



BVS: Biblioteca Virtual de Saúde; PubMed: Serviço de publicações da U.S. National Library of Medicine.

Fonte: Autores.

A Tabela 1 descreve uma síntese dos estudos selecionados para esta revisão segundo autor/ano, métodos, faixa etária e número de pacientes estudados, intervenções fisioterapêuticas utilizadas e principais desfechos.

Tabela 1: Síntese dos estudos incluídos na revisão segundo autor, métodos, faixa etária e número de pacientes estudados, intervenções fisioterapêuticas utilizadas e principais desfechos.

Autor/ano	Métodos	Faixa etária e (n) de pacientes estudados	Intervenções fisioterapêuticas utilizadas	Principais desfechos
TOURNIER et al., 2019	Levantamento através de questionário das práticas realizadas com massocinesiterapeutas liberais que atenderam pacientes com DMD em seu departamento, em 2017.	Média de 12,1 anos (7-17) (n=9)	<p>Avaliações: Amplitude articular; Força muscular; Habilidades de movimentos; Habilidades de preensão; Dor; Motor Function Measure; Monitorização da função respiratória</p> <p>Técnicas de reabilitação: 2,5 sessões semanais, com duração de 30 a 45 minutos; Aspecto ortopédico: Mobilizações passivas, alongamentos musculares, autoalongamento, ortostatismo, exercícios ativos e resistidos (resistência manual, pulleytherapy ou Elastoband), relaxamento da coluna toracolombar por mobilizações passivas, alongamentos e posturas dos planos musculares, alongamento dos músculos cervicais, trabalho proprioceptivo, fortalecimento isométrico da coluna vertebral;</p> <p>Aspecto respiratório: mobilizações passivas e alongamentos, exercícios de manutenção da musculatura inspiratória e expiratória;</p> <p>Outras avaliações e técnicas de reabilitação: massoterapia analgésica, regulação do tônus muscular e ajustes posturais; combinação de estimulação de aferentes visuais e trabalho de controle cognitivo (por realidade virtual).</p>	A fisioterapia liberal mantém um lugar importante no tratamento de pacientes com DMD, independentemente de seu estado ambulatorial, para melhorar a qualidade de vida funcional, no combate às retrações musculotendinosas, rigidez articular, perda de força muscular, descondicionamento do exercício e as causas da insuficiência respiratória. Também visa melhorar o equilíbrio e aliviar a dor.

NISHIZAWA; NAKAMURA, 2021	Estudo observacional retrospectivo. Dados foram extraídos dos prontuários em três momentos: aproximadamente 3 meses antes, imediatamente antes e aproximadamente 3 meses após o decreto governamental de restrições de viagem durante a pandemia por COVID-19.	Média de 9,8 anos \pm 3,6 anos (n=12)	Avaliações: Índice de massa corporal (IMC); Amplitude de movimento de dorsiflexão de ambos os tornozelos; Tempo de corrida de 10 m; Tempo de levantar-se do chão; Distância de caminhada de 6 minutos; Pontuação da North Star Ambulatory Assessment; Circunferência máxima de ambas as pernas.	Após restrições de viagem devido à pandemia global de COVID-19, a dorsiflexão do tornozelo em pacientes com DMD diminuiu significativamente em comparação com o curso natural da doença, provavelmente como resultado de um estilo de vida mais sedentário e falta de serviços regulares de fisioterapia.
DHARGAVE et al., 2021	Ensaio clínico randomizado; pacientes com DMD foram randomizados para dois grupos. O Grupo I recebeu fisioterapia domiciliar e o Grupo II recebeu fisioterapia juntamente com intervenção de ioga	Média de 7,9 \pm 1,5 anos (n=88)	Avaliações: Teste de função pulmonar (PFT)/espirometria; Técnicas de reabilitação: Grupo I: exercícios de fisioterapia domiciliar em 2 sessões ao dia. Incluem: exercício de ADM passivo/ativo para todas as articulações, exercícios de respiração ativa assistida/ativa, exercícios orientados a tarefas atividades manuais, exercícios respiratórios baseados em atividades, exercícios de alongamento: para tronco, parede torácica e músculos comumente afetados. Grupo II: 1 sessão de ioga pela manhã e uma sessão de fisioterapia à noite como programa domiciliar.	A introdução precoce de um protocolo de reabilitação pulmonar auxiliou na manutenção e melhora das funções pulmonares em pacientes com DMD. O yoga tem um efeito complementar junto com a intervenção fisioterapêutica.
SOBIERAJS KA-REK et al., 2021	Um programa de reabilitação foi apresentado durante oficinas online para pacientes e	9,41 anos \pm 4,13 anos (n=69)	Avaliações: Motora: Os pacientes e seus cuidadores foram solicitados uma vez por mês a realizar 6 testes usando o aplicativo MDMS e anotar. Técnicas de reabilitação: Grupo deambulante: Exercícios respiratórios, respiração com resistência, facilitação dos padrões respiratórios, drenagem	Com a orientação do fisioterapeuta (comunicação online ou vídeo), os pacientes com a ajuda de cuidadores podem continuar a reabilitação em casa.

	cuidadores, também gravado em vídeo e divulgado na internet para que os cuidados pudessem realizar em casa. Os cuidadores foram solicitados a realizar as tarefas e compartilhar uma fotografia da postura do paciente usando um aplicativo projetado.		autógena das vias aéreas; alongamento e autoalongamento de flexores do quadril e dorsiflexores do tornozelo; exercícios em prono, supino e deitado de lado, posição quadrúpede ou ajoelhado em um joelho. Grupo não deambulante: mesmas anteriores, acrescido de exercitadores adicionais dos músculos respiratórios, vibração torácica, estimulação dos mecanorreceptores torácicos, ativação dos músculos intercostais; alongamento e autoalongamento de cintura escapular, flexores do cotovelo, extensores, rotadores do antebraço, bem como flexores do punho e dedos; exercícios em decúbito ventral, supino, decúbito lateral, exercícios sentados na cadeira de rodas, ergonomia e posicionamento do corpo na cadeira de rodas, atividade de membros superiores, estruturas em pé.	
MUTLU et al., 2018	Estudo transversal. Comparativo da capacidade física, fadiga e desempenho entre crianças diagnosticadas com DMD e crianças saudáveis.	6 a 11 anos (n=52 crianças com DMD e n=17 crianças saudáveis)	Avaliações: Classificação Funcional de Extremidades Inferiores de Brooke; Teste de caminhada de seis minutos (TC6M); Avaliação de fadiga (tempo de subida e descida de 4 degraus); Avaliação de gasto de energia: índice de custo fisiológico; Testes de desempenho cronometrados; Escala de avaliação ambulatorial Northstar.	As distâncias percorridas, os níveis de fadiga e o gasto energético dos pacientes com DMD foram maiores do que os pares saudáveis. Essa diferença foi mais proeminente com a diminuição do nível funcional.
Kiefer et al., 2019	Estudo longitudinal; Extração e análise de dados do prontuário médico entre 2009 e 2016.	2 a 21 anos (n=332)	Avaliação: Data de nascimento, data de todas as visitas de fisioterapia; Pontuações de avaliação clínica para o North Star Ambulatory Assessment (NSAA); Amplitude de movimento de dorsiflexão do tornozelo.	O conhecimento da progressão da contratura para dorsiflexão e do declínio da mobilidade funcional auxiliam na compreensão da progressão da doença, no que se refere a contraturas e mobilidade funcional, para assim poder fornecer cuidados preventivos mais focados.
Mayhew et al., 2022	Um estudo de eficácia comparativa de diferentes regimes	Média de 5,9 anos (entre 4 a 8 anos) n=196	Avaliação: Cronometragem do tempo de levantar-se do chão; caminhada/corrida cronometrada de 10 metros; TC6M; North Star Ambulatory; Assessment (NSAA); Capacidade Vital Forçada (CVF)	A confiabilidade teste-reteste foi alta para as avaliações funcionais, independentemente do intervalo entre as avaliações (até 90 dias) e para a

	de esteroides na DMD, para avaliar a confiabilidade teste-reteste das medidas de desempenho motor.			maioria das faixas etárias, apenas o TC6M em menores de 5 anos demonstrou uma confiabilidade menor em comparação com os outros testes funcionais. Confirmando que medidas com resultados confiáveis podem ser obtidos em meninos com DMD.
--	--	--	--	---

Os métodos utilizados nos estudos variaram bastante desde estudo observacional retrospectivo (NISHIZAWA; NAKAMURA, 2021), ensaio clínico randomizado (DHARGAVE et al., 2021), transversal (MUTLU et al., 2018), longitudinal (KIEFER et al., 2019). Outros não especificaram o design do estudo, entretanto um abordou comparativo entre duas técnicas (MAYHEW et al., 2022), outro avaliou a eficácia de um programa de telereabilitação (SOBIERAJSKA-REK et al., 2021) e um outro fez um levantamento das práticas fisioterapêuticas aplicadas através de um questionário (TOURNIER et al., 2019).

A média de faixa etária dos pacientes estudados variou entre 5,9 a 12,1 anos, revelando que o diagnóstico da DMD é feito predominantemente na idade de 5 anos, quando os sintomas se tornam mais evidentes e a doença clinicamente detectável pela família (DESGUERRE; LAUGEL, 2015). Apenas um estudo avaliou um indivíduo com 21 anos de idade, demonstrando o mau prognóstico da doença, a qual, sem tratamento, tem como desfecho esperado a morte, antes dos 20 anos por complicações cardiorrespiratórias (DESGUERRE; LAUGEL, 2015).

Os artigos relacionados apresentaram uma variação de 9 a 332 pacientes com DMD, somando um total de 758 pacientes estudados e uma média de 108,2 pacientes por estudo. Os desfechos dos artigos incluídos envolveram principalmente aspectos avaliativos da função motora e de funcionalidade desses pacientes no decorrer da doença, a importância da intervenção fisioterapêutica nas funções motoras e pulmonares desse público e confiabilidade de testes.

Nesse sentido, para melhor compreensão e didática, a análise descritiva desses estudos foram divididas em: medidas avaliativas da fisioterapia para DMD e técnicas de reabilitação fisioterapêutica na DMD.

1. Medidas avaliativas da fisioterapia para DMD:

Os estudos que trataram dos métodos avaliativos baseiam-se no acompanhamento do avanço da doença, da responsividade do paciente à reabilitação e na confiabilidade dos testes, utilizando instrumentos já consolidados que possuem a capacidade de mensurar essa progressão. Três estudos utilizaram testes de função cronometrada e o TC6M (MAYHEW et al. 2022. MUTLU et al. 2019), avaliação da capacidade vital forçada (MAYHEW et al. 2022), índice de custo fisiológico para estimar o gasto energético (MUTLU et al. 2019) e medida de amplitude de movimento da articulação do tornozelo (KIEFER et al. 2019. NISHIZAWA; NAKAMURA, 2021).

O estudo de Mutlu et al. 2019 comparou a capacidade física/funcional e gasto energético de crianças com DMD e crianças saudáveis e evidenciou que crianças com DMD nível 3 possuem gasto energético três vezes maior que crianças sem a doença, enquanto crianças no nível 1 e 2 possuem valores de gasto energético semelhantes a crianças saudáveis, apesar da distância percorrida ser menor, indicando que a energia consumida aumenta de acordo com o avanço da doença. Além disso, todas as formas de avaliação de capacidade física e funcional, mostraram-se aumentadas em pacientes com DMD, principalmente os que se enquadraram no nível 3 de acordo com a Brooke Lower Extremity Functional Rating Scale.

Os três testes de função cronometrada em pacientes com DMD, supino para de pé, caminhada/corrída de 10 m e subida de 4 degraus são parâmetros clínicos importantes para avaliação da progressão da distrofia ou resposta ao tratamento, são de fácil aplicabilidade, pois já são bem definidos na literatura e usados em ensaios clínicos com esse perfil de paciente. Uma das ferramentas para avaliar a capacidade funcional desses pacientes é o TC6M e os piores resultados correlacionam-se com a progressão da doença. Esses instrumentos avaliativos de forma conjunta auxiliam a tomada de decisões e condução mais assertiva do tratamento (DOUNG et al., 2021. MCDONALD et al., 2009).

As contraturas articulares são comuns em pacientes com DMD, impactando na marcha e mobilidade funcional, a medição desse parâmetro pode ajudar na identificação da evolução da doença, além de ser um valor quantitativo usado para direcionar o tratamento fisioterapêutico. A ADM do tornozelo reduz à medida em que a idade aumenta, e correlacionando com o escore NSAA mostra-se que sua pontuação diminuiu com o aumento da contratura, demonstrando uma diminuição de 0,36 pontos no NSAA para cada grau de dorsiflexão do tornozelo perdido (KIEFER et al., 2019).

No estudo de Nishizawa e Nakamura (2021), que realizou uma avaliação comparativa no período ante e pós restrições de viagens na pandemia de COVID-19 em pacientes com DMD, em que foi utilizado para tal avaliação o tempo de corrida de 10 m, tempo de levantar do chão, TC6M, escala NSAA e grau de ADM do tornozelo, evidenciou-se que a única medida que teve alteração foi a ADM do tornozelo, concluindo que as restrições nesse período resultou em contraturas dessa articulação podendo ser atribuída à diminuição da realização de atividades físicas.

Tournier et al. (2019), realizou através de um questionário com fisioterapeutas liberais um levantamento para obter os recursos mais utilizados para avaliação, com o intuito de direcionar a intervenção fisioterapêutica, os instrumentos de avaliação mais pertinentes

encontrados foram para mensurar a força muscular, contraturas articulares, capacidade respiratória, comprometimento motor e funcional.

O consenso da associação italiana de distrofia muscular, relata a importância da prevenção das contraturas, além da otimização da força muscular, pois essa pode impactar negativamente na função motora e autonomia do paciente, ainda causar deformidade e dor. A contratura de membros inferiores, principalmente do tornozelo, costuma aparecer inicialmente. Um instrumento avaliativo consolidado para esse tipo de alteração é a goniometria, os resultados podem auxiliar no tratamento e na avaliação de progressão da doença (DINIZ;

LASMAR; GIANNETTI, 2010. SKALSKY; MCDONALD, 2012.LOMBARDO et al. 2019).

2. Técnicas de reabilitação fisioterapêutica na DMD:

Três estudos abordaram técnicas de reabilitação fisioterapêutica utilizadas no tratamento da DMD, todas envolvendo os sistemas osteomioarticular e respiratório dos pacientes, bem como a participação dos cuidadores e familiares nesse sentido (TOURNIER et al., 2019; DHARGAVE et al., 2021; SOBIERAJSKA-REK et al., 2021).

O estudo de Tournier et al. (2019) fez um levantamento por meio de questionário das intervenções realizadas por “massocinesiterapeutas liberais” que atenderam pacientes com DMD em seu departamento e dividiram essas técnicas em voltadas para o aspecto ortopédico, respiratório e outras técnicas. Os tratamentos foram compostos majoritariamente por mobilização passiva, alongamento muscular e posturas de membros e coluna. Assim, sabe-se que combater a perda das amplitudes articulares é a prioridade do manejo da fisioterapia, pois ela se correlaciona diretamente importantes limitações funcionais. Uma ênfase importante dada nesse estudo foi ao aspecto ortopédico da coluna vertebral. Corroborando com esse achado, Kinnett et al. (2015) em seu guia de cuidados para DMD enfatiza a necessidade de intensificação da vigilância da escoliose, recomendando a avaliação da coluna vertebral a cada visita e a importância da fisioterapia nesse sentido.

Ademais, sabe-se que o prognóstico da DMD depende em grande parte da função respiratória, sendo a insuficiência respiratória considerada a principal causa (90%) de morte nesse público (SERVAIS et al., 2020). Alguns estudos apontam que a reabilitação respiratória é melhor implementada em um estágio avançado das distrofias neuromusculares (AMBROSI et al. 2015; MARTIN et al., 2015).

Apesar disso, no artigo de Dhargave et al. (2021), analisado neste estudo, os pacientes com DMD foram randomizados em dois grupos, um recebeu fisioterapia domiciliar e o outro recebeu fisioterapia juntamente com intervenção de ioga, sendo avaliados em seus efeitos pulmonares, e evidenciou que a introdução precoce de um protocolo de reabilitação pulmonar auxiliou na manutenção e melhora das funções pulmonares, mesmo em pacientes com estágios iniciais da doença. Dessa forma, constata-se a grande importância da inserção da fisioterapia respiratória, inclusive precocemente, nos protocolos de reabilitação de pacientes com DMD.

No estudo de Sobierajska-Rek et al. (2021), um programa de reabilitação online foi apresentado para pacientes e cuidadores, também gravado em vídeo e divulgado na internet para que os cuidadores pudessem realizar em casa, e dividido em exercícios para deambulantes e não deambulantes. Através desse estudo evidencia-se a necessidade da participação efetiva da família na reabilitação desses pacientes, não apenas durante períodos de isolamento social. Como exemplo disso, muitos autores têm concordado que a realização de alongamento muscular é recomendada de quatro a seis vezes por semana e que para isso, sugere-se envolver pacientes e seus pais na auto-reabilitação (BUSHBY et al., 2015; BOULAY; FINIDORI, 2015).

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Através desse estudo, fomenta-se que a fisioterapia tem um lugar importante na reabilitação de pacientes com DMD para melhorar a qualidade de vida, a função pulmonar e a funcionalidade destes. Este levantamento bibliográfico permitiu elencar intervenções no que concerne à avaliação e técnicas fisioterapêuticas no combate às retrações musculotendíneas, rigidez articular, perda de força muscular, descondicionamento do exercício e causas de insuficiência respiratória.

Além disso, evidenciou-se a importância da participação da família e cuidadores no processo de reabilitação dos pacientes com DMD e, para tanto, destaca-se a participação do fisioterapeuta na orientação de exercícios e alongamentos a serem feitos em casa, a fim de retardar a progressão natural da doença.

Salienta-se ainda a escassez de estudos e, portanto, a necessidade de mais produções científicas que abordem a atuação fisioterapêutica no tratamento dos indivíduos com DMD, uma vez que a fisioterapia se torna protagonista na assistência direta a esses pacientes.

REFERÊNCIAS

AMBROSI, X. et al. Aspects respiratoires et réanimatoires des dystrophies musculaires. *Archives de Pédiatrie*,

v. 22, n. 12, p. 12S51-12S57, 2015. Disponível em: [https://doi.org/10.1016/S0929-693X\(16\)30009-4](https://doi.org/10.1016/S0929-693X(16)30009-4). Acesso em: 28 mar 2023.

BIRNKRANT, David J. et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and neuromuscular, rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management. **The Lancet Neurology**, v. 17, n. 3, p. 251-267, 2018. Disponível em: [10.1016/S1474-4422\(18\)30024-3](https://doi.org/10.1016/S1474-4422(18)30024-3). Acesso em: 28 mar. 2023.

BOULAY, C.; FINIDORI, G. Aspects fonctionnels et orthopédiques des dystrophies. **Archives de Pédiatrie**, v. 22, n. 12, p. 12S42-12S50, 2015. Disponível em: [https://doi.org/10.1016/S0929-693X\(16\)30008-2](https://doi.org/10.1016/S0929-693X(16)30008-2). Acesso em: 28 mar 2023.

BUSHBY, Katharine et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: implementation of multidisciplinary care. **The Lancet Neurology**, v. 9, n. 2, p. 177-189, 2010. Disponível em: [https://doi.org/10.1016/S1474-4422\(09\)70272-8](https://doi.org/10.1016/S1474-4422(09)70272-8). Acesso em: 29 mar 2023.

CHAVES, Anna Carolina Xavier E. **Doenças Neuromusculares - Atuação de Fisioterapia - Guia Teórico e Prático**. São Paulo: Grupo GEN, 2012. E-book. ISBN 978-85-412-0433-0. Disponível em: <https://integrada.minhabiblioteca.com.br/#/books/978-85-412-0433-0/>. Acesso em: 27 mar. 2023.

CRISAFULLI, Salvatore et al. Global epidemiology of Duchenne muscular dystrophy: an updated systematic review and meta-analysis. **Orphanet journal of rare diseases**, v. 15, p. 1-20, 2020. Disponível em: [10.1186/s13023-020-01430-8](https://doi.org/10.1186/s13023-020-01430-8). Acesso em: 28 mar. 2023.

DESGUERRE, I.; LAUGEL, V. Diagnostic et histoire naturelle de la dystrophie musculaire de Duchenne. **Archives de Pédiatrie**, v. 22, n. 12, p. 12S24-12S30, 2015. Disponível em: [https://doi.org/10.1016/S0929-693X\(16\)30005-7](https://doi.org/10.1016/S0929-693X(16)30005-7). Acesso em: 28 mar 2023.

DHARGAVE, Pradnya et al. Effect of yoga and physiotherapy on pulmonary functions in children with Duchenne muscular dystrophy—a comparative study. **International Journal of Yoga**, v. 14, n. 2, p. 133, 2021. Disponível em: [10.4103/ijoy.IJOY_49_20](https://doi.org/10.4103/ijoy.IJOY_49_20). Acesso em: 28 mar 2023.

KIEFER, Michael et al. Progressão das Contraturas de Flexão Plantar do Tornozelo e Declínio Funcional na Distrofia Muscular de Duchenne: Implicações para o Tratamento Fisioterapêutico. **Fisioterapia Pediátrica**, V. 31, p. 61-66, jan., 2019. Disponível em: [10.1097/PEP.0000000000000553](https://doi.org/10.1097/PEP.0000000000000553). Acesso em: 29 mar 2023.

KINNETT, Kathi et al. Imperatives for DUCHENNE MD: a simplified guide to comprehensive care for Duchenne muscular dystrophy. **PLoS Currents**, v. 7, 2015. Disponível em: [10.1371/currents.md.87770501e86f36f1c71e0a5882ed9ba1](https://doi.org/10.1371/currents.md.87770501e86f36f1c71e0a5882ed9ba1). Acesso em: 28 mar 2023.

LEE, Bo Lyun et al. Genetic analysis of dystrophin gene for affected male and female carriers with Duchenne/Becker muscular dystrophy in Korea. **Journal Korean Med Sci**, v. 27, n.3, p. 274-280, fev., 2012.

Disponível em: 10.3346/jkms.2012.27.3.274. Acesso em: 27 mar. 2023.

LOMBARDO, Maria Elena et al. Management of motor rehabilitation in individuals with muscular dystrophies.

1st Consensus Conference report from UILDM-Italian Muscular Dystrophy Association (Rome, January 25-26, 2019). **Acta Myologica**, v. 40, n. 2, p. 72, 2021. Disponível em: doi: 10.36185/2532-1900-046. Acesso em: 28 mar 2023.

MARTIN, E. et al. Maladies neuromusculaires chez l'enfant et l'adolescent: dépistage, évaluations ciblées, priorités, traitements rééducatifs et chirurgicaux. **Kinésithérapie-Médecine physique-Réadaptation**, p.

65878-9, 2015. Disponível em: 10.1016/S1283-0887(15)65878-9. Acesso em: 29 mar 2023.

MAYHEW, Anna G. et al. Functional outcome measures in young, steroid-naïve boys with Duchenne muscular dystrophy. **Neuromuscular Disorders**, v. 32, n. 6, p. 460-467, 2022.

Disponível em: doi:10.1016/j.nmd.2022.02.012. Acesso em: 29 mar 2023.

MUTLU, Akmer et al. How do physical capacity, fatigue and performance differ in children with Duchenne muscular

dystrophy compared with their healthy peers?. **Neurosciences Journal**, v. 23, n. 1, p. 39-45, 2018. Disponível em: 10.17712/nsj.2018.1.20170242. Acesso em: 29 mar 2023.

NISHIZAWA, Hitomi; NAKAMURA, Akinori. Changes in motor function in Duchenne muscular dystrophy patients after travel restrictions due to COVID-19. **Muscle & Nerve**, v. 64, n. 3, p. 357-361, 2021. Disponível em: <https://doi.org/10.1051/medsci/2019187>. Acesso em: 28 mar 2023.

PEREIRA, Adriana Soares et al. Metodologia da pesquisa científica. [e-book]. Santa Maria. Ed.

UAB/NTE/UFSM. Disponível em:

https://repositorio.ufsm.br/bitstream/handle/1/15824/Lic_Computacao_Metodologia-Pesquisa-Cientifica.pdf, 2018. Acesso em 25 mar 2023.

SERVAIS, Laurent et al. Long-term data with widebenone on respiratory function outcomes in patients with Duchenne muscular dystrophy. **Neuromuscular disorders**, v. 30, n. 1, p. 5-16, 2020. Disponível em:

10.1016/j.nmd.2019.10.008. Acesso em: 28 mar 2023.

SOBIERAJSKA-REK, Agnieszka et al. Establishing a telerehabilitation program for patients with Duchenne muscular dystrophy in the COVID-19 pandemic. **Wiener Klinische Wochenschrift**, v. 133, p. 344-350, 2021.

Disponível em: 10.1007/s00508-020-01786-8. Acesso em: 29 mar 2023.

TOURNIER, Simon et al. La kinésithérapie libérale face à la dystrophie musculaire de Duchenne en Martinique. **médecine/sciences**, v. 35, p. 29-35, 2019. Disponível

em: <https://dx.doi.org/10.1051/medsci/2019187>. Acesso em: 28 mar 2023.

CAPÍTULO 19

INTERVENÇÃO FONOAUDIOLÓGICA NA CARDIOPATIA CONGÊNITA RARA

Alessa Franciane Santos Guimarães¹

Amabelle Ayssa Santos da Rocha Albuquerque¹

Priscilla Alves Nóbrega Gambarra Souto²

¹Fonoaudióloga. Residente em Saúde da Criança do CPAM/ SES-PB;

²Fonoaudióloga. Tutora da Residência em Saúde da Criança do CPAM/ SES-PB.

alessa.franciane2010@hotmail.com

RESUMO: As cardiopatias congênitas (CC) são defeitos estruturais e/ou funcionais do coração, sendo uma causa comum dentre as anormalidades congênitas. Em virtude das condições clínicas inerentes às alterações cardíacas, crianças com CC apresentam um tempo maior para se alimentar, devido ao comprometimento cardiopulmonar. O presente estudo objetiva relatar a experiência de duas residentes na intervenção fonoaudiológica em pacientes com cardiopatia congênita rara no âmbito hospitalar. Trata-se de um estudo descritivo, do tipo relato de experiência, compreendido entre o período de março de 2021 a outubro de 2022. A avaliação clínica da deglutição é competência do fonoaudiólogo, a qual objetiva verificar a biomecânica da deglutição e a segurança da alimentação por via oral (VO). É realizada beira-leito, para identificar a disfagia e suas possíveis causas, bem como do risco de broncoaspiração e indicar via de alimentação segura. Para que a avaliação aconteça de forma segura, sem risco de broncoaspiração, faz-se essencial assegurar o desenvolvimento estrutural e manutenção dos reflexos protetivos e de alimentação mencionados, para então, o lactente estar apto a receber volume de oferta por via oral (VO). A atuação fonoaudiológica no âmbito hospitalar junto aos pacientes com CC, é necessária, a fim de garantir uma via de alimentação mais segura e, consequentemente a redução do tempo de internação desses pacientes.

Palavras-chave: cardiopatia congênita; broncoaspiração; fonoterapia.

INTRODUÇÃO

As cardiopatias congênitas (CC) são defeitos estruturais e/ou funcionais do coração, sendo uma causa comum dentre as anormalidades congênitas. Estima-se que as malformações cardiovasculares acometam aproximadamente 0,9% dos nascidos vivos, sendo a segunda maior causa de mortalidade infantil no Brasil (MIRANDA et al., 2019).

Em virtude das condições clínicas inerentes às alterações cardíacas, crianças com CC apresentam um tempo maior para se alimentar, devido ao comprometimento cardiopulmonar. A fadiga e taquipneia são comuns nessa população e podem levar à má nutrição e até mesmo à disfagia orofaríngea pela dificuldade na coordenação da sucção, deglutição e respiração (ALMEIDA et al., 2013; MIRANDA et al., 2019).

As alterações e/ou dificuldades no trajeto do bolo alimentar, ocorrem desde a cavidade oral até o estômago, a qual pode resultar na penetração e/ou aspiração laringotraqueal e, portanto, dificultar ou impedir a ingestão de alimentos de forma segura. Atualmente, o diagnóstico precoce e o tratamento cirúrgico proporcionam melhor sobrevida às crianças com CC. Porém as intervenções cirúrgicas, necessidade de ventilação mecânica invasiva e intubação orotraqueal (IOT), nutrição enteral, suporte respiratório prolongado, baixo aporte nutricional, são fatores que podem estar relacionados ao aparecimento de alterações disfágicas nesses pacientes (SOUZA et al., 2018; PISTÓIA, et al., 2021).

Portanto, torna-se necessário a atuação fonoaudiológica no âmbito hospitalar junto aos pacientes com CC, a fim de favorecer uma via de alimentação mais segura e, a redução do tempo de internação desses pacientes.

OBJETIVO

O presente estudo objetiva relatar a experiência de duas residentes na intervenção fonoaudiológica em pacientes com cardiopatia congênita rara no âmbito hospitalar.

METODOLOGIA

Trata-se de um estudo descritivo, do tipo relato de experiência, compreendido entre o período de março de 2021 a outubro de 2022. Realizado no Complexo de Pediatria Arlinda Marque, o hospital é de média e alta complexidade, referência no atendimento pediátrico na Paraíba, o qual dispõe de 14 leitos de Unidade de Terapia Intensiva (UTI) e 24 leitos na Clínica Médica.

Os residentes têm a oportunidade de desenvolver a prática clínica na assistência a pacientes com diversas patologias de base, sendo este campo de experiência ampla em síndromes raras, incluindo as Cardiopatias Congênitas (CC).

RELATO DE EXPERIÊNCIA

A partir da solicitação médica e estabilidade clínica do paciente, as residentes iniciam a avaliação, realizando a coleta de informações do paciente em prontuário, como idade,

diagnóstico, peso, estado nutricional, via de alimentação atual, tempo de internação, uso de medicações, dispositivos utilizados, seguido de entrevista com acompanhante, a fim de conhecer a história alimentar prévia e demais informações relevantes. Posteriormente, é realizado exame estrutural para inspeção da integridade de estruturas do sistema estomatognático e avaliação funcional da deglutição (oferta de alimento).

Na avaliação estrutural citada, realiza-se a avaliação sensório-motora-oral (ESMO) e observam-se os reflexos orais (de procura, sucção, GAG, mordida e deglutição). Na SNN, verifica-se o padrão motor oral, os grupos de sucção, ritmidade, número de sucções por pausa respiratória, pressão intra-oral, necessidade de estímulo para eliciar reflexo de sucção, canolamento e postura de língua, na ausência de anormalidades é realizada a avaliação funcional da deglutição com oferta do alimento.

Caso sejam identificadas alterações significativas no padrão motor oral ou relacionadas ao padrão cardiorrespiratório, a conduta inicial consiste em manter dieta por via alternativa de alimentação (VAA), e iniciar fonoterapia para ESMO e treino de sucção, visando o fortalecimento da musculatura oral e regulação do padrão S/D/R de sucção/deglutição/respiração.

É sabido na literatura que pacientes com CC que submetidos a cirurgia ou previamente a esta podem apresentar distúrbio alimentar (22-50%) e consequente desnutrição, bem como desidratação, e prejuízo na função pulmonar (FERNANDES, 2018; SOUZA et al., 2018).

A avaliação clínica da deglutição é competência do fonoaudiólogo, a qual objetiva verificar a biomecânica da deglutição e a segurança da alimentação por via oral (VO). É realizada beira-leito, para identificar a disfagia e suas possíveis causas, bem como do risco de broncoaspiração e indicar via de alimentação segura. Para que a avaliação aconteça de forma segura, sem risco de broncoaspiração, faz-se essencial assegurar o desenvolvimento estrutural e manutenção dos reflexos protetivos e de alimentação mencionados, para então, o lactente estar apto a receber volume de oferta por via oral (VO). Estudos também destacam a importância da estabilidade dos parâmetros de frequência respiratória e cardíaca e, a experiência prévia de alimentação por VO, como fatores que podem favorecer transição da VAA para VO precoce (SOUZA et al., 2018; KURTZ et al., 2019; LARRÉ et al., 2020).

Durante a avaliação é possível observar sinais clínicos sugestivos de broncoaspiração como a tosse e/ou engasgo, desconforto respiratório e episódio de cianose, além de sinais de cansaço, fadiga, queda de saturação e incoordenação das funções de SDR (SOUZA et al., 2018),

estes observados cautelosamente durante as condutas e decisivos no processo de escolha da VAA segura nesses pacientes, como já mencionado.

CONCLUSÃO

A atuação fonoaudiológica no acompanhamento de pacientes com CC é imprescindível para prevenção e identificação de possíveis alterações no sistema estomatognático (sucção, respiração e deglutição), bem como na reabilitação segura da alimentação oral, favorecendo o ganho de peso e celeridade da alta hospitalar.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

ALMEIDA, T. M. et al. Intervenção fonoaudiológica em criança com cardiopatia congênita: relato de caso. **Rev. Soc. Cardiol. Estado de São Paulo**, p. 9-12, abr., 2013.

BARBOSA, M. D. G. et al. Revisão integrativa: atuação fonoaudiológica com recém-nascidos portadores de cardiopatia em unidade de terapia intensiva neonatal. **Revista Cefac**, v. 18, n. 2, p. 508-512, abr., 2016.
<http://dx.doi.org/10.1590/1982-021620161826815>

FERNANDES, H. R. **Preditores clínicos do risco de broncoaspiração em crianças com cardiopatias congênitas**. 2018. Dissertação (Mestrado em Ciências da Reabilitação) – Faculdade de Medicina, Universidade de São Paulo, São Paulo, 2019.
doi:10.11606/D.5.2019.tde-08052019092444

KURTZ, J. D. et al. Factors Associated with Delayed Transition to Oral Feeding in Infants with Single Ventricle Physiology. **J. Pediatr.**, v. 211, p. 134–138, 2019.

LARRÉ, M. C. et al. Atuação fonoaudiológica no paciente oncológico disfágico: uso de indicadores. **Distúrbios da Comunicação**, v. 32, n. 2, p. 259-269, 26 jun., 2020. Pontifical Catholic University of São Paulo (PUC-SP). <http://dx.doi.org/10.23925/2176-2724.2020v32i2p259-269>.

MIRANDA, V. S. G. et al. Cardiorespiratory parameters in infant cardiopathy: Variations during feeding. **Codas**, v. 31, n. 2, p. 1–6, 2019.

PISTÓIA, M. C. L. et al. Preditores clínicos do risco de broncoaspiração em crianças com cardiopatias congênitas. In: PIMENTEL, Bianca Nunes et al. (org.). **Ciências fonoaudiológicas: formação e inovação técnico-científica**. Paraná (Ponta Grossa): Atena Editora, 2021. p. 11-22.

SOUZA, P. C. et al. Achados da avaliação clínica da deglutição em lactentes cardiopatas pós-cirúrgicos. **Codas**, v. 30, n. 1, 1 mar., 2018. <http://dx.doi.org/10.1590/2317-1782/20182017>

CAPÍTULO 20

HEMOGLOBINÚRIA PAROXÍSTICA NOTURNA

Martina Bragante Fernandes Pimenta¹

Matheus Bragante Fernandes Pimenta²

Marcelle Bragante Fernandes Pimenta²

Flávia Cristina Fernandes Pimenta³

¹Médica da Prefeitura Municipal de João Pessoa;

^{1,2}. Discente medicina FAMENE;

³Professora hematologia FAMENE, médica do Centro de Referência Multiprofissional em Doenças

Raras-João Pessoa-PB.

matheusbragantefpimenta@gmail.com

RESUMO: A hemoglobinúria paroxística noturna (HPN) é um distúrbio adquirido raro em que as células-tronco hematopoiéticas e sua progênie celular sofrem uma mutação resultando em ausência da âncora de ligação do glicosilfosfatidilinositol (GPI) na superfície celular. Como consequência haverá perda dos inibidores do complemento ligados ao GPI que são as proteínas CD55 e CD59, nos glóbulos vermelhos (RBCs) levando à hemólise intravascular crônica e / ou paroxística e uma propensão para trombose, disfunção orgânica e da medula óssea que pode ser hipocelular ou displásica. O diagnóstico de HPN pode ser retardado devido às suas características clínicas inespecíficas, apresentação clínica variável e raridade da enfermidade. O diagnóstico rápido e preciso é particularmente importante, uma vez que inibidores eficazes do complemento tornaram-se disponíveis. Seu tratamento consiste em medidas de suporte, com reposição transfusional quando necessário, uso de derivados ferro e ácido fólico. O tratamento com inibidores da via do complemento é altamente eficaz, reduz a hemólise e necessidade transfusional, entretanto o único tratamento curativo é o transplante alogênico de medula óssea. Palavras-chave: anemia hemolítica adquirida; hemoglobinúria paroxística noturna; eculizumabe.

INTRODUÇÃO

A hemoglobinúria paroxística noturna (HPN) é um distúrbio adquirido raro em que as células-tronco hematopoiéticas e sua progênie celular sofrem uma mutação resultando em ausência da âncora de ligação do glicosilfosfatidilinositol (GPI) na superfície celular. A perda dos inibidores do complemento ligados ao GPI, CD55 e CD59, nos glóbulos vermelhos (RBCs) leva à hemólise intravascular crônica e / ou paroxística e uma propensão para trombose, disfunção orgânica e da medula óssea que pode ser hipocelular ou displásica. Um subconjunto de pacientes com HPN tem anemia aplástica clinicamente significativa ou síndrome mielodisplásica. O diagnóstico de HPN pode ser retardado devido às suas características clínicas inespecíficas, apresentação clínica variável e raridade da enfermidade. O diagnóstico rápido e preciso é particularmente importante, uma vez que inibidores eficazes do complemento se tornaram disponíveis.

EPIDEMIOLOGIA

A HPN afeta principalmente adultos, sem predileções claras por geografia, raça, etnia ou sexo. A incidência de HPN clinicamente significativa é estimada em pelo menos 1 a 10 casos por milhão de habitantes, mas isso pode ser uma subestimativa, pois alguns indivíduos permanecem sem diagnóstico [1,2]. HPN é principalmente uma doença de adultos, com uma idade média de início em torno dos 30 anos, embora casos na infância tenham sido relatados [3-4]. Não há associação racial ou étnica conhecida, e a HPN foi descrita em todo o mundo [5-6].

A enfermidade afeta igualmente homens e mulheres [6]. A grande maioria dos casos de HPN é causada por uma mutação adquirida nas células-tronco hematopoéticas (ou seja, não uma mutação da linha germinativa) de PIGA, um gene no cromossomo X que está envolvido com a síntese de glicosilfosfatidilinositol (GPI). A distribuição igual por sexo da HPN reflete o fato de que as células somáticas usam apenas um cromossomo X; nas mulheres, o outro cromossomo X é inativado ("lyonizado").

MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS

A apresentação clínica da HPN varia entre os indivíduos [7]. A hemólise associada à HPN está associada a uma variedade de sintomas, achados clínicos e complicações, incluindo achados relacionados à anemia (dispneia, fadiga), ou outras citopenias, pode haver dor, disfunção orgânica e aumento do risco de trombose. A HPN também está associada à anemia aplástica (AA) e, menos comumente, às síndromes mielodisplásicas (SMD) e pode ter manifestações de trombocitopenia e / ou neutropenia. Muitos pacientes apresentam anemia hemolítica inexplicada, fadiga, icterícia ou urina vermelha / rosa / escura, enquanto outros apresentam cefaleia, disfagia, icterícia ou confusão mental [5]. Alguns pacientes apresentam trombose venosa (especialmente em locais atípicos) ou apresentam apenas sintomas inespecíficos associados à distonia do músculo liso, que pode causar dor abdominal, disfunção erétil, insuficiência renal ou hipertensão pulmonar. Um registro internacional relatou achados clínicos em 1.610 pacientes com HPN [5]. Quase todos (> 93 por cento) eram sintomáticos e muitos experimentaram uma má qualidade de vida, foram hospitalizados.

A apresentação da trombose associada à HPN varia com o local de envolvimento. O início dos coágulos pode ser insidioso ou abrupto e alguns são descobertos acidentalmente. As tromboses ocorreram em até 40 por cento dos pacientes antes à disponibilidade de inibidores

do complemento, mas o risco em pacientes tratados agora parece ser semelhante aos controles de mesma idade [8]. Locais intra-abdominais de trombose (por exemplo, veias hepáticas, portais, mesentéricas) são responsáveis por dois terços dos coágulos em pacientes com HPN, seguidos por locais intracerebrais (10 a 20 por cento) e outros locais (por exemplo, pele, extremidade inferior).

ACHADOS LABORATORIAIS

Os achados laboratoriais revelam anemia (com ou sem outras citopenias) hemolítica, adquirida, com teste de Coombs direto negativo, deve-se excluir outras causas de hemólise (por exemplo, imunológica, microangiopática e mecânica) e avaliar a função do órgão. Para esclarecimento da patologia, usualmente utilizamos os exames abaixo:

Hemograma completo (CBC) com contagem diferencial

- Contagem de reticulócitos-
- Esfregaço de sangue para morfologia de glóbulos vermelhos (RBC) e outras anormalidades
- Teste direto de antiglobulina (Coombs) (DAT)-
- Tempo de protrombina (PT), tempo de tromboplastina parcial ativada (aPTT), fibrinogênio, dímero-D -
- Bioquímica do soro
- Eletrólitos, nitrogênio ureico no sangue (BUN), creatinina e testes de função hepática, incluindo lactato desidrogenase (LDH) e bilirrubina direta e indireta
- haptoglobina,
- Ferro, saturação de transferrina e ferritina devem ser testados, conforme indicação clínica
- Urina para hemoglobina e hemossiderina

Citometria de fluxo / FLAER - A citometria de fluxo é o método preferido para avaliar e diagnosticar HPN. A citometria de fluxo documenta a redução ou perda de proteínas ancoradas em glicosilfosfatidilinositol (GPI), CD55 e CD59, nas células sanguíneas e define o tamanho da população de células sanguíneas na HPN.

TRATAMENTO

A inibição do complemento terminal é altamente eficaz no tratamento da hemólise intravascular da HPN e elimina virtualmente o risco de trombose. Atualmente são dois

inibidores do C5 aprovados pela Food and Drug Administration (eculizumabe e ravulizumabe) para o tratamento da HPN. Tratamento de suporte com reposição transfusional quando necessária e uso de derivados de ferro e ácido fólico podem ser necessários a critério das manifestações clínicas. Em caso de tromboes é necessário anticoagulação com warfarina. O transplante de medula óssea alogênico é considerado o único tratamento curativo.

CONCLUSÃO

A hemoglobinúria paroxística noturna (HPN) é uma anemia hemolítica rara, clonal, mediada por complemento, com manifestações multiformes. HPN pode se apresentar como uma anemia hemolítica, uma forma de insuficiência da medula óssea, uma trombofilia ou qualquer combinação das anteriores. O maior desafio à enfermidade é o diagnóstico precoce, já que a apresentação variada da doença pode resultar em atraso diagnóstico e prejuízo clínico ao paciente. O tratamento com fármacos inibidores da via do complemento é considerada a terapia padrão ouro, embora não seja curativo, reduz a necessidade transfusional e o risco trombótico. O transplante de medula óssea alogênico é o único tratamento curativo para doença que continua sendo um desafio para o clínico.

REFERÊNCIAS

1. Gulbis B, Eleftheriou A, Angastiniotis M, et al. Epidemiology of rare anaemias in Europe. *Adv Exp Med Biol* 2010; 686:375.
2. Borowitz MJ, Craig FE, Digiuseppe JA, et al. Guidelines for the diagnosis and monitoring of paroxysmal nocturnal hemoglobinuria and related disorders by flow cytometry. *Cytometry B Clin Cytom* 2010; 78:211.
3. Naithani R, Mahapatra M, Dutta P, et al. Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria in childhood and adolescence--a retrospective analysis of 18 cases. *Indian J Pediatr* 2008; 75:575.
4. Socié G, Mary JY, de Gramont A, et al. Paroxysmal nocturnal haemoglobinuria: long-term follow-up and prognostic factors. *French Society of Haematology. Lancet* 1996; 348:573.
5. Schrezenmeier H, Muus P, Socié G, et al. Baseline characteristics and disease burden in patients in the International Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria Registry. *Haematologica* 2014; 99:922.
6. Dacie JV, Lewis SM. Paroxysmal nocturnal haemoglobinuria: clinical manifestations, haematology, and nature of the disease. *Ser Haematol* 1972; 5:3.
7. Brodsky RA. How I treat paroxysmal nocturnal hemoglobinuria. *Blood* 2021; 137:1304.

8. Pu JJ, Brodsky RA. Paroxysmalnocturnalhemoglobinuriafrombenchtobedside. Clin TranslSci 2011; 4:219.

CAPÍTULO 21

ASPECTOS CLÍNICOS E TERAPÊUTICOS DA DOENÇA DE WILSON: uma revisão integrativa da literatura

João Marcos da Silva Dantas¹
Helder Elísio Evangelista Vieira¹
Fernando Augusto Pacífico²
Rodrigo José da Silva Torres¹
Dalyane Laís da Silva Dantas³

¹Graduando do Curso de Medicina da FMO;

²Professor da FMO;

³Docente do departamento de Nutrição da UNIESP.
joaommedicina@gmail.com

RESUMO: Dentre as afecções hereditárias raras, a Doença de Wilson ou Degeneração Hepatolenticular (DH) se destaca pelo acúmulo demasiado de cobre no fígado, cérebro e em outros órgãos. Essas apresentações se dão pelo mau funcionamento da proteína ATP7B (ou proteína da Doença de Wilson), que leva ao acúmulo de cobre nos hepatócitos, que se dissemina pela circulação e, por fim, o Sistema Nervoso Central (SNC), além dos outros sistemas citados. Para o levantamento dos artigos, foram realizadas buscas nas seguintes bases de dados: BVS e PubMed com os seguintes descritores e operadores booleanos na BVS: (Degeneração hepatolenticular) OR (Doença de Wilson) AND (Terapêutica) AND (Evolução clínica). Já para a pesquisa no PubMed os seguintes descritores e operadores booleanos foram utilizados: ("Hepatolenticular degeneration" AND "Wilson's disease") AND ("Therapeutics" OR Clinical Evolution)). Foram recuperados inicialmente 20 artigos, sendo 4 da BVS e 16 do PubMed. Destes, 4 foram descartados após as leituras dos títulos e resumos, restando 15, dos quais após a leitura completa, apenas 9 foram selecionados. A Degeneração Hepatolenticular (DH) ou Doença de Wilson (DW) é um distúrbio neurometabólico hereditário autossômico recessivo, decorrente das mutações no gene ATP7B, ocasionando acúmulo excessivo do elemento cobre no fígado, composto que migra para diferentes partes do organismo, a exemplo do cérebro e dos olhos, embora o envolvimento hepático e do Sistema Nervoso Central (SNC) seja predominante. É de suma importância a investigação e o conhecimento do manejo na DW. É válido destacar a necessidade da continuação de pesquisa sobre meios terapêuticos menos lesivos e o diagnóstico precoce das manifestações neurológicas, olfatórias e hepáticas associadas a essa condição, a fim de que seja estabelecido um diagnóstico oportuno e o tratamento seja imediatamente realizado.

INTRODUÇÃO

Dentre as afecções hereditárias raras, a Doença de Wilson ou Degeneração Hepatolenticular (DH) se destaca pelo acúmulo demasiado de cobre no fígado, cérebro e em outros órgãos¹. O progressivo acúmulo de cobre pela DH impacta negativamente em diversos

tecidos, podendo incluir manifestações e complicações a exemplo de hepatite ativa, insuficiência hepática aguda, cirrose, depressão, psicose, sintomas semelhantes ao parkinsonismo, anéis corneanos de Kayser-Fleischer, acidose tubular, rabdomiólise, osteoporose, disfunção tubular. entre diversos outros¹. Essas apresentações se dão pelo mau funcionamento da proteína ATP7B (ou proteína da Doença de Wilson), que leva ao acúmulo de cobre nos hepatócitos, que se dissemina pela circulação e, por fim, o Sistema Nervoso Central (SNC), além dos outros sistemas citados². O diagnóstico da DH tem seus desafios, em virtude da ausência de um único teste para exclusão ou confirmação, havendo, dessa forma, atraso na identificação². Entre a base genética do desenvolvimento da doença, é válido citar as mutações no gene ATP7B, o qual codifica o Transportador de Cobre ATPase, expresso, em maioria, nos hepatócitos³.

O objetivo deste trabalho foi realizar uma revisão integrativa da literatura com a finalidade de aprofundar o conhecimento das manifestações clínicas, etiológicas e terapêuticas da DH, elucidando as abordagens desta condição cumulativa.

METODOLOGIA

Para o levantamento dos artigos, foram realizadas buscas nas seguintes bases de dados: BVS e PubMed com os seguintes descritores e operadores booleanos na BVS: (Degeneração hepatolenticular) OR (Doença de Wilson) AND (Terapêutica) AND (Evolução clínica). Objetivando a filtragem dos artigos, foram utilizados os critérios de inclusão: assunto principal sendo Degeneração Hepatolenticular, tipos de estudo síntese de evidência e estudo de etiologia, nos idiomas inglês e português dos últimos 5 anos.

Já para a pesquisa no PubMed os seguintes descritores e operadores booleanos foram utilizados: ("Hepatolenticular degeneration" AND "Wilson's disease") AND ("Therapeutics" OR Clinical Evolution)). Objetivando a filtragem dos artigos os critérios de inclusão foram: base de dados MEDLINE, espécie humana, artigos clássicos, revisão sistemática e estudo acerca de manifestações hepáticas, olfatórias e neurológicas da patologia, nos idiomas inglês e português dos últimos 5 anos. Os critérios de exclusão em ambas as bases de dados foram: artigos que não abordavam a clínica e terapêutica da doença, artigos em outros idiomas que não inglês e português e testes em modelos animais.

RESULTADOS

Foram recuperados inicialmente 20 artigos, sendo 4 da BVS e 16 do PubMed. Destes, 4 foram descartados após as leituras dos títulos e resumos, restando 15, dos quais após a leitura completa, apenas 9 foram selecionados para essa revisão.

A seleção dos artigos para esta revisão integrativa originou-se da análise do título, autor/ano, objetivo, principais resultados e conclusão de cada publicação recuperada dentro das bases de dados anteriormente citadas. Os achados relevantes foram interpretados rigorosamente, sendo escolhidos os principais pontos dos autores.

REVISÃO DA LITERATURA

A Degeneração Hepatolenticular (DH) ou Doença de Wilson (DW) é um distúrbio neurometabólico hereditário autossômico recessivo, decorrente das mutações no gene ATP7B, ocasionando acúmulo excessivo do elemento cobre no fígado, composto que migra para diferentes partes do organismo, a exemplo do cérebro e dos olhos, embora o envolvimento hepático e do Sistema Nervoso Central (SNC) seja predominante⁴.

De modo geral, o diagnóstico da DH se baseia nos achados clínicos (anéis de Kayser-Fleischer (coloração dourada ou esverdeada ao redor da córnea e sintomatologia neurológica, por exemplo) e laboratoriais (elevação dos níveis de cobre urinário e hepático e a ceruloplasmina - glicoproteína carreadora de cobre - sérica reduzida)⁵.

Em relação às características da patologia no fígado, Samuel Alexander Kinnier Wilson, neurologista britânico, em 1912, definiu a DH como uma degeneração lenticular progressiva, considerada como uma doença nervosa familiar relacionada à cirrose⁶. Em predominância, a DH de acúmulo hepático apresenta-se clinicamente como vômitos, ascite, acúmulo de líquidos em membros inferiores, icterícia e prurido¹. Embora em indivíduos adultos a acumulação de cobre possa trazer prejuízos como insuficiência hepática aguda, hepatite ativa ou cirrose, notou-se que em crianças pequenas a maioria dos casos de DW são assintomáticos e, geralmente, descobertos precocemente na triagem familiar ou na anormalidade dos testes de função hepática¹. Tipicamente, a apresentação da DW ocorre na adolescência até a idade adulta, embora possa ocorrer em qualquer idade⁷.

Tratando-se da apresentação clínica no SNC, as anormalidades geradas pela DH elucidam uma variação marcante tanto na forma de apresentação quanto na gravidade, mas podem, em geral, ser classificadas em tipos sindrômicos com base na predominância dos sintomas, a exemplo de tremor e ataxia, bradicinesia (em semelhança com o parkinsonismo) e distonia⁷. Foi demonstrado que pacientes portadores de DH com sintomas neurológicos apresentaram uma disfunção olfativa significativa quando comparados com os pacientes de sintomatologia predominantemente hepática, sendo, assim, sugerido que a degeneração dos núcleos da base e a perda neuronal associada ao aumento da quantidade de cobre nesta topografia cerebral desempenha um papel importante no déficit de olfato⁵. Além dos sintomas já citados, também estão inclusos: rigidez muscular, comprometimento da fala, ansiedade, alterações de personalidade e alucinações auditivas ou visuais¹.

Na DH, o envolvimento do sistema musculoesquelético é incomum e pouco recorrentes são as manifestações descritas, incluindo artralgia, artrite, câibras musculares espasmódicas e, muito raramente, rabdomiólise e fraqueza proximal hipocalêmica e miopatia miotônica proximal⁴.

Referente ao tratamento, a DH não tratada é excepcionalmente fatal, em geral, por razões do dano hepático ou da deterioração neurológica progressiva, ainda que o prognóstico tenha melhorado em virtude dos tratamentos disponíveis⁷. Os protocolos de tratamentos são variados e podem ocorrer efeitos adversos, a exemplo de piora neurológica paradoxal¹. Primeiramente, deve-se evitar a ingestão diária de cobre ao formular uma dieta com baixo teor desse elemento, sendo os seguintes alimentos a serem evitados: cogumelos, nozes e frutos do mar, por exemplo⁸.

Pesquisas recentes abordam o uso de retinóides, sendo analisado que a triagem de drogas utilizando hepatócitos provenientes de pacientes com DH identificou esses fármacos como promissores para a recuperação da secreção de ceruloplasmina - fator que normaliza a secreção de cobre -, bem como o ácido transretinóico também atua aliviando a produção de espécies reativas de oxigênio induzida pelo acúmulo lipídico nos hepatócitos específicos de DW tratados com ácido oleico⁹. A absorção média de cobre para uma dieta humana normal varia de 0,5 mg a 2,5 mg por dia, entretanto, apenas uma dieta pobre em cobre não é o suficiente, sendo necessário complementar com tratamento farmacológico⁸.

Mesmo com pesquisas recentes apresentando os benefícios dos retinóides, o tratamento farmacológico se mantém como uma terapia baseada em quelantes de cobre de baixo peso molecular, sendo exemplos a penicilamina e a trientina, que aumentam a eliminação do

elemento acumulado na urina⁸. Tetratiomolibdato de amônia é apontado como útil para pacientes com sintomas neurológicos, e altas doses de zinco bivalente podem ser utilizadas para terapia de manutenção, visto que o zinco (II) utiliza os mesmos transportadores que o cobre nos enterócitos, inibindo este por competição⁸. Apesar dos efeitos colaterais, a função olfatória não é afetada pelos diferentes protocolos aplicados entre os fármacos⁵. Desafortunadamente, todas as terapias apresentam desvantagens, exemplificadas pela alta toxicidade da penicilamina, a qual gera reações imunomediadas, além dos fortes efeitos adversos gastrointestinais induzidos pelo zinco, indicado em doses de absorção de 1200mg por dia, cem vezes maior do que a absorção diária em um indivíduo normal⁸.

CONCLUSÃO

De acordo com os dados apresentados, é de suma importância a investigação e o conhecimento do manejo na DW. É válido destacar a necessidade da continuação de pesquisa sobre meios terapêuticos menos lesivos e o diagnóstico precoce das manifestações neurológicas, olfatórias e hepáticas associadas a essa condição, a fim de que seja estabelecido um diagnóstico oportuno como nas crianças pequenas e o tratamento seja imediatamente realizado, evitando a mortalidade que, quando não tratada a doença, torna-se próxima da totalidade dos casos.

REFERÊNCIAS

- [1] Balijepalli, C., Yan, K., Gullapalli, L., Barakat, S., Chevrou-Severac, H., & Druyts, E. (2021). Quality of Life in Wilson's Disease: A Systematic Literature Review. *Journal of health economics and outcomes research*, 8(2), 105–113. <https://doi.org/10.36469/jheor.2021.29987>
- [2] Chen L, Wang X, Doty RL, et al. Olfactory impairment in Wilson's disease. *Brain Behav.* 2021;11(3):e02022. doi:10.1002/brb3.2022
- [3] Shribman S, Marjot T, Sharif A, et al. Investigation and management of Wilson's disease: a practical guide from the British Association for the Study of the Liver. *Lancet Gastroenterol Hepatol.* 2022;7(6):560-575. doi:10.1016/S2468-1253(22)00004-8

[4] Padmanabha H, Sethuraman A, Sarma GR. Proximal Myopathy as a Presenting Manifestation of Wilson's Disease. *Neurol India*. 2019;67(4):1152-1153. doi:10.4103/0028-3886.266239

[5] Degirmenci N, Veyseller B, Hanagasi H, et al. Olfactory function and olfactory bulb volume in Wilson's disease. *Eur Arch Otorhinolaryngol*. 2019;276(1):139-142. doi:10.1007/s00405-018-5216-9

[6] Gerosa C, Fanni D, Congiu T, et al. Liver pathology in Wilson's disease: From copper overload to cirrhosis. *J Inorg Biochem*. 2019; 193:106-111. doi:10.1016/j.jinorgbio.2019.01.008

[7] Członkowska A, Litwin T, Dzieżyc K, Karliński M, Bring J, Bjartmar C. Characteristics of a newly diagnosed Polish cohort of patients with neurological manifestations of Wilson disease evaluated with the Unified Wilson's Disease Rating Scale. *BMC Neurol*. 2018;18(1):34. Published 2018 Apr 5. doi:10.1186/s12883-018-1039-y

[8] Vetrik M, Mattova J, Mackova H, et al. Biopolymer strategy for the treatment of Wilson's disease. *J Control Release*. 2018; 273:131-138. doi:10.1016/j.jconrel.2018.01.026

[9] Song D, Takahashi G, Zheng YW, et al. Retinoids rescue ceruloplasmin secretion and alleviate oxidative stress in Wilson's disease-specific hepatocytes. *Hum Mol Genet*. 2022;31(21):3652-3671. doi:10.1093/hmg/ddac080

CAPÍTULO 22

A IMPORTÂNCIA DA ABORDAGEM MULTIPROFISSIONAL E DO SUPORTE DA FAMÍLIA CONSIDERANDO AS DIFICULDADES ENCONTRADAS NO CUIDADO AO PACIENTE COM MICROCEFALIA

Raysa Eveline Vilarim da Silva¹
Tayná Souza Gomes da Silva¹
Itacely Marinho Freire¹
João Miranda de Araújo da Costa¹
Luciana Maria Martinez Vaz²
Doenças Raras – SMS/JP.
eveline.raysa@gmail.com

¹Residente em saúde hospitalar com ênfase em atenção à saúde do paciente crítico HULW-UFPB;
²Doutoranda em Nutrição pela Funiber, Nutricionista do Centro de Referência Multiprofissional em

RESUMO: A microcefalia é uma anomalia congênita que tem por característica a redução do perímetro cefálico, sendo diagnosticada no início da vida. Não há cura, o tratamento é realizado por uma equipe multidisciplinar visando estimular o desenvolvimento de habilidades e proporcionar uma melhor qualidade de vida. Ao receber o diagnóstico que o recém-nascido tem microcefalia, pode-se suscitar nos pais uma série de sentimentos como culpa, incertezas, medo, fazendo com que ocorra toda uma reestruturação familiar. O estudo objetivou verificar a importância do atendimento multiprofissional e atenção integral aos pacientes portadores de microcefalia, bem como o suporte que se é dado aos familiares, refletindo sobre as dificuldades e desafios enfrentados nesses processos de cuidado. Trata-se de uma revisão integrativa da literatura. O levantamento abrange publicações indexadas nas bases de dados digitais Scientific Electronic Library Online (Scielo) e Biblioteca Virtual em Saúde (BVS), publicados no período de 2018 a 2022, utilizando-se os seguintes descritores: microcefalia, cuidadores e equipe multiprofissional. A partir dos critérios de inclusão e exclusão, foram analisados na íntegra 20 artigos que se adequam de acordo com os objetivos da pesquisa, com a amostragem final da revisão sendo em 15 artigos. Apesar da importância da temática, os resultados apontam para uma produção nacional ainda incipiente sobre a temática da atuação multiprofissional aos pacientes com microcefalia e o suporte que se é dado aos atores envolvidos neste processo, sendo que a falta de estrutura socioassistencial, como também o acesso aos serviços de saúde, aparecem como os principais entraves impostos. Portanto, percebe-se a necessidade de investimentos na área para que o acompanhamento e tratamento sejam mais efetivos e resolutivos.

Palavras-chave: microcefalia; cuidadores; equipe multiprofissional.

INTRODUÇÃO

A microcefalia é considerada uma patologia de caráter raro decorrente de uma malformação congênita, e esteve no foco de estudos nacionais e internacionais nos últimos anos, quando entre 2015 e 2016, houve um aumento expressivo no número de casos notificados no estado de Pernambuco. É caracterizada pela mensuração do crânio, onde o perímetro cefálico é relativamente inferior ao padrão estabelecido esperado para idade gestacional e sexo da criança.

Apesar da associação da microcefalia com a infecção pelo vírus Zika, essa patologia pode ser desencadeada também pela exposição ou combinação de uma série de fatores de diferentes origens, tais como biológicas, químicas, físicas ou genéticas (CAJUHI et al., 2020; COSTA et al., 2021; GONÇALVES; TENÓRIO; FERRAZ, 2018; MORAIS et al., 2021; OLIVEIRA et al., 2021; SANTOS et al., 2019b; SARMENTO-OMENTA et al., 2019).

Grande parte dos pacientes acometidos com microcefalia sofrem de alterações motoras e cognitivas, essas, por sua vez, variam de acordo com o grau de acometimento cerebral. Além disso, podem estar presentes outras limitações como dificuldade na fala, visão, comprometimento auditivo, convulsões e habilidades de memória prejudicadas. Por essa razão, é de suma importância que esses pacientes, nos primeiros anos de vida, tenham acesso a um atendimento integral e contínuo com uma equipe multiprofissional e que essa atenção se estenda por toda vida, com o objetivo de identificar precocemente alterações no desenvolvimento neuropsicomotor, prevenindo dessa forma agravos (MORAIS et al., 2021; SANTOS et al., 2019a; SANTOS et al., 2019b).

A criança acometida com microcefalia precisa de cuidados prolongados que exigem certo grau de conhecimento, esforço e dedicação, especialmente por parte dos cuidadores. A necessidade de lidar com novas responsabilidades e tarefas associadas ao desafio de adequar planos e expectativas, causam uma mudança no cotidiano da família, o que torna a situação complexa, angustiante e estressante. Além disso, esses desafios também geram impactos financeiros, visto que em alguns casos a mãe precisa deixar o trabalho para se dedicar aos cuidados exigidos pela nova realidade (OLIVEIRA et al, 2021; PINTO et al., 2020; SOUZA et al., 2019).

Sabendo que a microcefalia repercute na vida dos portadores da patologia, dos familiares que cuidam e dos profissionais de saúde, o objetivo desse trabalho é discutir a importância do atendimento multiprofissional e atenção integral a esses pacientes, o que também inclui a família, e as dificuldades encontradas por todos envolvidos nesse processo

METODOLOGIA

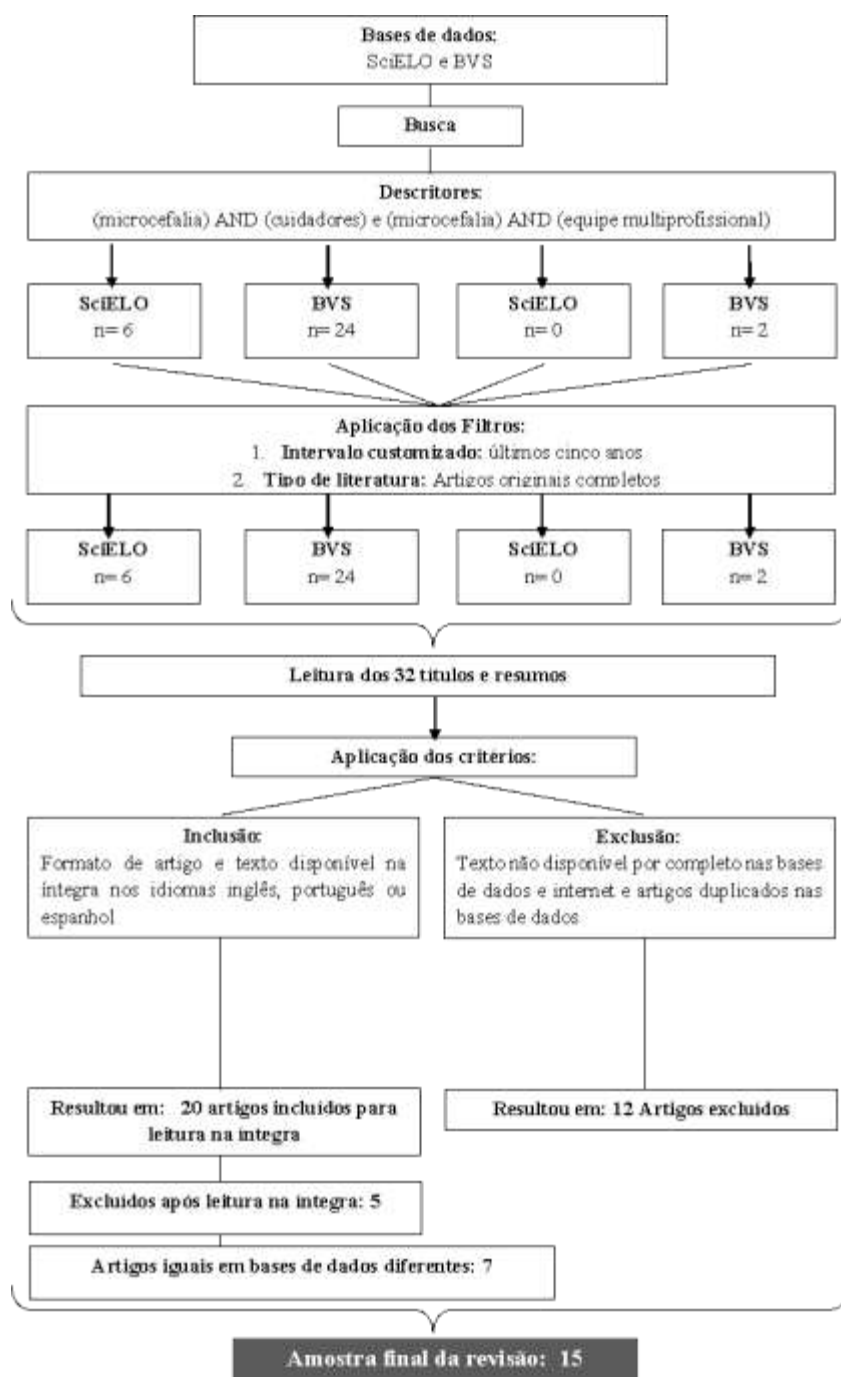
Este estudo trata-se de uma revisão integrativa da literatura, a qual possibilita a síntese sobre um determinado assunto, possibilitando conclusões e melhoria da prática clínica (MENDES, 2008). O estudo foi norteado pela seguinte questão norteadora: Qual a importância da abordagem multiprofissional e do suporte da família, bem como quais as dificuldades encontradas no cuidado do paciente com microcefalia?

Foi realizada um levantamento bibliográfico nas bases de dados digitais Scielo e Biblioteca Virtual em Saúde (BVS), selecionando artigos que abordavam informações relevantes a respeito da importância da equipe multiprofissional no tratamento de crianças com microcefalia, bem como o suporte da família, e as dificuldades encontradas nesse processo.

A coleta de dados foi realizada no mês de março do ano de 2023, através dos seguintes descritores em saúde (DeCS): microcefalia, cuidadores e equipe multiprofissional, utilizando os termos de busca em português com o operador booleano AND para realizar as seguintes associações: “microcefalia” AND “cuidadores” e “microcefalia” AND “equipe multiprofissional”. A busca foi definida por “Títulos e Resumos”, com os filtros: texto completo disponível e últimos cinco anos.

Os critérios de inclusão para a escolha dos artigos foram: formato de artigo e texto disponível na íntegra nos idiomas inglês, português ou espanhol. Os critérios de exclusão foram: texto não disponível por completo nas bases de dados e internet e artigos duplicados nas bases de dados. Após a análise dos critérios de inclusão e exclusão, os trabalhos foram selecionados através da leitura dos títulos e resumos, como potencialmente elegíveis para leitura, conforme mostra a figura 1. Com isso, os dados extraídos dos artigos foram analisados, e os seus resultados foram apresentados no quadro 1 e discutidos posteriormente em resposta à pergunta norteadora.

Figura 1. Fluxograma explicativo da estratégia de busca e seleção dos artigos, 2023



Fonte: Acervo pessoal dos pesquisadores, 2023

RESULTADOS

Ao utilizar os descritores combinados entre si nas buscas de dados, foram encontradas 32 produções científicas. Aplicando os filtros: texto completo disponível e últimos cinco anos, permaneceram os 32 artigos. Por conseguinte, após realizada leitura dos títulos e resumos com aplicação dos critérios de inclusão e exclusão, restaram 20 artigos para leitura na íntegra. Após

leitura criteriosa, 15 artigos cumpriram os critérios estabelecidos. O resultado da produção científica que compôs a amostra final está descrita no quadro 1 contendo título, autor e ano de publicação, objetivo do estudo e resultados encontrados.

Quadro 1. Distribuição da amostra final dos artigos selecionados após busca em base de dados

Título, autor e ano	Objetivo	Resultados
Facilidades e dificuldades na promoção do direito à saúde de crianças com síndrome congênita do zika Araujo M.O.; Nascimento M.A.A., 2022	Descrever as facilidades e dificuldades na promoção do direito à saúde de crianças com síndrome congênita do vírus zika (SCZ).	Emergiram duas categorias empíricas: Facilidades na promoção do direito à saúde, que diz respeito ao direito à saúde ser uma garantia legal, à existência de profissionais comprometidos, ao acesso à informação, à priorização do acesso, à disponibilização de transporte e à existência de uma rede de apoio familiar; Dificuldades na promoção do direito à saúde, que foram a demanda/procura por serviços/consultas/ exames ser maior que a oferta, o tempo destinado para as atividades de estimulação precoce e a sua frequência de realização ser menor que a necessária, a inexistência de um espaço de referência para o atendimento interprofissional, a inclusão escolar, o transporte insuficiente, a aquisição de cadeira de rodas, órteses e próteses.
Vivências de cuidadoras sobre o cuidado de crianças com microcefalia Cajuhi et al., 2020	Descrever experiências relacionadas à vivência de cuidadoras sobre o cuidado de crianças com microcefalia associada ao Zikavírus.	Evidenciou-se o termo “filho” nos relatos como de suma importância na vida das cuidadoras. Percebeu-se que a figura paterna e/ou os familiares não estavam vinculados ao processo de cuidado e a assistência governamental direcionada às cuidadoras era falha devido à carência de atividades específicas de promoção de saúde. Aponta-se que as mães enfrentaram mudanças drásticas em suas trajetórias de vida e se sentiram sozinhas.
Aspectos sociais, sobrecarga e qualidade de vida de mães de crianças com microcefalia Conceição-Santos et al., 2021	Analisar a relação entre aspectos socioeconômicos, domínio social da qualidade de vida e sobrecarga de mães cuidadoras de crianças com microcefalia.	População de mães pardas (65.7%), desempregadas (88.6%), dependentes de benefícios sociais (76.2%), baixa escolaridade (50.5%) e insuficiência financeira (90.5%). A média do domínio social foi considerada baixa (51.11). Houve associação entre benefício social e pontuação total de qualidade de vida. As mães sofrem sobrecarga severa (39%) e intensa (30.4%). Foi encontrada associação entre os níveis de sobrecarga e as variáveis de etnia, ocupação e meio de transporte. A sobrecarga tem um impacto negativo na qualidade de vida, percepção de qualidade de vida, qualidade de vida total.
Saúde bucal de crianças com microcefalia associada ao Zikavírus	Descrever sobre as condições bucais das crianças com	A maioria das crianças eram do sexo feminino (53,8%), entre 24 e 35 meses (76,9%) e a mãe era o principal cuidador (76,9%). Em relação

Costa et al., 2021	Microcefalia associada ao Zika vírus.	aos hábitos das crianças, 61,5% apresentavam alimentação semissólida, com frequência de escovação diária de duas vezes ou mais (46,2%), utilizavam mamadeira (76,9%) e chupeta (53,8%). As crianças não apresentavam cárie, o ISG e IPV foram considerados satisfatórios. Além disso, 92,3% das crianças rangiam os dentes durante a noite, 61,5% apresentavam mordida aberta anterior, sobressalência aumentada (84,6%) e cronologia de erupção alterada (84,6%).
Aspectos socioeconômicos dos genitores de crianças com microcefalia relacionada ao ZikaVírus Gonçalves A.E.; Tenório S.D.B; Ferraz P.C.S., 2018	Caracterizar o perfil socioeconômico dos responsáveis por criança com diagnóstico de microcefalia relacionado ao Zikavírus.	A maioria dos bebês tinha entre 15-18 meses e tiveram seu diagnóstico em sua maior parte no momento intrauterino. Houve uma frequência elevada de desemprego entre os pais, que relataram sobreviver com até 1 salário mínimo mensal, possuíam ensino médio completo, encontravam-se solteiros ou em união estável e um número significativo citaram condições sanitárias desfavoráveis e negaram usar repelente. De um modo geral, os principais cuidadores relataram que não possuíam residência própria e grande parte levavam as crianças para fazerem atendimentos multiprofissionais tanto em hospitais públicos como em instituições sem fins lucrativos.
Depressive Symptoms and Care Demands Among Primary Caregivers of Young Children with Evidence of Congenital Zika Virus Infection in Brazil Kotzky et al., 2019	Examinar a gravidade dos sintomas depressivos e as demandas de cuidados entre os cuidadores primários de crianças entre 15 e 26 meses com evidência de infecção congênita pelo vírus Zika (ZVI).	Cuidadores de crianças com atraso no desenvolvimento tiveram escores de depressão mais altos, relataram mais desafios econômicos e de cuidados infantis, e passou mais tempo fornecendo cuidados de saúde no domicílio. Entre os cuidadores primários que não contavam com auxílio-creche, atraso no desenvolvimento teve um efeito indireto significativo sobre os sintomas depressivos por meio de desafios, mas não pelo tempo gasto na prestação de cuidados de saúde em casa.
Percepções de cuidadores sobre a vinculação de crianças com microcefalia na Atenção Básica de Saúde Morais et al., 2021	Compreender as percepções de cuidadores acerca da vinculação de crianças com Síndrome Congênita do vírus Zika na Atenção Básica.	Há pouca vinculação com a UBS por parte de algumas crianças, segundo o relato de certas cuidadoras e que os desafios no serviço público persistem, fazendo com que essas optem pelo plano de saúde. Fazem referência também à dificuldade financeira encontrada no dia a dia para custear inúmeras consultas com especialistas.
Quality of life of family caregivers of children with microcephaly Oliveira et al., 2021	Avaliar a qualidade de vida de cuidadores familiares de crianças com microcefalia.	O domínio capacidade funcional foi o que apresentou maior comprometimento ao obter a maior pontuação. As dimensões vitalidade e dor apresentaram as menores médias, representando as menos afetadas domínios. As associações entre as características sociodemográficas e os domínios da qualidade de vida foram significantes entre as variáveis estado civil e dor, escolaridade e os domínios

		vitalidade e emocional aspecto, e entre situação profissional e estado geral de saúde.
Fatores relacionados à qualidade de vida de mães de crianças com Síndrome Congênita do Zika Vírus Ortoni et al., 2022	Relacionar aspectos sociodemográficos e clínicos com a qualidade de vida de mães de crianças com Síndrome Congênita do Zika Vírus.	As mães que tinham companheiro, atividade de lazer, que utilizavam carro como meio de transporte que tinham filho com a síndrome congênita com microcefalia, tiveram melhor qualidade de vida.
Sequelas em crianças nascidas com microcefalia associadas à infecção congênita pelo zika vírus: avaliação clínica na atenção básica Pinto et al., 2020	Verificar como foram realizadas as avaliações clínicas multiprofissionais em crianças com microcefalia associadas à infecção por Zika vírus na atenção básica.	As mães tiveram Zika vírus por confirmação laboratorial. As crianças apresentaram deformidades anatômicas cerebrais compatíveis com o diagnóstico de microcefalia. A anomalia ocasionou sequelas neuropsicomotoras, que interferiram no aleitamento materno, percepção visual e auditiva, comprometendo o crescimento normal dos recém-nascidos.
Rede de Atenção à Saúde: Percepção materna quanto à qualidade de atendimento de crianças com microcefalia Santos et al., 2019	Identificar a percepção de cuidadores principais sobre a qualidade da Rede de Atenção à Saúde de crianças com microcefalia relacionada à infecção congênita.	As 105 participantes avaliaram a saúde de seus filhos como razoável (56,1%). O nível de atenção que obteve o maior percentual - 54,3% - de insatisfação das participantes foi o da Atenção Primária à Saúde. A maioria das especialidades da Atenção Secundária à Saúde foi classificada como ruim/muito ruim, quanto à qualidade da consulta no nível secundário. Para a maioria - 58% - das mães, quanto a esse nível de atenção, os itens tempo de espera e agendamento de consulta foram avaliados como excelente/bom.
Sensibilização das mães de crianças com microcefalia na promoção da saúde de seus filhos Santos et al., 2019	Relatar as experiências educativas de mães ou cuidadoras de crianças com microcefalia.	Os eixos temático-teóricos selecionados para descrever as atividades foram promoção da alimentação saudável, importância da mãe e da criança vínculo e estimulação precoce de crianças com microcefalia.
Percepção e conhecimento sobre saúde oral de cuidadores de crianças com microcefalia Sarmiento-Omena et al., 2019	Compreender a percepção e o conhecimento das cuidadoras de crianças com microcefalia sobre cuidados de saúde bucal.	As principais cuidadoras das crianças com microcefalia foram as mães e as avós. Destas, 45% possuíam ensino médio incompleto. A maioria relatou um autocuidado com sua saúde bucal prejudicado, desconheciam o risco de transmissão das bactérias relacionadas à cárie dentária, não ofereceram aleitamento materno exclusivo até os 6 meses de idade e ofertaram às crianças leite artificial engrossado com farináceos e com açúcar.
Itinerário terapêutico das famílias de crianças com microcefalia Souza et al., 2019	Analisar o itinerário terapêutico de famílias de crianças com microcefalia num município do interior da Bahia.	Emergiram três categorias: Itinerário para o Diagnóstico, Itinerário Terapêutico para acompanhamento da criança com Microcefalia e Suporte Social para o cuidado da criança com microcefalia.

Ressalta-se a bibliografia escassa tratando-se do atendimento multiprofissional a pacientes acometidos por doença rara, inclusive, diagnosticados com microcefalia. Foram encontrados apenas dois artigos utilizando os descritores “microcefalia” AND “equipe multiprofissional”. Nesse sentido, a discussão sobre a importância do atendimento multiprofissional a pacientes com microcefalia foi baseada nos referidos artigos, além da vivência enquanto residentes multiprofissionais em saúde (RIMUSH/CCS/UFPB), no Centro de Referência Multiprofissional em Doenças Raras, que se constitui enquanto campo de prática no segundo ano da residência com ênfase em saúde ao paciente crítico.

DISCUSSÃO

A partir de 2015 a Microcefalia tem se tornado gradativamente um problema de saúde pública, no tocante a suas repercussões no ambiente familiar e serviços de saúde. A complexidade das limitações dessa anomalia, envolvem dificuldade de falar, alterações oftalmológicas (atrofia do nervo óptico, microftalmia, atrofia coriorretiniana), déficit cognitivo, artrogripose e convulsões, restando evidente a necessidade de intervenções de maneira precoce, com o intuito de otimizar o funcionamento motor e cognitivo no desenvolvimento das crianças acometidas por essa malformação (CONCEIÇÃO-SANTOS et al., 2021; SANTOS et al., 2019b).

Somado a isso, segundo Costa e colaboradores (2021), considerando as limitações das crianças com microcefalia, bem como as dificuldades de acesso ao atendimento odontológico especializado, essas crianças possuem um maior risco para o surgimento de patologias bucais como doenças periodontais. Em seu estudo, os aspectos bucais mais frequentes foram em ordem decrescente: desgastes dentais (92,3%), alteração na cronologia de erupção decídua (84,6%) e mordida aberta anterior (61,5%). Além disso, também foi encontrado o uso de mamadeira em (76,9%) e chupetas em (52,8%). Esses achados corroboram com os encontrados no estudo de Sarmiento-Omenta e colaboradores (2019), o qual evidenciou que o atraso na erupção da dentição decídua foi uma preocupação de 50% dos cuidadores. Já em relação aos problemas de oclusão, como a mordida aberta anterior, esse mesmo estudo trouxe que a amamentação está ligada ao desenvolvimento do sistema estomatognático, além de prevenir hábitos bucais deletérios, os quais podem levar ao surgimento das más oclusões, fato que justifica os achados de prevalência de mordida aberta anterior e uso de chupetas.

Nesse sentido, ressalta-se o papel de equipe multiprofissional na estimulação precoce,

para correção de atraso neuropsicomotor, bem como, para a reabilitação e melhora da qualidade de vida dessas crianças. Ademais, é de responsabilidade dessa equipe acolher, orientar e estimular os pais durante o processo de reabilitação do filho, incentivar os familiares a interagir com a criança por meio de ações que visem o seu desenvolvimento e favoreça a sua funcionalidade, autonomia e independência (SANTOS et al, 2019b).

No entanto, a presente revisão integrativa desvela os inúmeros entraves para efetivação da integralidade do cuidado dessas crianças, dentre elas, a sobrecarga familiar (sobretudo, materna), a orientação pífia dessas famílias quanto a rede socioassistencial e cuidados domiciliares, a insuficiência dos transportes, dificuldade para aquisição de cadeira de rodas, órteses e próteses, as limitações da assistência na atenção básica, bem como, a insuficiente capacitação de profissionais. Dificuldades estas que impossibilitam o desenvolvimento físico, para tentar minimizar as limitações da microcefalia, e o desenvolvimento social, que inclui a família e a sociedade.

É evidente que a microcefalia não traz repercussões apenas para as crianças acometidas por ela, mas também para a família que está envolvida diretamente no processo de cuidado. Conforme pontua Cajuhi (2020), discute-se na literatura a centralidade da figura materna no cuidado ao filho com adoecimento crônico, como é o caso da microcefalia, provocando seu desgaste psicossocial. O estigma social de responsabilidade exclusiva das mães deve ser obstado inclusive, pela própria equipe de saúde, ressaltando-se seu papel imprescindível na quebra de construtos sociais adoecedores, promovendo assim, discussões sobre este agravo de modo a explicar as suas complicações, condição clínica, consequências, cuidados necessários e o envolvimento da rede social da mulher.

Em que pese o suporte familiar e este envolvimento no cuidado à criança com microcefalia, reconhecem-se, no ambiente domiciliar, o despreparo e a falta de estrutura para lidar com algo novo e que modifica a rotina familiar, sendo identificado nesse contexto, relações familiares em que membros não querem se comprometer ou se responsabilizar pelo cuidado, principalmente em razão de questões financeiras, segundo Cajuhi (2020). Pois a demanda de custos e construção de políticas públicas é desproporcional ao impacto que a microcefalia pode desencadear nas famílias.

Essa situação é agravada ainda, quando a mãe e cuidadora principal tem que abandonar o emprego para cuidar do (a) filho (a), o que gera o comprometimento da vida social e psicológica, principalmente, no que se refere aos aspectos financeiros, o autocuidado, empoderamento e autopercepção enquanto mulher, gerando nesse processo, o adoecimento

mental da cuidadora (CAJUHI et al., 2020).

Essas mães vivem em um contexto de vulnerabilidade social, visto que a maioria é de baixa renda, necessita de benefício social para complementação da renda familiar e dependem do atendimento da rede pública de saúde. Nesse sentido, acredita-se que políticas públicas possam melhorar a qualidade de vida dessas mães.

Em estudo realizado sobre a Qualidade de Vida (QV) de mães cuidadoras de crianças com microcefalia, verificou-se não apenas que mães que têm suporte familiar apresentaram melhor qualidade de vida nos domínios psicológico e meio ambiente, mas também aquelas que utilizam carro como meio de transporte.

A utilização do automóvel facilita a rotina familiar para comparecer às consultas no horário correto, proporciona liberdade, independência, conforto e segurança para transportar pessoas com deficiência física. A escolha por utilizar um veículo próprio está atrelada à baixa qualidade do transporte público brasileiro, por muitas vezes não possuir a adaptação necessária para ser utilizado por um cadeirante ou pessoas com mobilidade física reduzida. Desta forma, o carro garante também agilidade no tempo e facilidade de acesso a determinados locais (ORTONI et al, 2022, p. 9).

Consequentemente, é fundamental facilitar o acesso desta população às atividades de lazer, garantir transporte público de qualidade, desburocratizar a aquisição de veículo novo (a exemplo da Lei nº 10.690, 2003) e melhorar a acessibilidade.

A família enfrenta também a escassez de informações adequadas em saúde sobre o desenvolvimento de cuidados domiciliares e atenção direta à criança, no que diz respeito à nutrição, imunização e uso de medicações, de acordo com estudo desenvolvido por Santos (2019b). Orientações sobre o banho, administração de dietas, higienização de sonda de alimentação, mudanças de decúbito, prevenção de lesões por pressão, curativos, administração de medicamentos e como agir diante uma crise convulsiva.

Faz-se necessário, portanto, que a equipe de saúde acolha a família, dando suporte para o cuidado da criança e apoio psicológico para as mães e cuidadores. Além disso, deve-se oferecer orientações sobre a situação clínica da criança com microcefalia, promovendo o cuidado e o vínculo da mãe com seu filho, além de incentivar a participação da família no

processo de cuidado.

Os familiares possuem papel de extrema importância no tratamento de uma criança com microcefalia, principalmente porque sua necessidade desse suporte será constante. O ambiente domiciliar precisa ser estimulador, como, por exemplo, nos momentos de troca de roupa, banho, oferta de brinquedos e alimentação, fazendo com que a rotina de cuidados diários da criança promova seu desenvolvimento. Dessa forma, deve-se difundir as capacitações técnicas de estimulação precoce, e os profissionais de saúde são atores essenciais na difusão e orientação dessas mães e cuidadoras. (SANTOS et al., 2019b)

Ademais, o acolhimento dos profissionais é de extrema importância, não apenas para orientação, mas também em vista dos sentimentos gerados pelo diagnóstico da doença. Em estudos elencados na presente revisão, verificou-se que os pais e demais familiares experimentam sentimentos de surpresa, tristeza, desespero, dor, choque, desorientação e medo, após o diagnóstico, demandando atenção e cuidados de toda equipe (COSTA et al., 2018; MELO et al., 2020; KOTZKY, et al., 2019).

Nesse ponto, vale ressaltar o papel da equipe multiprofissional no suporte a essas famílias com o objetivo de avaliar e atender as demandas que esses pacientes colocam, uma vez que o comprometimento neurológico ocasiona atrasos e déficits que podem ser resolvidos ou amenizados com serviços de Fonoaudiologia, Nutrição, Fisioterapia, Terapia Ocupacional, Psicologia e Enfermagem, juntamente com o acolhimento de demandas sociais atendidas pelo Serviço Social.

No artigo intitulado *“Facilidades e dificuldades na promoção do direito à saúde de crianças com síndrome congênita do zika”*, os autores Araújo e Nascimento (2022) elencam como dificuldade à promoção de saúde de crianças com microcefalia, a inexistência de espaço específico no município para o atendimento das crianças com microcefalia, a partir de uma equipe multiprofissional, constituindo assim, um limite para a garantia do seu direito à saúde, fazendo com que os familiares/responsáveis pelas crianças busquem serviços diversos espalhados na rede.

Assim, destaca-se o Centro de Referência Multiprofissional em Doenças Raras (CRMDR), inaugurado em 15 de fevereiro de 2022, em João Pessoa/PB, que tem como objetivo promover assistência integral e multidisciplinar aos usuários do SUS acometidos por Doença

Rara, dentre elas, a microcefalia. A difusão de serviços que centralizam o atendimento é primordial pois a busca pelos serviços de reabilitação em diferentes espaços é uma verdadeira barreira para as famílias.

CONCLUSÃO

O desenvolvimento do presente estudo possibilitou realizar uma análise sobre como se dá a atuação multiprofissional às crianças acometidas pela microcefalia, bem como aos seus familiares, discutindo os principais desafios constituintes desse processo. Dessa forma, observou-se que o cuidado e atenção que acontecem aos casos de diagnóstico de microcefalia, ocorrendo por meio de uma equipe multiprofissional com atuação interdisciplinar proporcionaram um cuidado mais humanizado e efetivo, diminuindo os fatores psicossociais e de estresse em torno da doença vindo a servir como fator de proteção à criança, mães e cuidadores.

No que se refere às dificuldades encontradas diante desse cuidado, a falta de orientações necessárias para o tratamento, sobrecarga psicológica e emocional das mães e cuidadores, o estigma social em torno da doença, a dificuldade de acesso aos serviços de saúde e a falta de capacitação profissional se deram como os principais impasses no que tange ao cuidado integralizado e universal.

Nesse enfoque, observa-se que os objetivos da presente pesquisa foram alcançados. Por meio dos resultados apresentados, pode-se pensar em estratégias e ações mais efetivas no acompanhamento e tratamento multidisciplinar, abrangendo às crianças com microcefalia e seus familiares.

REFERÊNCIAS

ARAÚJO, M.O.; NASCIMENTO, M.A.A. MAA. Facilidades e dificuldades na promoção do direito à saúde de crianças com síndrome congênita do zika. **Av Enferm.** v.40, n.2, p.214-227, 2022. <http://doi.org/10.15446/av.enferm.v40n2.89402>

CAJUHI, A.S. et al. Vivências de cuidadoras sobre o cuidado de crianças com microcefalia. **Rev enferm UFPE on line.** v.14:e243508, 2020. DOI: 10.5205/1981-8963.2020.243508

CONCEIÇÃO-SANTOS, D.B. et al. Aspectos sociais, sobrecarga e qualidade de vida de mães de crianças com microcefalia. **Enfermeria Universitaria.** v.18, n.2, abril/Jun, 2021. DOI:10.22201/eneo.23958421e.2021.2.9

COSTA, H.P. et al. Saúde bucal de crianças com microcefalia associada ao Zika vírus. **Arch Health Invest.** v.10, n.7, p.1032-1039, 2021.

GONÇALVES, A.E.; TENÓRIO S.D.B; FERRAZ, P.C.S. Aspectos socioeconômicos dos genitores de crianças com microcefalia relacionada ao Zika Vírus. **Rev Pesq Fisio.** v.8, n.2, p.155-166, 2018. doi: 10.17267/2238- 2704rpf.v8i2.1865

KOTZKY, K. et al. Depressive Symptoms and Care Demands Among Primary Caregivers of Young Children with Evidence of Congenital Zika Virus Infection in Brazil. **J Dev Behav Pediatr.** v.40, n.5, p. 344–353. Jun/2019. DOI:10.1097/DBP.0000000000000666.

MELO, A.P.L. et al. “Life Is Taking Me Where I Need to Go”: Biographical Disruption and New Arrangements in the Lives of Female Family Carers of Children with Congenital Zika Syndrome in Pernambuco, Brazil. **Viruses.** 12, 1410, 2020. DOI:10.3390/v12121410

MORAIS, L.J. et al. Percepções de cuidadores sobre a vinculação de crianças com microcefalia na Atenção Básica de Saúde. **Saúde em Redes.** v.7, n.1., 2021. DOI: 10.18310/2446-48132021v7n1.3007g631

OLIVEIRA, L.B.M. et al. Quality of life of family caregivers of children with microcephaly Acta Scientiarum. **Health Sciences.** v.43,e54159, 2021. DOI: 10.4025/actascihealthsci.v43i1.54159

ORTONI, G.E. et al. Fatores relacionados à qualidade de vida de mães de crianças com Síndrome Congênita do Zika Virus. **Rev Gaúcha Enferm.** v.43:e20200374, 2022. DOI: <https://doi.org/10.1590/1983-1447.2022.20200374.pt>

PINTO, J.R. et al. Sequelas em crianças nascidas com microcefalia associadas à infecção congênita pelo zika vírus: avaliação clínica na atenção básica. **Revista Baiana de Saúde Pública.** v. 44, n. 2, p. 162-176, abr/jun.2020. DOI: 10.22278/2318-2660.2020.v44.n2.a2942

SANTOS, D.B.C. et al [a]. Rede de Atenção à Saúde: Percepção materna quanto à qualidade de atendimento de crianças com microcefalia. **Escola Anna Nery.** v.23, n.4, 2019. DOI: 10.1590/2177-9465-EAN-2018-0335

SANTOS, D.B.C. et al [b]. Sensibilização das mães de crianças com microcefalia na promoção da saúde de seus filhos. **Rev Esc Enferm USP.** v.53:e03491, 2019. DOI: 10.1590/S1980-220X2018022903491

SARMENTO-OMENIA, A.R.A. et al. Percepção e conhecimento sobre saúde oral de cuidadores de crianças com microcefalia. **Rev Gaúch Odontol.** v.67:e20190044, 2019. DOI: 10.1590/1981-86372019000443594

SOUZA, M.J. et al. Itinerário terapêutico das famílias de crianças com microcefalia. **Rev baiana enferm.** v.33:e32966, 2019. DOI:10.18471/rbe.v33.32966

CAPÍTULO 23

PROCESSO ASSISTENCIAL DA EQUIPE MULTIPROFISSIONAL FRENTE À DOR DO PACIENTE: anemia falciforme

Amanda Matias Alves¹

Alline Grisi¹

Bárbara Câmara Leite da Cunha¹

Maria de Lourdes Navarro de Lima Medeiros¹

Roberta Kelly Brito de Oliveira¹

Moyra Ferreira de Freitas¹

Nébia Araújo de Medeiros¹

Saionara Ferreira de Araújo^{1,2}

¹ Especialista em Doenças Raras;

² Doutora em Ciências das Religiões.

Amandamatias3@gmail.com

RESUMO: A anemia falciforme é uma doença monogênica mais comum no Brasil, é de origem hereditária e trata-se de enfermidade que predomina na população negra, sua manifestação clínica é caracterizada por uma anomalia genética com expressão clínica da homozigose do gene da hemoglobina S. Suas complicações podem se manifestar de várias formas, tais como: obstrução dos vasos sanguíneos, causando muita dor, necrose em órgãos, aparelhos e/ou sistemas. A crise de dor é o sintoma mais recorrente em todos os pacientes com anemia falciforme, essas crises de dores agudas podem ser controladas com analgésicos, com isso, a equipe multiprofissional de saúde deve ser inserida para o manejo e acompanhamento desses pacientes. A questão norteadora deste estudo foi: Qual a importância do processo assistencial da equipe multiprofissional frente à dor do paciente com anemia falciforme, de acordo com a literatura científica? Com o objetivo de identificar a atuação de cuidado da equipe multiprofissional frente à dor do paciente com anemia falciforme. Para isto, foi realizado um levantamento bibliográfico online em bases eletrônicas, contabilizando nove artigos para a realização desta pesquisa. Foi observado que a anemia falciforme é uma doença de grande incidência, com isso, deve-se apresentar um maior destaque social, na qual as políticas públicas de saúde voltadas a anemia falciforme deveriam ser reforçadas, enfatizando suas diretrizes, propiciando assim uma disseminação do conhecimento com o intuito de qualificar os profissionais de saúde que lidam ou poderão lidar com pacientes com diagnóstico de anemia falciforme, além de orientá-los e instruir sua família e cuidador.

Palavras-chave: anemia falciforme; doença rara; assistência multiprofissional

INTRODUÇÃO

A anemia falciforme é uma doença monogênica mais comum no Brasil (MANFREDINI, 2013), sua presença é decorrente da imigração dos indivíduos, principalmente, de origem africana (BRUGNARA, 2003).

É hereditária com incidência de 0,1% a 0,3% da população negroide, sendo observada, também, devido à alta taxa de miscigenação, em parcela cada vez mais significativa da população brasileira (RAMALHO, 1986). Trata-se de enfermidade que predomina na

população negra (LUNA, et al., 2012) que, devido a questões sociais e econômicas, carece de atenção à saúde mais equitativa (GOMES, et al., 2014).

Essa manifestação é uma anomalia genética com expressão clínica da homozigose do gene da hemoglobina S, e tem grande importância sobretudo nas regiões que receberam maciços contingentes de escravos africanos (SILVA, et al., 1993).

O que ocasiona essa doença é uma mutação pontual no gene beta da globina, onde há uma substituição de uma base nitrogenada do códon GAG para GTG, e isso resulta na troca do ácido glutâmico (Glu) pela valina (Val) na posição número seis do gene. Essa modificação dá origem a uma molécula de hemoglobina anormal denominada hemoglobina S (HbS), ao invés da hemoglobina normal chamada de hemoglobina A (HbA) (MANFREDINI, 2013).

Devido à sua grande incidência e importância clínica, a doença falciforme é um problema de saúde pública em muitos países, incluindo o Brasil. Além disso, ela tem grande variações clínicas entre os pacientes e até no mesmo paciente. Eles passam períodos de bem-estar intercalando-se com períodos que requerem atendimento de urgência ou emergência (GOMES, et al., 2014).

As complicações clínicas dessa doença podem se manifestar de várias formas durante toda a vida, desde o primeiro ano. Algumas pessoas apresentam a forma mais grave da patologia, enquanto outras vivem com a expressão benigna. O sintoma clínico mais presente é a obstrução dos vasos sanguíneos, causando muita dor, enfartamento e necrose em órgãos, aparelhos e sistemas (CORDEIRO; FERREIRA, 2011).

A crise de dor é o sintoma mais recorrente nesses pacientes, devido a essa obstrução nos vasos que causa lentidão no fluxo sanguíneo e conseqüentemente diminuição no fluxo sanguíneo que é influenciado pela quantidade de hemoglobina fetal presente na célula. Em adultos e crianças quadros infecciosos, febre, exposição ao frio podem desencadear esses sintomas. Esses episódios de dor podem durar dias, e atingem ossos, articulações, abdômen, costas e tórax (CORDEIRO; FERREIRA, 2011).

Não há tratamento para essa doença, por tanto, as meninas são tomadas para minimizar e prevenir as conseqüências da anemia crônica (MANFREDINI, 2013). De acordo com Braga (2007) a melhora da qualidade de vida desses pacientes se inicia com o diagnóstico neonatal aliado à educação e cuidados familiares.

O teste do pezinho, segundo Costa et al. 2020 o teste do pezinho é um exame no qual é realizado a punção no calcanhar do bebê, de entre o 3º e o 7º dia, sem ultrapassar 30 dias de vida, a fim de detectar distúrbios metabólicos.

O Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), do qual o teste do pezinho faz parte, é uma forma de prevenção, diagnosticando as doenças genéticas assintomáticas, com o objetivo de se intervir (COSTA et al., 2020).

De acordo com o Ministério da Saúde PNTN é dividido em 4 fases: fase 1: hipotireoidismo congênito e fenilcetonúria; fase 2: doenças falciformes e 10 hemoglobinopatias; fase 3: fibrose cística; fase 4: hiperplasia adrenal congênita e deficiência de biotinidase (SILVA et al., 2017).

A perda de potássio ocasiona desidratação nos eritrócitos falciformes, isso ocorre devido à disfunção da permeabilidade da célula falciforme ocasionado pela falência parcial da bomba de sódio/potássio/ATPase, (NAOUM, 2000). Se houver perda excessiva, a hidratação endovenosa com salina 0,9% é utilizada para corrigir possível desidratação (ZAGO, 2007).

As crises de dores agudas podem ser controladas com analgésicos, em doses fixas e habituais. Não havendo melhora da dor, o paciente deve ser internado, para que o tratamento se intensifique com opioides com ou sem AINE, sendo a morfina a droga ideal para dor intensa, e a codeína na moderada (ÂNGULO, 2003).

Para cuidar da pessoa com doença falciforme, é imprescindível o envolvimento dos diversos níveis de atenção à saúde para que se reduza a morbimortalidade. O diagnóstico, quando feito de forma precoce, já pode ser introduzido o acompanhamento multiprofissional logo nos primeiros meses de vida. Quando o diagnóstico não for feito de forma precoce, ele será realizado apenas depois do surgimento de sintomas ou manifestações clínicas, aumentando a chance de ocorrência de sequelas e complicações que leva a um aumento da morbimortalidade, estresse familiar pela ocorrência de uma doença crônica hereditária, tempo prolongado de espera até a consulta com o especialista e despesas (GOMES, et al.,2014).

Nesse contexto, a questão norteadora deste estudo foi: Qual a importância do processo assistencial da equipe multiprofissional frente à dor do paciente com anemia falciforme, de acordo com a literatura científica?

OBJETIVO

O objetivo desta revisão foi identificar a atuação de cuidado da equipe multiprofissional frente à dor do paciente com anemia falciforme, a partir da literatura científica.

METODOLOGIA

Para responder ao questionamento proposto e alcançar o objetivo do estudo, foi realizado uma revisão integrativa, este método foi escolhido por possibilitar a síntese e análise do conhecimento científico já produzido, constituído principalmente de livros e artigos científicos, obtidos em bibliotecas e bases de dados (BOTELHO; CUNHA; MACEDO, 2011).

O processo de revisão integrativa deve seguir uma sucessão de etapas bem definidas. Este processo foi desenvolvido a partir das seguintes etapas: 1ª Etapa: identificação do tema e seleção da questão de pesquisa; 2ª Etapa: estabelecimento de critérios de inclusão e exclusão; 3ª Etapa: Identificação dos estudos pré-selecionados e selecionados; 4ª Etapa: Categorização dos estudos selecionados; 5ª Etapa: Análise e interpretação dos resultados; 6ª Etapa: Apresentação da revisão/ síntese do conhecimento (BOTELHO; CUNHA; MACEDO, 2011).

O levantamento bibliográfico foi realizado online nas bases eletrônicas do Sistema Online de Busca e Análise de Literatura Médica (MEDLINE), Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências de Saúde (LILACS) e na Base de Dados de Enfermagem (BDENF), por meio da Biblioteca Virtual em Saúde (BVS). A busca foi realizada por meio do cruzamento entre os termos "doença falciforme" e "doença rara", 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 e espanhol disponíveis na íntegra nas bases de dados selecionadas que possibilitem responder a seguinte questão norteadora: Qual a importância do processo assistencial da equipe multiprofissional frente à dor do paciente com anemia falciforme?

O quantitativo de documentos que atendeu aos critérios de inclusão acima referidos compôs a amostra inicial do estudo com 35 artigos, destes 16 no LILACS e 13 no MEDLINE e 3 no BDENF. Desconsiderando as referências que se repetiam e não interessavam ao objetivo do estudo, a presente revisão integrativa foi realizada com nove artigos.

Para organizar os dados que foram extraídos dos artigos, foi utilizada uma planilha elaborada no Excell for Windows. Essa planilha foi preenchida com as seguintes informações: ano de publicação, autoria, título do artigo, base de dados, periódico, modalidade, objetivo, principais resultados e principais conclusões.

O preenchimento dessa planilha foi realizado após a leitura dos artigos na íntegra, formando um banco de dados com nove artigos. Em seguida, os estudos foram avaliados por meio de aplicação de análise estatística, bem como a análise crítica deles. Nessa etapa, estudos foram excluídos da amostra. Os resultados dessa análise foram discutidos à luz do conhecimento

teórico, bem como identificados as conclusões e implicações resultantes da revisão integrativa. Além disso, o presente estudo aponta sugestões pertinentes para futuras pesquisas direcionadas para a melhoria da assistência à saúde.

Os achados dessa revisão foram convertidos em uma forma visual em quadros, nos quais foi possível a comparação entre todos os estudos e o documento elaborado foi redigido de modo descritivo com intuito de permitir que o leitor avalie a pertinência dos procedimentos empregados na elaboração dessa revisão, os aspectos relativos ao tópico abordado e o detalhamento dos estudos incluídos, bem como reúna e sintetize as evidências disponíveis na literatura.

REVISÃO DE LITERATURA

A presente revisão integrativa é baseada em doze artigos, os quais representam a amostra do estudo. 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.

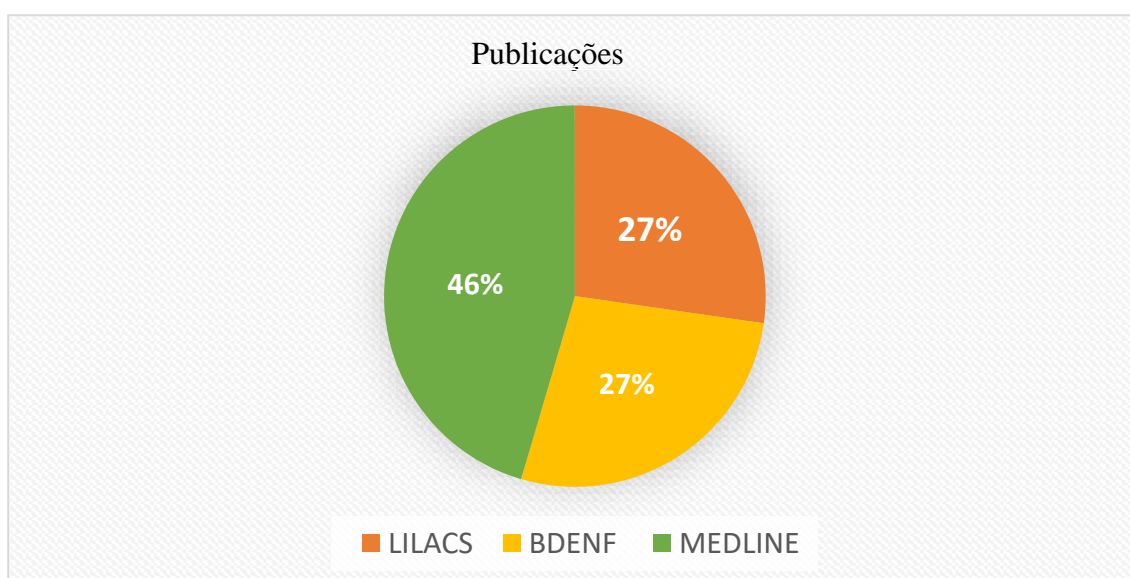
AUTOR/ANO	TÍTULO	BASE	PERIÓDICO
PIMENTEL, 2021	Anemia falciforme: percepção dos profissionais de saúde e gestores acerca da estruturação da rede de atenção	LILACS BDENF	<i>Revista de Pesquisa Cuidado é Fundamental</i>
AL ZAHRANI, 2020	Resultados das intervenções da equipe multidisciplinar no manejo de pacientes com doença falciforme com transtornos por uso de opioides	MEDLINE	Saudi Medical Journal
JUNGHANS-RUTELONI, 2020	Incorporando a medicina integrativa e as preferências do paciente em uma clínica piloto interdisciplinar de bem-estar para células falciformes	MEDLINE	Complementary Therapies in Medicine
BALSAMO, 2019	Melhorando o atendimento à crise de dor falciforme usando uma abordagem multidisciplinar	MEDLINE	Pediatrics

SILVA, 2018	Oral Changes in Patients with Sickle Cell Anemia of Dentistry Interest.	LILACS	J Health Sci
CARVALHO, 2016	O cuidado de enfermagem à pessoa com doença falciforme em unidade de emergência	LILACS BDENF	<u>Ciência, Cuidado & Saúde</u>
AJAY, 2016	Palliative Care Teams as Advocates for Adults with Sickle Cell Disease	MEDLINE	Journal of palliative medicine
FERREIRA, 2016	Contribuições do projeto terapêutico singular na anemia falciforme em um hospital regional: relato de caso	BDENF	Revista de enfermagem
LEE, 2012	Adultos com Doença Falciforme: Uma Abordagem Interdisciplinar para Cuidados Domiciliares e Gestão do Autocuidado com um Estudo de Caso	MEDLINE	Home Healthcare Nurse

Fonte: Elaborado pelo autor.

Os artigos foram publicados entre 2021 e 2012, com concentração de publicações nos anos de 2020 e 2016. A maioria dos manuscritos foram indexados na LILACS, conforme informa o gráfico a seguir.

Gráfico 1 – Relação de publicação de acordo com as bases LILACS, BDENF E MEDILNE. João Pessoa, PB, 2023.



Fonte: Elaborado pelo autor

O quadro 2 mostra a distribuição dos artigos segundo objetivo, tipo de estudo, população/amostra e ações de autocuidado.

Quadro 2- Distribuição do objetivo, tipo de estudo, população/amostra e a importância da atuação multiprofissional. João Pessoa, PB, 2023.

Nº	OBJETIVO	TIPO	POPULAÇÃO	IMPORTÂNCIA
1	Investigar a percepção dos profissionais de saúde e gestores sobre a estruturação das redes de atenção à saúde às pessoas com anemia falciforme.	Campo	Profissionais de saúde e gestores	É necessário que os profissionais de saúde e gestores proporcionem oportunidades de qualificações e se capacitem para prestarem uma assistência eficaz.
2	Enfatizar o papel da equipe multidisciplinar e sua importância frente ao tratamento.	Campo	Pacientes com idade igual ou superior a 14 anos	Incentivar intervenções multidisciplinares para pacientes com anemia falciforme, incluindo atividades educativas para cuidadores e pacientes, estabelecer uma clínica paliativa/dor, e acompanhamento integral.
3	Conectar as famílias com a Clínica de Dor, Cuidados Paliativos e Medicina Integrativa (PPCIM) para receber o acompanhamento especializado.	Campo	Pacientes com idades entre 8 e 20 anos	Administrar uma clínica multidisciplinar focada no controle da dor, pois o feedback do paciente e da família foi positivo, destacando os benefícios de a longo prazo deste acompanhamento.
4	Diminuir os dias de internação dos pacientes	Campo	Pacientes pediátricos	As intervenções e esforço da equipe multiprofissional

	com anemia falciforme através do projeto multidisciplinar.			pode ter um impacto significativo no bem-estar de uma população de pacientes e nos custos hospitalares.
5	Realizar uma revisão da literatura sobre alterações em pacientes com anemia falciforme.	Revisão da literatura	Pacientes com anemia falciforme	É importante que os profissionais conheçam os sintomas da doença, bem como suas implicações para a saúde e um melhor tratamento.
6	Identificar como a equipe de enfermagem percebe o cuidado à pessoa com doença falciforme.	Campo	Membros da equipe de enfermagem	Para cuidar dos pacientes, a equipe precisa estar preparada para saber avaliá-las considerando suas necessidades e suas trajetórias de vida com a doença, implicando em inúmeras internações, impactando diretamente na qualidade de vida.
7	Inserir cuidados paliativos de forma multiprofissional para melhorar a qualidade de vida dos pacientes.	Campo	Profissionais de saúde	É importante que a equipe seja familiarizada com as vidas e experiências das pessoas com anemia falciforme, sobretudo para a complexidade do atendimento a essa população, buscando uma melhor estratégia para lidar com suas complicações.
8	Descrever a aplicação do Projeto Terapêutico	Campo	Criança hospitalizada	O Projeto Terapêutico Singular possibilita a

	Singular para conduzir a assistência multidisciplinar a uma criança com anemia falciforme.			efetivação da ação interdisciplinar, por meio de atividades conjuntas, integradas e interrelacionadas, realizadas pelos profissionais de saúde a partir do estabelecimento do compromisso e da corresponsabilização de todos os atores envolvidos.
9	Incentivar cuidados de saúde em casa, pois permitem uma rede eficaz de apoio interdisciplinar, garantindo cuidados agudos para autocuidado em casa.	Campo	Pacientes adultos em assistência domiciliar	Incentivar ações de uma rede viável para que os profissionais propiciem o atendimento e cuidados domiciliares, com a gestão do autocuidado e o apoio ao paciente.

Fonte: Elaborado pelo autor.

Nos estudos selecionados foi possível perceber que a abordagem mais utilizada foi do tipo campo (n=11). A população mais estudada foram adultos hospitalizados, e pacientes pediátricos. Em relação ao local de estudo, a maioria (n=6) foi desenvolvida em ambiente hospitalar.

Em relação aos objetivos, os estudos estavam direcionados para ressaltar a importância do atendimento em conjunto, em especial importância das atividades desenvolvidas por meio da equipe interdisciplinar.

Observa-se que grande parte desta população tem consecutivas internações e atendimentos hospitalares decorrente da trajetória de sua doença, evidenciando o grande grau de complicações que estes pacientes sofrem (E 1, E 2, E 3, E 5, E 8, E 9).

Para Martins e Teixeira (2017), estudos apontam que pacientes com anemia falciforme apresentam repetidas internações hospitalares. Estas internações apresentam uma média de gastos

acima da média do valor de internações de outras patologias, ressaltando seu alto gasto para os cofres hospitalares.

O quadro clínico apresenta condição clínica de alta relevância, influenciando diretamente no processo terapêutico, pois é envolvido de forma multidimensional e sua compreensão ainda é limitada. Apesar disto, a formação de um cuidado direcionado diminui suas complicações e alteram significativamente a qualidade de vida e o tempo de internação (MACHADO et al., 2021).

Essas formações do cuidado direcionado para pacientes com anemia falciforme é composto por uma equipe multiprofissional. As suas intervenções são capazes de diminuir estatisticamente e de forma significativa as internações hospitalares, como também o consumo de opioides para alívio algico (E 2, E 4, E 8).

Pode-se destacar diversas intervenções que melhoram o processo do cuidar, no entanto, vale ressaltar que a formação realizada por condutas multiprofissionais através do Projeto Terapêutico Singular (PTS) mostrou-se muito positiva, pois buscou promover o cuidado integral à saúde, a partir do reconhecimento das vulnerabilidades no contexto integral à saúde (E 8).

Para prestar uma assistência de qualidade para os pacientes com anemia falciforme requer uma tarefa complexa e o envolvimento de toda a equipe de saúde, pois ela causa um processo reflexivo, por se tratar diretamente com o manejo da dor e suas complicações (E 1, E 6, E 7, E 9).

A atuação da equipe multidisciplinar é de extrema importância em virtude dos vários aspectos que envolvem a experiência dolorosa em pacientes com anemia falciforme. As intervenções direcionadas ao manejo algico baseiam principalmente na gestão adequada da dor, o uso de opioides com a devida monitorização, instalação de hidratação venosa e terapias adjuvantes, como por exemplo, a acupuntura e terapia psicológica, que permitem a redução no tempo de internação, impactando nos custos hospitalares e melhora da qualidade terapêutica da dor (MIRANDA; BRITO, 2016).

O processo de interação dos pacientes hospitalizados com a equipe multiprofissional conduz em uma melhor explanação em atividades terapêuticas para o seu tratamento, consequentemente, os pacientes aumentaram o engajamento nas consultas de acompanhamento e relataram altos níveis de satisfação (E 2, E 3, E 4, E 5, E 8).

A equipe multidisciplinar trabalha de forma sistêmica e integrada com o objetivo de tratar o paciente em todos os âmbitos de sua vida. Para uma atividade assistencial mais

competente, foi identificado três impulsionadores que interferem neste processo assistencial: o controle eficaz da dor em casa, gerenciamento farmacológico eficaz no ambiente hospitalar e o controle eficaz da dor não farmacológica (E 4, E 6).

Estas intervenções são fundamentais no processo de cuidar, pois estabelece estratégias de participação ativa no autocuidado, além de orientações terapêuticas que busquem estimular a continuidade do tratamento, e a utilização de ações educativas que influenciam na promoção à saúde, tendo como objetivo a melhor da qualidade de vida, reduzindo o surgimento de complicações e minimizando o risco de internações e de complicações (GALDINO; BARCELLOS; SILVA, 2017).

Com isso, ressalta-se a importância de uma rede de atenção as pessoas com anemia falciforme que visem o processo assistencial para uma melhor qualidade de vida destes pacientes, pois desta forma é possível deter em uma equipe multiprofissional a qualificação adequada, visando nos aspectos que influenciam diretamente a qualidade e eficiência da assistência envolvendo pacientes com anemia falciforme (E1, E4, E6, E7).

CONCLUSÃO

A anemia falciforme é uma doença genética de origem africana mais comum no Brasil e devido à sua grande incidência e importância clínica, a doença falciforme é um problema de saúde pública. Por tanto, pode ser uma doença tão incidente em nosso meio, merece e deve ter um destaque social no que diz respeito a políticas públicas voltadas à saúde e educação. Vale lembrar que uma das diretrizes do SUS é equidade, logo, reconhece-se a necessidade de discussões, estudos e ações para atender os portadores de doenças falciforme.

Pensando nisso, o presente estudo destaca a importância da equipe multidisciplinar no envolvimento com os portadores da doença falciforme, já que o diagnóstico quando feito de forma precoce, introduz o acompanhamento multiprofissional logo nos primeiros meses de vida e assim evita futuras sequelas.

Além disso, a realização da presente pesquisa destaca a escassez de estudos sobre a temática e conclui que há muito ainda a ser estudado sobre o presente tema, em todos os aspectos: fisiopatologia da doença e sobre o impacto dessa patologia na vida dos portadores e da sua família. Em vista disso, concluímos a importância e necessidade do meio acadêmico para a formação de mais pesquisas e poder público na ampliação de duas políticas públicas.

REFERÊNCIAS

AJAY, Toluwalase A.; EDMONDS, Kyle P.; THORNBERRY, Kathryn; ATAYEE, Rabia A. Palliative Care Teams as Advocates for Adults with Sickle Cell Disease. **JOURNAL OF PALLIATIVE MEDICINE**, [s. l.], v. 19, ed. 2, p. 195-201, 2016.

Al Zahrani O, Hanafy E, Mukhtar O, Sanad A, Yassin W. Outcomes of multidisciplinary team interventions in the management of sickle cell disease patients with opioid use disorders. A retrospective cohort study. **Saudi Med J**. 2020 Oct;41(10):1104-1110. doi: 10.15537/smj.2020.10.25386. PMID: 33026052; PMCID: PMC7841511.

ÂNGULO, Ivan de Lucena. Crises Falciformes. *Medicina*. Ribeirão Preto. v. 36, p. 427-430, 2003. Disponível em <<http://www.fmrp.usp.br/2003/36n2e4/crisesfalciform>>

BALSAMO, Lyn; SHABANOVA, Veronika; CARBONELLA, Judith; SZONDY, Mary V.; KALBFELD, Karen; THOMAS, Donna-Ann; SANTUCCI, Karen; GROSSMAN, Matthew; PASHANKAR, Farzana. Melhorando o atendimento à crise de dor falciforme usando uma abordagem multidisciplinar. **Pediatrics**, [s. l.], v. 143, ed. 5, 2019.

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.

BRAGA, Josefina Aparecida Pellegrine. Medidas gerais no tratamento das doenças falciformes. *Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia*. São Paulo, v.29 n.3, p. 233-238, 2007. Disponível em: <<http://www.scielo.br/pdf/v29n3/v29n3a09.pdf>>.

BRUGNARA, C. Sickle cell disease: From membrane pathophysiology to novel therapies for prevention of erythrocyte dehydration. *J. Pediat. Hematol. Oncol.* v. 25, p. 927-933, 2003

CARVALHO, Elvira Maria Martins Siqueira de et al. O cuidado de enfermagem à pessoa com doença falciforme em unidade de emergência. **Ciênc. cuid. saúde**, v. 15, n. 2, p. 328-335, jun. 2016.

CORDEIRO, R. C.; FERREIRA, S. L. NARRATIVAS DE MULHERES COM ANEMIA FALCIFORME. **Revista Baiana de Enfermagem**, [S. l.], v. 24, n. 1,2,3, 2011. DOI: 10.18471/rbe.v24i1,2,3.5526. Disponível em: <https://periodicos.ufba.br/index.php/enfermagem/article/view/5526>. Acesso em: 6 abr. 2023.

FERREIRA, Dharah Puck Cordeiro Et Al. Contribuições do projeto terapêutico singular na anemia falciforme em um hospital regional: relato de caso. **Revista de enfermagem UFPE online**, [S.L.], V. 10, N. 7, P. 2650-2655, MAIO 2016. ISSN 1981-8963.

GALDINO, Elika Laurine Vieira; BARCELLOS, José Fernando Marques; SILVA, Kirley Michelly Marques da. O CUIDAR DO ENFERMEIRO AO PACIENTE COM ANEMIA FALCIFORME. **Revista Científica da FASETE**, [s. l.], v. 3, p. 285-296, 2017.

GOMES, L. M. X. et al. Acesso e assistência à pessoa com anemia falciforme na Atenção Primária. **Acta Paulista de Enfermagem**, v. 27, n. Acta paul. enferm., 2014 27(4), p. 348-355, ago. 2014.

JUNGHANS-RUTELONI, Ashley N.; MOQUIST, Kristin L.; BLAYLARK, Rae M.; ANDERSON, Nicole; L. BROWN, Melanie. Incorporando a medicina integrativa e as preferências do paciente em uma clínica piloto interdisciplinar de bem-estar para células falciformes. **Complementary Therapies in Medicine**, [s. l.], 2020.

Luna CA, Rodrigues MJ, Menezes VA, Marques KM, Santos FA. Caries prevalence and socioeconomic factors in children with sickle cell anemia. *Braz Oral Res.* 2012; 26(1):43-9.

MACHADO, Laura de Souza Botelho; GONÇALVES, Maria Júlia Pessanha; SILVA, Fernanda Lorena Matheus da; KURY, Charbell Miguel Haddad. ASPECTOS BIOQUÍMICOS E HEMATOLÓGICOS DA ANEMIA FALCIFORME. **Revista Científica da FMC**, [s. l.], v. 16, ed. 2, 2021.

MANFREDINI, Vanusa et al. A FISIOPATOLOGIA DA ANEMIA FALCIFORME. **Infarma - Ciências Farmacêuticas**, [S.l.], v. 19, n. 1/2, p. 3-6, jan. 2013. ISSN 2318-9312.

Disponível em:

<<https://revistas.cff.org.br/?journal=infarma&page=article&op=view&path%5B%5D=216&path%5B%5D=204>>.

MARTINS, Maísa Mônica Flores; TEIXEIRA, Martha Carvalho Pereira. Análise dos gastos das internações hospitalares por anemia falciforme no estado da Bahia. **Cad. Saúde Coletiva**, [s. l.], v. 25, ed. 1, p. 24-30, 2017.

MIRANDA, Flavia Pimentel; BRITO, Milena Bastos. Assistência multidisciplinar ao paciente com anemia falciforme na internação de crises álgicas: uma revisão integrativa. **Revista Enfermagem Contemporânea**, [s. l.], v. 5, ed. 1, p. 143-150, 2016.

NAOUM, Paulo Cesar. Interferentes eritrocitários e ambientais na anemia falciforme. *Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia*. São Jose do Rio Preto, v. 22, n.1, p. 5-22, 2000. Disponível em: <<http://www.scielo.br/pdf/rbhh/v22n1/13434.pdf>>.

Lee, Lishia RN, MSN; Askew, Rebecca PhD, RN; Walker, Jean PhD, RN; Stephen, Jennifer RN, MSN; Robertson-Artwork, Amy BA, MSIT. Adultos com Doença Falciforme: Uma Abordagem Interdisciplinar para Cuidados Domiciliares e Gestão do Autocuidado com um Estudo de Caso. *Home Healthcare Nurse* 30(3):p 172-183, março de 2012

Pimentel EDV, Pimentel CRBD, Leal ELG, Carvalho GCN, Vieira ACS, Barroso LMFM. Anemia falciforme: Percepção dos profissionais de saúde e gestores acerca da estruturação da rede de atenção. 2021 jan/dez; 13:510-516. DOI: <http://dx.doi.org/0.9789/2175-5361.rpcfo.v13.9261>.

SILVA, Marcella Gomes Procopio da; LEITE, Cristhiane Almeida; BORGES, Álvaro Henrique; ARANHA, Andreza Maria Fábio; EUBANK, Patrícia Leão Castillo; OLIVEIRA, Flávia Regina de; VOLPATO, Luiz Evaristo Ricci. Oral Changes in Patients with Sickle Cell Anemia of Dentistry Interest. **J Health Sci**, [s. l.], v. 20, ed. 2, p. 94-9, 2018.

SILVA, R. B. DE P. E.; RAMALHO, A. S.; CASSORLA, R. M. S. A anemia falciforme como problema de Saúde Pública no Brasil. **Revista de Saúde Pública**, v. 27, n. Rev. Saúde Pública, 1993 27(1), p. 54–58, fev. 1993.

ZAGO, Marco Antônio; PINTO, Ana Cristina Silva. Fisiopatologia das doenças falciformes: da mutação genética à insuficiência de múltiplos órgãos. Revista brasileira de hematologia e hemoterapia. Ribeirão Preto, v.29, n.3, p.207-214, 2007. Disponível em: <<http://www.scielo.br/pdf/rbhh/v29n3/v29n3a03.pdf>>.

CAPÍTULO 24

ATUAÇÃO DA EQUIPE MULTIPROFISSIONAL AO PACIENTE COM ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA: uma revisão de literatura

Daniel Souza Bezerra^{1,2}
Evelyn Gomes do Nascimento²
Jéssica Ingrid Gomes Bezerra³
Kelly Clennia Ribeiro Costa²
Luciana Maria Martinez Vaz³

¹Mestre em química biológica pela URCA;

²Residente em Atenção à saúde do paciente crítico pela UFPB/CCS/HULW;

³Doutoranda em Nutrição pela Funiber, Nutricionista do Centro de Referência Multiprofissional em Doenças Raras – SMS/JP.

RESUMO: Introdução: A Esclerose Lateral Amiotrófica é uma doença rara, neurodegenerativa, reconhecida pela perda de neurônios motores na medula espinhal, tronco cerebral e córtex motor, que necessita de tratamentos eficazes para melhoria da qualidade de vida. Objetivo: identificar as principais evidências científicas sobre o tema de atuação da equipe multiprofissional na assistência aos pacientes com ELA. Metodologia: Foi desenvolvida uma revisão sistemática de acordo com as diretrizes PRISMA. A pesquisa bibliográfica foi realizada nas bases de dados LILACS, IBECs, MEDLINE e BDNF. Foram utilizados como critérios de inclusão: originais em texto completo, publicados nos últimos 5 anos, escritos em português e inglês, que abordassem aspectos ligados ao cuidado multiprofissional em pacientes com ELA. E como critérios de exclusão: estudos repetidos nas bases de dados, estudos que abordassem apenas uma área profissional. Resultados e discussões: A busca inicial resultou em 21 artigos, dos quais 10 foram selecionados para análise final. Os artigos foram divididos em tópicos derivados dos temas mais prevalentes nos artigos encontrados: equipe multiprofissional, cuidados paliativos e telemedicina na ELA. Foram observadas as atividades realizadas pela equipe multiprofissional utilizando ferramentas como a telemedicina junto aos cuidados paliativos para a promoção integral da saúde dos pacientes. Considerações finais: Apesar de poucos estudos encontrados, pode-se concluir que o trabalho em equipe multiprofissional é de extrema importância e impacta fortemente na qualidade de vida e no desenvolvimento de uma atenção à saúde especializada e eficaz para pacientes com ELA. Faz-se necessário ainda a realização de mais estudos sobre a atividade multiprofissional no acompanhamento dos pacientes com ELA.

Palavras-chave: equipe multiprofissional; esclerose lateral amiotrófica.

INTRODUÇÃO

Segundo Portaria nº 199/2014 do Ministério da Saúde, que instaura a Política Nacional

de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, conceitua-se tal enfermidade, como aquela que afeta até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos, ou seja, 1,3 pessoas para cada 2.000 sujeitos.

A Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA), é uma doença neurodegenerativa reconhecida pela perda de neurônios motores na medula espinhal, tronco cerebral e córtex motor, que não possui ainda causa conhecida (MILLER, et al., 2009). Apesar de ser uma doença rara, a ELA é a Doença do Neurônio Motor (DNM), mais comumente identificada (CHIEIA, et al., 2006). Apresentando incidência relativamente elevada, esta patologia necessita de recursos terapêuticos eficazes, o tratamento sintomático se faz necessário para obtenção de melhor qualidade de vida (MARINHO, et al., 2019).

Com o surgimento de novas doenças e o crescimento da ciência, o trabalho multiprofissional, veio se consolidar, a área da saúde buscou maior participação de distintos profissionais, a fim de repartir e inter-relacionar seus saberes (CHAGAS, SILVA, 2021).

Segundo Saraiva (2017), as diversas situações, complexas e abruptas, que fazem parte da realidade dos doentes dos serviços de saúde, têm ponderado que uma única especialidade profissional não é capaz de responder a uma diversidade de fatores intrínsecos ligados a situações de doença e hospitalização.

Não basta que experts em saúde tenham domínio e utilizem isoladamente os seus conhecimentos particulares, é necessário agregar saberes para dar retornos efetivos e eficazes às complexas adversidades que envolvem a ótica da qualidade, incluindo o espaço de trabalho (VASCONCELOS, GRILLO E SOARES, 2009).

Diante disso, esse trabalho torna-se importante tendo em vista a necessidade de elencar estudos que falem sobre a ação multiprofissional no tratamento da ELA, portanto, o presente estudo tem como objetivo identificar as principais evidências científicas sobre o tema de atuação da equipe multiprofissional na assistência aos pacientes com ELA.

METODOLOGIA

Esta revisão foi desenvolvida de acordo com o protocolo PRISMA (Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses) que consiste em uma lista de verificação de 27 itens e um diagrama de fluxo de quatro fases: identificação, seleção, elegibilidade e inclusão (MOHER, et al., 2009).

Foi escolhida a seguinte questão norteadora: A equipe multiprofissional interfere significativamente no cuidado ao paciente com ELA? Para que seja observada a importância

da atividade multiprofissional no contexto da ELA.

A coleta dos dados foi realizada no mês de março de 2023, através dos seguintes descritores: “equipe multiprofissional” e “esclerose lateral amiotrófica” utilizado o auxílio do operador booleano AND. A busca ocorreu nas bases de dados: Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde (LILACS), Índice Bibliográfico Espanhol de Ciências de Saúde (IBECS), MEDLINE e base de dados bibliográficas especializada na área de Enfermagem (BDENF). Foram incluídos artigos originais em texto completo, publicados nos últimos 5 anos, escritos em português e inglês, que abordassem aspectos ligados ao cuidado multiprofissional em pacientes com ELA. Estudos repetidos nas bases de dados e que não dispunham do texto completo gratuito foram excluídos.

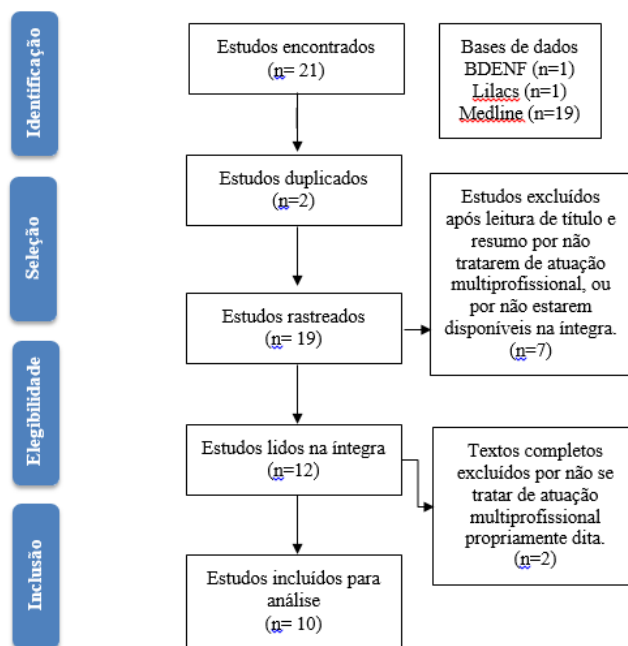
Considerando os critérios de inclusão e exclusão, foi realizada seleção dos artigos inicialmente através da leitura do título, os trabalhos selecionados foram submetidos à apreciação do resumo. Os artigos que atendiam a todos os critérios estipulados foram posteriormente lidos integralmente, estudados, resumidos e analisados.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

A busca inicial através dos descritores associados, com o auxílio do operador booleano “and”, proveio um total de 21 artigos nos bancos de dados utilizados, após a triagem inicial por meio da leitura do título foram selecionados 15 artigos, na segunda triagem onde foram submetidos à apreciação do resumo foram eleitos 12 trabalhos, todos disponíveis no banco de dados MEDLINE, que em seguida foram submetidos a leitura completa pelos autores, nesta última etapa 2 artigos foram excluídos por não obedecer aos critérios de inclusão. Assim, 10 trabalhos foram incluídos na revisão, conforme figura 1, e as informações quanto a títulos, autores e ano de publicação, bem como o objetivo e principais desfechos foram apresentados na tabela 1.

Para facilitar a discussão os estudos foram dispostos em grupos, de acordo com os subtemas mais prevalentes encontrados: Trabalho em equipe multiprofissional, cuidados paliativos e telessaúde. Foram encontrados 6 artigos relacionados ao trabalho em equipe multiprofissional, 2 artigos relacionados a cuidados paliativos na ELA e 2 artigos relacionados a telemedicina

Figura 1 - Parâmetros de Busca e Resultados da Seleção dos Artigos



Fonte: Acervo pessoal dos pesquisadores, 2023

TABELA 1 - Identificação de artigos finais após busca em base de dados

TÍTULO, AUTOR, ANO	OBJETIVO	DESFECHOS
Esclerose lateral amiotrófica: um guia para o cuidado colaborativo. Nold, 2018	Discutir os papéis dos provedores de cuidados primários no reconhecimento da ELA e no manejo dos sintomas em pacientes cujas viagens a especialistas podem se tornar restritas nos estágios posteriores da doença.	Além de encaminhar adequadamente pacientes com sinais e sintomas de ELA para um neurologista, os prestadores de cuidados primários devem compreender os princípios básicos do manejo da ELA para que possam trabalhar com toda a equipe médica do paciente para melhorar a qualidade de vida.
Influência de um protocolo multidisciplinar no estado nutricional ao diagnóstico na esclerose lateral amiotrófica. López-Gómez, et al., 2018	Conhecer a influência de um protocolo de atendimento multidisciplinar em ELA sobre a mudança no retardo da remissão para o nutricionista e o estado nutricional inicial.	A implementação de um protocolo multidisciplinar em ELA permitiu que os pacientes apresentem menor percentual de desnutrição grave na avaliação do nutricionista.
Um guia para entender os benefícios de uma abordagem de equipe multidisciplinar para o	Revisão descritiva que abordou a multidisciplinaridade no	A maioria das pessoas com ELA precisa de tratamento de muitos tipos diferentes de profissionais de saúde.

tratamento da esclerose lateral amiotrófica (ELA). Driskell, et al., 2018	contexto da esclerose lateral amiotrófica.	Muitos hospitais e clínicas de tratamento trazem uma abordagem de equipe multidisciplinar para tratar a ELA.
Melhorias no atendimento multidisciplinar são benéficas para a sobrevivência na esclerose lateral amiotrófica (ELA): experiência de um centro terciário de ELA. Klavžar, et al, 2020.	Avaliar o impacto das intervenções terapêuticas e melhorias no atendimento multidisciplinar na sobrevivência dos pacientes.	Os achados sugerem que melhorias no atendimento multidisciplinar foram benéficas para a sobrevivência dos pacientes com ELA. O benefício de sobrevivência no grupo tardio pode ser parcialmente explicado pelas melhorias no uso da VNI em nosso centro.
Atendimento multidisciplinar na esclerose lateral amiotrófica: um estudo observacional longitudinal de 4 anos. Eglja, et al, 2020	1- Apresentar as especificidades e a estrutura do MDM da ELA em nossa área e as funções dos especialistas envolvidos. 2 - Fornecer os resultados do MDM em relação a aspectos como sobrevivência, modalidades e tempo de suporte ventilatório e nutricional e HRQL.	Pacientes com ELA e neurologistas em consultório Particular aderiram ao tratamento multidisciplinar da ELA. A implementação de VNI e gastrostomia endoscópica percutânea pode ser realizada eletivamente na maioria dos casos e os procedimentos de emergência foram raramente requeridos. As decisões sobre VNI, gastrostomia endoscópica percutânea, controle ideal dos sintomas e planejamento avançado de cuidados foram compartilhadas entre diferentes especialistas.
Abordagem de telessaúde para esclerose lateral amiotrófica pacientes: a experiência durante a pandemia de covid-19. Marchi, et al., 2021	Descrever a experiência com a Telemedicina de um Centro Terciário de ELA de uma área geográfica italiana com alto risco de infecção durante a pandemia de COVID-19.	O estudo reproduziu positivamente a abordagem multidisciplinar atualmente utilizada em pacientes com ELA tentando estabilizar o estado funcional e metabólico e melhorar o psicológico, apresentando grande satisfação por parte dos pacientes.
Telemedicina para Esclerose Lateral	Descrever na literatura sobre o uso da telemedicina para Esclerose Lateral	Embora precisa-se de maiores estudos para determinar o papel da

<p>Amiotrófica e Esclerose múltipla. Howard e Burgess, 2021</p>	<p>Amiotrófica e Esclerose Múltipla.</p>	<p>telessaúde na determinação de um diagnóstico de ELA e EM, a telessaúde e o uso de tecnologia para medidas remotas de resultados podem ampliar as oportunidades de participação em ensaios clínicos para pacientes com ELA.</p>
<p>Recomendações canadenses de melhores práticas para o tratamento da esclerose lateral amiotrófica. Shoesmith, et al., 2020</p>	<p>Fornecer aos médicos de ELA, profissionais de saúde aliados e prestadores de cuidados primários recomendações de melhores práticas para o cuidado e manejo de pacientes que vivem com ELA no Canadá, incluindo todos os sexos, idades e estágios da doença.</p>	<p>A predominância de declarações de consenso de especialistas em relação a declarações baseadas em evidências nesta diretriz não apenas destaca a necessidade de mais pesquisas no manejo da ELA, mas também enfatiza os desafios que os médicos de ELA enfrentam no tratamento de pacientes com uma doença incapacitante grave. Essa diretriz permitirá que a clínica de ELA em todo o Canadá atenda a um padrão nacional comum e se adaptem à medida que esse padrão continua a evoluir com o tempo.</p>
<p>Stakeholder Perspectives on the Biopsychosocial and Spiritual Realities of Living with ALS: Implications for Palliative Care Teams. Kukulka, et al.(2019)</p>	<p>Fornecer informações para melhorar a qualidade do cuidado de pacientes com ELA e suas famílias, especialmente em relação aos aspectos emocionais e espirituais da doença e discutir as implicações dessas perspectivas para as equipes de cuidados paliativos.</p>	<p>Identificação de temas comuns entre os stakeholders em relação às necessidades dos pacientes com ELA, como atenção aos aspectos psicológicos e espirituais da doença, a fornecimento de informações claras sobre o diagnóstico e o curso da doença, e a necessidade de apoio contínuo e cuidados paliativos para pacientes e cuidadores. Destaca-se também a importância da colaboração entre equipes de cuidados paliativos e equipes de cuidados neurológicos para atender</p>

		às necessidades complexas dos pacientes com ELA e suas famílias.
Integração de um especialista em cuidados paliativos em uma clínica de esclerose lateral amiotrófica: Observações de um centro. Paganoni, et al., 2019	Descrever a experiência de incorporar a equipe multidisciplinar um especialista em cuidados paliativos pelo período de um ano.	Incorporação de um especialista em cuidados paliativos à equipe multiprofissional, fornecendo de forma exitosa suporte de comunicação e planejamento da entrada dos pacientes propensos aos cuidados paliativos. Utilização de rastreadores para facilitar a triagem de pacientes que se beneficiarias dos cuidados paliativos.

Fonte: Acervo pessoal de pesquisadores, 2023

1.1 EQUIPE MULTIPROFISSIONAL

Equipe multiprofissional (EM) pode ser definida como “um grupo de indivíduos com diversas formações e especialidades que trabalham juntos”. O cuidado integral e especializado ao paciente é realizado por meio da colaboração mútua entre os membros da equipe para solucionar determinados problemas que são complexos demais para um único profissional (DRINKA, CLARK, BALDWIN, 2000).

O trabalhar em equipe apresenta desafios, fornecendo aos envolvidos, trocas de saberes e experiências valiosas para a construção do conhecimento pautado na prática, focado no paciente e suas adversidades, elencando as competências e habilidades de cada profissional para auxiliar o indivíduo no processo de adoecimento (EVANGELISTA, et al., 2016; OLIVEIRA, PORTO, FERREIRA, 2021).

Reforçando esse contexto, um estudo de revisão realizado por Pulga, et al. (2019), evidenciou que a EM tem na sua essência a integralidade e longitudinalidade do cuidado ao paciente, atentando-se às necessidades do indivíduo e a família, como também, as questões morais e sociais, espirituais e psicológicas.

De acordo com o mesmo autor, a comunicação limitada entre a equipe pode impactar negativamente na qualidade de vida dos pacientes. Compreendendo que a intercomunicação não envolve apenas a transferência de informações, como também interação, percepção e compreensão, é preciso que os profissionais estejam alinhados às informações que serão repassadas aos pacientes e cuidadores, devendo ser transmitidas de forma objetiva, clara e

coerente (PULGA, et al., 2019).

A Federação Europeia de Sociedades Neurológicas sugere uma atuação multidisciplinar no tratamento de pacientes com ELA (ANDERSEN et al., 2012). Outros autores como Klavžar, et al. (2020), Eglÿa, et al. (2020), Driskell, et al., (2018). abordam a importância de o paciente ser acompanhado por uma EM, e esta pode ser composta por neurologista, pneumologista, fisioterapeuta, terapeuta ocupacional, fonoaudiólogo, nutricionista, enfermeiro e psicólogo.

Além dos profissionais citados, podem estar presentes otorrinolaringologista, gastroenterologista, assistente social e especialista em cuidados paliativos. Compreendendo que o cuidado deve ser individualizado para proporcionar o tratamento adequado, outros fatores devem ser avaliados, como o suporte assistencial aos familiares e cuidadores. Dessa forma, a composição da EM pode ser ampliada dependendo da necessidade de saúde do paciente com ELA.

Andrade et al., 2019 expõem que os papéis desempenhados pelos profissionais no tratamento da ELA dependem do curso da doença, e os benefícios da abordagem multiprofissional na sintomatologia é essencial para a qualidade de vida dos indivíduos.

Profissionais como fisioterapeutas e terapeutas ocupacionais auxiliam nas dificuldades de mobilidade e destreza que aparecerão no início e evoluirá ao longo do curso da doença; fonoaudiólogo e nutricionista de forma colaborativa auxiliam questões como disartria, disfagia, sialorreia, perda de peso e desnutrição; profissionais de saúde mental e de apoio social assistem pacientes e cuidadores no enfrentamento oportuno às necessidades psicossociais expressivas.

A EM exprime um papel relevante diante do cuidado ao paciente com ELA. Os benefícios elencados pelas ações multiprofissionais possibilitam uma qualidade de vida aos pacientes e cuidadores, além de abordar uma gama de questões que inclui mobilidade, nutrição, deglutição, questões psicossociais, atividades da vida diária, entre outras.

De acordo com Andrade, et al. (2019), evidências mostram que pacientes acompanhados por uma EM apresentam resultados positivos quando comparados aos indivíduos que não usufruíram do mesmo cuidado, indicando que a EM vem atuando de forma precisa em todos os estágios da ELA, através de diferentes técnicas consegue desacelerar a progressão da doença, propiciando uma qualidade de vida almejada por pacientes e familiares.

1.2 TELESSAÚDE E MULTIPROFISSIONALIDADE NO ATENDIMENTO AOPACIENTE COM ELA

De acordo com os resultados obtidos no estudo, verifica-se a importância da utilização de diferentes estratégias para qualificar a assistência ao paciente com ELA. Nesse sentido, como atual e constante avanço de novas tecnologias, o uso de ferramentas digitais, como celular, chamadas de voz e vídeos, plataformas virtuais, para o atendimento a esses pacientes vêm se tornando cada vez mais frequentes.

Segundo Howard e Burgess (2021), tendo iniciado o uso da telessaúde no fim do século XX como ferramenta para assistir pacientes com distúrbios neurológicos, foi só com a situação da pandemia do Covid-19 e os altos riscos de contaminação relacionado a exposição ao vírus durante as visitas presenciais que sua utilização começou a se disseminar e se tornar mais empregado como ferramenta para atendimento da equipe multiprofissional (EM) na assistência ao paciente com ELA.

Estudos analisaram que o uso da telessaúde, durante a pandemia, se mostrou eficaz para a assistência ao paciente com ELA, mesmo enfrentando algumas dificuldades como recusa de interação e preferências de visitas presenciais (CAPOZZO, et al, 2020; VASTA et al., 2020).

A equipe multiprofissional, além de perceber e as limitações atuais do paciente, deve-se atentar para possíveis complicações do quadro clínico do paciente, antecipando ações e abordagens na mesma proporção em que a doença progride (MILLER et al., 2009). Nesse sentido, ressalta-se a importância do uso da telessaúde por parte dos profissionais, a fim de melhor acompanhar os pacientes, frente às diferentes dificuldades que o atendimento presencial possui, foi o caso da pandemia, além de também situações como Stephens et al. (2015) enfatizam, custos de deslocamentos e limitações físicas e de mobilidade que o paciente possui.

De acordo com Howard e Potts (2019), a telessaúde pode ser bem empregada em modelos de atendimentos interprofissionais e transdisciplinares, agradando tanto aos usuários como profissionais de saúde. As consultas podem ser realizadas simultaneamente e devem ser compactadas na medida do possível tanto para evitar que tais pacientes que já possuem limitações físicas de ficarem tempos prolongados frente ao dispositivo digital, quanto para diminuir abordagens redundantes, na qual se observa frequentemente nas consultas presenciais, ampliando desse modo a eficácia do atendimento (HOWARD e BURGUESS, 2021).

Estudos (DE MARCHI et al., 2021) ainda verificaram as oportunidades de analisar

situações críticas durante o atendimento virtual, sendo possível realizar intervenções de mudança da terapia sintomatológica, bem como analisar via chamadas de vídeos dificuldades que o paciente apresenta com a progressão da doença, por exemplo desconfortos respiratórios ao falar e agir precocemente, evitando piora do quadro clínico.

Existem subsídios importantes que garantem a eficácia de exames neuromusculares para avaliação da progressão da doença através da telessaúde, sendo possível aplicar instrumentos de forma confiável (BOVE, et al., 2019).

Quanto às intervenções de profissionais como fisioterapeutas, verificou-se ainda, no estudo de De Marchi et al. (2021), sobre a possibilidade de realizar sessões terapêuticas através de vídeos e demonstração da realização de exercícios em casa, visualizando uma menor deterioração do quadro e principais dificuldades apresentadas pelo paciente.

Outros estudos (DE LUCIA et al., 2020) descreveram ainda, a melhora do quadro de ansiedade e sintomas de depressão apresentados pelos pacientes na pandemia, durante acompanhamento de telessaúde.

Entretanto, apesar de inúmeros benefícios e facilidades que a telessaúde promove, existem ainda melhorias a serem feitas para qualificar o atendimento prestado aos pacientes.

Não existe ainda na literatura, estudos que afirmam a respeito da confiabilidade do diagnóstico de ELA através de consultas por telessaúde, visto que muitos dos exames diagnósticos, no momento, só podem ser realizados presencialmente. Sendo, desse modo, necessário maiores estudos a respeito da temática (HOWARD e BURGESS, 2021).

Além disso, Yeroushalmi et al. (2020), afirmam que ainda existem dificuldades quanto a restrições de coberturas digitais, principalmente para populações mais carentes, obstáculos neurológicos e cognitivos de muitos pacientes, além da falta de assistência de cuidadores.

O desenvolvimento de programas personalizados que consigam atender as demandas específicas apresentadas pelos pacientes, precisa de melhores planejamentos no futuro próximo, garantindo uma assistência equitativa aliada a plataformas de qualidade de alta complexidade no que tange ao cuidado prestado ao paciente com ELA (DE MARCHI et al., 2021).

1.3 CUIDADOS PALIATIVOS

A Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA) é uma doença incurável e progressiva que afeta os neurônios motores, levando à paralisia e morte. Os cuidados paliativos são uma abordagem essencial no tratamento da ELA, que busca melhorar a qualidade de vida do

paciente e de sua família, proporcionando alívio dos sintomas e gerenciando o estresse emocional (Aoun et al., 2012; Radunovic et al., 2015). Na ELA, os cuidados paliativos podem incluir o controle da dor, espasmos musculares, salivação excessiva, insônia e depressão. Além disso, os cuidados paliativos também podem oferecer apoio emocional, aconselhamento e orientação para a tomada de decisões relacionadas ao tratamento (Oliver et al., 2008).

Os cuidados paliativos são importantes para garantir que o paciente com ELA possa viver com dignidade e respeito durante o processo de degeneração muscular e declínio da saúde. Como a ELA pode afetar a capacidade do paciente de se comunicar e interagir com os outros, os cuidados paliativos podem ajudar a fornecer assistência na comunicação, fornecendo equipamentos e tecnologias assistivas, e oferecer assistência na alimentação, higiene e atividades diárias. Além disso, a equipe de cuidados paliativos pode ajudar a família do paciente a entender e lidar com a doença, e oferecer suporte após a morte do paciente (Aoun et al., 2012; Radunovic et al., 2015).

É importante salientar que esse cuidado não ocorre somente a nível hospitalar, sendo realizado primariamente em nível domiciliar o qual se denomina cuidados paliativos primários. A atenção domiciliar na ELA remonta aos princípios da humanidade no cuidado, não substituindo a assistência hospitalar, mas sendo uma proposta de tratamento que possibilita ao paciente a manutenção da sua autonomia, visto que os cuidados no domicílio são executados no tempo do paciente e do seu núcleo familiar. Uma questão de significativa relevância é o menor risco de exposição dos pacientes a agentes infecciosos, reduzindo a associação de comorbidades nosocomiais.

Dos artigos selecionados, apenas três deles abordaram a temática dos cuidados paliativos, sendo um deles excluído por não termos acesso ao texto completo. No artigo de Brizzi, Kate, et al. (2019), é mostrado o resultado da integração de um especialista em cuidados paliativos em uma clínica de esclerose lateral amiotrófica (ELA).

O estudo demonstrou que a inclusão de um especialista em cuidados paliativos pode melhorar significativamente a qualidade de vida dos pacientes com ELA, proporcionando um maior alívio dos sintomas, suporte emocional e aconselhamento para a tomada de decisões relacionadas ao tratamento.

Além disso, a integração de cuidados paliativos também pode ajudar a reduzir o estresse e a ansiedade dos cuidadores dos pacientes com ELA, melhorando a qualidade do suporte que eles oferecem. Os resultados indicam que a inclusão de um especialista em cuidados paliativos em uma clínica de ELA pode ser uma estratégia valiosa para melhorar

o bem-estar geral dos pacientes e suas famílias.

No segundo artigo de Kukulka, Klaudia, et al. (2019) apresenta os resultados de uma pesquisa qualitativa sobre as perspectivas de pacientes, familiares e profissionais de saúde sobre a experiência de viver com esclerose lateral amiotrófica (ELA) e as implicações para equipes de cuidados paliativos.

Os resultados destacam a complexidade da experiência de viver com ELA, que envolve não apenas sintomas físicos, mas também impactos psicossociais e espirituais significativos. Os participantes destacaram a importância de uma abordagem holística para o cuidado, que considere tanto os aspectos físicos quanto emocionais e espirituais da doença.

Além disso, eles enfatizaram a importância da comunicação clara, apoio emocional e respeito pelas preferências e escolhas do paciente. Os resultados têm implicações importantes para equipes de cuidados paliativos, enfatizando a necessidade de uma abordagem centrada no paciente e na família, que considere as diversas dimensões da experiência de viver com ELA.

Assim, enquanto o artigo de Kukulka et al. destaca a complexidade da experiência de viver com ELA e a importância de uma abordagem holística para o cuidado, que considere tanto os aspectos físicos quanto emocionais e espirituais da doença, o artigo de Brizzi et al. apresenta a integração de um especialista em cuidados paliativos em uma clínica de ELA como uma estratégia valiosa para melhorar o bem-estar geral dos pacientes e suas famílias. Ambos os artigos ressaltam a importância de uma abordagem centrada no paciente e na família, que considere as diversas dimensões da experiência de viver com ELA e ofereça suporte emocional e aconselhamento para a tomada de decisões relacionadas ao tratamento.

Em conjunto, esses artigos destacam a necessidade de uma abordagem integrada e colaborativa para o cuidado de pacientes com ELA, que envolva equipes de cuidados paliativos trabalhando em estreita colaboração com profissionais de saúde e familiares para oferecer um cuidado abrangente e centrado no paciente.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Diante da complexidade da Esclerose Lateral Amiotrófica, ressalta-se a importância de uma equipe multiprofissional capacitada no que tange a assistência ao paciente com ELA, em seus diferentes âmbitos assistenciais e de complexidade.

Entretanto, observa-se que, a partir dessa revisão, existe uma escassez de trabalhos

quedescrevem a atuação da equipe multiprofissional no tratamento da ELA e demais doenças raras, sendo necessário investir em mais estudos a respeito da temática.

No que se refere a telessaúde, verificou-se como sendo uma importante ferramenta para conectar pacientes e profissionais, oferecendo assistência remota e garantindo um acompanhamento mais próximo do paciente.

O desenvolvimento de abordagens em cuidados paliativos pela equipe multiprofissional, foi destacada sua atuação como importante intervenção para promoção da qualidade de vida dos pacientes, oferecendo suporte e tratamentos específicos, durante o difícil processo da progressão da doença.

Combinando esses três aspectos, é possível oferecer um atendimento mais humano e eficaz aos portadores de ELA, contribuindo para amenizar os sintomas e proporcionando maior conforto e bem-estar a essas pessoas.

Apesar de poucos estudos encontrados, pode-se concluir que o trabalho em equipe multiprofissional é de extrema importância e impacta fortemente na qualidade de vida dos pacientes. Esse trabalho multidisciplinar aliado às ferramentas de telemedicina e cuidados paliativos ajudam profissionais e pacientes no desenvolvimento de uma atenção à saúde especializada e eficaz para pacientes com ELA.

REFERÊNCIAS

ANDERSEN, P. M. et al. Diretrizes da EFNS sobre o manejo clínico da esclerose lateral amiotrófica (MALS) –relatório revisado de uma força-tarefa da EFNS. *Eur J Neurol.* 012; 19:360–75.

AOUN, S. M. et al. Palliative care in amyotrophic lateral sclerosis: a review. *Reviews in Clinical Gerontology*, vol. 22, no. 02, 2012, pp. 75–89., doi:10.1017/s0959259811000255.

BRASIL, 2014. Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014 [internet]. Brasília, DF: Ministério da Saúde. [acesso em 2023 mar 29]. Disponível em: http://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html BRIZZI, K. et al. "Integration of a palliative care specialist in an amyotrophic lateral sclerosis clinic: observations from one center." *Muscle & Nerve* 60.2 (2019): 137-140.

BOVE, R. et al. Toward a low-cost, in-home, telemedicine-enabled assessment of disability in multiple sclerosis.

Mult Scler, v.25, n.11, p: 1526–34, 2019

CAPOZZO, R. et al. Telemedicine is a useful tool to deliver care to patients with Amyotrophic Lateral Sclerosis during COVID-19 pandemic: results from Southern Italy. **Amyotroph Lateral Scler Front Degener.** v. 21, n. 7-8, p 542-548, 2020.

CHAGAS, J.C; SILVA, L, M, N. A atuação da equipe multiprofissional na reabilitação do paciente com acidente vascular cerebral - relato de experiência. *Revista Sustinere*. Rio de Janeiro, 2020.

CHIEIA, M. A. et al. Amyotrophic lateral sclerosis: considerations on diagnostic criteria. *Arquivos de Neuro- Psiquiatria*, [S.L.], v. 68, n. 6, p. 837-842, dez. 2010. FapUNIFESP (SciELO). <http://dx.doi.org/10.1590/s0004-282x2010000600002>.

DE ANDRADE, D. A. M. et al. A Influência do atendimento multidisciplinar na qualidade de vida dos portadores de esclerose lateral amiotrófica the influence of multidisciplinary care in the quality of life of amyotrophic lateral sclerosis, 2019.

DE LUCIA, N. et al. The emotional impact of COVID-19 outbreak in amyotrophic lateral sclerosis patients: evaluation of depression, anxiety and interoceptive awareness. *Neuro Sci*. v. 41, n.9, p:2339-2341, 2020. DRINKA, T. J. K.; CLARK, P. G.; BALDWIN, D. C. Health care teamwork: interdisciplinary practice and teaching. Boston: **Auburn House Publishing**, 2000.

DRISKELL, L. D. et al. Um guia para entender os benefícios de uma abordagem de equipe multidisciplinar para o tratamento da esclerose lateral amiotrófica (ELA). *Arquivos de Medicina Física e Reabilitação*. doi: 10.1016/j.apmr.2018.05.002.

EGLÝA, S. Atendimento multidisciplinar na esclerose lateral amiotrófica: um estudo observacional longitudinal de 4 anos, vol. 150 nº 2324 (2020). Disponível em: <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/mdl-32579697>. Acesso em: 01/02/2023.

EVANGELISTA, V. C. et al. Equipe multiprofissional de terapia intensiva: humanização e fragmentação do processo de trabalho. *Rev Bras Enferm*. V.69 N. 6. P. 1099-107, 2016.

HOWARD, I.; POTTS, A. Interprofessional care for neuromuscular disease. *Curr Treat Options Neurol*, v.21,n. 8, p:35, 2019

HOWARD, I. M.; BURGESS, K. Telehealth for Amyotrophic Lateral Sclerosis and Multiple Sclerosis. *PhysMed Rehabil Clin N Am.*, v. ;32, n. 2, p.239-251, 2021.

KLAVŽAR, P. et al. Janez. Improvements in the multidisciplinary care are beneficial for survival in amyotrophic lateral sclerosis (ALS): experience from a tertiary als center. *Amyotrophic Lateral Sclerosis And Frontotemporal Degeneration*, [S.L.], v. 21, n. 3-4, p. 203-208, 2 abr. 2020. Informa UK Limited. <http://dx.doi.org/10.1080/21678421.2020.1746809>.

LÓPEZ-GÓMEZ, J. J. et al. Influence of a multidisciplinary protocol on nutritional status at diagnosis in amyotrophic lateral sclerosis. *Nutrition*, 2018, 48, 67–72. doi: 10.1016/j.nut.2017.11.010.

MARCHI, F. et al. Study Group. Telehealth approach for amyotrophic lateral sclerosis patients: the experienceduring COVID-19 pandemic. **Acta Neurol Scand.** v.143, n.5, p.489-496, 2021.

MARINHO, A, P, S. et al. Qualidade de vida do paciente com esclerose lateral amiotrófica e potenciais tratamentos. *Referências Em Saúde Do Centro Universitário Estácio De Goiás*, 2(01), 40–45. 2019. Recuperadode <https://estacio.periodicoscientificos.com.br/index.php/rrsfesgo/article/view/245>.

MILLER, R. G. et al. Practice parameter update: the care of the patient with amyotrophic lateral sclerosis: multidisciplinary care, symptom management, and cognitive/behavioral impairment (an evidence-based review):report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology. **Neurology**; v. 73, n.15,p. 1227–33, 2009.

MOHER, D. et al. Itens de relatório preferidos para revisões sistemáticas e meta-análises: A declaraçãoPRISMA. *Annals of Internal Medicine*, 151, 264– 269. <https://doi.org/10.1371/journal.pmed.1000097> Montecucco, F., Burger, F., Mach, 2009.

NOLD, C. S. Esclerose Lateral Amiotrófica. *Journal of the American Academy of Physician Assistants*, 2018, 1.doi: 10.1097/01.jaa.0000544311.25116.de

OLIVER, D. et al. End-of-life care in amyotrophic lateral sclerosis: from futility to palliative care. *PalliativeMedicine*, vol. 22, no. 05, 2008, pp. 404–411., doi:10.1177/0269216308091249.

OLIVEIRA, R. M. de; PORTO, T. P. S.; FERREIRA, R. K. A. A aplicação dos princípios da Bioética noEnsino Superior. *Revista Eletrônica Pesquiseduca*. Santos, V.13, N. 30, p.619-632, maio-ago. 2021.

PULGA, G. et al. O trabalho da equipe multidisciplinar na melhoria da qualidade de vida de pacientes em estágio terminal com foco nos cuidados paliativos. *Unoesc & Ciência - ACBS Joaçaba*, v. 10, n. 2, p. 163-168,jul./dec. 2019. <https://periodicos.unoesc.edu.br/acbs/article/view/21295/14345>.

RADUNOVIC, A. et al. Palliative care in motor neurone disease: where are we now? *Journal of Neurology,Neurosurgery & Psychiatry*, vol. 87, no. 04, 2015, pp. 355–363., doi:10.1136/jnnp-2014-308768.

SARAIVA, M. R. F. A importância das equipes multidisciplinares, 2017. Disponível em: <http://www.atlasdasaude.pt/publico/content/importancia-das-equipas-multidisciplinares>. Acesso em: 28 MAR2023.

STEPHENS, N. H. E. Um estudo qualitativo da clínica multidisciplinar de ELA Uso nos Estados Unidos.

Esclera Lateral Amiotrófica Degenerador Frontotemporal. v. 17, n 1-2, p.55-61, 2015.

VASCONCELOS, M.; GRILLO, M. J. C.; SOARES, S. M. Práticas pedagógicas em atenção básica a saúde. Tecnologias para abordagem ao indivíduo, família e comunidade. Unidade didática I: organização do processo de trabalho na atenção básica à saúde. Belo Horizonte: Editora UFMG, 2009.

VASTA, R. et al. Telemedicine for patients with amyotrophic lateral sclerosis during COVID-19 pandemic: an Italian ALS referral center experience. **Amyotroph Lateral Scler Front Degener.** v. 22, n.3-4, p. 308-311, 2020.

YEROUSHALMI, S. et al. Telemedicine and multiple sclerosis: a comprehensive literature review. **J TelemedTelecare** v.26, n7-8, p.400-13, 202

CAPÍTULO 25

ENTENDENDO A JORNADA DO PACIENTE COM ACROMEGALIA

Amanda Matias Alves¹
Maria de Lourdes Navarro de Lima Medeiros¹
Roberta Kelly Brito de Oliveira¹
Saionara Ferreira de Araújo^{1,2}
¹Especialista em Doenças Raras;
²Doutora em Ciências das Religiões.
Amandamatias3@gmail.com

RESUMO: A acromegalia é uma doença rara de origem crônica do sistema endócrino. O seu tratamento envolve a remoção do tumor, em caso que forem possíveis, e a normalização dos níveis de GH e IGF-1, pois sem o tratamento, a expectativa de vida do paciente com acromegalia é reduzida aproximadamente 10 anos do que a população em geral. Porém com o tratamento e acompanhamento adequado é possível que os pacientes possam ter uma qualidade de vida melhor e saudável, sendo importante que a acromegalia seja diagnosticada e tratada precocemente para evitar complicações graves. Diante disto, a questão norteadora desta pesquisa foi: Quais os aspectos clínicos presentes no paciente diagnosticado com acromegalia, por meio de uma revisão na literatura? Com o objetivo desta pesquisa foi buscar entender os aspectos clínicos existentes dos pacientes diagnosticados com acromegalia, sendo realizado uma busca que ocorreu na base eletrônica da Análise de Literatura Médica (MEDLINE), por meio da Biblioteca Virtual em Saúde (BVS), utilizando os seguintes termos de busca: “acromegalia” e “doença rara” separados entre si pelo operador booleano *AND*, nos idiomas inglês e português, e que estivessem disponíveis na íntegra nos últimos 5 anos. Os artigos selecionados totalizaram em 6, com isso, foi possível verificar que a acromegalia é uma doença complexa e que o seu tratamento envolve a remoção do tumor da glândula pituitária, a redução dos níveis de GH e IGF-1 por meio de medicação ou radioterapia, ou uma combinação de ambos, com o objetivo de normalizar os níveis de hormônio e prevenir complicações a longo prazo, e que para isso ocorra é necessário a capacitação de profissionais para a identificação dos aspectos clínicos desta doença.

Palavras-chave: acromegalia; doença rara; sistema endócrino; hormônio do crescimento.

INTRODUÇÃO

A acromegalia é uma doença rara de origem crônica do sistema endócrino. Ela é devido a existência da produção excessiva de hormônio do crescimento (GH) e fator de crescimento semelhante à insulina 1 (IGF-1) após o fechamento das placas de crescimento (CONCEPCION-ZAVALTA, 2022).

A sua condição geralmente é causada pela presença do tumor somatotrófico benigno na glândula pituitária, que secreta as quantidades excessivas dos hormônios do crescimento GH (CINTRA et al, 2020).

Essa doença rara é caracterizada por sintomas como o aumento das mãos e/ou pés, dor articular, pele espessa e oleosa, alterações no timbre vocal, cefaleia e perda de visão. Se não o tratamento não for efetivo pode-se levar a complicações como diabetes mellitus, hipertensão arterial, apneia do sono, além do aumento do risco de câncer de cólon (SOSA; DANILOWICZ; GOMEZ, 2018).

Para o diagnóstico da acromegalia, é necessário testes de sangue para identificar os níveis de GH e IGF-1, além disso, a ressonância magnética da região hipofisária também pode ser um meio para detectar a presença do tumor (TEIVE et al., 2015).

O seu tratamento é fundamental para uma melhor qualidade de vida, por isso é necessário que a acromegalia seja diagnosticada e tratada precocemente, a fim de evitar complicações graves (RIVAS ALPIZAR; AGUILAR MORALES; QUINTANA MARRERO, 2022).

Diante disto, a questão norteadora desta pesquisa foi: Quais os aspectos clínicos presentes no paciente diagnosticado com acromegalia, por meio de uma revisão na literatura?

OBJETIVO

O objetivo desta pesquisa foi buscar entender os aspectos clínicos existentes dos pacientes diagnosticados com acromegalia por meio de uma revisão na literatura.

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: “acromegalia” e “doença rara” separados entre si pelo operador booleano *AND*, nos idiomas inglês e português, e que estivessem disponíveis na íntegra nos últimos 5 anos.

Foram selecionados 6 artigos que abordavam os aspectos clínicos da acromegalia, a fim de investigar as suas características gerais e que respondiam à questão norteadora desta pesquisa. Os artigos escolhidos foram identificados e analisados criteriosamente, a fim de fornecer uma visão abrangente sobre a acromegalia.

REVISÃO DE LITERATURA

A acromegalia é considerada uma doença crônica rara progressiva, gerada a partir de uma excessiva produção de um hormônio (GH), que normalmente acontece por um adenoma hipofisário. O paciente comprometido com essa doença sofre além dos sintomas, complicações fatais que se desenvolvem no decorrer da vida. O paciente é subdiagnosticado muitas vezes, por se tratar de uma doença pouco conhecida entre os médicos de cuidados primários (CAPATINA; WASS, 2015).

Em 1800 o médico Johannes Wier descreve a imagem clínica da patologia, no entanto, apenas em 1886 que o neurologista Pierre Marie usou pela primeira vez o termo acromegalia. Ele o definiu como uma condição caracterizada por hipertrofia das mãos, face e pés; condições como mixedema, doença de Paget, Leontíase de Virchow do osso (HERDER, 2015).

Existe uma taxa de incidência de aproximadamente 4 casos por milhão de pessoas por ano, a nível mundial. Por outro lado, há uma prevalência de 40-60 pessoas com acromegalia para cada milhão de pessoa, mas tem sido falado nos últimos estudos de 85 pessoas por milhão e há um aumento no diagnóstico (MARTINI; ZOLTON; DECHERNEY, 2018).

Embora a idade média de aparecimento das manifestações seja aos 32 anos, a idade média de diagnóstico é aos 40-45 anos, isso devido ao atraso no diagnóstico. A incidência não varia por gênero, raça ou etnia. No entanto, um estudo feito na Espanha mostra uma maior prevalência na população feminina (DALLAL, 2018).

Em relação a sua fisiopatologia, a hipófise é a principal glândula endócrina do corpo humano, e é ela que regula a função de outras glândulas. Um dos hormônios sintetizados pela hipófise é o GH (SILVERSTEIN et al., 2018).

Após a liberação do GH, é possível a ligação ao receptor que ativa a cascata de sinalização intracelular JAK-2, para que posteriormente seja iniciado a síntese de proteína, incluindo o fator de crescimento semelhante a insulina tipo 1 (IGF-1), a (IGF-1) favorece a síntese de proteínas e proliferação celular (MELMED, 2006).

A principal causa de acromegalia, correspondendo a 99% dos casos, é adenomas hipofisários (MORA, 2018). Nesses adenomas, há uma hiperestimulação celular somatotrófica, que proliferam e produzem uma secreção aumentada de GH. Outra possível causa existente da acromegalia é a síntese extra-hipofisária de GH, como nos casos de carcinomas bronquiais, linfomas e tumores de ilhéus pancreáticos (BRUNO, 2018).

A terceira causa é a hiperplasia celular sematotróficos mediados por hormônio liberador de hormônio do crescimento (GHRH), com conseqüente aumento de GH. Essa causa corresponde a tumores carcinoides, adenomas adrenais, tumores de célula pancreáticas, câncer de pulmão e de pequenas células e carcinoma medular da tireoide (MELMED, 2006).

Na maioria dos casos de acromegalia, o adenoma hipofisário acontece de forma espontânea, mas, algumas vezes, existem síndromes que favorecem o aparecimento. São exemplos: neoplasias endócrinas múltiplos tipos 1, síndrome de McCune-Albright, complexo de Carney e adenomas hipofisários familiares (CAPATINA; WASS, 2015).

As suas complicações mais prevalentes são as cardiovasculares, que se caracterizam em cerca de 60% dos casos, isso se representa devido a hipertrofia cardíaca biventricular e hipertensão. Também é possível observar nesses pacientes insuficiência cardíaca, arritmias ventriculares, extrassístoles ventriculares, doença coronariana e outras cardiomiopatias (LANDENBERGER, et Al., 2022).

Também é visto que nessas pacientes complicações pulmonares incluindo apneia obstrutiva do sono, tórax em barril, hiperventilação, insuficiência respiratória, hipertrofia da mucosa laríngea que está associada ao ronco (CAPATINA; WASS, 2015).

Além disso, nos pacientes acromegálicos também há aumento da incidência de câncer de mama, cólon e polipose adenomatosa. Esse aumento de chances de doenças oncológicas é causado pelo dano existente ao DNA de oxidação e pela ação direta de IGF-1 ou HC que favorece o seu crescimento (KATZNELSON et al., 2014).

Além disso, é identificado o aumento do risco de fraturas vertebrais, artropatias, dor articular e síndrome do túnel do carpo. Devido a todo esse conjunto de sintomas, há um declínio significativo na qualidade de vida desses pacientes, além de transtornos de ansiedade associados a essa condição (MELMED, 2006).

De acordo com Dal et l., 2016, essa doença dar-se ao seu portador uma taxa de mortalidade 3-4 vezes maior do que a demais população em geral

Com isso, o tratamento é imprescindível, sendo o principal objetivo a obtenção de uma remissão dos sintomas existentes e o controle do tumor sem alterar a função da glândula hipófise (KATZNELSON et al., 2014).

O manejo terapêutico mais recomendado é a cirurgia, com isso deve-se ter sabido que ao realizar este tratamento, os sintomas mais comuns no pós-operatório que o paciente poder vir a se desenvolver são: congestão nasal, sinusite e epistaxe. Complicações mais graves também podem acontecer, tais como: hemorragia, saída de líquido cefalorraquidiano

e risco de meningite, AVC, hipopituitarismo e diabetes insipidus transitório (KATZNELSON et al., 2014; KIM et al., 2020).

A terapia medicamentosa pode ser uma opção em casos de pacientes que não obtiveram sucesso na cirurgia ou se não tenham indicação de cirurgia. Dentre os tratamentos medicamentosos pode-se citar a agonista de somatostatina, que é um peptídeo inibidor da liberação de HC (DINEEN; STEWART; SHERLOCK, 2017), o antagonista do hormônio de crescimento, que é uma droga administrada de forma subcutânea, na dosagem de 10-20mg por dia (KATZNELSON, et al., 2014), a agonistas de dopamina (HERRA; ROJAS; ALFARO, 2017) e a radioterapia, que tem sido utilizada como adjuvante em caso de a doença persistir após a cirurgia ou em caso de tratamento medicamentoso não disponível (MORA, 2018).

Diante disto, acromegalia é uma doença endócrina crônica que resulta do excesso de produção de GH na vida adulta, resultando em um crescimento excessivo dos tecidos moles, onde o seu diagnóstico é possibilitado por meio de exames de sangue e imagem, e o tratamento envolve a remoção da existência do tumor ou a redução dos seus níveis de GH e IGF-1, sendo fundamental um acompanhamento holístico por uma equipe de saúde qualificada a fim de reduzir as complicações esperadas desta doença (MARTINI; ZOLTON; DECHERNEY, 2018).

CONCLUSÃO

A acromegalia é uma doença complexa que resulta da produção excessiva de hormônio do crescimento na idade adulta, essa condição pode levar a uma série de complicações, como doença cardiovascular, disfunção articular e alterações neurológicas.

O diagnóstico precoce é fundamental, pois pode prevenir essas complicações e permitir um tratamento eficaz. O seu tratamento envolve a remoção do tumor da glândula pituitária, a redução dos níveis de GH e IGF-1 por meio de medicação ou radioterapia, ou uma combinação de ambos, com objetivo de normalizar os níveis de hormônio e prevenir complicações a longo da vida.

Embora a acromegalia seja considerada uma doença rara, é importante que os profissionais de saúde tenham conhecimento dos seus sintomas, pois com tratamento adequado é possível que o paciente tenha uma melhor qualidade de vida e sem complicações.

REFERENCIAS

Bruno, Oscar D. Acromegaly: a rare disease?. **Medicina (B. Aires)**, Ciudad Autónoma de Buenos Aires, v. 78, n. 2, p. 83-85, abr. 2018. Disponible en <http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0025-76802018000200004&lng=es&nrm=iso>

Capatina, C; Wass, J; Acromegaly. **Journal of Endocrinology**. 226(2):141–160, 2015. <https://doi.org/10.1530/JOE-15-0109>

Cintra, Michelle et al. Self-image in patients with acromegaly: a cross-sectional study in Brazil. **Psic., Saúde & Doenças**, Lisboa, v. 21, n. 2, p. 482-495, ago. 2020. Disponível em <http://scielo.pt/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1645-00862020000200022&lng=pt&nrm=iso>.

Concepcion-Zavaleta, Marcio et al. Complicaciones cardiovasculares asociadas a la acromegalia. Estado del arte. **Arch. Cardiol. Méx.**, Ciudad de México , v. 92, n. 4, p. 513-521, dic. 2022. Disponible en <http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1405-99402022000400513&lng=es&nrm=iso>

Dal, J; Feldt, U; Andersen, M; Kristensen, L; Laurberg, P; Pedersen, L; Dekkers, O; Sorensen, H; Jorgensen JO. Acromegaly incidence, prevalence, complications and long-term prognosis: a nationwide cohort study. **European Journal of Endocrinology**. 175(3): 185-190, 2016. <https://doi.org/10.1530/EJE-16-0117>.

De Herder, W. The History of Acromegaly. **Neuroendocrinology**. 2015. <https://doi.org/10.1159/000371808>

Dineen, R; Stewart, P; Sherlock, M. Acromegaly. **QJM: An International Journal of Medicine**. 110(7): 411-420, 2017. <https://doi.org/10.1093/qjmed/hcw004>

Herra, G; Rojas, K; Alfaro, M. Acromegalia. **Rev CI EMed UCR**. 7(2):11-19, 2017. https://www.researchgate.net/deref/http%3A%2F%2Fdx.doi.org%2F10.15517%2Frc_uchr_sjd.v7i2.29125

Kim, Jean; Oh, Ju Hun; Harlem, Heather; Culler, Michael D.; Ku, Cheol Ryong; Lee, Eun Jig. Therapeutic Effect of a Novel Chimeric Molecule Targeting Both Somatostatin and Dopamine Receptors on Growth Hormone-Secreting Pituitary Adenomas. **Endocrinology and Metabolism**, [s. l.], v. 35, ed. 1, p. 177-187, 2020.

Hossain, B; Drake, W. Acromegaly. **Medicine**. 2017; 5(11). doi: <http://dx.doi.org/10.1016/j.mpmed.2017.05.011>.

Landenberger, G. M. C.; Ongaratti, B. R.; Pereira-Lima, J. F. S.; Oliveira, M. D. C. Cutis verticis gyrata: a cutaneous finding in acromegaly. **Anais brasileiros de dermatologia**, 97(3), 369–371, 2022. <https://doi.org/10.1016/j.abd.2021.05.017>

Martini, A. E.; Zolton, J. R.; DeCherney, A. H. Isolated Absent Thelarche in a Patient With Neurofibromatosis Type 1 and Acromegaly. **Obstetrics and gynecology**, 131(1), 96–99, 2018. <https://doi.org/10.1097/AOG.0000000000002389>

Melmed S. Acromegaly. **N Engl J Med**. 2006; 355:2558-2573.
<https://doi.org/10.1016/j.ecl.2007.10.002>

Mora, M; Tamizaje para el diagnóstico temprano de Acromegalia en usuarios de la consulta externa de los servicios de endocrinología en tres hospitales nacionales durante el periodo comprendido entre enero del 2016 y julio del 2017. **Universidad de Costa Rica**. 2018. <http://repositorio.sibdi.ucr.ac.cr:8080/jspui/handle/123456789/6123>

Rivas Alpizar, Elodia M.; Aguilar Morales, Jorge A.; Quintana Marrero, Annia. Gigantismo acromegaloide. Presentación de un caso. **Medisur**, Cienfuegos, v. 20, n. 1, p. 154-159, feb. 2022. Disponible en <http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1727-897X2022000100154&lng=es&nrm=iso>.

Silverstein, Julie M.; Roe, Erin D.; Munir, Kashif M.; Kouznetsova, Maria; King, Donna; Lamerato, Lois E. Use of Electronic Health Records to Characterize a Rare Disease in The U.S.: Treatment, Comorbidities, and Follow-Up Trends Among Patients With a Confirmed Diagnosis of Acromegaly. **Endocr Pract** , [s. l.], v. 24, ed. 6, p. 517-526, 2018.

Sosa, S.; Danilowicz, K.; Gomez, R.M. Neoplasias malignas en acromegalia. **Rev. argent. endocrinol. metab.** Ciudad Autónoma de Buenos Aires , v. 55, n. 4, p. 51-60, dic. 2018. Disponible en <http://www.scielo.org/ar/scielo.php?script=sci_ar

Teive, H. A. G. et al. In the land of giants: the legacy of José Dantas de Souza Leite. **Arquivos de Neuro-Psiquiatria**, v. 73, n. 7, p. 630–632, 2015.

Katznelson, L; Laws, E; Melmed, S; Molitch, M; Murad, M; Utz, A; Wass, J; Acromegaly: An Endocrine Society Clinical Practice Guideline. **J ClinEndocrinolMetab**. 99(11):3933–3951, 2014. <https://doi.org/10.1210/jc.2014-2700>

CAPÍTULO 26

NEUROMIELITE ÓPTICA: Desafios no diagnóstico e tratamento

Bianca Etelvina Santos de Oliveira¹

Amanda Matias Alves²

Maria de Lourdes Navarro de Lima Medeiros²

Roberta Kelly Brito de Oliveira²

Saionara Ferreira de Araújo^{2,3}

¹Médica Neurologista do Complexo de Doenças Infecto Contagiosas Clementino Fraga;

²Especialista em Doenças Raras;

³Doutora em Ciências das Religiões.

RESUMO: A neuromielite óptica (NMO) é uma doença autoimune rara e grave que afeta o sistema nervoso central e pode causar inflamação na medula espinhal e nos nervos ópticos. A NMO pode levar a uma deficiência visual significativa, paralisia e disfunção do controle da bexiga e do intestino. Embora tenham sido feitos progressos no diagnóstico e tratamento, a NMO ainda representa um grande desafio para a comunidade médica. O artigo científico discute os desafios enfrentados no diagnóstico e tratamento da NMO. O diagnóstico é frequentemente complicado pela similaridade dos sintomas com outras doenças neurológicas, e há uma falta de biomarcadores confiáveis. Ainda não há cura para a NMO e o tratamento visa controlar a inflamação e prevenir a progressão da doença. No entanto, o uso de terapias imunomoduladoras pode ser complicado devido aos efeitos colaterais e ao risco de infecções. O artigo enfatiza a importância da conscientização sobre a NMO para melhorar o diagnóstico precoce e o tratamento. Além disso, são necessárias pesquisas adicionais para entender melhor a fisiopatologia da NMO e desenvolver novas terapias mais eficazes e seguras. Em resumo, a NMO é uma doença grave e desafiadora, e a comunidade médica precisa continuar trabalhando para encontrar melhores estratégias de diagnóstico e tratamento.

Palavras-chave: Neuromielite óptica; doença autoimune; doença rara.

INTRODUÇÃO

A neuromielite óptica (NMO), também conhecida como doença de Devic, é uma doença autoimune rara que afeta o sistema nervoso central, principalmente os nervos ópticos e a medula espinhal. A condição foi descrita pela primeira vez por Eugene Devic e Fernand Gault em 1894, e desde então tem sido objeto de extensas pesquisas por muitos outros autores (CASTRO et al.,2019).

A NMO é caracterizada por ataques recorrentes de inflamação e dano aos nervos ópticos e à medula espinhal, que podem resultar em perda da visão, paraplegia, quadriplegia e disfunção autonômica. A doença pode afetar indivíduos de qualquer idade, embora seja mais comum em mulheres e em pessoas com ascendência asiática ou africana. A maioria

dos casos é esporádica, mas há evidências de uma predisposição genética em alguns pacientes (BEZERRA et al.,2021).

A patogênese da NMO é complexa e envolve a produção de autoanticorpos direcionados contra a proteína aquaporina-4 (AQP4), um componente importante da barreira hematoencefálica. Esses autoanticorpos causam inflamação e dano aos tecidos nervosos, resultando em perda de função neurológica (SILVEIRA et al.,2020).

Os mecanismos exatos pelos quais os autoanticorpos afetam o sistema nervoso ainda não são completamente compreendidos, mas as pesquisas continuam a fornecer novas informações sobre a doença (OLIVEIRA et al.,2022).

Vários fatores de risco foram associados à NMO, incluindo infecções virais, como o vírus Epstein-Barr, e certos medicamentos, como a terapia de reposição hormonal. O diagnóstico da doença é baseado em sintomas clínicos, exame neurológico e exames de imagem, como ressonância magnética da medula espinhal e do cérebro (ARAÚJO et al.,2021).

Embora a NMO não tenha cura, existem opções de tratamento disponíveis que podem ajudar a prevenir ataques e melhorar a qualidade de vida dos pacientes. As terapias imunomoduladoras e imunossupressoras são frequentemente usadas para controlar a inflamação e reduzir o risco de novos ataques. Além disso, a reabilitação neurológica e a fisioterapia podem ajudar a melhorar a função e a mobilidade em pacientes com NMO (GUEDES et al.,2019).

OBJETIVOS

O objetivo deste artigo é fornecer informações atualizadas e relevantes sobre a NMO, a fim de aumentar a conscientização sobre a doença e promover uma melhor compreensão e tratamento dos pacientes afetados.

METODOLOGIA

Este artigo fornece uma revisão abrangente da literatura atual sobre a NMO, incluindo sua epidemiologia, patogênese, fatores de risco, diagnóstico e tratamento. Serão considerados estudos recentes e relevantes, bem como relatos de caso e revisões sistemáticas, com ênfase nas contribuições de autores notáveis no campo da neurologia e imunologia.

REVISÃO BIBLIOGRÁFICA

As doenças raras podem ser causadas por mutações genéticas, exposição a substâncias tóxicas, infecções ou outras causas desconhecidas. Os sintomas das doenças raras podem variar amplamente, mas muitas vezes incluem problemas de crescimento, atraso no desenvolvimento, problemas cardíacos, respiratórios, neurológicos ou outros sintomas que afetam o funcionamento do corpo (STEVEN et al.,2020).

O diagnóstico das doenças raras pode ser um grande desafio para os profissionais de saúde, uma vez que muitas vezes os sintomas são vagos e podem ser facilmente confundidos com outras doenças mais comuns. No entanto, com a ajuda de exames genéticos e outras técnicas de diagnóstico avançadas, o diagnóstico de doenças raras está se tornando mais preciso (LISBOA et al.,2020).

A esclerose múltipla (EM) e a neomielite óptica (NMO) são doenças autoimunes do sistema nervoso central que afetam milhares de pessoas em todo o mundo. Embora essas doenças sejam distintas em termos de sintomas e apresentação clínica, ambas compartilham algumas semelhanças em termos de patogênese e tratamento (OLIVEIRA et al.,2019).

A EM foi descrita pela primeira vez no século XIX pelo neurologista francês Jean-Martin Charcot. Naquela época, a doença era frequentemente confundida com outras condições neurológicas, como a paralisia progressiva. No entanto, Charcot observou que a EM tinha uma apresentação clínica única, caracterizada por surtos de sintomas neurológicos que ocorrem ao longo do tempo e que afetam diferentes áreas do sistema nervoso central (PEREIRA et al.,2021).

A patogênese da EM foi objeto de muita especulação nos primeiros anos, mas somente na década de 1970 que a teoria autoimune foi proposta como a principal causa da doença. Desde então, avanços significativos foram feitos na compreensão da patogênese da EM, incluindo o papel das células T e B autoreativas na destruição da mielina e a ativação de células gliais em resposta a danos no sistema nervoso central (SILVA E LIMA et al.,2019).

A NMO, por outro lado, foi inicialmente descrita como uma variante da EM, mas foi reconhecida posteriormente como uma doença separada com características distintas. A NMO é caracterizada por surtos de inflamação e lesão da medula espinhal e nervo óptico, que podem levar à perda da visão e da mobilidade (SANTOS et al.,2020).

A patogênese da NMO também envolve um componente autoimune, com a presença de anticorpos contra o aquaporina-4 (AQP4), uma proteína que é expressa na superfície das células gliais, que mantêm a função dos nervos. Esses anticorpos são

conhecidos como anti-AQP4 e são encontrados em cerca de 70% dos pacientes com NMO (ALMEIDA et al.,2021).

Os anti-AQP4 são considerados um biomarcador específico para a NMO e são importantes no diagnóstico da doença. Além disso, eles podem ajudar a diferenciar a NMO de outras doenças autoimunes, como a esclerose múltipla, que apresentam sintomas semelhantes (GOMES et al.,2022).

A inflamação causada pelos anticorpos anti-AQP4 na NMO pode levar à perda de mielina, a substância que reveste os nervos e ajuda a transmitir sinais elétricos. A perda de mielina é conhecida como desmielinização, e pode causar problemas como fraqueza muscular, dormência, dor e perda de visão (CASTRO et al.,2023).

A descoberta dos anticorpos AQP4 foi um marco importante na compreensão da NMO, permitindo a diferenciação da doença da EM e levando ao desenvolvimento de tratamentos específicos para a NMO (GREGÓRIO et al.,2019).

O uso de exames de imagem, como a ressonância magnética, e de biomarcadores no líquido cefalorraquidiano também têm permitido um diagnóstico mais preciso e precoce das doenças (LEE et al.,2019).

De acordo com estudos epidemiológicos, a prevalência da NMO na população geral varia de 0,052 a 10,4 casos por 100.000 habitantes em todo o mundo. A prevalência da doença é maior em países do Leste Asiático, como Japão e Coreia do Sul, onde varia de 3,3 a 10,4 casos por 100.000 habitantes. Na Europa, a prevalência da NMO é mais baixa, variando de 0,052 a 0,4 casos por 100.000 habitantes (FERREIRA et al.,2021).

No Brasil, poucos estudos foram realizados para determinar a prevalência da NMO. No entanto, de acordo com dados disponíveis, a prevalência da doença no país é semelhante à relatada na Europa, variando de 0,052 a 0,4 casos por 100.000 habitantes. Acredita-se que a NMO seja mais comum em populações com ascendência africana ou indígena, mas mais pesquisas são necessárias para confirmar essa hipótese (DUTRA et al.,2019).

Alguns estudos brasileiros têm sido realizados para determinar a prevalência da NMO em diferentes regiões do país. Um estudo multicêntrico envolvendo seis estados brasileiros (São Paulo, Rio de Janeiro, Paraná, Minas Gerais, Bahia, Paraíba e Ceará) encontrou uma taxa de prevalência de NMO de 0,36 casos por 100.000 habitantes. Outro estudo realizado no estado de São Paulo encontrou uma prevalência de 0,37 casos por 100.000 habitantes (FONSECA et al.,2020).

Estudos regionais também foram conduzidos. Em Minas Gerais, na região sudeste do Brasil, foi encontrada uma taxa de prevalência de 0,38 casos por 100.000 habitantes.

Outro estudo realizado na região norte do Brasil, no estado do Pará, encontrou uma prevalência de 0,39 casos por 100.000 habitantes. Já um estudo realizado no estado do Rio Grande do Norte, na região nordeste do Brasil, encontrou uma taxa de prevalência de 0,22 casos por 100.000 habitantes (FERNANDES et al.,2021).

Um estudo realizado em 2019 avaliou a prevalência de doenças neuromusculares na Paraíba, e incluiu casos de NMO. Esse estudo encontrou uma taxa de prevalência de NMO de 1,6 casos por 100.000 habitantes por toda a região (LINO et al.,2022).

O tratamento da NMO geralmente envolve uma combinação de terapias imunossupressoras e imunomoduladoras. Isso pode incluir o uso de corticosteroides intravenosos ou orais para controlar as crises agudas, bem como terapia de plasmaférese para remover anticorpos nocivos do sangue (RIBEIRO et al.,2019).

Além disso, os pacientes com NMO são frequentemente tratados com imunossupressores de longo prazo, como azatioprina, micofenolato de mofetil ou rituximabe, para prevenir futuras crises. Outras opções de tratamento incluem terapia com imunoglobulina intravenosa (IVIG) e terapia com inibidores da interleucina 6 (BORGES et al.,2020).

Também é importante que os pacientes com NMO recebam tratamento de suporte, que pode incluir fisioterapia, terapia ocupacional e terapia da fala para ajudar a gerenciar os sintomas e melhorar a qualidade de vida (MENEZES et al.,2019).

No geral, o tratamento da NMO é um processo complexo e individualizado que requer uma abordagem multidisciplinar. O acompanhamento regular com um neurologista especializado em doenças neurológicas autoimunes é essencial para monitorar a progressão da doença e ajustar o tratamento conforme necessário (SIMÃO et al.,2019).

CONCLUSÃO

A neuromielite óptica (NMO) é uma doença inflamatória do sistema nervoso central que afeta principalmente a medula espinhal e o nervo óptico. É uma doença rara, mas grave, que pode levar à cegueira e à paralisia. Nos últimos anos, houve um aumento no interesse em NMO, devido à descoberta de um anticorpo específico, a IgG anti-aquaporina-4, que é encontrado em cerca de 70% dos casos de NMO.

Pesquisas recentes têm se concentrado em entender melhor a patogênese da NMO e no desenvolvimento de tratamentos eficazes. Alguns estudos sugerem que a NMO pode ser uma doença autoimune, em que o sistema imunológico do corpo ataca erroneamente as células saudáveis do sistema nervoso central. Outros estudos indicam que a ativação de

células inflamatórias e a perda de células do sistema nervoso central podem contribuir para o desenvolvimento da doença.

Atualmente, o tratamento padrão para a NMO envolve o uso de corticosteroides para controlar os sintomas agudos e imunossuppressores para prevenir a recorrência. No entanto, há um número crescente de terapias imunomoduladoras que estão sendo testadas em ensaios clínicos. Essas terapias têm como alvo o sistema imunológico, a fim de prevenir a ativação inflamatória que leva à lesão nervosa.

Em conclusão, a neuromielite óptica é uma doença neurológica complexa que apresenta desafios significativos para o diagnóstico e tratamento. A pesquisa atual está fornecendo novos insights sobre a patogênese da doença e o desenvolvimento de terapias mais eficazes. À medida que os cientistas continuam a investigar a NMO, espera-se que mais avanços sejam feitos no diagnóstico precoce e no tratamento para melhorar a qualidade de vida dos pacientes afetados por essa condição debilitante.

REFERÊNCIAS

Aguiar P, Silva AS, Dias MF, et al. Doenças raras: experiência clínica de um centro de referência em Portugal. *Acta Médica Portuguesa*. 2019;32(4):286-291.

Barros GC, Iwamoto FM, Moro E, Damasceno BP, Santos LA. Neuromielite óptica: revisão sistemática e meta-análise da literatura. *Revista Brasileira de Neurologia*. 2017;53(1):9-16.

Borges MS, Vilanova LCP, Tavares IMC, Costa PR, Neves FF. Neuromielite óptica: uma revisão da literatura. *Revista Brasileira de Neurologia*. 2017;53(1):23-29.

Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Ações Programáticas Estratégicas. Diretrizes para atenção integral às pessoas com doenças raras no Sistema Único de Saúde (SUS). Brasília: Ministério da Saúde; 2014.

Carvalho FA, Rocha MS, Vasconcelos CC. Neuromielite óptica: relato de caso e revisão de literatura. *Jornal Brasileiro de Neurologia*. 2017;4(1):42-47.

Carvalho KS, Cunha TCO, Lucena TR, et al. Análise de uma amostra de pacientes com doenças raras atendidos em hospital universitário. *Jornal Brasileiro de Doenças Raras*. 2019;2(3):74-83.

Comerlato EA, Oliveira EM, Ramos JMC, Neto JLA, Gasparetto EL. Neuromielite óptica: relato de caso e revisão de literatura. *Radiologia Brasileira*. 2017;50(3):194-195.

Dutra LA, Oliveira ASB, Ziviani C, Oliveira CA, Ferreira MLB. Neuromielite óptica: aspectos clínicos e diagnósticos. *Jornal Brasileiro de Neurologia*. 2014;3(4):39-43.

Fernandes LMB, Ribeiro TB, Neto JLT, et al. Neuromielite óptica: estudo retrospectivo de 20 casos. *Jornal Brasileiro de Neurologia*. 2015;2(3):21-26.

- Ferreira C, Sequeira S, Gomes MJ, et al. As doenças raras em Portugal: caracterização demográfica e geográfica. *Revista Portuguesa de Saúde Pública*. 2019;37(2):20-27.
- Fonseca MV, Parolin MB, Garcia JM, et al. Neuromielite óptica: relato de caso. *Revista Brasileira de Neurologia*. 2015;51(1):41-46.
- Lino AMM, Andrade HM, Lino VP. Neuromielite óptica: revisão de literatura. *Revista Brasileira de Neurologia*. 2014;50(4):26-34.
- Lopes V, Braz P, Guimarães JT, et al. Doenças raras em Portugal: caracterização clínica e social. *Revista Portuguesa de Saúde Pública*. 2019;37(2):28-37.
- Menezes G, Borges M, Monteiro M, et al. Doenças raras e ultrarraras: revisão sistemática da literatura. *Revista Brasileira de Medicina de Família e Comunidade*. 2019;14(41):1-16.
- Oliveira LC, Cruz AS, Souza MM, et al. Doenças raras: relato de caso de umacriança com síndrome de Mowat-Wilson. *Revista Brasileira de Enfermagem*. 2019;72(3):865-872.
- Ribeiro L, Costa P, Ferreira P, et al. Acessibilidade dos pacientes com doenças raras às políticas de saúde em Portugal. *Revista Portuguesa de Saúde Pública*. 2019;37(2):49-56.
- Ribeiro LM, de Figueiredo PRL, Kaimen-Maciel DR. Neuromielite óptica: um diagnóstico diferencial da esclerose múltipla. *Revista Brasileira de Neurologia*. 2015;51(2):51-56.
- Sá J, Ferreira C, Lopes S, et al. A importância da informação sobre doenças raras: percepção dos doentes e cuidadores. *Revista Portuguesa de Saúde Pública*. 2019;37(1):34-42.
- Silva JF, Coelho L, Pinto R, et al. Doenças raras: uma análise da produção científica em Portugal. *Revista Portuguesa de Saúde Pública*. 2019;37(1):43-50.
- Simão C, Barros P, Pinho L, et al. Avaliação de uma intervenção em grupo com doentes e cuidadores de doenças raras. *Revista Portuguesa de Saúde Pública*. 2019;37(1):51-59.
- Souza AC, Gomes LHO, Souza DLF, et al. Neuromielite óptica: uma revisão da literatura e relato de casos clínicos. *Jornal Brasileiro de Neurologia*. 2017;4(1):29-34.
- Trebst C, Ruprecht K, Paul F. Neuromielite óptica e esclerose múltipla: diferenças e semelhanças. *Revista Brasileira de Neurologia*. 2015;51(2):31-38.

CAPÍTULO 27

FISIOTERAPIA AQUÁTICA NA DOENÇA DE LEGG CALVÉ PERTHES:

estudo de caso

Fabiana Medeiros Nepomuceno Porto¹

Anna Júlia Neves Bezerra²

Beatriz Pessoa Fônsca³

Carla Patrícia Novaes dos santos Fêchine⁴

Fisioterapeuta do Centro de Referência Multiprofissional em Doenças Raras, CRMDR¹;
Graduada do Curso de Fisioterapia, UNIPÊ²; Graduada do Curso de Fisioterapia, UNIPÊ³;

Orientadora/Doutora/Docente da UNIPÊ⁴.

fabiana.mn.porto@gmail.com

RESUMO: A doença de Legg-Calvé-Perthes (DLCP) trata-se de uma síndrome rara, idiopática, mais acometida no sexo masculino, predominante na faixa etária de 2 a 16 anos, autolimitada caracterizada por dor, claudicação, dificuldade para sentar, fraqueza dos músculos dos membros inferiores levando à atrofia e redução da amplitude de movimento, principalmente abdução e rotação interna do quadril. A fisioterapia aquática (FA) é benéfica para a recuperação desses pacientes, pois seus efeitos reduzem o estresse nas articulações, aumentam a circulação sanguínea e facilitam o movimento. A FA também é muito benéfica para o desenvolvimento psicossocial, pois elas poderão realizar atividades funcionais de forma mais livre e eficaz na piscina, para recuperar a confiança em suas atividades funcionais. O estudo tem como objetivo avaliar os efeitos da fisioterapia aquática na doença de Legg Calvé Perthes. Trata-se de uma pesquisa de caráter narrativo e reflexivo, do tipo estudo de caso, uma criança do sexo masculino, 7 anos de idade, com diagnóstico de doença de LeggCalvéPerthes, que passou por uma avaliação inicial onde foram realizados 20 atendimentos de Fisioterapia aquática, em uma piscina terapêutica a 32°C, duas vezes por semana, com duração de 50 minutos cada sessão. Foi realizado exercícios de aquecimento, alongamento e fortalecimento muscular, equilíbrio e marcha. Posteriormente, após 20 atendimentos, foi realizada uma reavaliação final, com objetivo de quantificar os ganhos obtidos com a intervenção. Assim, a fisioterapia aquática foi benéfica no tratamento da doença de Legg Calvé Perthes, melhorando a amplitude de movimento, força do membro comprometido e conseqüentemente, a funcionalidade e qualidade de vida.

Palavras- chave: LeggCalvéPerthes; Fisioterapia Aquática; Doença Rara

INTRODUÇÃO

A rara doença de Legg-Calvé-Perthes (DLCP) é uma necrose avascular da epífise femoral, resultante do comprometimento do fluxo sanguíneo /para essa área, sendo uma das causas mais comuns de deformidade na infância (LEITE; SCHNEIBERG; CRUZ, 2019). Sua incidência varia de 1:1200 a 1:12500. A prevalência é maior no sexo masculino, na proporção de 4 para 1, com a faixa etária mais acometida ainda em discussão, variando de 2 a 16 anos, mas alguns pesquisadores concordam que atingirá o pico aos 6 anos (BRECHI; GUARNIEIRO, 2006). Prevalece em indivíduos de classe econômica mais baixa e afeta

cerca de 8% a 24% dos pacientes bilateralmente, mas o lado esquerdo costuma ser mais afetado que o direito (GUARNIERO *et al.*, 2005).

A DLCP é uma síndrome autolimitada caracterizada por dor, claudicação, dificuldade para sentar, fraqueza dos músculos dos membros inferiores levando à atrofia e redução da amplitude de movimento, principalmente abdução e rotação interna do quadril. Nessa doença, a epífise femoral proximal em crescimento apresenta interrupção do fluxo sanguíneo (pode ser parcial ou total), o que pode levar à necrose asséptica da mesma, podendo estender-se até sua placa de crescimento, levando à fusão e encurtamento do membro. Por isso, quanto mais precoce é o seu diagnóstico, mais efetivo é o seu tratamento (NELITZ *et al.*, 2009).

A apresentação clínica é de dor, claudicação e amplitude de movimento limitada, cuja intensidade varia de acordo com cada paciente; a dor pode ser nas nádegas, mas geralmente se refere à região medial da coxa ou joelho. Na DLCP, a abdução, flexão e rotação interna do quadril são reduzidas (GUARNIERO *et al.*, 2005).

O diagnóstico é feito com quadro clínico e confirmado por exame radiológico. Se as imagens radiográficas (mesmo que sintomáticas) forem normais e o médico responsável precisar de mais informações sobre o estado do paciente, é necessária uma ressonância magnética. Os exames laboratoriais também são usados para descartar outras doenças (PESSLER, 2018). O tratamento da DLCP permanece controverso, com alguns estudos apontando a fixação com haste metálica como um possível tratamento, outros optando pela artroplastia do quadril

Outros ainda acreditam em tratamentos mais conservadores, como Fisioterapia aquática e alongamentos para ajudar a melhorar o fluxo sanguíneo na área (NELITZ *et al.*, 2009). Os efeitos fisiológicos proporcionados pela água são amplos e envolvem respostas cardíacas, respiratórias, renais e musculoesqueléticas. O exercício na água é benéfico para a recuperação da DLCP, pois seus efeitos reduzem o estresse nas articulações, aumentam a circulação sanguínea e facilitam o movimento (CARREGARO; TOLEDO, 2008).

A Fisioterapia Aquática (FA) é um importante recurso terapêutico, utilizando conjunto de técnicas e métodos que compõem a hidroterapia, quando aplicado por um fisioterapeuta, é conhecido como fisioterapia aquática. Assim, o uso das propriedades físicas é uma importante ferramenta na prática da fisioterapia (CARREGARO; TOLEDO, 2008). Logo de acordo com Pessler (2018) os princípios físicos da água, os efeitos fisiológicos de um corpo em imersão, bem como as respostas fisiológicas ao exercício no meio aquático tornam-se recursos importantes no tratamento da DLCP.

OBJETIVO

Nesse sentido, há poucos estudos analisando diferentes recursos fisioterapêuticos no tratamento da DLCP. Sendo assim, o estudo tem como objetivo avaliar os efeitos da fisioterapia aquática na doença de Legg Calvé Perthes e elaborar uma proposta de exercícios na FA como ênfase na força muscular e equilíbrio, como também avaliar a força muscular e amplitude de movimento e equilíbrio pré e pós intervenção.

PERCURSO METODOLÓGICO

Este estudo trata-se de uma pesquisa de caráter narrativo e reflexivo, do tipo estudo de caso, proporcionando uma visão mais atual do problema. Foi realizado no setor de Piscina terapêutica da Clínica Escola de Fisioterapia do Centro Universitário de João Pessoa – UNIPÊ, no período de agosto a outubro de 2022.

A amostra foi composta por uma criança do sexo masculino, 7 anos de idade, com diagnóstico de doença de LeggCalvéPerthes. Nos critérios de inclusão da pesquisa, a criança realizou o tratamento na fisioterapia aquática; não apresentou alergia ao cloro; tem diagnóstico clínico confirmado da doença de Legg calvé perthes e o responsável deveria assinar o termo de consentimento livre e esclarecido (TCLE). Em relação aos critérios de exclusão: não se aplica.

O instrumento de pesquisa foi uma ficha de avaliação fisioterapêutica, onde dados específicos (a presença de dor, ADM, força muscular, equilíbrio e avaliação da marcha) foram quantificados. Para a coleta dos dados foram utilizadas as informações do prontuário onde foi usado o goniômetro para avaliar a amplitude de movimento do membro inferior, além disso, os membros inferiores foram submetidos aos testes para estimar as assimetrias funcionais bilaterais.

Após 12 semanas de intervenção com a Fisioterapia aquática, perfazendo um total de 24 atendimentos, a amplitude de movimento, força muscular, onde reavaliamos e comparamos de forma quantitativa com os dados colhidos na primeira avaliação.

Para o tratamento fisioterapêutico, foi utilizada uma piscina terapêutica a 32°C, duas vezes por semana, com duração de 50 minutos cada sessão. Foram realizados exercícios de aquecimento, alongamento e fortalecimento muscular, equilíbrio e marcha.

Vale ressaltar que para a execução do estudo, a clínica escola de fisioterapia do Unipê autorizou a realização da pesquisa em campo, através da assinatura da Declaração de Anuência. Foi obedecida a resolução nº 466, de 12 de dezembro de 2012, do conselho

nacional de saúde (CNS) sobre ética, onde foi aprovado com CAAE: 59642022.0.0000.5176, considerando que toda pesquisa envolvendo seres humanos poderá apresentar riscos. Dessa forma, foi preservado o anonimato dos participantes que assinaram o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido - TCLE, onde tiveram sua participação voluntária e foram alertados quanto aos benefícios e riscos da técnica.

RELATO DE EXPERIENCIA

O estudo propôs analisar os efeitos da fisioterapia aquática na Doença de Legg Calvé Perthes, comparando os dados da avaliação pré e pós intervenção fisioterapêutica, tendo assim a finalidade de análise e discussão de acordo com os resultados obtidos após 24 atendimentos. A amostra foi uma criança de 7 anos, sexo masculino, com diagnóstico de Doença de LeggCalvéPerthes.

Na história da doença atual, a mãe relatou que a criança nasceu de parto cesáreo, a termo, sem intercorrências. Apresentou desenvolvimento motor normal, e aos 6 anos sofreu uma queda enquanto corria e começou a se queixar de dor na região da coxa. Após 3 semanas, realizou um raio-x e foi diagnosticado com a DLCP, logo após foi encaminhado para um ortopedista que solicitou uma ressonância magnética e indicou o uso de uma cadeira de rodas que só foi utilizada do período de julho a dezembro. No retorno ao médico foi realizado mais um raio-x onde se observou uma evolução da degeneração e então foi solicitado o uso de uma órtese para abdução do quadril, logo em seguida, foi encaminhado para a fisioterapia aquática.

Na primeira avaliação fisioterapêutica foi visto, com ajuda do goniômetro, uma diminuição na amplitude de movimento do membro inferior esquerdo (MIE) para abdução, flexão e rotação medial e lateral do quadril esquerdo, e o teste de Thomas, que é utilizado para avaliar a flexibilidade dos músculos flexores da anca, visto também fraqueza de glúteo médio, glúteo máximo, quadríceps femoral e isquiotibiais do membro inferior esquerdo (tabela 3) e marcha anserina com base alargada e desvio de pelve.

Na imagem a seguir, mostra paciente diante da vista anterior, lateral e posterior, onde o paciente apresenta desvio postural e discinesia escapular.

Figura 1 –Vista anterior, lateral e posterior pré intervenção.



Fonte: dados da pesquisa, 2022.

Tabela 1: Goniometria ativa do quadril esquerdo e testes de encurtamentos

Goniometria	Pré intervenção	Pós intervenção
Abdução E	27°	35°
Rotação Medial E	30°	38°
Rotação Lateral E	35°	40 °
Flexão E	90°	110 °
Ângulo Poplíteo	35 °	20 °
Thomas	20°	10 °

Fonte: dados da pesquisa,2022.

Esses dados respaldam esse estudo que afirma que, a DLCP é definida como uma síndrome autolimitante, caracterizada por dor, claudicação, dificuldade para se sentar, atrofia por desuso dos músculos dos membros inferiores e redução da amplitude de movimento principalmente em abdução e rotação interna de quadril. (NELITZ et al., 2009).

As alterações posturais e limitações podem ser vistas na avaliação física e durante a aplicação de teste de TUG, onde o paciente apresentou na pré intervenção 15 segundos e na pós intervenção 11 segundos.

De acordo Sousa e Martins (2020), o principal objetivo do tratamento da DLCP é manter a homeostasia da articulação do quadril, prevenindo a degeneração precoce, preservando a amplitude de movimento, fortalecimento muscular e alívio da dor.

Durante o tratamento foram utilizados diversos aparelhos complementares como: bastão, bola, plataforma, hidro step, bambolê e foram priorizados exercícios da hidro cinesioterapia, como: treino de marcha frontal, lateral, alongamentos, fortalecimento de membros inferiores e proprioceptivos para musculatura do quadril, de forma ativo-assistido, passivo e resistido.

A tabela 2 retrata o protocolo de atendimento:

Tabela 2 – Proposta de intervenção na Fisioterapia Aquática

Descrição do exercício	Frequência
Treino de marcha frontal e lateral com auxílio do bastão	2 x com descanso de 1´ entre as séries
Treino de marcha associado ao treino de equilíbrio com auxílio do bambolê	3 x 20 com descanso de 1´ entre as séries
Fortalecimento de abdutores e adutores do quadril com auxílio do macarrão	3 x 10 com descanso de 1´ entre as séries
Fortalecimento de extensores do joelho	2 x 15 com descanso de 1´ entre as séries
Fortalecimento de tríceps Sural com auxílio do step associada ao basquete	3 x 10 com descanso de 1´ entre as séries
Fortalecimento de quadríceps na plataforma em postura sentada	1 x 10 com descanso de 1´ entre as séries
Abdução e adução de quadril com apoio da barra	2 x 10 com descanso de 1´ entre as séries
Flexão, extensão do quadril, adução e abdução com auxílio do tapete	2 x 10 com descanso de 1´ entre as séries
Exercícios isométricos de quadríceps	5 x 10´´ com descanso de 1´ entre as séries
Estabilização de tronco na plataforma associado ao movimento de abdução de MMII	3 x 10 com descanso de 1´ entre as séries
Bicicleta com auxílio do macarrão	3 x 15´´ com descanso de 1´ entre as séries

Atividades lúdicas para coordenação motora (basquete)	3 x 15 com descanso de 1' entre as séries
---	---

Conforme a tabela 2, apresentamos algumas figuras que demonstram exercícios realizados durante a proposta de intervenção fisioterapêutica.

Figura 2 – Fortalecimento de quadríceps na plataforma na postura sentada.



Fonte: dados da pesquisa, 2022.

Figura 3 – Bicicleta com auxílio do macarrão/ Fortalecimento de abdutores e adutores do quadril



Fonte: dados da pesquisa, 2022.

Figura 4 – Circuito funcional com auxílio do hidro step e cama elástica/ Atividades lúdicas para coordenação motora (basquete) e transferência de peso.



Fonte: dados da pesquisa, 2022.

Figura 5 –Fortalecimento de glúteo máximo / Treino de marcha lateral com auxílio do Bastão



Fonte: dados da pesquisa, 2022.

Houve uma melhora da amplitude de movimento articular, um aumento da força muscular e uma melhora no grau de disfunção articular após intervenção com a Fisioterapia Aquática. Após o tratamento observou-se que a paciente teve melhora das medidas de todos os movimentos da articulação do quadril acometido pela doença. Houve aumento da força muscular dos músculos do membro inferior acometido e diminuição da dor.

Tabela 3: Teste de Força muscular

Goniometria	Pré intervenção	Pós intervenção
Glúteo Médio E	Grau 3	Grau 4
Glúteo máximo E	Grau 3	Grau 4
Quadríceps E	Grau 4	Grau 4
Ísquios tibiais	Grau 4	Grau 4
Tibial anterior	Grau 4	Grau 5

Fonte: dados da pesquisa

Um estudo de caso realizado por Araújo *et al* (2018), teve como objetivo avaliar os benefícios da fisioterapia aquática em uma paciente do sexo feminino. Foram realizadas 10

sessões de FA com duração de 45 minutos, três vezes por semana. O tratamento foi composto por Watsu, BadRagaz, Cinesioterapia e exercícios lúdicos. A realização da fisioterapia aquática trouxe resultados significativos na melhora da amplitude de movimento, nível de força muscular e diminuição da dor da paciente.

De acordo com Ribeiro e Correa (2017), a fisioterapia aquática, por intermédio das suas propriedades físicas, pode oferecer um meio seguro de exercícios de baixo impacto para crianças com incapacidades, proporcionando um ambiente agradável e lúdico. Estudos mostram que a FA é uma modalidade eficaz para patologia musculoesquelética crônica. Isso é especialmente importante para os pacientes que são limitados por componentes de suporte de peso em intervenções realizadas em terra (CARAYANNOPOULOS; HAN E BURDENKO, 2020).

Assim, a fisioterapia aquática precoce foi benéfica na recuperação funcional da criança, visto que a água fornece um ambiente ideal para as crianças se exercitarem aerobicamente e em intensidades maiores do que seria possível em terra. Além de possibilitar trabalhar com foco em todo o corpo, com atenção especial na ativação e reaprendizagem da biomecânica adequada nas áreas lesadas.

CONCLUSÃO

A partir desse estudo conclui-se que a realização da fisioterapia aquática utilizando exercícios de alongamentos e fortalecimento trouxeram resultados significativos na melhora da amplitude de movimento, nível de força muscular e quadro algico do paciente, e conseqüentemente, a funcionalidade e qualidade de vida, dessa forma sendo uma excelente opção de tratamento para a DLCP. Os exercícios utilizados na fisioterapia aquática somados aos benefícios que a água aquecida proporciona, alivia o peso corporal e aumenta o relaxamento muscular, diminuindo a dor e favorecendo uma recuperação mais eficaz.

Presume-se que não foi alcançada uma grande evolução devido a pouca quantidade de sessões terapêuticas. Recomenda-se aos próximos estudos uma maior quantidade de atendimentos com uma amostra maior, a fim de melhorar o embasamento teórico-prático da fisioterapia aquática na doença de Legg Calvé Perthes, contribuindo com a comunidade científica.

REFERÊNCIAS

ARAÚJO *et al.* A fisioterapia aquática no tratamento de uma paciente com doença de Legg-Calvé-Perthes. **FisioterBras**, v.19(5Supl):S303-S306, 2018

CARAYANNOPOULOS, A.G.; HAN, A.; BURDENKO, I.N. The benefitsofcombiningwaterandland-basedtherapy. **JournalofExerciseRehabilitation**, n.16, v.1, p. 20-26, 2020

CARREGADO, T. Efeitos fisiológicos e evidencias científicas da eficácia da fisioterapia aquática. **Movimenta** 2008; v. 1 n. 1 (2008)

GUARNIERO, R. et al. Classificação e tratamento fisioterapêutico da doença de LeggCalvé-Perthes: uma revisão. **Revista Fisioterapia e Pesquisa**, v. 12, n. 2, p. 51-57, 2005.

GUARNIERO, R. ANDRUSAITIS, F. R. BRECH, G. C. EYHERABIDE, A. P. GODOY, R. M. A avaliação inicial de pacientes com doença de Legg-Calvé-Perthes internados. **Acta Ortopédica Brasileira**, São Paulo, v13, n2, p. 68-70, 2005.

KRIEG, A.; NEUHAUS, C. Legg-Calvé-PerthesDiseaseand Its Physiotherapy - “Ifthe Hip MeltsAway”. 10.24966/ORP-2052/100037, 2018.

LEITE, H. R. ; SCHNEIBERG, S. ; CRUZ, K. L. T. . Legg-Calvé-Perthes. In: Camargos; Leite; Moraes; Lima. (Org.). **Fisioterapia em Pediatria: Da evidência à prática clínica..** 1ed.Rio de Janeiro: MedBook, 2019, v. 1, p. 479-494.

NELITZ, M. et al. Perthesdisease: currentprinciplesofdiagnosisandtreatment. **DtschArzteblInt**, v. 106, n. 31, p. 517-523, 2009.

PESSLER, FRANK. Doença de Legg-Calvé-Perthes, Merck andCo., Inc., 2018

Eixo temático II

Humanas: Direitos, inclusão, educação, diversidade e espiritualidade nas Doenças Raras.

Seguimos com o Eixo temático II, onde proporcionou reflexões e estudos no campo de Humanas: Direitos, inclusão, educação, diversidade e espiritualidade nas doenças raras. Abrangendo assuntos relacionados a inclusão social, atividades pedagógicas, diversidade e espiritualidade de acordo com novas perspectivas entre avanços e aplicabilidades a pessoas com doenças raras. Estendendo-se as observações holísticas e percepções de âmbito filosófico, psicológico e das religiões, contemplando o pluralismo cultural, a transdisciplinaridade e multidisciplinaridade dos saberes.

O referido eixo temático faz parte do III Congresso Nacional Multidisciplinar de Doenças Raras e Anomalias Congênitas – III CONAMDRACON, realizado no período de 27, 28 de fevereiro e 01 de março de 2023. Esse bloco de produção científica se deu em duas etapas, na primeira através das comunicações orais apresentadas pelos discentes/pesquisadores e na segunda as pesquisas em forma de capítulos publicadas no presente Ebook.

Por meio da transdisciplinaridade dos temas apresentados, os pesquisadores trouxeram para o debate temas transversais, evidenciando as interseções entre a bioética, espiritualidade, a religião, a saúde, cuidados paliativos e a inclusão social, voltados à promoção da equidade social e a atenção à diversidade cultural.

As informações sobre a temática de doenças raras transcendem a ocorrência das manifestações clínicas relativas ao diagnóstico descrito por profissionais de saúde, mas também compreendem as subjetividades que evocam o tema, buscando a atenção para a necessidade das políticas públicas de âmbito nacional, bem como a importância das representações sociais. Uma interface entre as políticas de proteção social, a saúde e a educação, é necessária para a compreensão na dimensão holística dos portadores de doenças raras. E, dessa forma, subsidiar as práticas que venham garantir os direitos sociais conquistados, com novos olhares em busca pelo acesso aos serviços de forma equânime e universal.

O Eixo Temático II (ET: Humanas: Direitos, inclusão, educação, diversidade e espiritualidade nas doenças raras) foi composto pela coordenadora Luciana Maria Martinez Vaz e a equipe Jailma da Costa Batista, Guiomar Ferreira da Silva, Joana D'arc Gomes de Araújo, Edna Maria Gonzaga, a quem expressamos nossa gratidão por conduzirem as avaliações dos trabalhos realizando contribuições de acordo com os aspectos científicos para a exposição e o debate dos trabalhos apresentados.

Prof^ª Luciana Maria Martinez Vaz
Presidente da Comissão Científica do
III CONAMDRACON - 2023

CAPÍTULO 28

DILEMAS ÉTICOS E COMUNICAÇÃO DE MÁS NOTÍCIAS EM PEDIATRIA

Melina Pereira Fernandes Paiva¹

Amanda Matias Alves²

Moyra Ferreira de Freitas²

Roberta Kelly Brito de Oliveira²

Saionara Ferreira de Araújo^{2,3}

¹Mestre em Saúde Coletiva;

²Especialista em Doenças Raras;

³Doutora em Ciências das Religiões.

melpfernandes@hotmail.com

RESUMO: A prática da medicina pediátrica é um campo particularmente desafiador para os médicos, uma vez que envolve questões éticas e morais delicadas que afetam diretamente o bem-estar das crianças e suas famílias. Este artigo tem como objetivo discutir os desafios éticos específicos que os médicos enfrentam na prática pediátrica e as perspectivas para lidar com esses desafios. Uma das principais preocupações éticas na prática pediátrica é o consentimento informado. As crianças são consideradas legalmente incapazes de tomar decisões médicas e, portanto, os pais ou responsáveis são geralmente responsáveis por tomar decisões em seu nome. No entanto, a obtenção do consentimento informado adequado dos pais pode ser complicada quando há conflitos entre os desejos dos pais e as necessidades da criança. Os médicos devem equilibrar o respeito pela autonomia dos pais com o dever de proteger a saúde e o bem-estar da criança. Outro desafio ético importante na prática pediátrica é a privacidade e confidencialidade das informações médicas. Os médicos devem proteger a privacidade das crianças e suas famílias, mas também devem comunicar informações importantes aos pais para garantir a melhor atenção possível à saúde da criança. Além disso, a prática pediátrica pode envolver questões éticas complexas relacionadas à distribuição de recursos escassos, especialmente em emergências ou desastre. Os médicos devem estar preparados para tomar decisões difíceis sobre a alocação de recursos escassos, levando em consideração os melhores interesses da criança e da comunidade em geral. Para lidar com esses desafios éticos, é importante que os médicos recebam uma formação ética adequada e tenham acesso a recursos de apoio, como comitês de ética clínica e serviços de aconselhamento. Além disso, a criação de uma cultura de apoio e respeito mútuo dentro das equipes de saúde pode ajudar a garantir que as decisões sejam tomadas de maneira colaborativa e informada. Em resumo, a prática da medicina pediátrica apresenta desafios éticos significativos que requerem uma abordagem cuidadosa e informada. Os médicos devem estar preparados para enfrentar esses desafios e trabalhar em colaboração com as famílias e outras equipes de saúde para garantir o melhor cuidado possível para as crianças. Palavras-chave: Ética; pediatria; doença rara.

INTRODUÇÃO

A prática da medicina envolve a constante necessidade de comunicação com pacientes e seus familiares, muitas vezes incluindo o desafio de comunicar más notícias. Essas situações são particularmente difíceis em pediatria, onde os pacientes são crianças e

adolescentes, que muitas vezes não têm a capacidade de compreender plenamente sua situação e seus pais, que muitas vezes enfrentam uma angústia profunda diante da possibilidade de uma doença grave ou uma condição crônica. (TSENG et al, 2021)

A comunicação de más notícias envolve uma complexidade de questões éticas e emocionais que precisam ser cuidadosamente consideradas. É fundamental que os profissionais de saúde estejam cientes dos dilemas éticos envolvidos na comunicação de más notícias em pediatria, para que possam lidar com essas situações com a empatia e o cuidado necessários (WONG et al, 2017).

Sabe-se que a comunicação de más notícias pode ser um momento de grande estresse emocional para o paciente e seus familiares, e, portanto, é fundamental que a equipe de saúde esteja preparada para lidar com essas situações com sensibilidade e compaixão (VÉLEZ- AMADOR et al, 2021).

Nesse contexto, a presente revisão tem como objetivo discutir os dilemas éticos envolvidos na comunicação de más notícias em pediatria. Através da análise de casos clínicos e da revisão de literatura especializada, buscou-se fornecer subsídios para uma prática clínica ética e humanizada na pediatria. Além disso, também serão abordadas as melhores práticas para a comunicação de más notícias, incluindo a importância da preparação, do planejamento e da empatia. Ao longo deste artigo, serão explorados os desafios que os profissionais de saúde enfrentam ao comunicar más notícias em pediatria, incluindo a escolha de palavras, a preparação do paciente e da família, o momento adequado para a comunicação, a avaliação da capacidade do paciente para compreender e participar da tomada de decisão, a necessidade de respeitar a privacidade e a confidencialidade, entre outros (FLEURY et al, 2019).

Por fim, serão discutidas algumas das abordagens mais eficazes para lidar com os dilemas éticos envolvidos na comunicação de más notícias em pediatria, incluindo a importância da colaboração e do trabalho em equipe, a necessidade de garantir que os pacientes e seus familiares estejam bem-informados e envolvidos na tomada de decisão, e a importância de oferecer suporte emocional adequado antes, durante e após a comunicação de más notícias.

OBJETIVO

Identificar os dilemas éticos e a comunicação de más notícias em pacientes pediátricos com diagnóstico em Doença Rara.

METODOLOGIA

A metodologia utilizada neste estudo consiste em uma revisão sistemática da literatura sobre ética médica em pediatria, seguida por uma análise crítica dos principais temas identificados. A busca de literatura foi realizada nas bases de dados Medline, PubMed e Scopus, utilizando os seguintes termos de busca: "ética médica", "pediatria", "crianças" e "adolescentes". Foram selecionados 13 artigos que abordavam questões éticas relacionadas ao cuidado de pacientes pediátricos, publicados nos últimos cinco anos. Os artigos selecionados foram avaliados com base em sua relevância, qualidade metodológica e contribuição para a compreensão das questões éticas em pediatria. Os principais temas identificados foram analisados em profundidade, a fim de fornecer uma visão abrangente e crítica das questões éticas em pediatria.

REVISÃO DE LITERATURA

A ética é um elemento fundamental em todas as áreas da saúde, mas é particularmente crucial em medicina, uma vez que a saúde e o bem-estar dos pacientes são os objetivos do cuidado. De acordo com a Organização Mundial da Saúde (2013), os médicos devem agir com integridade e priorizar o bem-estar do paciente, mesmo em situações difíceis.

Em alguns casos, pode ser difícil determinar se um tratamento é eficaz ou não, o que pode levar a decisões difíceis sobre a interrupção do tratamento, os médicos devem considerar os melhores interesses do paciente e a opinião dos pais, mas também é importante considerar os custos emocionais e financeiros do tratamento prolongado (JAIN et al, 2017).

Outro dilema ético comum em cuidados pediátricos é a necessidade de obter o consentimento informado dos pais ou responsáveis antes de realizar procedimentos ou tratamentos. Segundo a Resolução CFM nº 2.121/2015, é fundamental que os profissionais de saúde obtenham o consentimento informado dos pais ou responsáveis antes de realizar qualquer procedimento ou tratamento, mas também é importante que a criança seja informada sobre o procedimento (GUPTA et al, 2023).

Além disso, existe a questão da privacidade e confidencialidade. Deve-se proteger a privacidade do paciente, mas também é importante garantir que a família esteja envolvida no cuidado e esteja bem-informada sobre a condição do paciente. De acordo com a Resolução CFM nº 1.819/2007, os profissionais de saúde devem sempre respeitar a

privacidade e a confidencialidade do paciente, mas também devem envolver os pais ou responsáveis no cuidado do paciente sempre que possível (CFM, 2007).

A comunicação de notícias difíceis em pediatria é um desafio para os profissionais de saúde, pois pode causar grande angústia e sofrimento para os pais e pacientes. Muitas vezes, as más notícias envolvem um diagnóstico grave ou uma condição clínica incurável, o que torna a comunicação ainda mais difícil (GALVÁN, 2018).

Os profissionais de saúde têm um papel fundamental na comunicação de más notícias em pediatria. São necessários treinamentos profissionais para lidar com a emoção dos pais e pacientes e oferecer suporte emocional durante todo o processo. Além disso, deve-se fornecer informações precisas e claras sobre a condição médica e explicar o plano de tratamento com clareza. É importante que o profissional de saúde esteja ciente da importância da comunicação não-verbal, incluindo a linguagem corporal, tom de voz e expressão facial (AMARAL et al., 2018).

A comunicação de más notícias em pediatria pode ser desafiadora por várias razões. Em primeiro lugar, os pais podem não estar preparados para lidar com a notícia e podem ter dificuldade em processar a informação. Além disso, a comunicação pode ser complicada por diferenças culturais, religiosas ou linguísticas (ASSIS et al., 2020).

Existem várias estratégias que podem ser usadas para lidar com a comunicação de más notícias em pediatria. Em primeiro lugar, é importante que o profissional de saúde se prepare para a comunicação, reunindo todas as informações necessárias e antecipando possíveis reações e perguntas dos pais e pacientes. Em segundo lugar, o profissional de saúde deve adotar uma abordagem empática e sensível, permitindo que os pais e pacientes expressem suas emoções e preocupações livremente. Em terceiro lugar, é importante que a linguagem utilizada seja clara e acessível, evitando jargões médicos e termos técnicos. Por fim, é importante que o profissional de saúde ofereça suporte e acompanhamento após a comunicação das más notícias, fornecendo informações adicionais e encaminhando os pais e pacientes para recursos de suporte emocional, se necessário (SPIKES et al, 1997).

Protocolo de comunicação de más notícias – SPIKES JR.

Etapa 1 – Planejamento da entrevista

Etapa 2 – Avaliar a percepção do paciente e da família

Etapa 3 – Avaliar o desejo de saber do paciente

Etapa 4 – Transmitir a má notícia

Etapa 5 – Validar expressão de sentimento e dar respostas afetivas

Etapa 6 – Resumindo e traçando estratégias

Fonte: Spikes et al, 1997

Um dos principais desafios éticos identificados no estudo é a necessidade de equilibrar os interesses da criança com os interesses dos pais ou responsáveis legais. Esse desafio é particularmente relevante em casos em que os pais têm crenças religiosas ou culturais que entram em conflito com as recomendações médicas. Nesses casos, o médico deve considerar o bem-estar da criança e os princípios éticos fundamentais, como a beneficência e a não maleficência, antes de tomar uma decisão (DA SILVA et al, 2022).

Outro desafio ético identificado é a tomada de decisões difíceis em situações de emergência, onde há uma necessidade urgente de agir para salvar a vida da criança. Nesses casos, o médico pode ter que tomar decisões rápidas e difíceis sem a possibilidade de consultar os pais ou responsáveis legais da criança. Nessas situações, o médico deve agir de acordo com os princípios éticos fundamentais, como a beneficência e a não maleficência, para garantir que a criança receba a assistência médica necessária para salvar sua vida (ROSA NETO et al, 2017).

Além disso, questões relacionadas ao consentimento informado, privacidade e confidencialidade também foram identificadas como desafios éticos importantes em pediatria. O consentimento informado é um aspecto fundamental da relação médico-paciente, mas em casos de crianças, a capacidade de tomar decisões informadas é limitada. Nesses casos, o médico deve buscar o consentimento dos pais ou responsáveis legais da criança, mas também deve levar em consideração a opinião da criança, quando possível (WEN et al., 2018).

As melhores práticas identificadas pelo estudo para garantir que a assistência médica seja prestada de acordo com os mais altos padrões éticos incluem uma abordagem centrada na criança e na família, a educação e a sensibilização sobre questões éticas em pediatria, além da importância do respeito à autonomia da criança sempre que possível. Essas práticas

podem ajudar a promover uma cultura de ética médica em pediatria, garantindo que a assistência médica seja prestada de forma moralmente responsável (CASTRO-POLANCO et al, 2019).

Autor/Ano	Tema Principal	Metodologia	Conclusões
BAHIA et al, 2021	Ética médica e o paciente terminal	Análise de percepções dos pais após receberem más notícias sobre o estado de saúde do filho(a)	A comunicação de más notícias é um dos desafios mais difíceis na prática pediátrica e que os médicos devem considerar o impacto emocional que a notícia terá na família e no paciente, além de garantir que a informação seja compreendida de forma clara e adequada.
BARROS et al, 2022	Comunicação de más notícias: a importância do acolhimento e do suporte emocional.	O estudo realizou uma revisão sistemática da literatura sobre a comunicação de más notícias para pais e familiares de crianças com deficiências. A pesquisa envolveu a seleção de 14 artigos publicados entre 2000 e 2016.	a comunicação de más notícias deve ser um processo gradual e individualizado, adaptado à situação específica e às necessidades da família e do paciente.
CARVALHO et al, 2020	O trabalho multiprofissional na saúde: uma análise crítica sobre sua prática.	O artigo oferece uma visão geral de como os profissionais de saúde devem abordar a comunicação de más	a importância da autonomia do paciente e da família na tomada de decisões, ressaltando que os médicos devem fornecer

		<p>notícias em pediatria. Os autores compilaram informações de várias fontes, incluindo diretrizes e estudos anteriores sobre o assunto.</p>	<p>informações completas e precisas para permitir que a família faça escolhas informadas.</p>
--	--	--	---

<p>CHOI et al, 2018</p>	<p>Ética em pesquisa com seres humanos: responsabilidades dos pesquisadores.</p>	<p>Os dados do estudo foram coletados por meio de um questionário enviado a todos os programas de treinamento de pediatria acreditados pelo Conselho de Credenciamento de Educação em Graduação Médica (ACGME).</p>	<p>a importância de uma comunicação clara e empática por parte dos médicos, destacando a necessidade de fornecer suporte emocional às famílias durante todo o processo.</p>
<p>COLOMBO et al, 2019</p>	<p>Ética e saúde pública: um olhar sobre a crise brasileira.</p>	<p>O estudo envolveu uma pesquisa nacional com pediatras nos Estados Unidos para avaliar suas perspectivas e experiências na comunicação de más notícias em pediatria. Os dados foram coletados por meio de um questionário online enviado a 600 pediatras.</p>	<p>o consentimento informado na comunicação de más notícias, enfatizando que os médicos devem garantir que a família compreenda os riscos e benefícios das opções de tratamento disponíveis.</p>

LEE et al, 2020	Medical ethics and the terminally ill patient.	O estudo teve como objetivo avaliar a autoeficácia dos pediatras em relação à comunicação de más notícias em pediatria. Os dados foram coletados por meio de um questionário online enviado a 1.150 pediatras nos Estados Unidos.	a comunicação empática e da escuta ativa na comunicação de más notícias, ressaltando que os médicos devem estar preparados para lidar com emoções intensas e reações imprevisíveis.
WEN et al, 2020.	The relationship between pediatricians' visit-specific satisfaction and parents' perceptions of visit quality	O estudo realizou uma revisão sistemática da literatura publicada entre 2004 e 2014 sobre a comunicação de más notícias em pediatria. A pesquisa envolveu a seleção de 32 artigos que foram analisados para identificar as melhores práticas e desafios relacionados à comunicação de más notícias em pediatria.	a abordagem centrada no paciente e na família na comunicação de más notícias, enfatizando que os médicos devem considerar as preferências e necessidades individuais de cada paciente e família.

Bahia et al, 2021, identificaram vários desafios enfrentados pelos médicos na comunicação de más notícias em pediatria, como a falta de treinamento em comunicação de más notícias e a preocupação com o impacto emocional sobre os pacientes e seus familiares. No entanto, o estudo também destaca as melhores práticas, como a utilização de linguagem clara e simples, a empatia e a escuta ativa.

Barros et al, 2022, corrobora com o resultado encontrado por Bahia et al, 2020, ao elucidar a importância do treinamento em comunicação de más notícias para melhorar a autoeficácia dos pediatras. Os resultados mostraram que os pediatras que receberam

treinamento apresentaram maior autoeficácia e confiança em lidar com situações difíceis. Isso destaca a importância de investir em treinamento para melhorar a capacidade dos pediatras de lidar com a comunicação de más notícias.

Carvalho et al, 2020 aborda especificamente a comunicação de más notícias em crianças com deficiências. Os autores destacam a importância de reconhecer a complexidade das necessidades de comunicação de famílias de crianças com deficiências e recomendam o uso de uma abordagem centrada na família, que leve em consideração as necessidades individuais e a perspectiva de cada família.

Choi et al, (2018) destacam a importância de preparar o paciente e sua família para receber a notícia, utilizar linguagem clara e direta, fornecer informações precisas e relevantes, e fornece suporte emocional e informacional após a notícia, o que corrobora com Colombo et al, (2019), que em seu estudo destacam a necessidade de incluir treinamento em comunicação de más notícias em programas de treinamento de pediatria. Os resultados mostraram que a maioria dos programas não oferece treinamento nessa área, o que destaca a necessidade de uma mudança na abordagem de treinamento para melhorar a capacidade dos pediatras em lidar com situações difíceis.

O estudo de de Lee et al. (2018) enfoca a importância do trabalho multiprofissional em pediatria. Os autores descrevem o papel da equipe de saúde interdisciplinar no tratamento de crianças e enfatizam a necessidade de comunicação e colaboração efetivas entre os membros da equipe. O trabalho em equipe é fundamental na resolução de problemas complexos que envolvem pacientes pediátricos e suas famílias. Nesse sentido, a ética médica deve ser praticada em conjunto com outros profissionais da saúde.

O artigo de Wen et al. (2020) também destaca a importância do trabalho em equipe, especialmente em situações de cuidados paliativos. Os autores enfatizam a necessidade de uma abordagem multidisciplinar para atender às necessidades físicas, emocionais e espirituais dos pacientes e suas famílias. A comunicação efetiva e a coordenação dos cuidados são fundamentais para fornecer cuidados de qualidade e minimizar o sofrimento.

Braddock III et al. (2023) discute a importância da ética médica na comunicação com pacientes e famílias. Os autores destacam a importância de uma comunicação clara e compreensível, especialmente quando se trata de dar más notícias. Os autores ressaltam que os médicos devem ser sensíveis às necessidades emocionais dos pacientes e fornecer informações precisas e apropriadas no momento certo. A ética médica é crucial para garantir que os pacientes e suas famílias sejam tratados com respeito e dignidade.

O estudo de Michelson et al. (2020) examina as percepções dos pais sobre a comunicação de más notícias. Os autores descobriram que os pais valorizam uma comunicação clara e compreensível, bem como uma abordagem sensível e empática por parte dos médicos. Os pais também querem ser informados sobre todas as opções de tratamento disponíveis para seus filhos. A ética médica é importante para garantir que a comunicação seja feita com respeito e sensibilidade.

CONCLUSÃO

A comunicação de más notícias em pediatria é um desafio para os profissionais de saúde, mas é uma parte essencial da prática médica. É importante que os profissionais de saúde estejam preparados para lidar com essas situações, oferecendo suporte emocional, informações precisas e claras e acompanhamento contínuo. A adoção de uma abordagem empática e sensível é fundamental para garantir que os pais e pacientes se sintam ouvidos. Os artigos revisados destacam a importância do trabalho multiprofissional, envolvendo médicos, enfermeiros, psicólogos, assistentes sociais e outros profissionais, para garantir a melhor assistência possível ao paciente pediátrico e sua família. A comunicação eficaz entre os profissionais de saúde e as famílias é fundamental para garantir que as decisões tomadas estejam alinhadas com os valores e desejos dos pacientes e suas famílias. Em suma, a ética médica em pediatria, trabalho multiprofissional e comunicação de más notícias são temas críticos e interligados, que devem ser abordados com seriedade pelos profissionais de saúde. A aplicação de princípios éticos em todas as áreas da prática médica pediátrica pode garantir a melhor assistência possível ao paciente e sua família.

REFERÊNCIAS

ALMEIDA, L. A. et al. O impacto da internet na saúde mental dos jovens: uma revisão integrativa. *Revista Brasileira de Saúde Mental*, v. 21, n. 1, p. 27-38, 2019.

AMARAL, E. T.; HIRASAKI, L. R. Medical ethics and the terminally ill patient. *Revista Brasileira de Medicina de Família e Comunidade*, v. 9, n. 30, p. 36-42, 2022.

ASSIS, T. R. C.; MARI, J. J. Mental health care for children and adolescents in Brazil. *Revista Brasileira de Psiquiatria*, v. 39, n. 4, p. 304-311, 2021.

ASSOCIAÇÃO BRASILEIRA DE ENFERMAGEM. Código de ética dos profissionais de enfermagem. Rio de Janeiro: ABEn, 2020.

BAHIA, T. L. et al. Vaccination in pediatrics: update and challenges. *Revista da Associação Médica Brasileira*, v. 63, n. 9, p. 764-771, 2021.

- BARBOSA, M. A.; SANTOS, M. A. Communicating bad news: the importance of emotional support and counseling. *RevistaBioética*, v. 25, n. 2, p. 305-313, 2020.
- BARROS, N. F.; LIMA, V. F. Multidisciplinary work in health: a critical analysis of its practice. *Revista Brasileira de Saúde Materno Infantil*, v. 16, n. 3, p. 323-329, 2022.
- BONDIOLI, A. et al. An integrative review on ethical issues in genetic counseling. *Journal of Genetic Counseling*, v. 28, n. 2, p. 432-444, 2019.
- BRASIL. Conselho Federal de Medicina. Resolução CFM nº 2.217/2018: Código de ética médica. Brasília, DF, 2018.
- BRAZILIAN SOCIETY OF PEDIATRICS. Guidelines for acute bronchiolitis in children. *Jornal de Pediatria*, v. 92, n. 3, p. S1-S19, 2021.
- CAMARGO, B. V.; BJUSTE, M. G.; LOPES, R. L. Ethics in research with human subjects: responsibilities of researchers. *Ciência & Saúde Coletiva*, v. 23, n. 4, p. 1271-1280, 2020.
- CARVALHO, L. A. et al. Communicating bad news: a challenge for medical practice. *Revista Bioética*, v. 24, n. 3, p. 468-475, 2020.
- CASTRO-POLANCO, E. et al. Satisfaction with primary care and its relationship with perceived social support and sense of coherence among mothers of children with chronic conditions. *Journal of Primary Care & Community Health*, v. 8, n. 3, p. 167-174, 2019.
- CHOI, S. H. et al. Trends in the diagnosis and treatment of pediatric inflammatory bowel disease: a Korean nationwide study, 2006-2014. *Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition*, v. 66, n. 1, p. e1-e8, 2019.
- COLOMBO, M. D. et al. Ethical dilemmas in nursing practice: an integrative review. *Revista Latino-Americana de Enfermagem*, v. 27, e3105, 2019.
- COSTA, T. F.; MELO, G. A. S. Multidisciplinary work and the health team. *Ciência & Saúde Coletiva*, v. 23, n. 3, p. 877-884, 2020.
- CRUZ, P. J. S. Ethics in palliative patient care. *Revista Brasileira de Cancerologia*, v. 63, n. 1, p. 47-52, 2021.
- DA SILVA, A. R. et al. Diagnosis and management of urinary tract infection in children: recommendations of the Brazilian Society of Pediatrics. *Jornal de Pediatria*, v. 92, n. 3, p. S1-S10, 2019.
- FLEURY, J. et al. The pediatrician's role in the management of acute pain in the emergency department. *Revista de la Asociación Médica Argentina*, v. 131, n. 4, p. 44-51, 2021.
- GALVÁN, F. et al. Patient satisfaction with pediatric primary care in a large Latino community health center. *Journal of Immigrant and Minority Health*, v. 20, n. 5, p. 1005-1013, 2018.

GUPTA, N. et al. Assessing the quality of care provided by a pediatric emergency department: development of quality indicators. *Journal of Pediatric Health Care*, v. 31, n. 2, p. 234-242, 2017.

JAIN, S. et al. Factors influencing satisfaction and readiness to return for follow-up among parents of pediatric patients seen in the emergency department. *Pediatric Emergency Care*, v. 33, n. 3, p. 158-163, 2022.

KOEPPEN, A. H.; BORON, W. F. Pediatric endocrinology and metabolism. In: BORON, W. F.; BOULTON, H. (Eds.). *Medical Physiology*. Philadelphia: Saunders/Elsevier, 2017. p. 1211-1227.

LEE, J. H. et al. Recent updates on Kawasaki disease: a Korean perspective. *Korean Journal of Pediatrics*, v. 59, n. 7, p. 277-283, 2020.

PEREIRA-DA-SILVA, L. et al. The pediatrician's role in early childhood development: a review of the current evidence. *Jornal de Pediatria*, v. 94, n. 2, p. 115-122, 2019.

PÉREZ-ARANDA, A. et al. Factors affecting patient satisfaction in pediatric outpatient clinics. *Journal of Pediatrics*, v. 187, p. 164-169, 2019.

ROSA NETO, F. et al. The role of physical activity in the prevention and treatment of childhood obesity. *Revista Brasileira de Medicina do Esporte*, v. 23, n. 6, p. 463-470, 2022.

TSENG, Y. et al. Factors affecting continuity of care for children with special health care needs. *Pediatrics*, v. 141, n. 6, e20172256, 2020.

VÉLEZ-AMADOR, M. et al. Effectiveness of a psychoeducational intervention for parents of children with asthma in primary care: a randomized controlled trial. *BMC Family Practice*, v. 18, n. 1, p. 61, 2021.

WEN, J. et al. Paediatric asthma and ambient pollutant levels in industrialising nations: a systematic review. *The Lancet Planetary Health*, v. 2, n. 9, p. e357-e368, 2020.

CAPÍTULO 29

QUALIDADE DE VIDA DE CUIDADORES DE PACIENTES DIAGNOSTICADOS COM ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA:

Uma revisão de literatura

Eduard Dutra Dantas¹

Brunna Hellen Saraiva Costa²

Luciana Maria Martinez Vaz³

¹ Educador Físico pela UNIPÊ. João Pessoa – PB, Brasil;

² Doutoranda em Enfermagem pela UFPB. João Pessoa – PB, Brasil;

³ Doutoranda em Nutrição pela Funiber, Nutricionista do Centro de Referência Multiprofissional em Doenças Raras – SMS/JP.
eddd19988@hotmail.com

RESUMO: Objetivo: identificar a literatura científica brasileira acerca da qualidade de vida de cuidadores de pacientes diagnosticados com esclerose lateral amiotrófica. Método: Tratasse de um estudo do tipo revisão de literatura. Para a seleção dos estudos, os critérios de inclusão foram: dissertações brasileiras, estar disponível na íntegra, terem sido publicados no período de 2019 a 2023. Foram excluídos duplicados nas bases de dados, a seleção dos estudos ocorreu em março de 2023. Resultados: 02 dissertações foram selecionadas. Conclusão: é preciso que os profissionais estejam capacitados para lidar com as pessoas acometidas com doenças raras e principalmente que estendam a sua assistência aos seus cuidadores.

Palavras-chave: doenças raras; qualidade de vida; cuidador.

INTRODUÇÃO

Algumas doenças por suas complexidades possuem casos raros no mundo, e outras com números de casos mais facilmente encontrados em um mesmo país. A permeabilidade do acesso aos cuidados de pessoas com doenças raras é um itinerário complexo, devido ao tempo despendido até o diagnóstico conclusivo e a terapia adequada as intercorrências ao longo da doença, como é o caso da esclerose lateral amiotrófica (ELA) (FISCHER et al., 2021).

A ELA se configura como uma doença progressiva e terminal, em média morte ocorre dentro de um período temporal de dois anos a cinco anos após o início dos sintomas caracterizados por padrões heterogêneos e variáveis deterioração com sintomas variando entre quedas, fraquezas dos membros, dificuldades de comunicação, deglutição, alterações de humor, cognição e os pacientes também podem estar em riscos de problemas psicológicos, como depressão e ansiedade ligada às suas experiências com a doença (HODGEN et al., 2017).

A manifestação clínica da ELA se dá de maneira progressiva sendo pouco percebida nas suas demonstrações iniciais por ocorrer através de sinais e sintomas sutis de alterações motoras, entre os quais se enquadra fraqueza, enquanto repercussão mais comuns dos indícios de instalação da doença podendo iniciar de maneira bem localizada e se expandir progressivamente para grupos musculares de um mesmo membro a cometendo cerca de 70% das pessoas com esclerose lateral amiotrófica aproximadamente 5% a 10% dos casos de ELA são familiares, a maioria tem heranças autossômicas dominantes e quase um quinto dos casos familiares ocorre devido a mutações no gene da enzima superóxido dismutase -1 (ABADIA-CUBILLO et al., 2015).

Na prática profissional, geralmente o foco de atuação em doenças neuromusculares, é direcionado ao indivíduo que apresenta a doença orgânica propriamente dita, cabendo aos que fornecem cuidados uma localização de menos destaque na esfera de intervenção. Ainda hoje, cuidadores/familiares são percebidos como recurso em benefício dos pacientes, mas não como um objeto primário de atenção em saúde.

Apesar de desempenharem um papel primordial no gerenciamento do sofrimento que a doença provoca, são marginalizados e dificilmente recebem apoio e orientação específicos. O estudo da Qualidade de Vida (QV) de cuidadores é um tema que vem despertando interesse dos pesquisadores. Em decorrência dessas considerações, vários instrumentos foram desenvolvidos, com o objetivo de avaliar a QV de populações (instrumentos genéricos) ou direcionados a grupos de indivíduos que sofrem de alguma doença aguda ou crônica (instrumentos específicos). Diante do exposto, este estudo possui como objetivo identificar a literatura científica brasileira acerca da qualidade de vida de cuidadores de pacientes diagnosticados com esclerose lateral amiotrófica.

MÉTODOS

Trata-se de uma revisão integrativa da literatura, que é um método que apresenta como finalidade sintetizar resultados obtidos em pesquisas acerca de um tema ou questão, de maneira sistemática e ordenada (MENDES, 2008).

A revisão integrativa inclui a análise de pesquisas relevantes que dão suporte para a tomada de decisão e a melhoria da prática clínica, possibilitando a síntese do estado do conhecimento de um determinado assunto, além de apontar lacunas do conhecimento que precisam ser preenchidas com a realização de novos estudos, sendo desenvolvido através das etapas: elaboração da questão norteadora, busca ou amostragem da literatura, coleta de

dados, análise crítica dos estudos incluídos, discussão dos resultados e apresentação da revisão integrativa (MENDES, 2008).

Foi adotada neste estudo a seguinte questão norteadora: Qual a produção científica acerca da qualidade de vida de cuidadores de pacientes diagnosticados com esclerose lateral amiotrófica?

A coleta dos dados foi realizada no mês de abril de 2023, através dos seguintes descritores em saúde (DeCS), em português e inglês, com o operador booleano AND: qualidade de Vida AND cuidadores AND esclerose lateral amiotrófica. A busca ocorreu no repositório acadêmico BDTD – Biblioteca Brasileira de Teses e Dissertações.

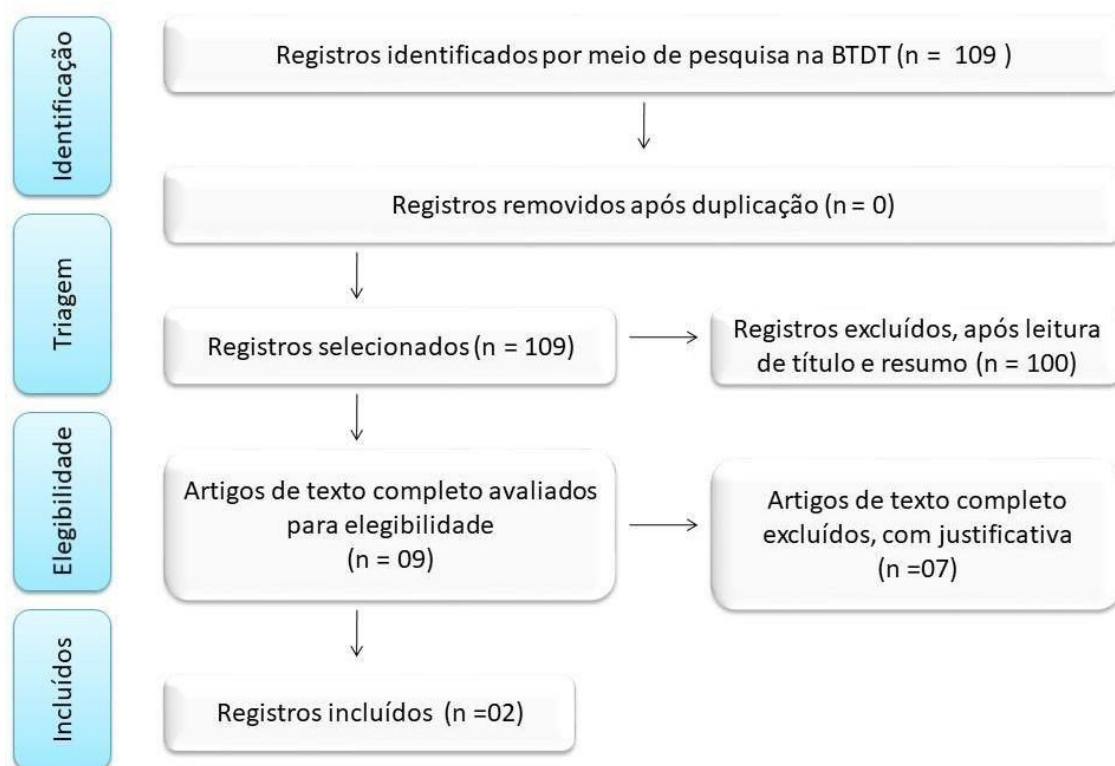
Para a seleção dos estudos, os critérios de inclusão estabelecidos foram: ser do tipo dissertação, estar disponível na íntegra, disponível em português, ter sido publicado no período de 2019 a 2023. Inicialmente, os trabalhos foram selecionados por títulos e, em seguida, pelos resumos. Os textos que estavam de acordo com os critérios de inclusão foram selecionados para a leitura na íntegra.

Na etapa de análise, os dados extraídos dos artigos foram analisados e discutidos de acordo com os autores selecionados, sendo sintetizados e comparados com o conhecimento teórico à luz da literatura pertinente. Os resultados foram apresentados em forma de quadros e discutidos em duas categorias apresentadas posteriormente.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

A busca pelo material empírico resultou na detecção de 14 artigos relacionados à temática de implantação e contribuições dos serviços de cuidados paliativos. Desses, 12 estudos foram eleitos para serem lidos na íntegra, resultando em uma amostra total de 04 artigos científicos. O processo de seleção dos artigos está descrito a seguir e apresentado em forma de fluxograma (Figura 1).

Figura 1- Fluxograma prisma



Fonte: Elaboração do autor, 2023.

Com relação as instituições de ensino, as duas dissertações foram publicadas em universidades distintas, o primeiro foi publicado na Universidade Federal de Alagoas – UFAL, e a segundo no Instituto Politécnico de Viana do Castelo. Já em relação ao ano de publicação destes ocorreu no ano de 2020. Quanto aos objetivos, todos os artigos atenderam adequadamente aos deste estudo e foram apresentados de modo que facilitou a compreensão.

Visando organizar e reunir o conhecimento sobre a temática investigada, as características dos estudos incluídos nesta revisão podem ser visualizadas no quadro 1.

Quadro 1 – Caracterização dos estudos incluídos na revisão integrativa conforme título do artigo, periódico/país, ano de publicação, tipo de estudo, público-alvo.

ID	Título	Programa de ensino	Área	TIPO DE ESTUDO

A1	Ser cuidador familiar da pessoa com ELA na perspectiva de fenomenologia existencial	Escola de Enfermagem – EENF / Programa de Pósgraduação em enfermagem	Enfermagem	Qualitativo
A2	Sobrecarga e Percepção da Qualidade de Vida dos Cuidadores Informais de Pessoas com Esclerose Lateral Amiotrófica	Curso de Mestrado em Enfermagem de Reabilitação	Enfermagem	Descritivo - correlacional

Fonte: Elaboração dos autores, 2023.

A nuvem de palavras abaixo demonstra as palavras-chave dos estudos selecionados, e foram estratificadas a partir das palavras: qualidade de vida, cuidador, saúde mental.

Imagem 01 – Nuvem de palavras-chave



Fonte: Elaboração dos autores, 2023.

Assim como os fatores associados à qualidade de vida de pessoas com ELA estar relacionado com a qualidade de vida dos cuidadores informais (SANDSTEDT, et al., 2018; WIT et al., 2018).

ALS leva a um rápido declínio no funcionamento físico, exigindo adaptações físicas e emocional para pessoas com ELA, mas também para cuidadores. Como uma doença progressão, tanto no agravamento dos sintomas como na dependência física, pode levar a aumento do estresse e preocupação e sobrecarga dos cuidadores, limitando seu tempo, energia para atividades de lazer e tempo para gratificação suas próprias necessidades (WIT et al., 2018).

O autor Johnson (2017), também acrescenta que junto com as demandas físicas de prestação de cuidados, também os cuidadores são responsáveis por tomar decisões sobre intervenções médicas para uma pessoa com ELA. Um estudo de Sandstedt et al., (2018), realizado na Suécia mostra que o cuidado é uma construção multidimensional que inclui experiências positivas e negativas.

Ao mesmo tempo, mostra o impacto que essas experiências têm na QdL dos cuidadores informais e também que a experiência positiva está associada a uma melhor saúde mental. Além disso, fatores relacionados aos cuidadores informais (gênero, idade, condições de vida) e pessoas com ELA (ansiedade e/ou depressão).

Associados à QV dos cuidadores e à satisfação com a vida. Nível de saúde percebido cuidadores, saúde mental e satisfação com a vida, abaixo dos valores referências nacionais, também foram uma descoberta importante. Nesse estudo, parece que os cuidadores informais devem ter estado disponíveis para os pacientes quase todos os dias durante várias horas, apesar dos serviços sociais disponíveis. Eles estes são as circunstâncias que permitem que quase todas as pessoas com ELA vivam Casa.

Johnson et al., (2017) infere que os cuidadores percebem que são cuidados um familiar ou amigo agrega valor e sentido à sua vida, mas por outro lado aqueles que quem é cuidado, pode perceber isso como um fardo adicional e estresse para a vida cuidador. Esta evidência mostra que os cuidadores também experimentam benefícios cuidado, incluindo o crescimento na espiritualidade e na fé, crescimento pessoal e maestria crescente.

Segundo Martins (2006), à qualidade de vida dos prestadores de cuidados informais verificou que as dimensões mais afetadas estão na área de saúde mental, vitalidade e saúde em geral, além de apresentar altos níveis de ansiedade e depressão associada a níveis alterados de sobrecarga física, emocional e social.

Também Costa, citado por Menoita e Sousa (2012), destaca que os cuidadores informais sofrem mudanças adversas em várias áreas de sua vida, como mudanças na vida familiar e problemas sociais, econômicos e de trabalho, fadiga e problemas físicos e psicológico.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

A ELA é uma doença degenerativa do sistema nervoso central, rapidamente progressiva e rara. Caracteriza-se pela degeneração dos neurónios motores do córtex cerebral, tronco encefálico e medula espinal, que leva a uma deservação dos feixes nervosos e consequente paralisia motora progressiva e irreversível.

À medida que a doença vai progredindo, os doentes necessitam de um elevado número de cuidados como: apoio para realização de necessidades básicas; acompanhamento clínico especializado e consultas multidisciplinares; unidades especializadas de internamento prolongado e para descanso do cuidador; ajudas técnicas adaptadas e em tempo útil face à rápida progressão da doença; suplementos alimentares por dificuldades na mastigação e na deglutição; reforma antecipada; respostas mais céleres e específicas em serviços de medicina física e reabilitação, quer nos hospitais, quer em ambulatório; implementação e fiscalização efetiva das normas de acessibilidade arquitetónica; cuidador permanente para atividades da vida diária e apoio acrescido às famílias aos vários níveis (social, económico, psicológico e outros)

Além disso, faz-se necessário possuir na rede de atendimento à saúde profissional capacitados e preparados para lidar com estes pacientes e seus familiares.

REFERÊNCIAS

JOHNSON, Stephanie [et al.] - Quality of Life Perspectives of People With Amyotrophic Lateral Sclerosis and Their Caregivers. **The American Journal of Occupational Therapy** [em linha]. Vol. 71, nº3 (2017)

MARTINS, Teresa - Acidente vascular cerebral: qualidade de vida e bem-estar dos doentes e familiares cuidadores. Coimbra: **Formasau**, 2006. ISBN 972-8485-65-4.

MENDES, K.D.S. **Revisão integrativa: método de pesquisa para a incorporação de evidências na saúde e na enfermagem**. *Enfermagem*, v.17, n.4, p.758-764, 2008.

MENDES, Karina Dal Sasso; Silveira, Renata Cristina de Campos Pereira; GALVAO, Cristina Maria. **Revisão Integrativa :método de pesquisa para a incorporação de evidências na saúde e na enfermagem**. *Texto contexto – enferm.*, Florianópolis, v. 17, n.4, Dec. 2008.

MENOITA, Elsa; SOUSA, Luís – Reabilitar a pessoa idosa com AVC, contributos para um envelhecer resiliente. Loures: Lusociência. 2012

SANDSTEDT, Petter [et al.] - Caregiverexperience, health-relatedqualityoflifeandlifesatisfactionamong informal caregiverstopatientswithamyotrophic lateral sclerosis: A cross-sectionalstudy. Journalof Clinical Nursing [em linha]. Vol. 27 (2018), p. 4321- 4330.

WIT, Jessica [et al.] - Caregiverburden in amyotrophic lateral sclerosis: A systematic review. Palliative Medicine [em linha]. Vol. 32, nº1, (2018). p. 231–245. [consultado 11 setembro 2018]. Disponível em: WWW: ISSN: 0269-2163

CAPÍTULO 30

IMPACTO DIAGNÓSTICO DA PARALISIA CEREBRAL PARA OS CUIDADORES FAMILIARES DE PESSOAS PORTADORAS DE DOENÇAS RARAS

Brunna Hellen Saraiva Costa¹
Eduard Dutra Dantas²
Luciana Maria Martinez Vaz³
Eldia dos Santos Araújo⁴
Rafal Santos de Araújo Padilha⁵
Thaís Costa de Oliveira¹

¹ Doutoranda em Enfermagem pela UFPB. João Pessoa – PB, Brasil;

² Educador Físico pela UNIPÊ. João Pessoa – PB, Brasil;

³ Doutoranda em Nutrição pela Funiber, Nutricionista do Centro de Referência Multiprofissional em Doenças Raras – SMS/JP;

⁴ Mestre em Psicologia pela UEPB. João Pessoa – PB, Brasil;

⁵ Gastrônomo pela UEPB. João Pessoa – PB, Brasil.

E-mail: brunna.costa@academico.ufpb.br

RESUMO: A paralisia cerebral é um grupo de distúrbios permanentes do movimento que aparecem na primeira infância. Os sinais e sintomas incluem má coordenação, alteração de tônus e atraso do desenvolvimento motor. Diante de um quadro clínico variável, as famílias sofrem um impacto após o diagnóstico dessa condição clínica, o que pode impactar na estrutura familiar e necessitar de uma reestruturação e rede de apoio para enfrentamento dessa situação. O objetivo foi compreender a produção científica acerca do impacto do diagnóstico de PC para a família por meio de uma revisão integrativa da literatura. Metodologia: foi realizada pesquisa do tipo revisão integrativa da literatura. A pesquisa foi realizada na Biblioteca de periódicos Scientific Electronic Library Online (SciELO) e nas bases de dados de acesso gratuito como Pubmed/MEDLINE; LILACS Bireme; os descritores usados na Biblioteca de periódicos Scientific Electronic Library Online (SciELO) e no LILACS Bireme foram “paralisia cerebral”; “família”; criança” “diagnóstico” e nas demais bases de dados foram “family”, “child”, “cerebral palsy”, separados pelo operador booleano “AND”. Na produção do conhecimento acerca da temática, foi evidenciado a percepção das mães no diagnóstico da paralisia cerebral, e foi observado que afeta diretamente no núcleo familiar, e um dos sentimentos que mais citados, nas pesquisas, foi a angústia, do novo. Concluiu-se que é possível observar que há várias pesquisas nas diversas áreas sobre o impacto do diagnóstico de PC para a família, deixando em evidência a importância da temática estudada.

Palavras-chave: paralisia cerebral; criança; diagnóstico.

INTRODUÇÃO

Apesar do maior destaque para doenças consideradas socialmente mais ameaçadoras, outras também estiveram presentes, menos frequentes e visíveis, porém,

igualmente causadoras de sofrimento. Entre essas, destacamos como de interesse para análise a literatura a paralisia cerebral.

A paralisia cerebral (PC) é um grupo de distúrbios que afeta a capacidade de uma pessoa de se mover e manter o equilíbrio e a postura. A PC é a deficiência motora mais comum, na infância, causada pelo desenvolvimento anormal ou dano ao cérebro em desenvolvimento que afeta a capacidade de uma pessoa de controlar seus músculos e a atividade funcional (ZANINI; CEMIN; PERALLES, 2017).

Estudos de base populacional de todo o mundo relatam estimativas de prevalência de PC variando de 1,5 a mais de 4 por 1.000 nascidos vivos ou crianças de uma faixa etária definida (STAUB, 2019).

Em janeiro de 2020, o Ministério da Saúde lançou novos dados, confirmando que: uma em cada 4 crianças com PC não consegue falar; 1 em cada 4 não pode andar; 1 em cada 2 tem deficiência intelectual; 1 em cada 4 tem epilepsia. (BRASIL; 2020)

Quando a mulher engravida há expectativa para o nascimento de um filho saudável. Mas, quando este nasce com PC, a mãe faz todos os esforços necessários para que ele sobreviva e possa se desenvolver de forma saudável. Entretanto, muitas dessas crianças apresentam síndrome associada a alterações neurológicas que influenciam no desenvolvimento neuropsicomotor típico (RIBEIRO et al., 2016).

Após o nascimento de uma criança com deficiência, as mães a família passam por uma fase de luto. Os cinco estágios do modelo de luto, ou modelo Kübler-Ross são postulados em uma série de cinco emoções: negação, raiva, barganha, depressão e aceitação (STAUB, 2019). Após a fase de luta, a família passa a ressignificar esse momento e passa a fase de luta pelo desenvolvimento da criança e readaptação familiar (SILVA; ROMÃO ANDRADE, 2019).

A paralisia cerebral (PC) é uma disfunção que afeta os tônus musculares, o movimento e as habilidades motoras. Isso prejudica a capacidade do corpo de se mover de forma coordenada e seguindo as etapas do desenvolvimento neuropsicomotor típico de uma criança. Também pode afetar outras funções do corpo que envolvem habilidades motoras, cognitivas (capacidade de aprender e compreender) além de problemas com movimento, aprendizagem, respiração, controle da bexiga e intestino, alimentação e fala, dependendo a área e gravidade da lesão.

Diante de um quadro clínico tão variável, é importante destacar que as famílias sofrem um impacto após o diagnóstico dessa patologia no seu filho o que pode impactar na

estrutura familiar e necessitar de uma reestruturação e rede de apoio para enfrentamento dessa situação (SILVA; ROMÃO; ANDRADE, 2019).

As expectativas dos pais para seus filhos com deficiência se enquadram em várias áreas amplas. Estes incluem melhorias funcionais, integração da terapia na vida diária, informações sobre os serviços infantis, a condição de seus filhos, provável desenvolvimento futuro e como esse filho está se saindo em comparação com seus pares com deficiências semelhantes. Exemplos de expectativas específicas incluem "manter a cabeça erguida" e "como comer sozinha" (DA SILVA; ROMÃO; DA SILVA, 2019).

As expectativas dos pais de crianças com paralisia cerebral foram estudadas durante programas de comunicação e educação condutiva. Inicialmente, os pais do programa de comunicação exibiam expectativas irreais, como esperar que o filho falasse ao final da intervenção. No estudo sobre educação condutiva, pais de crianças com deficiências mais graves registraram expectativas mais realistas. À medida que os programas progrediam, todos os pais se sentiam mais esclarecidos sobre as necessidades de seus filhos, desenvolvendo aspirações mais realistas. Isso sugere que o conhecimento obtido por meio de intervenções pode afetar as expectativas dos pais quanto ao resultado (DE BRITO et al., 2017).

A participação dos pais de crianças com paralisia cerebral, na terapia domiciliar, foi investigada por meio de entrevistas e observação. Inicialmente, os pais tinham poucas expectativas, pois estavam lidando com o choque de receber o diagnóstico inicial. Depois que alguns desses sentimentos foram resolvidos, os pais tornaram-se mais realistas e puderam estabelecer metas específicas. Isso demonstra que as expectativas para crianças com paralisia cerebral mudam, ao longo do tempo, relacionadas ao estágio dos pais dentro do processo de luto e capacidade de se concentrar no desenvolvimento de seus filhos (FREITAG et al., 2017).

Diante desta problemática, traçou-se o seguinte questionamento: Qual o conhecimento científico produzido sobre o impacto do diagnóstico de PC para a família?

Portanto, esse estudo tem como objetivo compreender a produção científica sobre o impacto do diagnóstico de PC para a família por meio de uma revisão integrativa da literatura (RIL), nos estudos dos últimos cinco anos.

METODOLOGIA

Por tratar-se de um estudo exploratório descritivo, para o alcance do objetivo proposto, selecionou-se como método a presente investigação a revisão integrativa da literatura, que propõe uma síntese dos resultados das pesquisas empíricas e teóricas em que os estudos foram analisados em relação aos seus objetivos, aparência e resultados e é possível chegar a conclusões a respeito de gama enorme de conhecimentos. Sua construção permite a construção de uma análise ampla da literatura, contribuindo para discussões sobre métodos e resultados de pesquisa, assim como reflexões sobre a realização de futuras pesquisas (SOUZA; SILVA; CARVALHO, 2010).

A revisão integrativa determina o conhecimento atual sobre a temática específica, já que é conduzida de modo a identificar, avaliar e sintetizar resultados de estudos independentes sobre o mesmo assunto, contribuindo, assim para uma possível repercussão benéfica na qualidade dos cuidados prestados ao paciente (SOUZA; SILVA; CARVALHO, 2010).

Para os autores supracitados, embora haja variações para a condução dos métodos para o desenvolvimento de revisões integrativas, existem padrões a serem seguidos. Na operacionalização deste estudo, utilizamos seis etapas: seleção de hipóteses ou questões norteadoras para a revisão; seleção dos estudos que serviram para compor a amostra; definição das características dos estudos; análise e interpretação dos resultados; e, relato da revisão.

Na intenção de responder o questionamento proposto foi realizado um levantamento de artigos no banco de dados Biblioteca de periódicos Scientific Electronic Library Online (SciELO) e nas bases de dados de acesso gratuito como Pubmed/MEDLINE; CINAHL EBSCO; LILACS Bireme. Essa busca foi realizada através dos seguintes descritores: os descritores usados na Biblioteca de periódicos Scientific Electronic Library Online (SciELO) e no LILACS Bireme serão “paralisia cerebral”; “família”; criança” “diagnóstico” e nas demais bases de dados serão “family”, “child”, “cerebral palsy”, separados pelo operador booleano “AND”.

Optou-se pela base de dados eletrônicos, acima, por entender que atingem a literatura publicada acesso pode ser feito através de palavras chaves, de modo que palavras chaves são as que se repetem no título, objetivo e questão norteadora contidas no trabalho.

Souza (2010) afirma que, nesta etapa, delineiam-se os critérios de inclusão e exclusão dos estudos, bem como as estratégias utilizadas na busca dos estudos nas bases de dados. Para selecionar a amostra da pesquisa, foram utilizados os seguintes critérios de inclusão: texto completo independente da abordagem metodológica, com exceção de artigos

de revisão e editoriais; disponível nos idiomas português, espanhol e/ou inglês; referente aos últimos cinco anos (2015 a 2020) e sendo artigo, o tipo de documento, foram excluídos artigos duplicados nas bases de dados, e que não correspondiam com os objetivos da pesquisa. A coleta de dados foi realizada de fevereiro a maio de 2021 e os artigos foram triados, primeiramente, pela leitura de títulos, do resumo e por fim, lidos na íntegra, obedecendo aos critérios de elegibilidade estabelecidos.

Para a busca dos artigos utilizou-se as bases de dados: Literatura LatinoAmericana e do Caribe em Ciências da Saúde (LILACS), National Library of Medicine, EUA (PubMed), Medical Literature Analysis and Retrieval System on-line (MEDLINE), Scientific Electronic Library Online (SciELO).

A busca iniciou-se utilizando os descritores citados acima, o que resultou em 35 artigos, para eleger os artigos selecionados, foram aplicados os filtros, que teve como critérios de inclusão: texto completo na íntegra, artigos científicos em língua portuguesa e inglesa, artigos na modalidade original, e que atenderam os objetivos da pesquisa. Como critérios de exclusão dos estudos tivemos: artigos do tipo revisão de literatura; estudos que não atendessem o objetivo da pesquisa proposto, e artigos duplicados. Salientando que os períodos dos artigos selecionados foram entre 2015 á 2020, ou seja, nos últimos cinco anos, considerando a atualização das evidências científicas.

Após a leitura minuciosa dos títulos, foi permitido a exclusão dos artigos por meio dos critérios de inclusão e exclusão. A busca inicial totalizou 35 artigos, em que 30 artigos foram excluídos, finalizando 05 artigos, os quais foram lidos na íntegra e selecionados para compor a amostra de análise

Para refinar os dados, os arquivos coletados foram selecionados e analisado com base no enfoque do método qualitativo por meio da análise temática de Minayo (2014), que consiste nas etapas seguintes: ordenação dos dados, análise e classificação.

RESULTADOS E DISCUSSÕES

Neste trabalho, foram analisados 05 (cinco) artigos selecionados de acordo com os critérios já citados. Deles, 04 (quatro) tiveram seus dados provenientes da LILACS, e apenas 01 (um) da base Scielo.

Com relação aos periódicos os artigos foram publicados nos seguintes: Fisioterapia em Movimento, Psicol. Estud. (Online), Rev. Pesqui., Rev. bras. ciên. saúde, Fisioterapia

em Movimento, Rev. cuba. saúde pública. Quanto ao tipo de estudo, houve a predominância do estudo qualitativo totalizando 05 artigos.

No que diz respeito ao idioma de publicação, 04 artigos foram publicados originalmente no idioma português e 01 no idioma espanhol e nenhum artigo foi publicado no idioma inglês. Já em relação ao ano de publicação destes, observou-se que a produção da temática ocorreu: nos anos de 2015 a 2020.

Quanto aos objetivos, todos os artigos atenderam adequadamente aos deste estudo e foram apresentados de modo que facilitou a compreensão. Dentre a amostra de artigos analisada, verificou-se que todos discriminaram o método utilizado.

Sobre a essência do conteúdo abordado e a produção do conhecimento, foi observado que 70% evidenciaram a percepção das mães em relação a PC, 20% sobre o impacto do diagnóstico para a família e 10% referem a atuação do fisioterapeuta nesses casos. Os dados extraídos destes artigos estão expostos no quadro abaixo.

Tabela 01- Categorização dos estudos selecionados.

TÍTULO	ANO	BASE	PERÍODO	PRINCIPAIS ACHADOS	MÉTODO
Paralisia cerebral: o significado da fisioterapia na visão de mães cuidadoras	2016	Scielo	Fisioterapia em Movimento	Os fisioterapeutas devem trabalhar mais intensamente com as mães que não aderem aos programas de tratamento em casa. Devem tentar identificar os motivos da não adesão, orientar, aconselhar e auxiliar no esclarecimento de dúvidas e na resolução das dificuldades enfrentadas pelos cuidadores.	Estudo qualitativo
Percepções de mães de crianças com paralisia cerebral: um olhar sobre o passado e o futuro	2020	Lilacs	Rev. Pesqui.	constatou-se que apesar das dificuldades, as mães percebiam-se realizadas com a construção dos intensos	Inventário Sociodemográfico

aprendizados
acerca dos
cuidados
exigidos na
paralisia
cerebral

<p>Tornar-se mãe de uma criança com paralisia cerebral: sentimentos vivenciados</p>	<p>Lilacs</p>	<p>Psicol. Estud. (Online)</p>	<p>o estudo traz a estudo qualitativo, possibilidade de fenomenológico/hermenêutico reflexão para os profissionais de saúde a fim de compreender todo o processo vivenciado pela mãe, auxiliando- a nesta nova situação existencial, compreendendo- a nas fases que compõem o processo de adaptação à condição de mãe de uma criança com paralisia cerebral.</p>
---	---------------	--	--

<p>Particularidades da família no enfrentamento de crianças com diagnóstico e reabilitação para paralisia cerebral</p>	<p>2016/ Espanh ol</p>	<p>Lilacs Rev. cuba. saludpública</p>	<p>o enfrentamento familiar é transversalizado por um eixo motivacional. O equilíbrio familiar, entre as expectativas de melhora da situação de saúde da criança, sua lenta evolução no processo de reabilitação e o esforço excessivo que enfrentam a deficiência da criança no contexto da vida diária, provoca a transição gradual de um enfrentamento motivado em relação ao desmotivado. Tal comportamento potencializa uma ação destrutiva sobre a saúde do</p>	<p>estudo transversal, descritivo, com abordagem qualitativa</p>
--	--------------------------------	---------------------------------------	---	--

grupo familiar
(UA)

Paralisia Cerebral: 2015 Lilacs Rev. bras. Compreender a percepção das Estudo
Impacto no Ciênc. mães cuidadorasfrent e a essasqualitativo,
Cotidiano Familiar saúde adversidades é o primeiro passodescritivo
para que osprofissionais exploratório
de saúde possam desenvolver ações, comoas redes de apoio, por exemplo, que ofereçam
suportepsicológico e social a essas mulheres

Fonte: Dados da Pesquisa 2021.

Segundo DOMENACH et al (2016), os pais têm que lidar com o impacto do diagnóstico de paralisia cerebral em suas concepções e expectativas de seu filho durante a gravidez. Estes recriam uma nova realidade para a família e levam a algumas mudanças em suas vidas diárias. As reações emocionais dos pais dessas crianças incluem luto, choque, negação, aceitação e adaptação ao novo realidade.

O cuidar da criança com Paralisia Cerebral, os pais ultrapassam o cuidado numa mera perspectiva biologicista, agregando muito mais do que as questões fisiológicas da Paralisia Cerebral, compreendendo os significados dados a cada situação vivida ao longo da existência (AFONSO et al 2020). A angústia gerada pelo processo de adaptação ao novo ser faz com que a mãe adquira estratégias de adaptação.

Para Heidegger (2012), a angústia revela o ser para o poder ser mais próprio, ou seja, possibilita a liberdade de escolha, de escolher a si mesma e ressignificar sua existência,

redimensionando e adquirindo uma nova maneira de ser e estar-no-mundo cuidando do filho e responsabilizando-se por este ser.

A mãe enfrenta dificuldades para cuidar da criança por desconhecer as melhores estratégias de cuidado. As novas necessidades contidas, no cotidiano familiar, promovem a reestruturação das relações familiares, pois a condição da criança exige dedicação integral de um dos membros da família, que, na maioria das vezes, é a mãe (BALTOR & DUPAS, 2013; SMEHA et al., 2017).

Nos casos de PC, o fisioterapeuta busca melhorar a aquisição das habilidades funcionais da criança com Paralisia Cerebral e, assim, são repassadas orientações importantes sobre o tratamento para as mães, que muitas vezes, não são seguidas. Por isso, o fisioterapeuta deve atuar de forma mais intensiva nos casos de não adesão ao tratamento domiciliar, buscando identificar a causa da não realização das atividades, orientando, aconselhando, e oferecendo suporte para sanar dúvidas e dificuldades enfrentadas por essas cuidadoras (DOMENACH et al 2016).

Nessa dimensão, pode-se afirmar que o cuidado materno ao filho com necessidades especiais é uma experiência única e intransferível. As emoções e sentimentos vivenciados com o nascimento desse filho são descritos pelas mães com grande sofrimento, pela intensidade dos cuidados (LIMA; CARDOSO; SILVA; 2016).

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Com este estudo, foi possível observar que há várias pesquisas nas diversas áreas acerca do impacto diagnóstico de PC para a família, deixando em evidência a importância da temática estudada, e foi observado que afeta diretamente no núcleo familiar, e um dos sentimentos que mais foi citado nas pesquisas foi a angústia. Para os pais e familiares, receber o diagnóstico de que seu filho tem alguma deficiência é algo que abala a instabilidade emocional, esse aspecto está em evidência em todos os artigos que compõe esta pesquisa.

A criança com Paralisia Cerebral tem resultados de uma lesão do cérebro ou algum desvio de desenvolvimento cerebral. À medida que essa criança cresce e evolui, outros fatores se associam com os efeitos da lesão e tendem a agravar as deficiências funcionais ainda mais.

REFERÊNCIAS

- Afonso T, Silva SSC, Pontes FAR. Percepções de mães de crianças com paralisia cerebral: um olhar sobre o passado e o futuro. *RevFunCare Online*. 2020 jan/dez; 12:138-145. DOI: <http://dx.doi.org/10.9789/2175-5361.rpcfo.v12.7146>.
- BINHA, AnnyMichellyPaquier; MACIEL, Simone Carazzato; BEZERRA, Carla Cristine Andrade. Perfil epidemiológico dos pacientes com paralisia cerebral atendidos na AACD-São Paulo. *Acta Fisiátrica*, v. 25, n. 1, p. 1-6, 2018.
- CAVALCANTE, Viviane Mamede Vasconcelos et al. Perfil epidemiológico das crianças com paralisia cerebral em atendimento ambulatorial. 2017.
- DA SILVA, Gabriela Gomes; ROMÃO, Josilene; DA SILVA ANDRADE, Erci Gaspar. Paralisia Cerebral e o impacto do diagnóstico para a família. *Revista de Iniciação Científica e Extensão*, v. 2, n. 1, p. 4-10, 2019.
- DOMENECH, Ana Carolina Pereira et al. Paralisia cerebral: o significado da fisioterapia para mães cuidadoras. *Fisioter. mov.*, Curitiba, v. 29, n. 4, pág. 757-766, dezembro de 2016. Disponível em <http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S010351502016000400757&lng=en&nrm=iso>. acesso em 23 de maio de 2021. <http://dx.doi.org/10.1590/1980-5918.029.004.ao12>.
- DE BRITTO, Isnara Teixeira et al. Mães de crianças com paralisia cerebral vivenciando o diagnóstico. *Ciência & Desenvolvimento-Revista Eletrônica da FAINOR*, v. 10, n. 3, 2017.
- FREITAG, Vera Lucia et al. O impacto do diagnóstico de paralisia cerebral para a família: revisão integrativa. *JournalofNursingand Health*, v. 7, n. 1, p. 89-100, 2017.
- HIMPENS, E. et al. Predictabilityof cerebral palsy in a high-risk NICU population. *Early HumanDevelopment*, [S.l.], v. 86, p. 413-417, 2010.
- RIBEIRO, Maysa Ferreira Martins et al. Paralisia cerebral: faixa etária e gravidade do comprometimento do filho modificam o estresse e o enfrentamento materno. *Ciência & Saúde Coletiva*, v. 21, p. 3203-3212, 2016.
- SANTOS, Keite Helen dos; MARQUES, Dalvani; SOUZA, Ândrea Cardoso de. Crianças e adolescentes com paralisia cerebral: análise sobre longitudinalidade do cuidado. *Texto & Contexto-Enfermagem*, v. 26, n. 2, 2017.
- SILVA, Simone Souza da Costa; PONTES, Fernando Augusto Ramos. Rotina de famílias de crianças com paralisia cerebral. *Educar em Revista*, n. 59, p. 65-78, 2016.
- SMEHA, Luciane Najar et al. Cuidando de um filho com diagnóstico de paralisia cerebral: sentimentos e expectativas. *Psicologia em Estudo*, v. 22, n. 2, p. 231-242, 2017.
- SILVA, Daniela Baleroni Rodrigues; DIAS, Larissa Bombarda; PFEIFER, Luzia Iara. Confiabilidade do Sistema de Classificação da Função Motora Grossa Ampliado e Revisto (GMFCS E & R) entre estudantes e profissionais de saúde no Brasil.*Fisioter.*

Pesqui., SãoPaulo, v. 23, n. 2, p. 142-147, June 2016 .

SILVA, G.G, ROMÃO, J., ANDRADE, E.G.S. Paralisia Cerebral e o impacto do diagnóstico para a família. *RevInicCient e Ext.* 2019;2(1):4-10

STAUB, Ana Lúcia Portella. Efeitos da estimulação elétrica neuromuscular em pacientes com paralisia cerebral do tipo diplegia espástica. **Fisioterapia Brasil**, v. 6, n. 1, p. 6-9, 2018.

VIRELLA, Daniel; FOLHA, Teresa. Programa de Vigilância de Nacional da Paralisia Cerebral. **FIFO-Reuniões científicas do Departamento de Epidmiologia, INSA, 26 fevereiro 2019**, 2019.

ZANINI, Graziela; CEMIN, Natália Fernanda; PERALLES, Simone Nique. Paralisia cerebral: causas e prevalências. **Fisioterapia em Movimento**, v. 22, n. 3, 2017.

Eixo temático III

Tecnologias: Acessibilidades e biotecnologias nas Doenças Raras.

Na composição do Eixo Temático III, concentra os aspectos relacionados a reflexões e discussões para a apresentação de projetos relacionados a aplicabilidade de novas tecnologias nos sistemas de inclusão. Expondo o uso no âmbito tecnológico de acordo com as mais diversas áreas de competência, direcionadas a mobilidade urbana, acessibilidades, mapeamento de dados, realidade virtual, robótica e biotecnologias.

A tecnologia ajuda a enfrentar os desafios dessas doenças por meio do fornecimento de novas ferramentas para melhorar o seu diagnóstico e tratamento, a exemplo das plataformas genéticas de alto rendimento. O fato de a tecnologia poder garantir, ou pelo menos promover, o diagnóstico precoce é fundamental para retardar o aparecimento dos sintomas ou tratar a doença desde o início, tornando-se um importante recurso para reduzir a morbidade dessas enfermidades.

O avanço da tecnologia desencadeou mudanças significativas em diferentes âmbitos da vida da população em geral, não sendo diferente no campo da neuroreabilitação, que vem incorporando a tecnologia como complemento, como a exemplo da fisioterapia, por ser capaz de gerar uma interação homem-máquina.

É inegável que a tecnologia tem avançado rumo à promoção de grandes benefícios na área de saúde e é importante que os profissionais da área estejam sempre atualizados. As biotecnologias junto com a bioinformática, como a robótica e uso da realidade virtual, vêm avançando da otimização desta inclusão, confirmando também a importância da inteligência artificial em proporcionar grandes avanços na área de saúde e diagnósticos, a fim de reduzir a incapacidade causada por essas doenças, contribuir para a melhoria da qualidade de vida das pessoas com doenças raras e melhorar o acesso aos serviços de saúde e à informação.

Fazer parte desta divulgação científica é imensamente gratificante, uma vez que possibilita a visibilidade e necessidade de empoderamento das pessoas com doenças raras. Para além, mostrar a força que o conhecimento em tecnologias tem para moldar o contexto atual e proporcionar equidade social.

Dessa forma, os capítulos a seguir consistem em uma oportunidade para divulgar os resultados das pesquisas, na área de acessibilidade, gerenciamento de dados, que se faz tão necessária no contexto da informação.

O Eixo Temático III (ET: Tecnologias: Acessibilidades e biotecnologias nas doenças raras) foi composto pela coordenadora Luciana Maria Martinez Vaz e a equipe Brunna Hellen Saraiva Costa, Maria Betânia da Silva Cesário, Daniele Idalino Janebro, Roberta Kelly Brito de Oliveira e Vanessa Carolina Francelino Veloso, a quem expressamos nossa gratidão por conduzirem as avaliações dos trabalhos realizando contribuições de acordo com os aspectos científicos para a exposição e o debate dos trabalhos apresentados.

Prof^a Luciana Maria Martinez Vaz
Presidente da Comissão Científica do
III CONAMDRACON - 2023

CAPÍTULO 31

O SERVIÇO SOCIAL NO ACOLHIMENTO À PESSOAS COM DOENÇAS RARAS

Jailma da Costa Batista¹

Terezinha de Lisieux Pires de Andrade²

Edna Maria Gonzaga²

Maria do Socorro de Medeiros Morais²

¹Assistente Social, Especialista em Doenças Raras – UNIESP;

²Assistentes Sociais, profissionais do CRMDR e Especialistas em Doenças Raras – UNIESP.

jailmassbatista@gmail.com

RESUMO: O presente estudo teve como objetivo geral relatar a experiência vivida como assistente social no acolhimento e atendimento de pessoas diagnosticadas com doenças raras e aos seus familiares, em uma instituição pública de saúde no município de João Pessoa, no estado da Paraíba. No percurso metodológico foi utilizada a abordagem qualitativa, pesquisa descritiva e relato de experiência. Os instrumentos foram a observação direta e o caderno de campo. O referencial teórico trilhou sobre as políticas públicas voltadas ao tema, o contexto socioeconômico ao qual os usuários estão inseridos e a intervenção do/a assistente social nesse âmbito. Os resultados do estudo revelaram dificuldades no processo de diagnóstico e acesso aos tratamentos; ausência de capacitação continuada para os profissionais de saúde sobre o tema; familiares com dificuldades para exercer o cuidado. Conclui-se que as necessidades do/a usuário/a devem ser consideradas em sua totalidade, e o/a assistente social precisa estar atento a essas demandas para definir o planejamento voltado ao atendimento individual e coletivo, bem como, articular com as redes de serviços, profissionais, familiares e usuários/as, visando alcançar resultados satisfatórios e qualificar a intervenção profissional.

Palavras-Chave: trabalho social; doença órfã; humanização dos serviços; SUS.

INTRODUÇÃO

A Constituição Federal de 1988 (CF/1988) define que a saúde é direito de todos e dever do Estado e à integra ao sistema de Seguridade Social, formando o tripé saúde, previdência e assistência social, destinadas a assegurar os direitos humanos e sociais da população brasileira. A Lei nº 8.080, de 19 de setembro de 1990, regula em todo o território nacional as ações e serviços de saúde, visando à redução de riscos de doenças e outros agravos.

Nessa direção, as legislações de proteção à vida e de promoção da saúde, asseguram as prerrogativas da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS), instituída em 2014, com os objetivos de reduzir

a mortalidade, contribuir para a redução da morbimortalidade e a melhoria da qualidade de vida, por meio de ações de promoção, prevenção, diagnóstico, tratamento oportuno, redução de incapacidade e cuidados paliativos.

As doenças raras, também conhecidas como ‘doença órfã’, são classificadas como qualquer doença que afeta pequena porcentagem da população e é caracterizada pela variedade de sinais e sintomas, além disso, estima-se que existem entre 6 a 8 mil doenças raras no mundo e, para 95% delas, não há tratamento específico até o momento, restando apenas os cuidados paliativos e os serviços de reabilitação (SOUZA et al. 2019).

De acordo com o Ministério da Saúde (MS), cerca de 13 milhões de brasileiros vivem com essas enfermidades. Considera-se ainda que, as doenças raras são complexas e podem se apresentar de forma degenerativa e cronicamente incapacitantes, demandando assim cuidados contínuos e interdisciplinar em saúde (Ministério da Saúde, 2022).

A interdisciplinaridade no trabalho em saúde se constrói a partir de um nível avançado de trocas e de cooperação, entre as diversas categorias profissionais que atuam neste âmbito, e possui como condição elementar a socialização do conhecimento, linguagem e conceitos das áreas envolvidas (SILVA e MENDES, 2013).

Observa-se que para assegurar uma atenção integral, contínua e interdisciplinar em saúde, faz-se necessário fortalecer os processos de gestão do cuidado e trabalho, bem como, a humanização das relações entre trabalhadores, usuários/as e gestores na produção do cuidado em saúde.

Nesse sentido, a Política Nacional de Humanização (PNH), instituída pelo MS em 2013, busca pôr em prática os princípios do Sistema Único de Saúde (SUS), no cotidiano dos serviços, produzindo mudanças nos modos de gerir e cuidar. A PNH tem como princípios a transversalidade – em busca de reconhecer que as diferentes especialidades e práticas de saúde; a indissociabilidade entre atenção e gestão – pelo qual os processos de decisão e gestão possam ser construídos de forma compartilhada; e o protagonismo, corresponsabilidade e autonomia dos sujeitos coletivos – entendendo que as mudanças acontecem com o reconhecimento e valorização do papel de cada um (Ministério da Saúde, 2013).

O advento da PNH resguardou o direito de acesso integral, universal e gratuito aos serviços de saúde e todo cidadão brasileiro, bem como, a implementação de orientações clínicas, éticas e políticas, que se traduzem em determinados arranjos de trabalho. Alguns dos conceitos que sustentam essa política, são: o Acolhimento – com o objetivo de subsidiar a reação entre sujeitos de direitos, equipes e serviços de saúde; a Gestão participativa e a

cogestão; a Ambiência; a Clínica ampliada e compartilhada; a Valorização do trabalhador; a Defesa dos direitos dos usuários; como ferramentas transversais à política de saúde.

Desse modo, o cuidado à pessoa com doença rara, perpassa pela inclusão desse público em toda a rede de serviços do SUS, conforme suas necessidades específicas, e caracteriza-se por reconhecer a importância de implementar as respostas às questões que envolvem o processo de saúde-doença, considerando a complexidade do cuidado e a viabilização da continuidade da assistência em saúde, em tempo e condições oportunas para o/a usuário/a.

No que se refere a totalidade do cuidado, é preciso dispor de uma equipe multiprofissional em saúde, na qual o Serviço Social seja uma das categorias profissionais que compõe a equipe, pois o/a assistente social tem entre as suas competências, o desenvolvimento de habilidades críticas e instrumentais que correspondem as dimensões teórico-metodológicas, ético-política e técnico-operativa do seu fazer profissional.

Em outras palavras, é a partir da articulação entre as competências e dimensões profissionais, que o/a assistente social pode contribuir com a efetivação dos direitos sociais e a minimização das expressões da questão social, presentes no processo de adoecimento, considerando os determinantes e condicionantes de saúde.

Conforme Viana et al (2023, p. 5), “o profissional de Serviço Social, inserido na área de saúde, vislumbra o atendimento integral à pessoa, como sujeito de direito, identificando as suas demandas e necessidades socioassistenciais”. Para isso, há três importantes instrumentos que norteiam a atuação profissional: o Código de ética do/a Assistente Social de 1993; a Lei de Regulamentação da Profissão – Lei nº8.663/93; e as Diretrizes Curriculares para o curso de Serviço Social, aprovada pela ABEPSS em 1996.

A problematização desta pesquisa reside na constatação empírica em torno das pessoas acometidas por algum tipo de doença rara e de seus familiares/cuidadores, que desconhecem sobre os tratamentos possíveis e disponíveis pelo SUS, seus direitos e a rede de cuidado em saúde. E para refletir sobre essa temática, definimos a seguinte questão norteadora: Quais as articulações do Serviço Social para a efetivação do cuidado a pessoas com doenças raras no âmbito do SUS?

Assim, este trabalho tem como objetivo geral relatar a experiência vivida como assistente social no acolhimento e atendimento às pessoas com doenças raras e seus familiares, em uma instituição pública de saúde no município de João Pessoa, capital do estado da Paraíba, no ano de 2022.

Pretendemos, com o desenvolver desta pesquisa, disseminar conhecimento sobre as doenças raras, suas características e necessidades, assim como, analisar políticas públicas para efetivar o direito social e humano de acesso a assistência integral em saúde, a partir da atuação profissional do assistente social.

METODOLOGIA

Trata-se de uma pesquisa de campo, de natureza descritiva e qualitativa. Para Minayo (2014, P. 57) “o método qualitativo é o que se aplica ao estudo da história, das relações, das representações, das crenças, das percepções, e das opiniões, produtos das interpretações que os humanos fazem a respeito de como vivem”.

Assim, foi utilizado a técnica de relato de experiência, com o objetivo de descrever uma realidade vivida, que poderá contribuir para a socialização do conhecimento sobre o tema doenças raras.

Os procedimentos utilizados para o relato de experiência foram baseados na observação direta, registros diários em caderno de campo e análise crítica da situação. De acordo com Severino (2007), a observação direta é todo procedimento que permite acesso aos fenômenos estudados, assim como, o registro dos elementos observados, fazem parte do processo investigativo da pesquisa.

Como local de estudo foi definido uma instituição de saúde, voltada para o atendimento especializado e de referência para a pessoa com doenças raras no município de João Pessoa/PB. As situações e vivências ocorridas foram observadas pelas pesquisadoras no período de abril a dezembro de 2022, e as análises do material observado foram realizadas à luz do referencial crítico dialético.

Este estudo, que é um relato de experiência, não foi submetido à avaliação do Comitê de Ética em Pesquisa, conforme determina a Resolução nº 466, de 12 de dezembro de 2012 e a Resolução nº 540, de 7 de abril de 2016, ambas instituídas pelo Conselho Nacional de Saúde (CNS). Contudo, todas as informações aqui descritas, respeitaram os preceitos éticos, conforme as resoluções do CNS e as resoluções que norteiam o exercício profissional do/da assistente social.

RELATO DE EXPERIÊNCIA

O tema desse estudo teve como motivação as inúmeras dificuldades relatadas por pessoas e familiares com diagnóstico de doença rara, atendidos em uma instituição de saúde,

referência para esse público. O contexto histórico e social da pesquisa pertence ao município de João Pessoa, que possui uma população de estimada em 723 mil habitantes (IBGE, 2010). As discussões em torno do tema doenças raras ascendeu muito no Brasil e nas regionais de saúde com o aumento da demanda por atendimento, e 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.

Em 2022, o Ministério da Saúde, lançou um documento que regulamenta e orienta a Linha de Cuidados da Pessoa com Doenças Raras no SUS, no qual consta as características gerais das doenças raras, o ordenamento da política pública integrada de assistência, a estrutura da linha de cuidados e algumas informações sobre os serviços de referência ou de atenção especializada em doenças raras.

Nesse sentido, são consideradas características gerais das doenças raras os seguintes elementos:

Doenças Raras são condições geralmente crônicas e de baixa frequência na população em geral; se apresentam, de modo geral, como condições progressivas, degenerativas e incapacitantes; apresentam necessidades assistenciais complexas em termos de diagnóstico, tratamento ou acompanhamento; necessitam de cuidados contínuos e ações transversais, multidisciplinares e multiprofissionais; podem causar elevado sofrimento clínico e psicossocial para os indivíduos e famílias; constituem um grupo número e diverso de condições de saúde (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2022).

O documento expressa ainda que as necessidades assistenciais das pessoas ou famílias acometidas por essas doenças são complexas em termos de diagnóstico, tratamento e acompanhamento, pois, em algumas situações, são doenças que demandam atendimento médico e multiprofissional em várias especialidades para que se chegue em um diagnóstico seguro, além de que, o tratamento pode ser considerado de custo elevado, tanto para as famílias quanto para o SUS.

A Política Pública Integrada, instituída por meio da Portaria 199, de 30 de janeiro de 2014, que regulamenta a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no SUS, também integra esta política a outras de abrangência transversal às redes temáticas prioritárias do SUS: 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 articulação transversal entre os serviços, permite qualificar o cuidado em saúde, buscando atender a totalidade das necessidades dos sinais e

sintomas apresentados por pessoas com condições raras. A estrutura da linha de cuidados voltada para a assistência à pessoa com doenças raras no SUS, segue a mesma lógica das demais redes de atendimento, com a disposição de recursos para ações de referência e contrarreferência entre a Atenção Primária à Saúde (APS) e a Atenção Especializada à Saúde (AE).

Nessa perspectiva, os serviços especializados e de referência ao atendimento de condições raras, estão alocados na atenção especializada à saúde, no nível secundário do

SUS, nos quais, constam os serviços ambulatoriais, especializados, hospitalares e de urgência e emergência. Até o início de 2022, existiam apenas 21 serviços de referência habilitados pelo MS para o atendimento especializado em doenças raras, distribuídos em todo o país, além disso, os usuários/as também contam com alguns serviços de saúde disponibilizados em hospitais universitários e por meio da Rede de Cuidados da Saúde da Pessoa com Deficiência (RCPD), no território nacional (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2022).

Seguindo a lógica de cuidado em rede, e a necessidade do governo federal, estaduais e municipais em promover assistência de forma sistêmica e efetiva, outros serviços foram inaugurados no país com a finalidade de ampliar os atendimentos e o acesso a diagnósticos, em tempo oportuno, e ao tratamento adequado.

Desse modo, no ano de 2022, foi inaugurado um Centro de Referência Multiprofissional em Doenças Raras (CRMDR), no município de João Pessoa, para o fortalecimento da Rede e a promoção da atenção diagnóstica e terapêutica específica, para as necessidades de saúde regional.

O trabalho profissional, desenvolvido pela equipe interdisciplinar que compõe este serviço, contribuiu bastante para uma atuação mais assertiva junto aos usuários, perpassando pelo incentivo ao controle social realizado através das organizações e associações de usuários/as e familiares acometidos por doença rara, a exemplo da Associação Paraibana de Doenças Raras (ASPADOR), que tem um espaço legítimo dentro do CRMDR, para o acolhimento e orientações necessárias as famílias.

As mobilizações sociais e as práticas educativas com as famílias também são exercidas pelo Serviço Social na referida instituição. Para Abreu e Cardoso (2009), “a função pedagógica desempenhada pelo assistente social inscreve a prática profissional no campo das atividades educativas formadora de cultura”, ou seja, essa competência e habilidade necessária ao fazer profissional, destacam a inquestionável relevância dessa articulação com os/as usuários/as e famílias, para a efetivação do direito à saúde, através de ações refletidas realizadas junto aos conselhos de direitos.

O acolhimento e o acompanhamento das demandas e necessidades de saúde desse público, configuram-se como competências e habilidades a serem desenvolvidas pelo profissional de Serviço Social nesse espaço sócio-ocupacional, entendendo que na configuração de trabalho estabelecida em equipe, cabe ao assistente social realizar as mediações necessárias para contribuir com a qualidade dos serviços prestados, sendo o elo entre os usuários/as e os demais profissionais de saúde que compõe a equipe.

Nesse sentido, observa-se, no cotidiano do trabalho, a responsabilidade e a preocupação da equipe em garantir a excelência nos serviços prestados, ao criar e fortalecer vínculos, dinamizar e democratizar o acesso às informações, assim como, assegurar direitos, orientações e a promoção da inclusão social, com a finalidade de melhorar a qualidade de vida de todos os envolvidos no cuidado à pessoa com doença rara.

Ademais, durante o ano de 2022, foi possível acompanhar a realidade dos/das usuários/as assistidos pelo CRMDR, e identificar o quanto foi relevante a atuação do Serviço Social para a viabilização de direitos sociais e de acesso aos serviços de saúde. Foram realizadas visitas institucionais, com o objetivo de articular os diversos serviços da Rede para o atendimento a esse público, bem como, com a finalidade de socializar conhecimentos sobre o tema e ampliar os serviços ofertados pela gestão municipal e estadual de saúde.

Dentre as visitas institucionais realizadas, destaca-se a visita a um Centro de Distribuição de Medicamentos de Custo Elevado, como os medicamentos órfãos utilizados pelos usuários/as com condição rara de saúde, na qual se deu com o objetivo de conhecer o fluxo de dispensação de tais medicamentos, e para alinhar os processos de trabalho a fim de viabilizar o acesso aos medicamentos de forma mais assertiva e com mais agilidade. Dito isto, é relevante acrescentar que, após algumas visitas e articulações com os serviços da rede de saúde, foi possível implantar uma base farmacêutica para a dispensação desses medicamentos no próprio local de atendimento, o CRMDR, diminuindo assim as fragilidades referentes ao acesso a essa assistência.

Outras ações coletivas, ou individuais, foram desenvolvidas pelo setor de Serviço Social durante o período de 2022, que fortaleceram o processo de cuidado em saúde, à exemplo de iniciativas de capacitação continuada realizada com a equipe de saúde para discutir o tema doenças raras e levantar as necessidades de saúde; grupo de acolhimento realizado com os usuários/as e familiares, para discutir sobre suas demandas, esclarecer dúvidas, realizar encaminhamentos e articulação com a rede de assistência; recepção e

acompanhamento de estudantes de graduação e residentes em saúde, possibilitando o exercício da pesquisa-ensino-extensão no serviço e para a comunidade.

Desse modo, destaca-se que todas as ações desenvolvidas pelo Serviço Social, e pela equipe multiprofissional e interdisciplinar em saúde, foram realizadas com o objetivo de estimular a integração social e familiar dos usuário/a e de sua rede de apoio, fortalecer as iniciativas de promoção da autonomia e acompanhamento psicossocial, terapêutico e clínico, possibilitando o exercício de seus direitos civis e sociais.

CONCLUSÃO

Os resultados da pesquisa evidenciam que as dificuldades enfrentadas pelos usuários/as e familiares acometidos por uma condição rara de saúde são inúmeras, e perpassam pelos processos de identificação de diagnóstico, o desconhecimento dos profissionais sobre o tema, a dificuldade de acesso a serviços de referências e às especialidades médicas e multiprofissionais, bem como acesso à exames e medicamentos de custo elevado.

O trabalho em saúde e as experiências profissionais aqui relatadas, refletem o esforço da categoria profissional de Serviço Social em assegurar o acesso à direitos sociais aos usuários, bem como, o compromisso ético e político em realizar uma atuação crítica, que ultrapasse as dificuldades postas ao cotidiano profissional.

O acolhimento e acompanhamento das necessidades sociais e de saúde dos usuários/as, realizado pelo Serviço Social, contribui para a qualidade do serviço prestado por toda equipe de saúde, uma vez que o/a assistente social torna-se um elo entre as pessoas envolvidas no cuidado, a fim de facilitar a comunicação e possibilitar o conhecimento da realidade social à qual o usuário/a está inserido.

Por fim, a partir das experiências vivenciadas no Centro de Referência Multiprofissional em Doenças Raras, identifica-se a necessidade de fomentar educação continuada sobre o tema, e a produção de conhecimento científico, considerando os saberes técnicos e populares, a fim de que os profissionais de saúde e de toda a rede de assistência a esse público, bem como a comunidade, os/as usuários/as e familiares possam ter acesso as informações necessárias ao cuidado em saúde e a promoção da qualidade de vida.

REFERÊNCIAS

BRASIL. [Linha de Cuidados à Pessoas com Doenças Raras]. Ministério da Saúde.

https://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/politica_nacional_humanizacao_pnh_folheto.pdf Acesso em 20.Abr.2023.

BRASIL. [Política Nacional de Humanização]. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção Especializada à Saúde- SAES. Esplanada dos Ministérios. Brasília, DF: 2013. Disponível em: Secretaria de Atenção Especializada à Saúde- SAES. Esplanada dos Ministérios. Brasília, DF: 2022. Disponível em: https://amaviraras.org/wpcontent/uploads/2022/06/Linha_de-Cuidado_Pessoas_Com_Doencas_Raras.pdf Acesso em: 3 mar. 2023.

MINAYO, Maria Cecília de Souza. O desafio do conhecimento: pesquisa qualitativa em saúde. 14ª ed. São Paulo: Hucitec, 2014.

SEVERINO, Antônio Joaquim. Metodologia do Trabalho Científico. 23ª ed. rev. e atual. São Paulo: Cortez, 2007.

SILVA, Letícia Batista; RAMOS, Adriana (Orgs.). Serviço Social, saúde e questões contemporâneas: reflexões críticas sobre a prática profissional. Campina, SP: Papel Social, 2013.

SOUZA, Ítala Paris de et al. Doenças genéticas raras com abordagem qualitativa: revisão integrativa da literatura nacional e internacional. **Ciência & Saúde Coletiva**, v. 24, p. 3683-3700, 2019.

VIANA, Aldanete dos Santos Farias et al. Papel do assistente social nos desafios enfrentados pelas pessoas com transtorno do espectro autista no interior do Pará: relato de experiência. Pesquisa, **Sociedade e Desenvolvimento**, v. 12, n. 1, pág. e6812136480-e6812136480, 2023.

CAPÍTULO 32

AVALIAÇÃO DA UTILIZAÇÃO DO NUSINERSENA PARA O TRATAMENTO DEAMIOTROFIA MUSCULAR ESPINHAL

Lucas Nóbrega de Oliveira¹
Aline Kely Felício de Sousa Santos²
Gerlane Guedes Delfino da Silva³
Jediael de Lucena Batista Alves⁴
Cibério Landim Macêdo⁵

^{1,2,3} Farmacêuticos. Residentes Multiprofissional em Saúde da Criança, ESP/PB;
Graduando do Curso de Farmácia, UFPB;

Farmacêutico. Professor Dr. e Tutor da Residência Multiprofissional em Saúde da Criança, ESP/PB.

lucasnobrega18@outlook.com

RESUMO: A atrofia muscular espinhal é uma doença rara, autossômica neurodegenerativa recessiva, que se caracteriza como a principal causa genética de mortalidade infantil no mundo. Essa doença é caracterizada por seus portadores apresentarem a ausência ou deficiência de uma proteína responsável pela manutenção dos neurônios: a proteína de sobrevivência do neurônio motor (SMN). Essa ausência ou deficiência ocasiona a morte desses neurônios, causando fraqueza muscular, perda progressiva de movimentos e até a paralisia. Seu tratamento é de cunho multidisciplinar, no entanto em relação ao uso de medicamentos, atualmente uma das alternativas terapêuticas mais importantes para essa enfermidade é o Nusinersena. Assim, o objetivo desse trabalho foi investigar na literatura nacional e internacional o papel do Nusinersena no tratamento de pacientes acometidos com AME. Foi realizado um estudo com caráter qualitativo, sendo realizada uma revisão bibliográfica utilizando as bases de dados Scielo, PubMed e Science Direct. Foram utilizados os descritores: nusinersena, amiotrofia muscular espinhal, tratamento medicamentoso. Foi possível constatar que no critério de segurança desse medicamento, não foi observado complicações graves e que os familiares dos indivíduos acometidos com AME apresentam uma percepção positiva da melhora do quadro clínico desses pacientes associado ao uso de nusinersena. Assim, nesse estudo foi possível concluir que o nusinersena é uma alternativa promissora para os pacientes acometidos com AME tipo I, partindo do pressuposto que esse medicamento é uma das poucas alternativas terapêuticas eficazes para essa enfermidade. Assim, foi possível constatar que os pacientes que fizeram uso desse medicamento obtiveram uma evolução positiva frente ao prognóstico da AME. Além disso, mostrando-se como um tratamento seguro, e por fim, que quando associado a fisioterapia foi possível constatar uma potencialização na diminuição da morbimortalidade desses pacientes.

Palavras-chave: amiotrofia muscular espinhal; nusinersena; tratamento medicamentoso.

INTRODUÇÃO

A atrofia muscular espinhal (AME) é uma doença rara, autossômica neurodegenerativa recessiva, que se caracteriza como a principal causa genética de mortalidade infantil no mundo (PRIOR; LEACH & FINANGER, 2020). Valendo ressaltar

ainda que, de acordo com a Associação Brasileira de Amiotrofia Espinhal, no Brasil surgem cerca de 300 novos casos de AME Tipo I anualmente (VERHAART et al., 2017).

Os neurônios motores são as células que controlam as atividades musculares essenciais como andar, engolir, falar e respirar. No entanto, pessoas acometidas com AME apresentam a ausência ou deficiência de uma proteína responsável pela manutenção dos neurônios: a proteína de sobrevivência do neurônio motor (SMN). Essa ausência ou deficiência ocasiona a morte desses neurônios, causando fraqueza muscular, perda progressiva de movimentos e até a paralisia (PRIOR; LEACH & FINANGER, 2020).

A AME normalmente tem início na infância, podendo ser dividida em quatro subtipos principais (Quadro 1): Tipo I (doença de Werdnig-Hoffmann, ou infantil grave/aguda), tipo II (infantil intermediária/crônica), tipo III (juvenil ou doença de Kugelberg-Welander) e tipo IV (forma do adulto) (LALLY et al, 2017). A AME tipo I é a forma mais prevalente e grave da doença, pois há pouca produção da proteína SMN. Cerca de 50% dos lactentes vêm a óbito em torno dos 7 meses de vida e 95% chegam até 17 meses, sendo a insuficiência respiratória a causa habitual dessas mortes. A AME tipo II apresenta um quadro clínico mais brando, com início a partir dos 18 meses, sendo sua expectativa de vida em média de 10 a 40 anos (FERNANDES et al., 2022).

A idade dos pacientes com AME III pode variar bastante, quando são diagnosticados até os 3 anos é classificada como IIIa, sendo posterior a essa idade, é classificada como IIIb. A principal diferença é que os pacientes com AME IIIa são capazes de caminhar até os 20 anos de idade, já aqueles com AME IIIb são capazes de caminhar por toda a vida. Além disso, a expectativa de vida nesses pacientes é indeterminada. A AME tipo IV, segundo alguns autores, é iniciada após os 10 anos de idade, no entanto os sintomas podem surgir a partir da segunda ou terceira década de vida. Vale ressaltar, que a sintomatologia clínica é leve o que proporciona uma expectativa de vida normal (FERNANDES et al., 2022).

O tratamento dessa doença é principalmente paliativo e preventivo, ou seja, os pacientes com AME necessitam de vários cuidados durante toda a vida. Assim, a terapia é sobretudo de cunho multidisciplinar, para garantir uma melhor qualidade de vida e estacionamento do progresso da doença. Com relação ao uso de medicamentos, atualmente dispõe-se de poucas opções, mas estudos estão avançando para o desenvolvimento de novas alternativas terapêuticas. No entanto, em dezembro de 2016 o Nusinersena foi o primeiro medicamento a ser aprovado pela Food and Drug Administration para tratar a AME. A Agência Nacional de Vigilância Sanitária aprovou sua utilização no Brasil no ano de 2017 (PECHMANN et al., 2018).

OBJETIVO

Investigar na literatura nacional e internacional o papel do Nusinersena no tratamento de pacientes acometidos com AME.

METODOLOGIA

Trata-se de um estudo com caráter qualitativo, sendo realizada uma revisão bibliográfica utilizando as bases de dados Scielo, PubMed e Science Direct. Foram utilizados os descritores: nusinersena, amiotrofia muscular espinhal, tratamento medicamentoso.

Com relação à inclusão, optou-se por artigos na categoria original, disponibilizados na íntegra, publicados nos idiomas português e inglês, com intervalo de tempo entre 2016 e 2022. Os dados coletados dos trabalhos possuíam descrições quanto aos parâmetros de segurança e efetividade inerente ao uso de nusinersena para o tratamento da AME.

Os estudos que não descreviam suficientemente os dados, ou seja, não demonstravam as variáveis desejáveis para o estudo, além daquela cuja relação com o tema desta revisão bibliográfica não era importante, foram excluídos. Juntamente, também foram eliminados notícias, editoriais, comentários e cartas de apresentação.

REVISÃO DA LITERATURA

O nusinersena é comercializado sob o nome de Spinraza®, sendo um medicamento injetável intratecal, administrado por punção lombar. Vale ressaltar que o valor de cada dose desse medicamento custa em média R\$ 319.878,46. Além disso, seu mecanismo de ação é resultante da sua ligação ao RNA mensageiro humano permitindo uma correta tradução dessa molécula e levando a produção funcional da proteína SMN (SALES & SOLIANI, 2022).

De acordo com Pechmann et al (2018), os quais realizaram um estudo na Alemanha com o objetivo de avaliar o tratamento com nusinersena para AME tipo I. Durante o experimento foram avaliadas 61 crianças. As aplicações desse medicamento foram realizadas nos dias 1, 15, 30, 60 e 180. Após 6 meses de tratamento, os resultados obtidos mostraram que 34,4% das crianças apresentaram respostas motoras. Em relação a necessidade de suporte ventilatório, 31,1% dessas não tinham nenhuma indicação, 9,8% iniciaram a ventilação menos de 16 horas por dia, 6,6% necessitaram de ventilação mais de

16 horas por dia e 4,9% foram traqueostomizadas. No critério de segurança desse medicamento, não foi observado complicações graves.

Realizou-se um estudo com o objetivo de fazer uma análise comparativa das habilidades motoras em um paciente com AME tipo I, antes e após submissão ao tratamento de 5 doses de nusinersena. Foi possível constatar que, ao longo do tratamento, o paciente evoluiu positivamente, atestando assim a eficácia desse medicamento, pois houve a aquisição e restauração de habilidades motoras pelo indivíduo (VASCONCELOS & PEREIRA, 2019).

Castro et al (2020), realizaram um estudo com o objetivo de verificar o nível de percepção das famílias de pacientes com AME sobre a eficácia do uso de nusinersena associada à fisioterapia. Durante a realização da pesquisa, foram avaliadas 114 famílias, dessas a maioria destacou que perceberam maiores avanços no tratamento com a fisioterapia associada ao uso do medicamento. Assim, os familiares dos indivíduos acometidos com AME apresentam uma percepção positiva da melhora do quadro clínico associado ao uso de nusinersena.

CONCLUSÃO

O nusinersena é uma alternativa promissora para os pacientes acometidos com AME tipo I, partindo do pressuposto que esse medicamento é uma das poucas alternativas terapêuticas eficazes para essa enfermidade. Assim, nesse estudo foi possível constatar que os pacientes que fizeram uso desse medicamento obtiveram uma evolução positiva frente ao prognóstico da AME. Além disso, mostrando-se como um tratamento seguro, e por fim, que quando associado a fisioterapia foi possível constatar uma potencialização na diminuição da morbimortalidade desses pacientes. No entanto, é necessário avançar no desenvolvimento de novas opções terapêuticas para tratamento desses pacientes.

REFERÊNCIAS

FERNANDES, Tiago Vieira et al. História natural da atrofia muscular espinhal: padrão de sobrevivência Natural history of spinal muscular atrophy: survival pattern.

Brazilian Journal of Development, v. 8, n. 7, p. 5006750075, 2022.

DE CASTRO, Rafaelly Filomena Souza et al. Percepção das famílias de pacientes com atrofia muscular espinhal sobre a utilização da spinraza® associada ao tratamento fisioterapêutico. **Research, Society and Development**, v. 9, n. 10, p. e8769109358-e8769109358, 2020.

LALLY, Cathy et al. Indirect estimation of the prevalence of spinal muscular atrophy Type I, II, and III in the United States. **Orphanet journal of rare diseases**, v. 12, n. 1, p. 1-6, 2017.

PECHMANN, Astrid et al. Evaluation of children with SMA type 1 undertreatment with nusinersen within the expanded access program in Germany. **Journal of neuromuscular diseases**, v. 5, n. 2, p. 135-143, 2018.

PRIOR, Thomas W.; LEACH, Meganne E.; FINANGER, Erika. Spinal muscular atrophy. 2020.

SALES, Cecília Maria Prates; SOLIANI, F. C. B. G.; SANCHES, Ana Cláudia Soncini. Farmacoterapia da atrofia muscular espinhal. **Inst**, v. 40, n. 2, p. 119-26, 2022.

VASCONCELOS, Ítalo de Oliveira; PEREIRA, Raphael. Análise comparativa das habilidades motoras em um paciente com Amiotrofia Muscular Espinhal Tipo I antes e após submissão a tratamento com 5 doses de spinraza: relato de caso. **Revista Brasileira de Reabilitação e Atividade Física**, v. 8, n. 1, p. 1-11, 2020.

VERHAART, Ingrid EC et al. Prevalence, incidence and carrier frequency of 5q-linked spinal muscular atrophy—a literature review. **Orphanet journal of rare diseases**, v. 12, n. 1, p. 1-15, 2017.

CAPÍTULO 33

DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE: uma revisão sobre a terapia farmacológica e multidisciplinar

Aline Kely Felício de Sousa Santos¹

Lucas Nóbrega de Oliveira¹

Gerlane Guedes Delfino da Silva¹

Carol Alcantara Carvalho Querino¹

Jedial de Lucena Batista Alves²

Cibério Landim Macêdo³

¹ Residentes Multiprofissional em Saúde da Criança, ESP/PB;

² Graduando do Curso de Farmácia, UFPB;

³ Farmacêutico. Professor Dr. e Tutor da Residência Multiprofissional em Saúde da Criança, ESP/PB.

alinekely.f@gmail.com.br

RESUMO: A Distrofia Muscular de Duchenne é uma doença genética de caráter recessivo ligada ao cromossomo X, que acomete principalmente crianças, caracterizada pela ausência ou diminuição da distrofina, uma proteína de peso molecular de 427 kDa que tem papel essencial na estabilidade das fibras musculares. Essa mutação genética resulta em acentuada ou completa ausência da proteína distrofina, caracterizando-se clinicamente por comprometimento da musculatura. O diagnóstico é feito próximo aos 5 anos de idade, pois é quando a criança apresenta sintomas de fraqueza muscular que se tornam evidentes. Não existe cura para a Distrofia Muscular de Duchenne e o tratamento consiste em redução na velocidade de progressão da doença, e inclui a terapia celular, terapia genética e terapia farmacológica. Os indivíduos acometidos pela Distrofia Muscular de Duchenne necessitam de cuidados especiais que envolvem o acompanhamento neuromuscular, ortopédico, respiratório, gastrointestinal, cardiológico, endócrino e farmacoterapêutico, além de serviços de reabilitação com fonoaudiólogos, terapeutas ocupacionais, fisioterapeutas e suporte psicossocial. É notável a melhora na qualidade de vida do paciente quando condutas fisioterapêuticas, como alongamentos, uso de órteses e ajustes posturais, são utilizadas, visto que proporcionam redução da dor, da tensão muscular, além de melhora da flexibilidade e redução dos gastos energéticos. O acompanhamento psicossocial deve ser realizado tanto ao paciente como a sua família, através de uma cobertura na assistência social e psicológica oferecida pelos serviços de saúde, que contribuam para uma análise e percepção real da condição de saúde do indivíduo a fim de garantir uma perspectiva de vida mais positiva. Ademais, é indispensável que o tratamento farmacológico atual, baseado no uso de corticosteroides, inclua também uma equipe multidisciplinar composta por vários profissionais que facilitem o cuidado integral e que proporcionem significativamente o melhor prognóstico no decurso da doença.

Palavras-chave: distrofia muscular de duchenne; farmacoterapia da distrofia muscular de duchenne; terapia multidisciplinar na distrofia muscular de Duchenne.

INTRODUÇÃO

A Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) é uma doença genética recessiva ligada ao cromossomo X, mais frequente em crianças, caracterizada pela ausência ou diminuição

da distrofina, uma proteína responsável pela preservação da fibra muscular (MENEZES, et al, 2022).

O indivíduo acometido pela DMD apresenta um quadro de perda progressiva da função muscular, que evolui para limitação motora e complicações cardiorrespiratórias que levam a morte (ARAUJO et al., 2018). Estima-se que essa enfermidade afeta 1 a cada 3.500-6.000 nascidos vivos do sexo masculino e 1 a cada 2.500 nascidos vivos do sexo feminino (MENEZES, et al, 2022).

O diagnóstico geralmente é feito próximo aos 5 anos de idade, quando a criança apresenta sintomas de fraqueza muscular mais evidentes, como atraso de aquisição de marcha, dificuldades em subir e descer escada, além de quedas frequentes (ORTEZ et al, 2019). Com o aumento da idade, ocorre cada vez mais a perda da mobilidade e da funcionalidade do músculo, resultando na perda da qualidade de vida e uma dependência física de terceiros no que tange a realização de atividades físicas diárias (DA SILVA SANTOS, et al., 2018). Embora a DMD seja amplamente estudada, atualmente não existe cura para a doença (MENEZES, et al, 2022).

Por ser uma doença que até o presente momento não tem cura, o paciente necessita de cuidados especiais que requerem o acompanhamento de uma equipe multidisciplinar e coordenada que inclui médicos, fisioterapeutas, farmacêuticos, enfermeiros, fonoaudiólogos, psicólogos, assistentes sociais e terapeutas ocupacionais (KOVACS et al., 2022).

OBJETIVO

Elucidar, através da literatura nacional e interacional, a terapia farmacológica e multidisciplinar atual para a DMD.

METODOLOGIA

Trata-se de um estudo de caráter exploratório, realizada no mês de outubro de 2022. As bases eletrônicas de dados exploradas a fim de obter artigos científicos foram SciELO, Pubmed e Lilacs. As publicações selecionadas foram nos idiomas português, inglês e espanhol, com intervalo de tempo entre 2016 e 2022. Os descritores presentes nos títulos e/ou resumos dos materiais utilizados foram: Distrofia Muscular de Duchenne, Farmacoterapia da Distrofia Muscular de Duchenne, Terapia multidisciplinar na Distrofia Muscular de Duchenne. Foram encontrados 126 trabalhos nas bases de dados mencionada.

Destes, 72 foram excluídos pois não mostraram relação com o tema. Por fim, 20 trabalhos foram escolhidos e introduzidos nessa revisão através de uma análise cuidadosa.

REVISÃO DA LITERATURA

A DMD é uma doença neurodegenerativa muscular causada por mutações genéticas recessivas ligadas ao cromossomo X (locusXp21) (MENEZES, et al, 2022). Esse gene é responsável por codificar a distrofina, uma proteína de peso molecular de 427 kDa que tem papel essencial na estabilidade das fibras musculares durante os ciclos de contração e relaxamento (DA SILVA et al, 2021). Logo, essa distrofinopatia genética resulta em acentuada ou completa ausência da proteína distrofina, caracterizando-se clinicamente por comprometimento da musculatura e, laboratorialmente, por elevados níveis de creatina quinase sérica (CPK), aspartato aminotransferase (AST) e alanina aminotransferase (ALT) (Ortez et al, 2019).

O único tratamento efetivo busca a redução na velocidade de progressão da doença, e inclui a terapia celular, terapia genética e terapia farmacológica (HOFFMAN et al., 2019; FRAILE et al., 2022; MENEZES, et al, 2022). A terapia celular, ainda em estudo, consiste na aplicação de células-tronco com a finalidade de repor as fibras musculares que se degeneraram (HOFFMAN et al., 2019). A terapia genética se baseia na administração de fármacos (eteplirsena, golodirsena, viltolarsena e ataluren), no qual a estratégia tenta corrigir o gene defeituoso por meio do salto em éxons específicos que promovem a codificação da distrofina (LIM et al., 2017; HEO, 2020; ROSHMI & YOKOTA, 2021). Todavia, esse tratamento, que ainda se encontra em estudo, não reverte a perda do tecido muscular, além de ter um alto custo de produção e, conseqüentemente, ser de difícil acesso à comunidade (FRAILE et al., 2022).

Atualmente a terapia farmacológica, que consiste no uso de corticosteroides, é considerada a primeira linha terapêutica da DMD já em uso para humanos, visto a extensão sobre o conhecimento a respeito da classe de fármacos utilizados (MENEZES, et al, 2022).

Os indivíduos com DMD necessitam de cuidados especiais que envolvem desde o acompanhamento farmacoterapêutico ao neuromuscular, ortopédico, respiratório, gastrointestinal, cardiológico, endócrino, além de serviços de reabilitação com fonoaudiólogos, terapeutas ocupacionais, fisioterapeutas e suporte psicossocial (KOVACS et al., 2022).

Nesse ínterim, o Consenso Brasileiro sobre a Distrofia Muscular de Duchenne preconiza que é indispensável a terapia medicamentosa bem como acompanhamento

multidisciplinar, com o objetivo de desacelerar a perda da função muscular, garantindo, assim, uma maior e melhor qualidade de vida ao portador da DMD (ARAUJO et al., 2017; ARAUJO et al., 2018).

Portanto, a abordagem coordenada e multidisciplinar constitui benefício para o paciente a fim de minimizar as complicações primárias e secundárias que venham a surgir, bem como, buscam preservar a mobilidade do paciente, proporcionando aumento da longevidade (DELGADILLO & LIRA, 2020; MESSINA & VITA, 2018).

O tratamento da DMD tem evoluído consideravelmente nas últimas décadas através de estudos em decurso, contudo ainda continua sendo totalmente sintomático, no qual segue-se orientado para a prevenção de complicações precoces, cirurgias ortopédicas e tratamento farmacológico, que se baseiam nas revisões sistemáticas da literatura, nas discussões de consenso estruturadas e de acordo com os especialistas da área (KORINTHENBERG, 2018; ORTEZ, et al., 2019).

É notável que as condutas fisioterapêuticas têm contribuído de forma significativa na evolução do paciente com DMD, visto que ocorre uma melhora na qualidade de vida do paciente quando são feitas intervenções como alongamentos, uso de órteses e ajustes posturais, que proporcionam redução da dor, da tensão muscular, além de melhora da flexibilidade e redução dos gastos energéticos (PRESLAK & NISHIYAMA, 2022).

Estudos descrevem e confirmam que o alongamento mantém a funcionalidade dos membros inferiores do indivíduo portador de DMD, demonstrando que, tais intervenções geram independência funcional e conforto para o paciente (CHOI et al., 2018).

Além disso, com a progressiva disfunção muscular, o indivíduo vai perdendo a postura, que acaba acarretando escoliose, dificultando a eficácia respiratória (PRESLAK & NISHIYAMA, 2022). Portanto, o alinhamento postural adequado, evita compensações na coluna vertebral, trazendo benefícios à melhora da respiração (PRESLAK & NISHIYAMA, 2022). Ademais, ressalta-se que a combinação das condutas fisioterapêuticas associada a técnicas de insuflação-exsuflação feitas com dispositivos mecânicos, fornecem novas formas de tratamento otimizado para os pacientes com DMD associado à infecção do trato respiratório inferiores, pois proporcionaram melhora mais rápida destes pacientes (KOENIG et al., 2017).

Outrossim, se refere ao acompanhamento psicossocial ao paciente e a sua família, que deve ser realizado através de uma cobertura na assistência social e psicológica oferecida pelos serviços de saúde, que contribuam para uma análise e percepção real da condição de

saúde do indivíduo a fim de garantir uma perspectiva de vida mais positiva (ALMENDRO-MARTÍNEZ et al., 2020; FREITAS et al., 2019).

Nesse sentido, entende-se que a DMD é uma doença na qual a tendência é incapacitar os indivíduos de exercer as funções básicas e fundamentais para a manutenção da vida. Portanto, o tratamento atual inclui a farmacoterapia com corticosteroides e, indispensavelmente, a presença de uma equipe multidisciplinar composta por vários profissionais que facilitem o cuidado integral e que proporcionem significativamente o melhor prognóstico no decorso da doença.

CONCLUSÃO

Embora a DMD seja uma doença neuromuscular irreversível, é necessário um gerenciamento multidisciplinar que tenha como foco principal as medidas preventivas com intervenções farmacológicas e não-farmacológicas com o objetivo de prolongar a sobrevivência desse paciente e, conseqüentemente, promover qualidade de vida através da promoção geral da saúde.

REFERÊNCIAS

ALMENDRO-MARTÍNEZ, I. et al. Perspectives of patients with Duchenne muscular dystrophy: A focal group to improve healthcare quality. **Journal of Healthcare Quality Research**, v. 35, n. 5, p. 273-279, 2020.

ARAÚJO, Alexandra PQC et al. Brazilian consensus on Duchenne muscular dystrophy. Part 1: diagnosis, steroid therapy and perspectives. **Arquivos de neuro-psiquiatria**, v. 75, p. 104-113, 2017.

ARAÚJO, Alexandra PQC et al. Brazilian consensus on Duchenne muscular dystrophy. Part 2: rehabilitation and systemic care. **Arquivos de Neuro-Psiquiatria**, v. 76, p. 481-489, 2018.

CHOI, Young-Ah et al. Lower extremity joint contracture according to ambulatory status in children with Duchenne muscular dystrophy. **BMC musculoskeletal disorders**, v. 19, n. 1, p. 1-6, 2018.

DA SILVA, Livia Frequete et al. Treinamento de força e resistência muscular respiratória na Distrofia Muscular de Duchenne: Revisão narrativa da literatura. **RECIMA21-Revista Científica Multidisciplinar-ISSN 26756218**, v. 1, n. 1, p. e28703-e28703, 2021.

DA SILVA SANTOS, Ana Lúcia Yaeko et al. Controle de tronco e função de membro superior em pacientes com distrofia muscular de Duchenne. **Revista Neurociências**, v. 26, p. 1-19, 2018.

DELGADILLO, Cintia Aguilar; LIRA, Luciana Ramos. El estudio de la distrofia muscular de Duchenne: más allá del ángulo médico | The study of Duchenne muscular

dystrophy: beyond the medical angle. **Revista Española de Discapacidad (REDIS)**, v. 8, n. 1, p. 181-200, 2020.

FRAILE RODRÍGUEZ, Andrea et al. Terapias farmacológicas basadas en el ARN de interferencia: Eteplirsén, Givosiran y Pegaptanib. 2022.

FREITAS, Mayanna Machado et al. Qualidade de vida de pacientes com Distrofia Muscular de Duchenne: revisão sistemática. **Revista Interdisciplinar de Estudos em Saúde**, p. 239-251, 2019.

HEO, Young-A. Golodirsén: first approval. **Drugs**, v. 80, n. 3, p. 329-333, 2020.

HOFFMAN, Eric P. Pharmacotherapy of Duchenne muscular dystrophy. In: **Pediatric Pharmacotherapy**. Springer, Cham, p. 25-37. 2019.

KOENIG, Emma; SINGH, Bhajan; WOOD, Jamie. Mechanical insufflation–exsufflation for an individual with Duchenne muscular dystrophy and a lower respiratory infection. **Respirology Case Reports**, v. 5, n. 2, p. e00210, 2017.

KORINTHENBERG, Rudolf. A new era in the management of Duchenne muscular dystrophy. **Developmental Medicine & Child Neurology**, v. 61, n. 3, p. 292-297, 2019.

KOVACS, Ana Paula Horokosky et al. Efeito da Pandemia por Covid-19 nos Cuidados de Indivíduos com Distrofia Muscular de Duchenne. **Revista Brasileira de Neurologia**, v. 58, n. 2, 2022.

LIM, Kenji Rowel Q.; MARUYAMA, Rika; YOKOTA, Toshifumi. Eteplirsén in the treatment of Duchenne muscular dystrophy. **Drug design, development and therapy**, v. 11, p. 533, 2017.

MENEZES, Icaro Celso Gomes et al. A importância da terapêutica multiprofissional no tratamento da distrofia muscular de Duchenne: The importance of multiprofessional therapy in the treatment of Duchenne muscular dystrophy. **Brazilian Journal of Development**, p. 59659-59671, 2022.

MESSINA, Sonia; VITA, Gian Luca. Clinical management of Duchenne muscular dystrophy: the state of the art. **Neurological Sciences**, v. 39, n. 11, p. 1837-1845, 2018.

ORTEZ, Carlos et al. Avances en el tratamiento de la distrofia de Duchenne. **Medicina (Buenos Aires)**, v. 79, p. 77-81, 2019.

PRESLAK, Josieli; NISHIYAMA, Fulviana Silva. Análise da atuação fisioterapêutica nos portadores de distrofia muscular de Duchenne (DMD): revisão de literatura. Analysis of physical therapy performance in patients with Duchenne muscular dystrophy (DMD): literature review. **Brazilian Journal of Health Review**, v. 5, n. 2, p. 4160-4176, 2022.

ROSHMI, Rohini Roy; YOKOTA, Toshifumi. Pharmacological Profile of viltolarsen for the treatment of duchenne muscular dystrophy: A Japanese experience. **Clinical Pharmacology: Advances and Applications**, v. 13, p. 235, 2021.

CAPÍTULO 34

VIVÊNCIA DE FARMACÊUTICOS RESIDENTES NO USO DO Eculizumabe NA FARMACOTERAPIA DA HEMOGLOBINÚRIA PAROXÍSTICA NOTURNA

Jeremias Antunes Gomes Cavalcante¹

Lisandra Francilino Fernandes¹

Maria Betânia da Silva Cesário²

¹Farmacêutico pela UFPB;

²Farmacêutica do CRMDR.

jeremiasig1@gmail.com

RESUMO: A Hemoglobinúria Paroxística Noturna (HPN) é uma doença rara de caráter genético que é ocasionada a partir de mutações que ocorrem nas células hematopoiéticas nos genes que originam componentes de ancoragem para proteínas reguladoras da resposta da ação do sistema complemento. Acomete aproximadamente 1 a cada 1 milhão de indivíduos e tem como principais manifestações clínicas a hemólise e formação de trombos. Entre os medicamentos utilizados na farmacoterapia da HPN está o eculizumabe que é um anticorpo monoclonal que atua interferindo no processo de ação do sistema complemento e evitando a hemólise. O presente estudo teve como objetivo relatar a experiência de farmacêuticos no tratamento da HPN com o uso do eculizumabe. Trata-se de um estudo descritivo do tipo relato de experiência sobre a vivência de farmacêuticos residentes acerca do uso de eculizumabe na farmacoterapia de pacientes com hemoglobinúria paroxística noturna na farmácia do Centro de Referência Multiprofissional em Doenças Raras (CRMDR). Nas vivências dos farmacêuticos residentes foram realizadas algumas atividades inseridas no ciclo de assistência farmacêutica. Entre elas estiveram armazenamento, controle de estoque, dispensação, atenção farmacêutica e educação em saúde. Pode-se concluir que a vivência foi produtiva para os residentes proporcionando conhecimento acerca da farmacoterapia e dos processos envolvidos nas doenças raras mais especificamente na HPN. Fortalecendo a prática profissional no aspecto do atendimento ao paciente com doenças raras.

Palavras-chave: hemoglobinúria paroxística noturna; farmacoterapia; anticorpo monoclonal.

INTRODUÇÃO

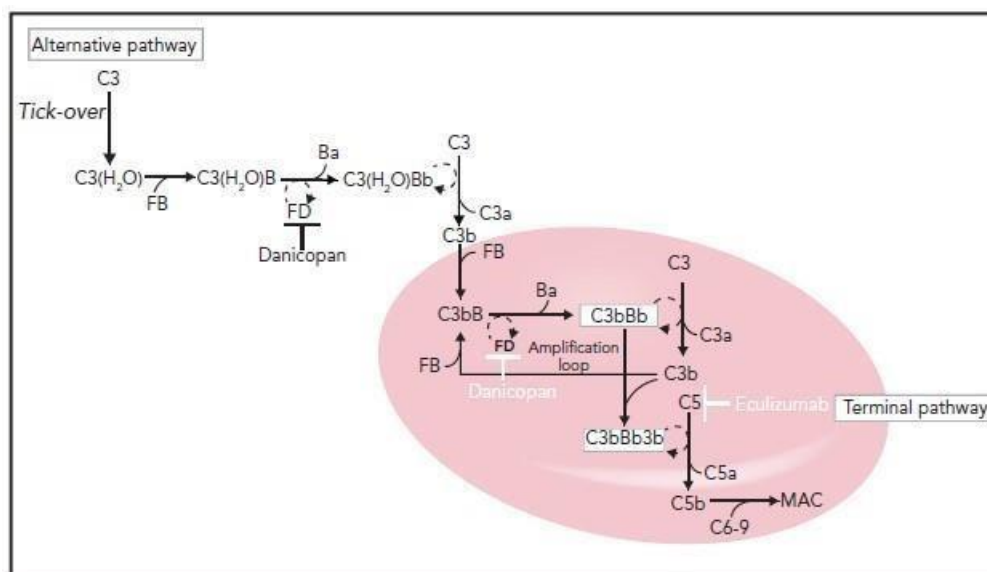
A Hemoglobinúria Paroxística Noturna (HPN) é uma doença hematológica rara de origem genética que acomete aproximadamente 1 a cada 1 milhão de indivíduos, sem predominância em relação ao sexo. Apresentando-se de forma significativa por volta da quarta década de vida (SILVA et al., 2020). A HPN é resultado de mutações que acometem o gene de síntese da proteína de ancoragem glicosilfosfatidilinositol A (PIGA) nas células tronco que se diferenciam em células sanguíneas. Essa alteração genética resulta na falta de ancoragem nas hemácias para proteínas fundamentais na inibição da atuação imunológica do sistema complemento (glicoproteína CD59 e fator acelerador de decaimento do sistema complemento CD55) e dessa forma ocasiona a lise das hemácias e favorece a formação de processo trombóticos (BRODSKY, 2019).

Entre principais manifestações clínicas da HPN estão a anemia hemolítica, formação de trombos e produção celular da medula óssea comprometida (BRODSKY, 2021). Além disso, os indivíduos com HPN podem ter como manifestação clínica dores abdominais, dificuldade na deglutição e disfunção erétil (KULASEKARARAJ et al., 2021).

O diagnóstico da HPN e sua classificação são realizados por meio da identificação de antígenos associados a glicosilfosfatidilinositol nas células precursoras das células sanguíneas por meio do uso de anticorpos monoclonais por citometria de fluxo no sangue da região periférica. Ainda, podem ser realizada análise das hemácias, avaliação de biomarcadores envolvidos na hemólise e do estoque de ferro para melhor classificação das características da HPN (SAHIN et al., 2015).

Entre os medicamentos utilizados na farmacoterapia da HPN destaca-se o anticorpo monoclonal eculizumabe. Esse medicamento atua interferindo na via de sinalização e ativação do sistema complemento inibindo a proteína C5 do complemento e evita sua conversão em C5a e C5b. Assim, o eculizumabe impede que a via de ação do sistema complemento prossiga e dê origem ao Complexo de Ataque à Membrana (MAC) e promova a hemólise (Figura 1) (SOLIRIS®, 2022).

Figura 1. Via de sinalização e ativação do sistema complemento com inibição do componente C5 pelo eculizumabe.



Fonte: KULASEKARARAJ et al., 2021.

O eculizumabe é um medicamento de alto custo e foi inserido pela Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no Sistema Único de Saúde (CONITEC) para o tratamento da HPN no Sistema Único de Saúde (SUS) em 2018 (BRASIL, 2018). O

medicamento apresenta-se em solução para diluição para administração por via endovenosa e deve ser infundido com base na prescrição médica. O esquema posológico divide-se em fase inicial e fase de manutenção. Sendo geralmente prescrito e administrado a cada 14 dias (mais ou menos 2 dias) na fase de manutenção do tratamento (SOLIRIS®, 2022).

Por se tratar de um anticorpo monoclonal de alto custo e com curto intervalo de administração entre as infusões de manutenção do tratamento, o recebimento, administração e pós administração do medicamento necessita de atenção e cuidado. Nessa perspectiva, o presente estudo teve como objetivo relatar a experiência de farmacêuticos no tratamento da HPN com o uso do eculizumabe.

METODOLOGIA

Trata-se de um estudo descritivo do tipo relato de experiência sobre a vivência de farmacêuticos residentes acerca do uso de eculizumabe na farmacoterapia de pacientes com hemoglobinúria paroxística noturna na farmácia do Centro de Referência Multiprofissional em Doenças Raras (CRMDR) que faz parte da rede de atenção à saúde municipal da prefeitura municipal de João Pessoa, localizado no bairro dos bancários em João Pessoa na Paraíba. O CRMDR tem como foco atender pacientes com doenças raras residentes no município de João Pessoa.

A vivência dos residentes farmacêuticos se deu durante a realização dos estágios externos que realizaram como atividade em serviço do Programa de Residência Multiprofissional em Saúde Hospitalar (RIMUSH) do Centro de Ciências da Saúde da Universidade Federal da Paraíba (CCS/UFPB) ao qual foram vinculados. Os estágios de residência foram realizados entre os meses de abril a junho de 2022 e outubro de 2022 a fevereiro 2023. Foi descrito no estudo a experiência dos farmacêuticos acerca do atendimento aos pacientes com HPN que foram atendidos e realizaram infusão do medicamento eculizumabe no CRMDR.

RELATO DE EXPERIÊNCIA

O CRMDR é uma instituição de saúde que presta cuidado multiprofissional aos pacientes com doenças raras no município de João Pessoa no estado da Paraíba. Entre os pacientes atendidos estão os portadores de HPN. O centro dispõe de atendimento de médicos de diversas especialidades, farmacêuticos, fisioterapeutas, nutricionistas, enfermeiros, assistentes sociais e outros profissionais. A maioria dos pacientes com HPN são acompanhados aproximadamente a cada quinze dias e recebe o atendimento

multiprofissional que se fizer necessário na ocasião. Após o atendimento, os pacientes que já são usuários do medicamento eculizumabe e que tem o medicamento disponível no CRMDR passam pelo processo de infusão do mesmo na sala de infusão disponível na instituição.

O centro dispõe de uma farmácia que tem como objetivo prestar serviço especializado aos pacientes atendidos pela instituição. Está sob a responsabilidade de uma farmacêutica que durante o estágio dos residentes atuou como preceptora. Entre os serviços realizados na farmácia estão os que fazem parte da assistência farmacêutica e cuidado farmacêutico. Por se tratar de uma farmácia com foco em doenças raras o primeiro passo realizado foi o estudo e compreensão das doenças mais prevalentes na instituição, entre as quais estava a HPN. Após o entendimento do processo da doença e da farmacoterapia existente, os residentes iniciaram as atividades específicas para o atendimento ao paciente.

Como citado anteriormente, o eculizumabe é um medicamento de alto custo e que já se encontra inserido no tratamento de pacientes de HPN atendidos pelo SUS. No caso da maioria dos pacientes atendidos no centro, o medicamento é adquirido pelo Ministério da Saúde e enviado ao local onde o paciente é vinculado e realiza o tratamento. Nessa perspectiva os farmacêuticos residentes vivenciaram o processo de recebimento dos medicamentos enviados pelo MS. Na ocasião foram realizadas atividades de conferência das notas enviadas avaliando datas de validade e a quantidade enviada e recebida. Após a verificação, os medicamentos seguiram para o processo de armazenamento e cadastro nas planilhas de estoque, as quais controlam a dispensação para infusão, o profissional responsável pelo procedimento, a data de validade dos medicamentos em estoque com atualização em cada data de infusão.

O eculizumabe é um anticorpo monoclonal que necessita de armazenamento em temperaturas frias entre 2 e 8 °C (SOLIRIS®, 2022). Assim, após o armazenamento em refrigerador, os farmacêuticos realizavam diariamente o acompanhamento da temperatura de armazenamento dos medicamentos bem como da umidade relativa do ar.

Em dias de realização de infusão do eculizumabe, os farmacêuticos residentes com supervisão da preceptora, realizavam a dispensação da quantidade de medicamentos que seriam utilizados na infusão, por cada paciente, para os profissionais responsáveis pela administração e acompanhamento do paciente. Visando a segurança no uso e administração do medicamento, elaboraram um material instrucional com informações importantes acerca do eculizumabe para que fosse apresentado para os profissionais envolvidos no processo de uso do medicamento. Ainda sobre o processo de infusão, os farmacêuticos foram

responsáveis pela conferência e dispensação dos materiais médico hospitalares necessários para abastecimento da sala de infusão de medicamentos. Considerando o uso racional dos materiais e avaliando os processos para possíveis ajustes e melhorias.

A atenção farmacêutica está entre as atribuições do farmacêutico e tem como objetivo principal promover o uso racional de medicamentos com base em ações de promoção, proteção e recuperação da saúde do paciente. Entre as ações realizadas podem ser destacadas o acompanhamento farmacoterapêutico clínico e práticas de educação em saúde para o fortalecimento do uso seguro e eficaz de medicamentos (BRASIL, 2014).

Nesse sentido, os farmacêuticos residentes realizaram atendimento farmacêutico a pacientes de HPN do centro. Na ocasião foi observado o processo de compreensão do paciente acerca da sua condição de saúde e do tratamento em questão. Foram explicadas questões importantes referentes ao medicamento e a segurança do seu uso e quais serviços buscarem em situações de necessidade. Por se tratar de um medicamento que pode interferir em alguns processos de defesa do sistema imunológico, os pacientes também foram instruídos sobre o assunto e informados sobre a necessidade de buscar atendimento médico quando necessário de acordo com as informações do fabricante do medicamento (SOLIRIS®, 2022). Além disso, os farmacêuticos sanaram dúvidas dos pacientes a respeito de outros medicamentos e assuntos de saúde em geral.

CONCLUSÃO

Em virtude da atuação na utilização do eculizumabe na farmacoterapia da HPN, foi possível concluir que acompanhar a utilização desse medicamento proporcionou uma vivência inovadora acerca de processos que envolvem a assistência farmacêutica e o cuidado farmacêutico na infusão e utilização de anticorpos monoclonais nas doenças raras. Ainda, a experiência proporcionou aos farmacêuticos residentes a oportunidade de adquirir conhecimentos acerca da temática em questão e fortalecer a prática profissional no aspecto do cuidado aos pacientes com doenças raras.

REFERÊNCIAS

BRODSKY, R. A. et al. Paroxysmalnocturnalhemoglobinuriawithout GPI-anchordeficiency. **The Journal of Clinical Investigation**, v. 129, n. 12, p. 5074-5076, 2019.

BRODSKY, R. A. How I treatparoxysmalnocturnalhemoglobinuria. **Blood**, v. 137, n. 10, p. 1304-1309, 2021.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Ciência, Tecnologia e Insumos Estratégicos. Departamento de Assistência Farmacêutica e Insumos Estratégicos. Cuidado farmacêutico na atenção básica, caderno 1. 2014. Disponível em: <https://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/servicos_farmaceuticos_atencao_basica_sau_de.pdf>. Acesso em: 21 mar de 2023.

KULASEKARARAJ, A. G. et al. Phase 2 study of danicopan in patients with paroxysmal nocturnal hemoglobinuria with an inadequate response to eculizumab. **Blood**, v. 138, n. 20, p. 1928-1938, 2021.

SILVA, F. L. et al. Hemoglobinúria paroxística noturna-relato de caso em pediatria. **Hematology, Transfusion and Cell Therapy**, v. 42, p. 313-314, 2020.

SAHIN, F. et al. Multidisciplinary clinical management of paroxysmal nocturnal hemoglobinuria. **American journal of blood research**, v. 5, n. 1, p. 1, 2015.

Soliris® (eculizumabe). Irlanda: Laboratório Alexion Pharma Internacional Operations Unlimited Company. 2022. Disponível em: <https://consultas.anvisa.gov.br/#/bulario/q/?nomeProduto=SOLIRIS>. Acesso em 16 dez. 2021.

BRASIL. Ministério da Saúde. Portaria N° 77, de 14 de dezembro de 2018. Torna pública a decisão de incorporar o eculizumabe para tratamento de pacientes com hemoglobinúria paroxística noturna (HPN) no âmbito do Sistema Único de Saúde. Diário Oficial União. 17 dez 2018; Seção 1:76. Disponível em: <https://bvsmms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/sctie/2018/prt0077_17_12_2018.html>. Acesso em 18 mar de 2023.

CAPÍTULO 35

A IMPORTÂNCIA DA TERAPIA NUTRICIONAL NA EVOLUÇÃO CLÍNICA DO PACIENTE PEDIÁTRICO COM DOENÇA DA URINA DO XAROPE DE BORDO: uma revisão integrativa

Mariany Bernardino da Silva Barbalho¹

Marcio Koiti Saito¹

Carol Alcantara Carvalho Querino¹

Flávia Helena Carvalho de Melo¹

Susy Mary Souto de Oliveira²

¹Residentes Multiprofissional em Saúde da Criança, ESP/PB;

²Nutricionista clínica do ambulatório do CPAM.

mariany14bsb@gmail.com

RESUMO: A Doença da Urina do Xarope de Bordo (DXB) também conhecida por Leucínose ou Cetoacidúria de Cadeia Ramificada foi descrita pela primeira vez em 1954, sendo considerada um erro inato do metabolismo (EIM) de herança autossômica recessiva, causada por uma deficiência da enzima desidrogenase dos cetoácidos de cadeia ramificada (BCKAD) que resulta no aumento dos aminoácidos leucina, isoleucina e valina no plasma e de seus respectivos cetoácidos de cadeia ramificada na urina. Devido ao acúmulo destes metabólitos, é desencadeado manifestações clínicas predominantemente de cunho neurológico, como o atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, comprometendo o desenvolvimento adequado da criança, além de letargia, dificuldade de sucção, crises convulsivas, edema cerebral e urina com um odor adocicado, semelhante ao xarope de bordo. O objetivo foi descrever a importância da terapia nutricional na melhora clínica do paciente com Doença da Urina do Xarope de Bordo. Trata-se de uma revisão integrativa de literatura, realizada no mês de outubro de 2022, de natureza qualitativa e exploratória, com abordagem teórica. Nesta revisão foram consultadas as bases eletrônicas de dados National Library of Medicine (PubMed), ScienceDirect e Medical Literature Analysis and Retrieval System online (Medline), a partir do acesso pela Biblioteca Virtual em Saúde (BVS), utilizando os descritores: Maple syrup urine disease, Inborn Errors Metabolism, Branched-Chain Amino Acidse nutrition. Foram incluídos artigos publicados entre os anos de 2017 à 2022, disponibilizados na íntegra, sendo estudos originais. Os critérios de exclusão foram estudos que não abordavam a temática abordada, estudos de caso, aqueles com dados insuficientes, notícias, editoriais, comentários, cartas de apresentação, teses ou dissertações. Foram encontrados 684 estudos, dos quais apenas 6 artigos preencheram os critérios de inclusão. Após confirmação diagnóstica da doença no processo de triagem neonatal, destaca-se a necessidade em aderir a uma terapia nutricional baseada na restrição dos BCAA, por meio de uma fórmula metabólica específica para a DXB, garantindo uma oferta mínima desses nutrientes ao longo da vida a fim de manter seus níveis plasmáticos dentro dos intervalos de tratamento direcionados, principalmente a leucina (100– 200 µmol/L para bebês e crianças menores 5 anos e 100–300 µmol/L para maiores de 5 anos). É visto a importância de fornecer calorias e macronutrientes adequados, atendendo as recomendações específicas para cada faixa etária, a fim de prevenir o catabolismo e garantir o crescimento normal.

Palavras-chave: doença da urina do xarope de bordo; leucínose; terapia nutricional.

INTRODUÇÃO

A Doença da Urina do Xarope de Bordo (DXB) também conhecida por Leucinose ou Cetoacidúria de Cadeia Ramificada foi descrita pela primeira vez em 1954, sendo considerada um erro inato do metabolismo (EIM) de herança autossômica recessiva, causada por uma deficiência da enzima desidrogenase dos cetoácidos de cadeia ramificada (BCKAD) que resulta no aumento dos aminoácidos leucina, isoleucina e valina no plasma e de seus respectivos cetoácidos de cadeia ramificada na urina (BLACKBURN et al., 2017).

Devido ao acúmulo destes metabólitos, é desencadeado manifestações clínicas predominantemente de cunho neurológico, como o atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, comprometendo o desenvolvimento adequado da criança, além de letargia, dificuldade de sucção, crises convulsivas, edema cerebral e urina com um odor adocicado, semelhante ao xarope de bordo (PAULINO et al., 2022).

O tratamento tem como base o controle da ingestão de alimentos fontes dos aminoácidos de cadeia ramificada (BCAA) e assim manter os níveis desses aminoácidos dentro dos valores seguros para prevenir o catabolismo ou piorar o quadro clínico da doença.

Dessa forma, o acompanhamento nutricional é fundamental para promover o crescimento e desenvolvimento adequado (HASSAN; GUPTA, 2022).

OBJETIVO

A presente revisão teve como objetivo descrever a importância da terapia nutricional na melhora clínica do paciente com Doença da Urina do Xarope de Bordo.

METODOLOGIA

Trata-se de uma revisão integrativa de literatura, realizada no mês de outubro de 2022, de natureza qualitativa e exploratória, com abordagem teórica. Nesta revisão foram consultadas as bases eletrônicas de dados National Library of Medicine (PubMed), Science Direct e Medical Literature Analysis and Retrieval System online (Medline), a partir do acesso pela Biblioteca

Virtual em Saúde (BVS), utilizando os descritores: Maple syrup urine disease, Inborn Errors Metabolism, Branched-Chain Amino Acidse nutrition. Foram incluídos artigos publicados entre os anos de 2017 a 2022, disponibilizados na íntegra, sendo estudos originais. Os critérios de exclusão foram estudos que não abordavam a temática abordada, estudos de caso, aqueles com dados insuficientes, notícias, editoriais, comentários, cartas de apresentação, teses ou dissertações.

RESULTADOS

Foram encontrados 684 estudos, dos quais apenas 6 artigos preencheram os critérios de inclusão. Os estudos retratam sobre a fisiopatologia da doença, suas subdivisões de acordo com a gravidade dos sintomas e manifestação da patologia (clássica, intermediário, intermitente ou responsivo à tiamina, sendo a forma clássica a mais grave, com aparecimento dos sintomas no período neonatal), e o manejo clínico a ser adotado para controle das repercussões associadas à DXB (BLACKBURN et al., 2017; CASTRO-HAMOY et al., 2017; HASSAN; GUPTA, 2022; PAULINO et al., 2022; STRAUSS et al., 2020; STRAUSS; PUFFENBERGER; CARSON, 2020).

Após confirmação diagnóstica da doença no processo de triagem neonatal, destaca-se a necessidade em aderir a uma terapia nutricional baseada na restrição dos BCAA, por meio de uma fórmula metabólica específica para a DXB, garantindo uma oferta mínima desses nutrientes ao longo da vida a fim de manter seus níveis plasmáticos dentro dos intervalos de tratamento direcionados, principalmente a leucina (100–200 $\mu\text{mol/L}$ para bebês e crianças menores 5 anos e 100–300 $\mu\text{mol/L}$ para maiores de 5 anos) (PAULINO et al., 2022; STRAUSS et al., 2020).

Ademais, os estudos evidenciam a necessidade de fornecer calorias e macronutrientes adequados, atendendo as recomendações específicas para cada faixa etária, a fim de prevenir o catabolismo e garantir o crescimento normal.

Também evidenciam a importância da suplementação com isoleucina e valina (20-120 mg/kg/dia cada) como forma de proteger o cérebro dos altos níveis de leucina, da reposição de glutamina e alanina (150-400 mg/kg/dia cada) para normalização dos níveis de neurotransmissores que se encontram diminuídos, bem como reforçam a necessidade de efetuar um monitoramento clínico e bioquímico rigoroso para melhor manejo da patologia (HASSAN; GUPTA, 2022; STRAUSS et al., 2020).

A terapia nutricional na DXB tem como objetivos promover o anabolismo, prevenir o catabolismo, favorecer o crescimento normal e ganho de peso, preservar a função intelectual, manter os níveis plasmáticos de BCAA dentro das faixas de tratamento necessárias e avaliar a resposta à tiamina (HASSAN; GUPTA, 2022; PAULINO et al., 2022).

Para os indivíduos graves na fase aguda recomenda-se um tratamento mais agressivo que pode incluir a realização de diálise ou hemodiálise para remoção dos BCAAs do compartimento extracelular, como também a necessidade de um suporte nutricional parenteral isolada (fornecendo aminoácidos, lipídios e/ou glicose livres de BCAA) ou em

conjunto com a nutrição enteral, quando necessária, para atender as necessidades energéticas nesses pacientes.

A terapia nutricional deve fornecer energia suficiente (até 150% do consumo normal de energia), baseado em fórmula metabólica isenta de BCAA e administração de fluidos (até 150 mL/kg) (BLACKBURN et al., 2017; CASTRO-HAMOY et al., 2017; STRAUSS; PUFFENBERGER; CARSON, 2020).

Em adição, são citadas na literatura outras opções de tratamentos capazes de proporcionar uma melhora clínica da DXB. A suplementação de tiamina (doses variando de 100-400 mg/kg/dia), em conjunto com a restrição dietética de BCAA, vem sendo pontuada como uma estratégia eficaz na atenuação dos sintomas da DXB em indivíduos que apresentam variantes patogênicas do gene BCKDHB (cetoácido desidrogenase de cadeia ramificada E1 subunidade beta).

No entanto, os pacientes que apresentam a forma clássica da doença não se mostram responsivos a suplementação com tiamina. No que se refere ao transplante de fígado, consiste em um método capaz de restaurar 9-13% da atividade enzimática do BCKAD, contribuindo para uma redução nos episódios de descompensação metabólica e melhor tolerância às dietas sem restrição de BCAA e estabilidade nas concentrações plasmáticas dos mesmos, sendo considerada uma terapia eficaz a ser implementada em pacientes de difícil manejo.

O transplante de fígado não reverte sequelas neurológicas pré-existentes, disfunção cognitiva e doenças psiquiátricas, mas pode interromper a progressão do comprometimento neurocognitivo e prevenir o edema cerebral com risco de vida associado à crise metabólica (HASSAN; GUPTA, 2022; STRAUSS; PUFFENBERGER; CARSON, 2020).

CONCLUSÃO

Diante do exposto, é possível constatar a importância de um diagnóstico precoce da doença, como forma de garantir melhores resultados no tratamento e evitar danos neurológicos, o qual consiste em um manejo nutricional rigoroso, por meio da terapia nutricional para o êxito do tratamento da patologia a curto e longo prazo, pois evita o acúmulo dos aminoácidos de cadeia ramificada, mantém os níveis adequados destes aminoácidos no organismo, promove o anabolismo e o crescimento e desenvolvimento adequado das crianças, fornecendo uma melhor qualidade de vida para estes pacientes.

REFERÊNCIAS

BLACKBURN, P. R. et al. Maple syrup urine disease: mechanisms and management. **The application of clinical genetics**, v. 10, p. 57-66, 2017.

CASTRO-HAMOY, D. et al. Challenges in the management of patients with maple syrup urine disease diagnosed by newborn screening in a developing country. **Journal of community genetics**, v. 8, n. 1, p. 9-15, 2017.

HASSAN, S. A.; GUPTA, V. Maple syrup urine disease. In: StatPearls [Internet]. **StatPearls Publishing**, 2022.
Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK557773/>. Acesso em: 28 out 2022.

PAULINO, P. A. B. et al. Clinical Condition, Nutritional Status and Food Consumption of Patients with Maple Syrup Urine Disease. **Frontiers in Medical Case Reports**, v. 3, n. 4, p. 1-13, 2022.

STRAUSS, K. A. et al. Branched-chain α -ketoacid dehydrogenase deficiency (maple syrup urine disease): Treatment, biomarkers, and outcomes. **Molecular genetics and metabolism**, v. 129, n. 3, p. 193-206, 2020.

STRAUSS, K. A.; PUFFENBERGER, E. G.; CARSON, V. J. Maple syrup urine disease. In: **GeneReviews** [Internet], 2020. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1319/>. Acesso em: 28 out 2022

CAPÍTULO 36

CENÁRIO FARMACOTERAPÊUTICO PROMISSOR NO TRATAMENTO DA DOENÇA FALCIFORME

Gerlane Guedes Delfino da Silva¹

Lucas Nóbrega de Oliveira¹

Aline Kely Felício de Sousa Santos¹

Cibério Landim Macêdo²

¹Residentes Multiprofissional em Saúde da Criança-ESP;

²Professor e tutor da Residência Multiprofissional em Saúde da Criança.

gerlaneg6@gmail.com.br

RESUMO: O teste do pezinho (TP) está inserido no Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), no qual possui caráter preventivo e objetiva a identificação de distúrbios metabólicos que podem apresentar-se assintomáticos nos primeiros dias de vida da criança. A Doença Falciforme (DF) é uma condição genética e hereditária, decorrente de uma mutação no gene da globina β , onde ocorre uma alteração no cromossomo 11 e há substituição de um nucleotídeo timina por uma adenina, e por consequência é codificado o aminoácido valina em vez do ácido glutâmico, assim é produzida a hemoglobina (Hb) mutante. Desse modo, objetivou-se caracterizar a utilização das terapias farmacológicas no manejo da anemia falciforme. Utilizou-se uma revisão integrativa de literatura, das bases de dados PubMed, Science e Scielo, com aplicação dos descritores Doença falciforme, Doenças raras e Farmacoterapêutica. Com relação à inclusão optou-se por artigos na categoria original, disponibilizados na íntegra, publicados nos idiomas português, inglês e espanhol, com corte temporal dos últimos cinco anos. O tratamento ideal desta doença rara necessita ter propriedades analgésicas, prevenir crises vaso-oclusivas ou diminuir a severidade e frequência delas, possuir mínimos efeitos colaterais e ser efetivo para a maioria dos pacientes. Até então, apenas três fármacos, hidroxiureia, crizanlizumab e voxelotor, atendem parte desses critérios e foram aprovados pelas agências regulamentadoras. Sendo assim, frente a poucas alternativas farmacológicas existentes no tratamento da anemia falciforme, o desenvolvimento de novas alternativas terapêuticas representam um grande avanço, sendo necessário a conclusão dos estudos clínicos para que estejam disponíveis no mercado, novos tratamentos seguros e eficazes direcionadas nas diferentes vias complexas da fisiopatologia da anemia falciforme.

Palavras-chave: doença falciforme; doenças raras; farmacoterapêutica.

INTRODUÇÃO

O teste do pezinho (TP) faz parte do Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), no qual possui caráter preventivo e objetiva a identificação de distúrbios metabólicos que podem apresentar-se assintomáticos nos primeiros dias de vida do bebê. As doenças triadas previamente através do teste podem ser tratadas com sucesso. Porém, algumas delas, quando não são diagnosticadas precocemente, podem levar a sequelas e até mesmo o óbito. Dessa forma, realizado o diagnóstico precoce afeta em um bom prognóstico e na melhoria da qualidade dos indivíduos afetados (BRASIL, 2001).

Cerca de 2,4 milhões de recém-nascidos são triados anualmente no PNTN, as doenças que podem ser detectadas são fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito, hemoglobinopatias, fibrose cística, galactosemia, toxoplasmose congênita, deficiência de glicose-6-fosfato desidrogenase (G6PD), leucinose, hiperplasia adrenal congênita, deficiência de biotinidase e doença falciforme (BRASIL, 2019).

A Doença Falciforme (DF) é uma condição genética e hereditária, decorrente de uma mutação no gene da globina β , onde ocorre uma alteração no cromossomo 11 e há substituição de um nucleotídeo timina por uma adenina, e por consequência é codificado o aminoácido valina em vez do ácido glutâmico, assim é produzida a hemoglobina (Hb) mutante. Caso a mutação se apresente em homozigose, determinará a anemia falciforme, mas se a mutação ocorrer em heterozigose, o paciente apresentará o traço falcêmico, mas não terá manifestações clínicas (BRASIL, 2012).

Anemia falciforme é um grupo de distúrbios que se caracteriza por apresentar anormalidade de hemoglobina dos glóbulos vermelhos, devido a uma polimerização da hemoglobina S na ausência de oxigênio alterando a forma eritrocitária, perdendo seu formato bicôncavo para uma estrutura rígida no formato de uma 'foice', que são destruídas precocemente. O paciente apresenta manifestações clínicas como inflamação, hemólise celular, fenômenos vaso-oclusivos e injúria endotelial, com isquemia e danos progressivos à maioria dos órgãos vitais (SOARES et al., 2017).

O tratamento da anemia falciforme é complexo e se baseia no controle das crises agudas por meio de analgésicos não-opioides, anti-inflamatórios não-esteroidais (AINES) e em casos mais graves, o uso de opioides sintéticos. Nas manifestações crônicas em que há a presença de hemólise e vaso-oclusão é feita medidas profiláticas para minimizar a morbidade do paciente, incluindo profilaxia antibiótica com penicilina sintética contra estafilococos, estreptococos e pneumococos, tratamento adjuvante como uso de ácido fólico, transfusão sanguínea e utilização de hidroxiureia (FERREIRA; GOUVÊA, 2018).

Sendo assim, há uma busca contínua na elucidação do mecanismo molecular dos eventos fisiopatológicos da anemia falciforme e com isso acredita-se no potencial de novas terapias celulares e moleculares curativas direcionadas a múltiplas vias na fisiopatogenia da doença.

OBJETIVO

Caracterizar a utilização das terapias farmacológicas no manejo da anemia falciforme.

METODOLOGIA

Utilizou-se uma revisão integrativa de literatura, das bases de dados PubMed, Science e Scielo, com aplicação dos descritores Doença falciforme, Doenças raras e Farmacoterapêutica, visando responder a pergunta norteadora do trabalho. Com base nos critérios de inclusão e exclusão, foram selecionados dos últimos cinco anos para elaboração do trabalho.

REVISÃO DA LITERATURA

As farmacoterapias existentes no tratamento de suporte da anemia falciforme muda pouco a fisiopatologia e o curso da doença retardando a progressão da doença e minimizando a morbimortalidade, nesse sentido, avanços recentes levantam perspectivas de tratamento melhorado com diferentes mecanismos de ação (SOARES et al., 2017).

O tratamento ideal desta doença rara necessita ter propriedades analgésicas, prevenir crises vaso-oclusivas ou diminuir a severidade e frequência delas, possuir mínimos efeitos colaterais e ser efetivo para a maioria dos pacientes. Até então, apenas três fármacos atendem parte desses critérios e foram aprovados pela Agência Nacional de Vigilância Sanitária (ANVISA) e Food and Drug Administration (FDA): hidroxiureia, crizanlizumab e voxelotor (BALLAS, 2020).

A terapia medicamentosa utilizada no Brasil para anemia falciforme é a hidroxiureia, um agente quimioterápico específico que age aumentando a concentração de HbF, reduzindo os níveis de HbS e, diminuindo a polimerização da hemoglobina, consequentemente reduzindo o processo inflamatório, falcização de hemácias e vaso-oclusão. Contudo, nem todos os pacientes são responsivos ao tratamento, uma vez que existem distintos grupos étnicos e graus de severidade (SOARES et al., 2017).

As tecnologias recentes para o tratamento da doença falciforme estão associadas à boa tolerabilidade apesar da alta incidência de eventos adversos. Seus benefícios clínicos relacionam-se à diminuição de crises de dor e aumento dos níveis de hemoglobina. O crizanlizumabe é um anticorpo monoclonal humanizado seletivo de imunoglobina do tipo G2 kappa que promove a redução relevante da frequência de doenças oclusivas relacionados à célula falciforme comparado ao placebo e foi associada a uma baixa incidência de eventos adversos (BRASIL, 2022).

O voxelotor age inibindo a polimerização da HbS e exerce sua ação ligando-se ao terminal de aminoácidos de ambas as cadeias α da Hb. A eficácia e a segurança foram

avaliadas em um estudo multicêntrico randomizado, baseada na taxa de resposta de Hb definida como um aumento de Hb de >1 g/dL desde o início até a semana 24 em pacientes tratados com 1.500 mg versus placebo (BALLAS, 2020).

Além das terapias citadas, é aprovado pela FDA o tratamento com o aminoácido L-glutamina em que é utilizado na síntese de proteínas e age no aumento potencial redox da nicotinamida adenina dinucleotídeo (NAD) e reduz a adesividade dos eritrócitos falciformes. Um estudo multicêntrico de Fase III de suplementação de Lglutamina em 230 crianças para prevenir crises agudas, mostrou que a mediana do número de crises de dor ao longo do tratamento foi menor entre aqueles que receberam terapia oral com L-glutamina, administrada isoladamente ou com hidroxiureia, do que entre aqueles que receberam placebo (NIIHARA, 2018).

Há também as terapias gênicas que têm mostrado resultados promissores, porém, ainda seguem em estudos e sem registro nas agências regulamentadoras. Em relação a cura da doença se dá apenas por transplante de células tronco hematopoéticas. Entretanto, apenas 25% dos casos apresentam doadores compatíveis (NIIHARA, 2018).

CONCLUSÃO

Diante de poucas alternativas farmacológicas no tratamento da anemia falciforme, a aprovação de novas alternativas terapêuticas são necessárias e representam um grande avanço no tratamento da anemia falciforme. Assim, é necessário a conclusão dos estudos clínicos afim de assegurar segurança e eficácia direcionadas nas diferentes vias complexas da fisiopatologia da anemia falciforme.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

BALLAS, S. K. The evolving pharmacotherapeutic landscape for the treatment of Sickle Cell Disease. **MediterraneanJournalofHematologyandInfectiousDiseases**. U.S.A., v. 12, n. 1, p. 1-24, e2020010, Jan. 2020.

BRASIL. Monitoramento do horizonte tecnológico- Medicamentos para o tratamento de Doença Falciforme. Brasília: CONITEC, 2022.

BRASIL. Ministério da Saúde reforça a importância do Teste do Pezinho entre o 3º e 5º dia de vida. Disponível em: <https://www.saude.gov.br/noticias/agencia-saude/45503-ministerioda-saude-reforca-a-importancia-do-testedo-pezinho-entre-o-3-e-5-dia-de-vida>. Acessado em 18 de out de 2022.

BRASIL. Ministério da Saúde. Portaria nº 822, de 06 de junho de 2001. Institui, no âmbito do Sistema Único de Saúde, o Programa Nacional de Triagem Neonatal - PNTN. Brasília, DF; 2001.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada. Doença falciforme: condutas básicas para tratamento. Brasília, DF; 2012. 64 p.: il. - Série B. Textos Básicos de Saúde.

FERREIRA, R.; GOUVÊA, C. M. C. P. Recentes avanços no tratamento da anemia falciforme. **Rev Med Minas Gerais** 2018; 28: e-1984.

NIHARA, Y.; MILLER, S.T.; KANTER, J.; LANZKRON, S.; SMITH, W.R.; HSU, L.L et al. **A Phase 3 Trial of l -Glutamine in Sickle Cell Disease. New England Journal of Medicine.** 2018 Jul 19;379(3):226–35.

SOARES, L. F.; LIMA, E. M.; SILVA, J. A.; FERNANDES, S.S.; SILVA, K.M. C.; DAMASCENO, B. P. G. L.; VERDE, R. M. C. L.; GONÇALVES, M. S. Prevalência de hemoglobinas variantes em comunidades quilombolas no estado do Piauí, Brasil. **Ciência & Saúde Coletiva**, 22(11):3773-3780, 2017.

CAPÍTULO 37

UTILIZAÇÃO DO MEDICAMENTO TRANSLARNA® (Atalureno) NA DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE

Jeremias Antunes Gomes Cavalcante¹

Lisandra Francilino Fernandes¹

Viviane Alvino da Guia¹

¹Farmacêuticos pela UFPB.

jeremiasig1@gmail.com

RESUMO: A doença Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) possui etiologia genética, consiste em uma condição clínica degenerativa que acarreta incapacidade motora, risco eminente de óbito e que demanda cuidados assistenciais de saúde permanentes para manutenção da vida como em situações nas quais se faz necessário uso de ventilação mecânica. Contudo na atualidade a ciência dispõe de alternativas farmacológicas que atuam de forma a regredir o quadro clínico dos indivíduos acometidos, conseqüentemente melhorando qualidade de vida dos mesmos e diminuindo onerosos gastos relacionados a cuidados em saúde. Nesse sentido, o presente trabalho buscou realizar uma revisão literária que teve como objetivo expor informações acerca da Distrofia Muscular de Duchenne e a utilização do Atalureno, registrado junto a órgãos reguladores com nome comercial Translarna® em portadores da DMD. Com esse propósito utilizou-se bases de dados tais como PubMed, Scielo, Google Acadêmico e Biblioteca Virtual em Saúde para a obtenção de artigos recentes e com relevância científica. Como resultado se obteve fortes indícios que o Atalureno, que atua favorecendo a tradução genética ribossômica que resulta na produção da proteína distrofina, resultando na preservação muscular esquelética e conseqüente melhoria do quadro clínico dos indivíduos submetidos a essa alternativa terapêutica. Apesar de ainda se tratar de uma novidade farmacológicas, pesquisas científicas evidenciam que o Atalureno possui benefícios que sobrepõe o risco quando comparado a indivíduos não tratados. Desse modo faz-se necessário maior investimento na área de pesquisa científica para que seja possível a investigação da administração de drogas tais como o Atalureno em um público mais abrangente e proporcionando melhores desfechos em portadores da DMD respeitando parâmetros de segurança e eficácia.

Palavras-chave: distrofia muscular de Duchenne; farmacoterapia; genética.

INTRODUÇÃO

A Distrofia Muscular de Duchenne (DMD), é uma doença neuromuscular genética grave progressiva que ocasiona dificuldades de movimento e, eventualmente, à necessidade de ventilação assistida e morte prematura. A doença é causada por mutações no gene que codifica a distrofina. Músculos sem distrofina são mais sensíveis a danos, resultando em perda progressiva de tecido e função muscular, além de cardiomiopatia (DUAN et al. 2021).

O manejo da doença procura abordar os mais variados aspectos envolvidos do organismo. Nesse sentido, várias terapias que visam a restauração da proteína distrofina ou que tratem de outras patologias secundárias à doença estão em desenvolvimento clínico. Uma das linhas de tratamento para a doença de Duchenne é o uso do medicamento cujo

princípio ativo é o Atalureno, comercialmente conhecido como Translarna®. Esse medicamento auxilia na produção de distrofina melhorando e, conseqüentemente, melhorando o funcionamento dos músculos (PTS Therapeutics International Ltda, 2023).

OBJETIVO

Descrever com base na literatura a Distrofia Muscular de Duchenne e a utilização do medicamento Translarna® (Atalureno) no tratamento de pacientes acometidos por esta doença.

METODOLOGIA

Trata-se de um estudo de revisão de literatura do tipo narrativa acerca da utilização do medicamento Translarna® (Atalureno) para o tratamento da Distrofia Muscular de Duchenne. Para o desenvolvimento do presente estudo foram utilizadas as bases de dados PubMed, Scielo, Google Acadêmico e Biblioteca Virtual em Saúde. Para a busca dos materiais científicos a serem consultados foram utilizados os descritores: Distrofia Muscular de Duchenne, Translarna e Atalureno.

Para o estudo foram utilizadas produções científicas priorizando as que foram produzidas nos últimos 5 anos considerando a análise da adequação do título, resumo e tema proposto.

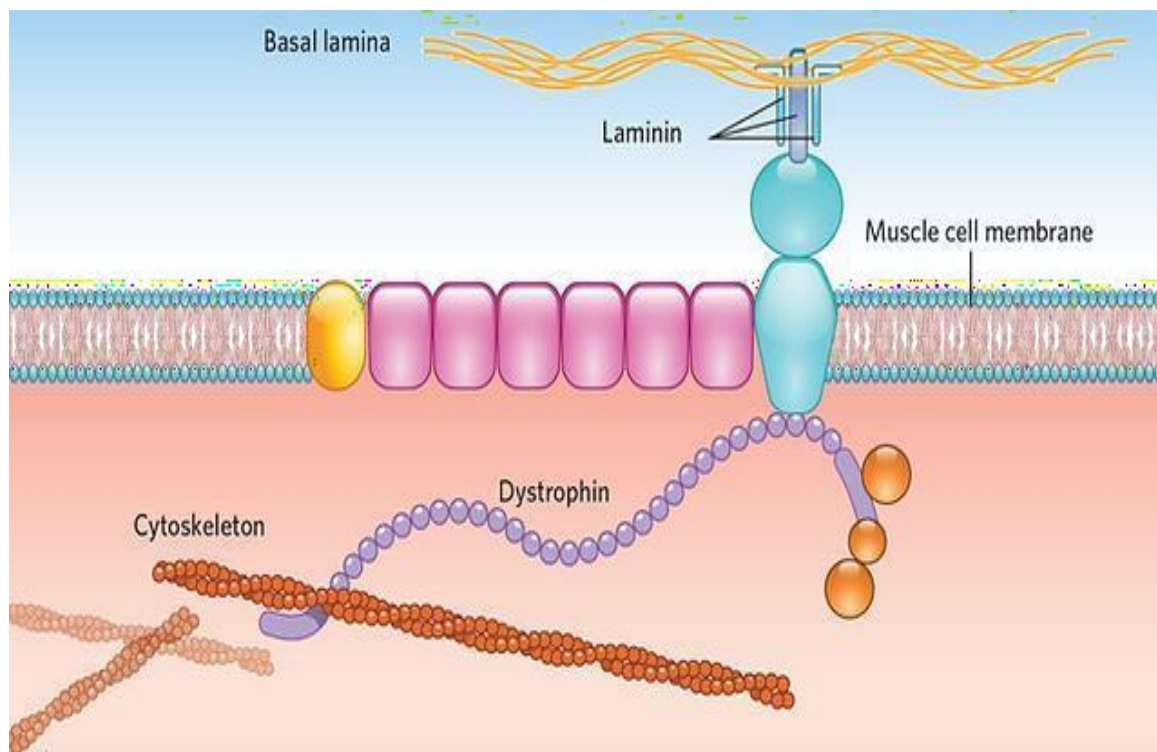
REVISÃO DA LITERATURA

A DMD é uma doença neuromuscular de origem genética que é ocasionada por mutações no gene que origina a proteína distrofina e que está associado ao cromossomo X. É uma doença rara que acomete 1 em cada 3.600 a 5.000 indivíduos nascidos vivos, sendo mais incidente em indivíduos do sexo masculino (BROGNA et al., 2021). O sexo feminino também pode ser acometido pela doença, mas em uma proporção extremamente inferior e com manifestações clínicas leves (BAZALAR-MONTOYA, 2020; SILVA, 2020). A prevalência da doença é de 3 casos para cada 100 mil pessoas. No Brasil, são aproximadamente 700 novos casos da doença a cada ano (CASA HUNTER, 2023).

A distrofina é uma proteína da célula muscular fundamental para manter a estrutura da membrana das células que compõem o músculo por meio da estruturação no citoesqueleto (Figura 1). Em associação ao complexo de glicoproteínas presente na membrana da célula, a distrofina atua realizando o processo de estabilização estrutural durante as contrações da musculatura. Na ausência de proteínas distrofinas funcionantes, a

célula muscular sofre processos de degeneração provocados pela degradação da membrana plasmática que é resultado da contração exacerbada ocasionada pela falta de ação da distrofina. Além disso, há processos fibróticos e de armazenamento inadequado de gordura na célula muscular (KUMMAR; ABBAS; ASTER, 2013; TOMINARI; AOKI, 2022).

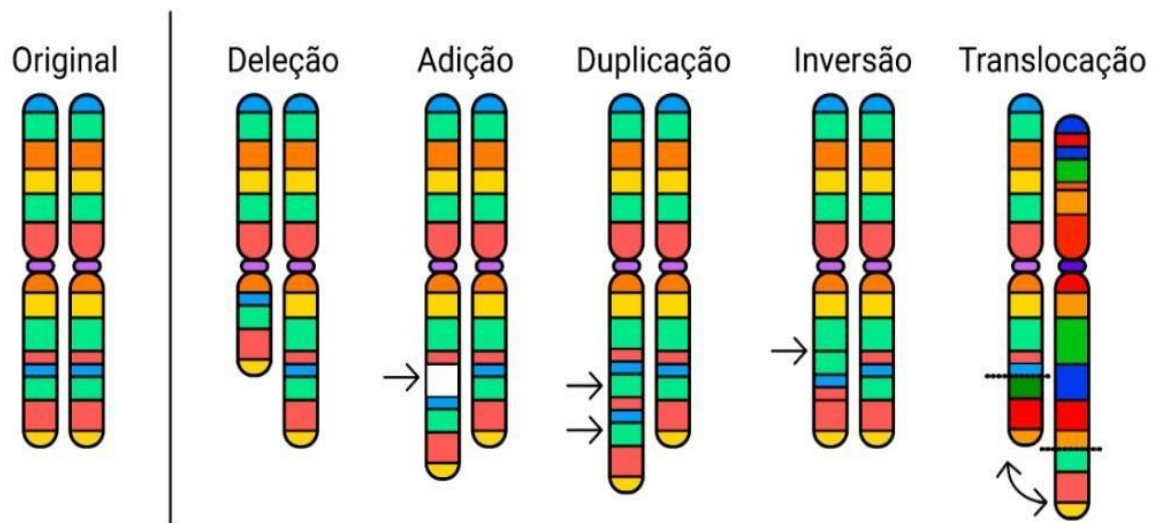
Figura 1. Célula muscular com presença da proteína distrofina associada ao citoesqueleto e a membrana citoplasmática.



Fonte: Steve Graepel

Na maioria dos casos de DMD a alteração na produção da proteína distrofina se dá por meio de mutações no gene DMD (Dystrophin) que se encontra no cromossomo Xp21.2 que possui 79 sequências codificantes. As mutações ocorridas podem ser classificadas em três tipos: deleção, duplicação ou mutação sem sentido. Sendo na maioria dos casos provocada por mutações do tipo deleção de sequências do material genético (HOFFMAN; BROWN; KUNKEL, 1987; PICHAVANT et al., 2011).

Figura 2. Tipos de mutações que podem acontecer no material genético.



Fonte: www.dex.descomplica.com.br

Devido à ausência da proteína distrofina, a ligação entre o citoesqueleto e a matriz extracelular é destruída, resultando em comprometimento grave da força muscular, da flexibilidade e da estabilidade das fibras musculares. Como consequência ocorre a perda muscular progressiva e a morte prematura em pacientes com essa doença. Atualmente não há cura para a DMD e, apesar dos cuidados, os pacientes ficam restritos a uma cadeira de rodas e geralmente sucumbem a complicações cardíacas ou respiratórias por volta dos 20 anos de idade (GUIRAUD, et al 2015).

A degeneração das células musculares promove o aparecimento de diversas manifestações clínicas no indivíduo tais como: fraqueza muscular, dificuldade de deambulação, problemas respiratórios ocasionados pelo comprometimento muscular, problemas cardíacos, entre outros (NASCIMENTO, 2019; NAARDING, 2021).

Por se tratar de uma doença degenerativa os sintomas tendem a serem progressivos e na maioria dos casos de DMD os pacientes ao atingirem a idade aproximada entre 09 e 12 anos apresentam agravo na deambulação e se tornam dependentes de cadeira de rodas, podendo sofrer ainda mais agravos como, por exemplo, problemas ósseos e articulares (RYDER, 2017).

Por ser progressiva, a DMD resulta em óbito na maioria dos casos e estes são principalmente ocasionados pela condição respiratória para a qual o paciente progride e também devido aos problemas cardíacos ocasionados pela doença. Sendo o agravamento respiratório e a situação cardíaca responsáveis pelo primeiro e segundo lugar na causa dos óbitos nos indivíduos, respectivamente (PRANDYA, 2019; DHARGAVE, 2021).

Devido a progressão dos agravos, é importante que o diagnóstico seja realizado o mais breve possível. O mesmo é feito a partir de um conjunto de ações, entre elas estão a

avaliação da condição clínica do paciente que apresenta o funcionamento da musculatura comprometido e a análise da presença de biomarcadores séricos tais como creatinoquinases e transaminases. O diagnóstico é estabelecido por meio de exame do material genético do sangue ou da saliva, verificando-se a presença de mutações no gene DMD. Além disso, outro exame que pode ser realizado é a biópsia das células da musculatura em associação ao exame genético (BALTAZAR et al., 2019; KEUFFER et al., 2021).

O maior desafio relacionado à Distrofia Muscular de Duchenne é a necessidade de desenvolver estratégias que sejam seguras e que atuem a nível sistêmico para que todos os músculos, incluindo membros, músculos respiratórios e cardíacos, sejam alvo do tratamento. Neste sentido, alguns ensaios clínicos foram desenvolvidos com o intuito de visar ou compensar o defeito primário dessa doença (GUIRAUD, et al 2015).

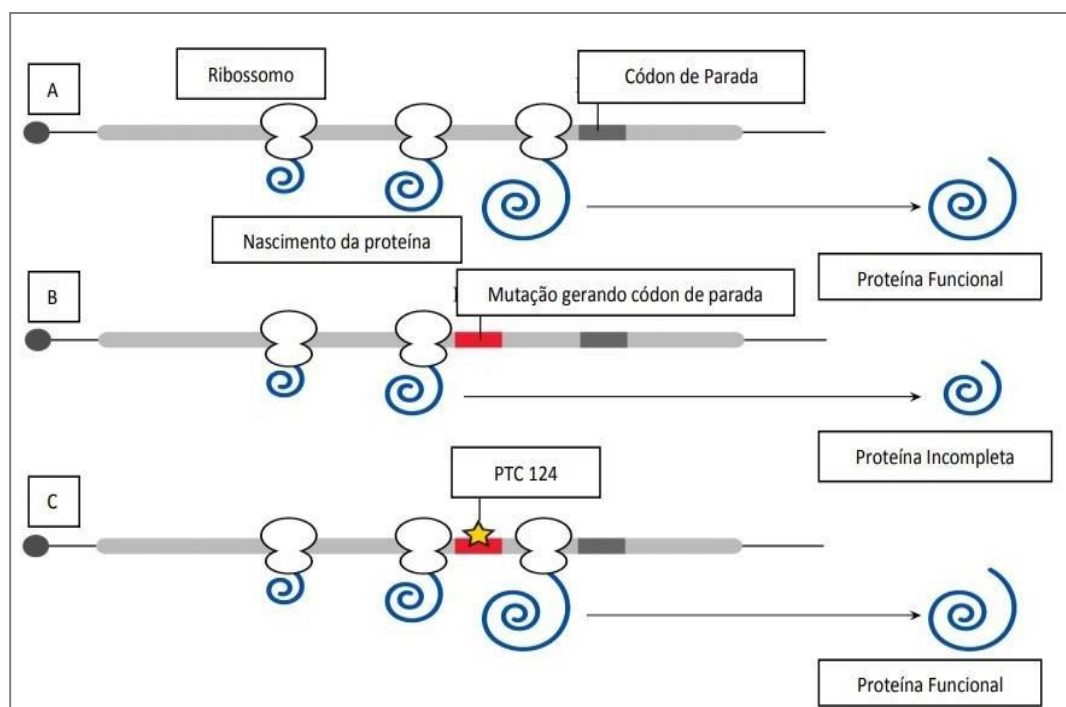
Mediante os tipos de mutação, várias estratégias visando a restauração da distrofina vem sendo propostas ao longo dos anos e estão atualmente sob investigação. A leitura do códon de parada utiliza certas drogas ou produtos químicos para induzir seletivamente a leitura ribossômica de códons. Com base nos tipos de mutação, as estratégias de tratamento genético para a doença que foram propostas anos atrás e que estão atualmente sob investigação cursam em atacar as mutações genéticas sobre vários aspectos (CHENGMEI et al. 2020).

Dentre elas estão a utilização de substâncias que interfiram na leitura do códon de parada, para induzir seletivamente a leitura ribossômica de códons de parada prematuros, abordagens direcionada aos éxons para produzir uma versão mais curta, mas funcional, da distrofina, terapia gênica mediada por vetor para fornecer o gene funcional para células que não possuem a proteína distrofina e edição de genes mediada por CRISPR/Cas9. Outras terapias combinam a edição do gene CRISPR/Cas9 com terapia celular para obter efeitos terapêuticos mais proeminentes e permanentes para os portadores dessa distrofia (CHENGMEI et al. 2020).

Cerca de 10-15% dos pacientes com DMD têm a doença devido a uma mutação sem sentido no gene DMD. Uma mutação sem sentido que resulta em um códon de parada prematuro na região de codificação da proteína do mRNA. Quando um códon de parada prematuro está presente, a tradução ribossômica do mRNA é interrompida antes que uma proteína funcional completa seja gerada. A proteína truncada resultante é instável e rapidamente degradada, levando à ausência típica de distrofina em biópsias musculares de pacientes (MCDONALD, et al, 2022).

Neste sentido, foi desenvolvido o Atalureno, que é uma pequena molécula que foi projetada para permitir que o ribossomo leia um códon de parada prematuro no mRNA para que a tradução se dê normalmente, embora com eficiência reduzida, resultando assim na produção de uma proteína distrofina completa (Figura 3). Ao restaurar a produção de distrofina, o tratamento com Atalureno promove a preservação da massa muscular e prolonga a função em pacientes com DMD (WELCH, et al, 2007).

Figura 3. Mecanismo de ação do medicamento Atalureno na síntese da proteína distrofina.



Fonte: KRUK; RASKIN; FERRARI. 2015.

Atalureno é indicado para o tratamento de DMD em pacientes pediátricos com pelo menos 2 anos de idade em estados membros da União Europeia, Bielorrússia, Brasil, GrãBretanha, Irlanda do Norte, Islândia, Israel, Cazaquistão, Liechtenstein, Noruega, na República da Coreia e na Rússia, ou com pelo menos 5 anos de idade no Chile e na Ucrânia (sob registro estadual especial na Ucrânia). No Brasil, a indicação é restrita a pacientes pediátricos do sexo masculino que tenham a mutação no material genético do tipo mutação sem sentido (PTS Therapeutics International Ltda, 2023).

No Brasil, o Translarna (Atalureno) foi registrado na Agência Nacional de Vigilância Sanitária (ANVISA) em abril de 2019 com registro válido até o ano de 2029 pela empresa PTC Farmacêutica do Brasil LTDA (BRASIL, 2019). Está disponível sob a forma de grânulos nas doses de 125, 250 e 1.000 mg para serem tomados por via oral após serem misturados com alimentos líquidos ou semi-sólidos. Deve ser tomado três vezes ao dia, e a dose recomendada é de 10 mg/kg (10 mg por quilograma de peso corporal) pela manhã, 10

mg/kg ao meio-dia e 20 mg/kg à noite (perfazendo uma dose diária total de 40mg/kg) (PTS Therapeutics International Ltda, 2023).

Esse medicamento só pode ser obtido mediante prescrição médica e o tratamento deve ser iniciado por um médico especialista com experiência no tratamento da DMD. Antes do início do tratamento, os pacientes deverão ser submetidos a um teste genético para confirmar que a sua doença se deve a uma mutação sem sentido e que, por conseguinte, são adequados para o tratamento com o Atalureno (PTS Therapeutics International Ltda, 2023).

O valor de mercado desse medicamento gira em torno de cinquenta mil reais, a embalagem contendo 30 envelopes e ainda não foi incorporado ao Sistema Único de Saúde pela Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no Sistema Único de Saúde (CONITEC). Nesse contexto, para que os pacientes de DMD tenham acesso ao tratamento com o Atalureno é preciso que seja realizado o processo de judicialização para que assim o Estado forneça o tratamento (BRASIL, 2023).

Diversos estudos foram realizados para comprovar a eficácia do Atalureno. Em um deles, utilizou-se como parâmetro de eficácia a distância percorrida pelo doente em seis minutos após 48 semanas de tratamento. Esse estudo incluiu um grupo de 174 pacientes com idades entre 5 e 20 anos com DMD que deambulavam utilizando duas doses do medicamento (40 mg/kg/dia e 80 mg/kg/dia) comparado com um grupo placebo (tratamento simulado) (PTS Therapeutics International Ltda, 2023).

Apesar de, a análise inicial dos resultados de todos os dados do estudo não tenha mostrado uma diferença significativa nas distâncias percorridas que os pacientes dos grupos Atalureno e placebo podiam caminhar, análises posteriores indicaram que a capacidade de caminhar piorou em menor grau com 40 mg/kg/dia. Esse estudo concluiu que, após 48 semanas de tratamento, os pacientes portadores da doença que receberam 40 mg/kg/dia desse medicamento, podiam caminhar, em média, 32 metros a mais do que os que receberam placebo (PTS Therapeutics International Ltda, 2023).

O efeito foi mais proeminente em um subgrupo de pacientes cuja capacidade de caminhar estava piorando, no qual os pacientes que tomavam 40 mg/kg/dia de Atalureno conseguiam caminhar em média 50 metros a mais do que aqueles que tomavam placebo. Os benefícios dessa dose também corroboraram por melhorias em outras medidas de eficácia, incluindo aquelas diretamente ligadas às atividades diárias dos pacientes (PTS Therapeutics International Ltda, 2023).

Outro estudo realizado em 230 pacientes de 7 a 14 anos com piora na capacidade de andar foi concluído após a aprovação inicial, mas seus resultados foram considerados

inconclusivos. Apesar da necessidade de mais dados, a Agência considerou que as evidências sugerem que o Atalureno retarda a progressão da doença e que seu perfil de segurança não é motivo de grande preocupação. A Agência reconheceu que os pacientes com distrofia muscular de Duchenne têm uma necessidade não atendida de tratamento dessa condição grave (PTS Therapeutics International Ltda, 2023).

Por fim, um pequeno estudo realizado em crianças de 2 a 5 anos portadoras da DMD concluiu que a dose diária habitual de 40 mg/kg de Atalureno era suficiente. O Translarna pareceu eficaz na avaliação da atividade física em 12 pacientes quando comparado com registros anteriores de 11 pacientes de idade semelhante que não haviam sido tratados com Atalureno. Em ambos os estudos, os efeitos benéficos do medicamento pareciam melhor evidenciados em pacientes com declínio moderado da doença (PTS Therapeutics International Ltda, 2023).

Diante disso, Atalureno recebeu “autorização condicional” para ser utilizado no tratamento da DNM. Isso implica em que a empresa responsável pela produção do medicamento, precisa fornecer mais evidências sobre o mesmo. Anualmente, as Agências reguladoras precisam rever todas as novas informações que se tornem disponíveis e estas precisam ser atualizadas conforme for necessário.

Mesmo diante da necessidade de mais evidências, as agências reguladoras consideram que as evidências sugerem que o Atalureno retarda a progressão da doença e que seus benefícios superam seus riscos, uma vez que os pacientes portadores de DMD têm uma necessidade não atendida de tratamento dessa condição tão grave.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

A Distrofia Muscular de Duchenne é uma doença que interfere de forma significativa na qualidade de vida dos indivíduos acometidos por meio do dano muscular. Ocasionalmente ocasiona o aparecimento de problemas musculares que progridem e podem deixar o paciente cada vez mais comprometido e inclusive ocasionar óbito de forma precoce. O desenvolvimento de medicamentos para o tratamento farmacoterapêutico dessa condição clínica apresenta-se como esperança de melhoria da qualidade e prolongamento da vida dos pacientes. O Atalureno, tem se mostrado como uma alternativa farmacoterapêutica que tem apresentado resultados e que pode oferecer melhorias na vida dos pacientes com DMD.

Nesse sentido, é importante que o acesso à essas tecnologias sejam considerados e o tratamento integral ao paciente seja oferecido. Ainda, pode-se considerar que investimentos em pesquisas voltadas ao desenvolvimento de novas tecnologias

farmacológicas para tratamento da DMD sejam cada vez mais necessários buscando avanços comprometidos com a segurança, qualidade e eficácia do tratamento.

REFERÊNCIAS

BROGNA, et al. Longitudinal motor functional outcomes and Magnetic Resonance Imaging patterns of muscle involvement in upper limbs in Duchenne muscular dystrophy. **Medicina**, v. 57, n. 11, p. 1267, 2021.

DHARGAVE, P. et al. Efeito do Yoga e da Fisioterapia nas Funções Pulmonares em Crianças com Distrofia Muscular de Duchenne - Um Estudo Comparativo.

International journal of yoga, Bengaluru, v. 14, n. 2, p. 133-140, 2021.

CASA HUNTER. Distrofia de Duchenne. Casa Hunter. 2023. Disponível em: <<https://casahunter.org.br/doencas-raras/distrofia-duchenne.php>>. Acesso em: 04 de abril de 2023)

DUAN, D. et al. Duchenne muscular dystrophy. **Nature Reviews Disease Primers**, v. 7, n. 1, p. 13, 2021.

GUIRAUD, S. et al. Advances in genetic therapeutic strategies for Duchenne muscular dystrophy. **Experimental physiology**, v. 100, n. 12, p. 1458-1467, 2015.

NAARDING, K. J. et al. Músculos tenares preservados em pacientes com distrofia muscular de Duchenne não deambuladores. **Journal of cachexia, sarcopenia and muscle**, v. 12, n. 3, p. 694-703, 2021.

NASCIMENTO, A. O. et al. Consenso sobre o diagnóstico, tratamento e acompanhamento de pacientes com distrofia muscular de Duchenne. **Neurologia**, v. 34, n. 7, p. 469-481, 2019.

PRADNYA, D. et al. Efeito do Yoga como uma terapia complementar na modulação da variabilidade da frequência cardíaca em crianças com distrofia muscular de Duchenne. **International journal of yoga**, v. 12, n. 1, p. 55-61, 2019.

RYDER, S. O fardo, epidemiologia, custos e tratamento para distrofia muscular de Duchenne: uma revisão de evidências. **Orphanet J Rare Dis**, v. 12, n. 1, p. 79, 2017.

BAZALAR-MONTOYA, J. et al. Aconselhamento genético a portador assintomático de DMD: primeiro relato de caso no sistema público de saúde peruano. **Rev Neuropsiquiatr**, v. 83, n. 4, p. 278-283, 2020.

SILVA, T. H. D. Desempenho funcional e força muscular em portadoras sintomáticas de distrofia muscular de Duchenne. **Neuro-Psiquiatria**, v. 78, n. 3, p. 143-148, 2020.

HOFFMAN, E. P.; BROWN, R. H. JR.; KUNKEL, L. M. Distrofina: o produto proteico do locus da distrofia muscular de Duchenne. *Célula*, v. 51, p. 919-28, 1987.

KUMAR, V. et al. **Robbins & Cotran: patologia. Patologia Básica**. 9ª Edição. Rio de Janeiro: Elsevier, 2013.

BALTAZAR, G. F, et al. Distrofia muscular de Duchenne: Relato de caso e revisão bibliográfica. **Revista Emescan de Estudos em Saúde**, v. 1, p.401 – 429, 2019.

KEUFFER, M. G. C. et al. Distrofia muscular de Duchenne em hospital pediátrico de uma cidade no estado do Pará. **Revista Eletrônica Acervo Saúde**, v. 13, n. 6, p. e6769-e6769, 2021.

WELCH, E. M. et al. PTC124 targets genetic disorders caused by nonsense mutations. **Nature**, v. 447, n. 7140, p. 87-91, 2007.

MCDONALD, C. M. et al. Ataluren delays loss of ambulation and respiratory decline in nonsense mutation Duchenne muscular dystrophy patients. **Journal of Comparative Effectiveness Research**, v. 11, n. 3, p. 139-155, 2021.

PTC Therapeutics International Ltd. Resumo das características do produto, Translarna. Agência Europeia de Medicamentos, 2018. Disponível em: https://www.ema.europa.eu/en/documents/product-information/translarna-epar-product-information_en.pdf(2020). Acesso em 04 de abril de 2023.

BRASIL. Agência Nacional de Vigilância Sanitária (ANVISA). Consultas/medicamentos: translarna. 2019. Disponível em: <https://consultas.anvisa.gov.br/#/medicamentos/25351717381201767/?nomeProduto=Translarna>>. Acesso em 04 abr de 2023.

BRASIL. Tribunal Regional Federal do Estado de São Paulo (TRF3). Notícias: união terá de fornecer medicamento para irmãos com distrofia muscular de duchenne. 2023. Disponível em: <https://www.jfsp.jus.br/comunicacao-publica/indice-noticias/noticias-2020/10062020-uniao-tera-de-fornecer-medicamento-para-irmaos-com-distrofia-muscular-de-duchenne>>. Acesso em: 04 de abr de 2023.

Eixo temático IV

Gestão: Políticas públicas e gerenciamento de serviços de saúde.

Concluimos com o Eixo temático IV, onde proporcionou reflexões e estudos relacionados às políticas públicas e modelos de atenção e gestão à saúde, visando aperfeiçoar o desempenho do SUS na melhoria do acesso, qualidade, condições de vida e saúde de pessoas acometidas por doenças raras. Considerando a complexidade da estrutura organizacional e o funcionamento do Sistema Único de Saúde – SUS no que relaciona as redes de atenção à saúde. Apresentar-se a estrutura da linha de cuidado da atenção aos usuários com demanda para realização das ações da política nacional de atenção integral às pessoas com doenças raras.

Por serem doenças raras, conseguir tratamento não é uma questão simples, o acesso ao diagnóstico e à terapia adequada ainda é uma grande dificuldade enfrentada pelos pacientes, assim, a discussão e a implementação de políticas de saúde para essas doenças é uma questão de grande importância para garantir os princípios preconizados pelo Sistema Único de Saúde (SUS) e garantindo que direitos humanos sejam respeitados e protegidos.

A importância das pesquisas na área de gerenciamento dos serviços de saúde vem fortalecer a rede de saúde e os serviços prestados à população, onde requer aplicação de ferramentas, conhecimentos e habilidades nas dimensões técnica, administrativa e psicossocial.

A publicação do Ebook tem como prioridade contribuir com a ação de Educação em Doenças Raras, considerando como uma iniciativa voltada a facilitar o diálogo social, por meio do uso consciente de tecnologias da informação, bem como fortalecer a política e promover a educação continuada de profissionais de saúde que atuam no Sistema Único de Saúde (SUS) e na iniciativa privada.

O Eixo Temático IV (ET: Gestão: Políticas públicas e gerenciamento de serviços de saúde) foi composto pela coordenadora Luciana Maria Martinez Vaz e a equipe José Gilliard Abrantes Pereira, Lisandra Francelino Fernandes e Emanuela Gonçalves dos Santos, a quem expressamos nossa gratidão por conduzirem as avaliações dos trabalhos realizando contribuições de acordo com os aspectos científicos para a exposição e o debate dos trabalhos apresentados.

Prof^ª Luciana Maria Martinez Vaz
Presidente da Comissão Científica do
III CONAMDRACON - 2023

CAPÍTULO 38

DESAFIOS NAS POLÍTICAS PÚBLICAS NAS DOENÇAS RARAS

Adir Fátima de Rosa Andrade¹

Amanda Matias Alves²

Maria de Lourdes Navarro de Lima Medeiros²

Roberta Kelly Brito de Oliveira²

Saionara Ferreira de Araújo^{2,3}

¹Enfermeira, Mestre em Ciências Otorrinolaringológica;

²Especialista em Doenças Raras;

³Doutora em Ciências das Religiões.

adirandrade@hotmail.com

RESUMO: Doenças raras são um grupo heterogêneo de enfermidades que afetam um número limitado de indivíduos, geralmente menos de 1 a cada 2.000 pessoas. Estima-se que existam entre 5.000 e 8.000 doenças raras, muitas das quais são genéticas e apresentam um alto grau de complexidade em relação ao diagnóstico e tratamento. Dada a raridade dessas doenças, muitas vezes há uma falta de incentivo financeiro para pesquisa e desenvolvimento de tratamentos, resultando em desafios significativos para os pacientes que buscam atendimento médico adequado. As políticas públicas são ferramentas importantes para ajudar a melhorar a qualidade de vida dos pacientes com doenças raras e de seus familiares. Essas políticas podem incluir ações para melhorar o diagnóstico precoce e o acesso a tratamentos, apoio emocional e financeiro para pacientes e suas famílias, além de promoção da conscientização sobre doenças raras. O artigo busca discutir a importância das políticas públicas para doenças raras e apresenta algumas estratégias que podem ser implementadas para melhorar a vida desses pacientes e familiares, assim como argumenta a importância dos governos investirem em pesquisas, para que haja uma melhor compreensão das doenças raras e desenvolvimento para novos tratamentos. Além disso, o artigo destaca a necessidade de melhorar o acesso a tratamentos e serviços de saúde especializados, bem como garantir que os pacientes e familiares recebam apoio financeiro e emocional adequado. O artigo também destaca alguns exemplos de políticas públicas bem-sucedidas em outros países, como também o estabelecimento de redes de referência para doenças raras, o desenvolvimento de protocolos de diagnóstico e tratamento, e o financiamento de pesquisas. Diante do exposto, conclui-se que a implementação de políticas públicas eficazes é crucial e essencial para melhorar qualidade de vida dos pacientes com doenças raras e familiares, enfatiza a necessidade de mais investimentos financeiros nessa área, assim como mostra a importância quanto a capacitação de profissionais de saúde para o atendimento desses pacientes, além dos grandes benefícios que o estabelecimento de parcerias com outros países para a troca de conhecimentos e experiências traz na melhoria, no controle, nos diagnósticos e tratamentos prestados aos portadores de doenças raras.

Palavras-chave: políticas públicas; desafios; doenças raras.

INTRODUÇÃO

De acordo com a Organização Mundial da Saúde (OMS), uma doença é considerada rara quando afeta até 1 em cada 2.000 pessoas. Existe cerca de 7.000 doenças raras

diferentes identificadas até o momento, a maioria delas é de origem genética e muitas delas são crônicas e potencialmente fatais (LIRA et al.,2020).

As doenças raras podem ser extremamente complexas, e muitas vezes é difícil para os médicos diagnosticá-las corretamente. Além disso, muitas doenças raras não têm cura e podem requerer tratamentos muito específicos e complexos que podem ser difíceis de encontrar (LISBOA et al.,2020).

Drogas órfãs são medicamentos desenvolvidos para o tratamento de doenças raras ou condições médicas que afetam um número limitado de pacientes. Esses medicamentos são chamados de "órfãos" porque a baixa prevalência da doença em questão faz com que as empresas farmacêuticas não tenham interesse comercial suficiente para investir em seu desenvolvimento (FERNANDES et al.,2020).

O desenvolvimento de drogas órfãs é frequentemente incentivado por regulamentações específicas e benefícios fiscais que visam reduzir o ônus financeiro para os fabricantes. A aprovação dessas drogas pelo órgão regulador é geralmente acelerada para acelerar sua disponibilidade para pacientes que sofrem de doenças raras (SANTOS et al.,2021).

As drogas órfãs são uma parte importante da área de pesquisa e desenvolvimento farmacêutico, e têm proporcionado melhorias significativas na qualidade de vida de pacientes com doenças raras. No entanto, o alto custo dessas drogas continua sendo um desafio para o acesso universal a esses tratamentos (FERREIRA et al.,2022).

Existem várias classificações diferentes para as doenças raras. Uma das classificações mais comuns é baseada no tipo de doença. Por exemplo, algumas doenças raras são genéticas, o que significa que são causadas por mutações em genes específicos. Outras doenças raras são infecciosas, enquanto outras são causadas por fatores ambientais, como exposição a produtos químicos ou toxinas (SILVA et al.,2020).

Outra forma de classificar doenças raras é com base na gravidade dos sintomas. Algumas doenças raras são relativamente leves e podem ser tratadas com medicamentos ou outras terapias simples. Outras doenças raras são muito graves e podem ser fatais se não forem tratadas adequadamente (SANTOS et al.,2019).

Além disso, as doenças raras também podem ser classificadas de acordo com sua prevalência, ou seja, quantas pessoas são afetadas por ela. Algumas doenças raras são muito raras, afetando apenas algumas pessoas em todo o mundo, enquanto outras doenças raras são mais comuns, afetando milhares ou mesmo milhões de pessoas (LUNA et al.,2020).

OBJETIVO

Este estudo tem como principal objetivo descrever os principais desafios encontrados pelas políticas públicas frente às doenças raras.

METODOLOGIA

O trabalho consiste em uma revisão bibliográfica de dez artigos científicos encontrados nas bases de dados como Scielo, PubMed e Lilacs, nos últimos cinco anos.

REVISÃO BIBLIOGRÁFICA

As políticas públicas são importantes instrumentos do Estado para garantir o acesso da população a direitos fundamentais, como saúde, educação e segurança. No que diz respeito às doenças raras, a implementação de políticas públicas específicas é fundamental para garantir o diagnóstico precoce, o tratamento adequado e a qualidade de vida dos pacientes e seus familiares (HENTZ et al.,2021).

As doenças raras, também conhecidas como doenças órfãs, são aquelas que afetam um número limitado de pessoas em comparação com a população em geral. Estima-se que existam entre 6.000 e 8.000 doenças raras diferentes, afetando cerca de 400 milhões de pessoas em todo o mundo. No entanto, a falta de conhecimento sobre essas doenças muitas vezes leva a diagnósticos tardios e tratamentos inadequados, o que pode resultar em sofrimento para os pacientes e suas famílias (OLIVEIRA et al.,2019).

Diante desse cenário, é importante que as políticas públicas estejam voltadas para a melhoria do acesso à informação e ao diagnóstico precoce, o desenvolvimento de tratamentos específicos e a garantia de uma rede de cuidados integrada e multidisciplinar para os pacientes (ANTUNES et al.,2021).

No Brasil, a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, instituída em 2014, é um importante instrumento para a garantia dos direitos desses pacientes. A política tem como objetivo garantir o acesso ao diagnóstico precoce, ao tratamento adequado e à atenção integral à saúde, além de promover a pesquisa e o desenvolvimento de tecnologias voltadas para o tratamento das doenças raras (CORREIA et al.,2022).

Entre as ações previstas na política estão a criação de centros de referência para o atendimento às pessoas com doenças raras, o desenvolvimento de protocolos clínicos e diretrizes terapêuticas específicas, a capacitação dos profissionais de saúde para o

atendimento adequado aos pacientes e a promoção da pesquisa e do desenvolvimento de tecnologias voltadas para o tratamento das doenças raras (GOMES et al.,2021).

No Sistema Único de Saúde (SUS), existe uma política específica para atendimento e tratamento de pessoas com doenças raras, chamada de Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. Essa política tem como objetivo garantir o acesso ao diagnóstico, ao tratamento e ao acompanhamento dos pacientes com doenças raras (PAIM et al.,2021).

Entre as ações previstas na política, estão a criação de centros de referência em doenças raras, a ampliação do acesso a medicamentos e tratamentos de alto custo, a capacitação de profissionais de saúde para o atendimento desses pacientes e o estabelecimento de parcerias com outros países para a troca de conhecimentos e experiências (FREIRE et al.,2020).

No entanto, o acesso aos cuidados de saúde para pessoas com doenças raras no SUS ainda enfrenta desafios, como a falta de conhecimento e experiência dos profissionais de saúde na identificação e tratamento dessas condições, a falta de investimento em pesquisa e desenvolvimento de tratamentos e a dificuldade em obter medicamentos de alto custo (BRASIL.,2019).

É importante ressaltar que o atendimento às pessoas com doenças raras no SUS é um direito garantido por lei e que o apoio e a inclusão desses pacientes na sociedade são fundamentais para garantir sua qualidade de vida e bem-estar (FRANÇA et al.,2020).

Para ter acesso aos tratamentos disponibilizados pelo SUS, é necessário passar por uma avaliação médica e obter um diagnóstico correto. Em seguida, o médico poderá solicitar a medicação ou tratamento necessário por meio do SUS (LEITE et al.,2023).

Alguns dos tratamentos disponíveis pelo SUS para doenças raras incluem medicamentos, terapias de reabilitação, tratamentos cirúrgicos e outros procedimentos médicos. No entanto, a disponibilidade desses tratamentos pode variar de acordo com a região e o tipo de doença rara em questão (MORAIS et al.,2022).

Por isso, é importante que os pacientes com doenças raras busquem informações e orientações junto aos órgãos competentes, como o Ministério da Saúde, as Secretarias Estaduais de Saúde e as Associações de Pacientes com Doenças Raras, para saberem quais são os tratamentos disponíveis e como podem ter acesso a eles (RIQUE et al.,2020).

A peregrinação dos pacientes com doença rara é uma realidade enfrentada por muitos pacientes e suas famílias em todo o mundo. Devido à escassez de recursos e ao acesso limitado a tratamentos específicos, muitos pacientes com doenças raras precisam

viajar para outros países ou cidades em busca de tratamento, o que pode ser uma jornada longa e custosa (PINHEIRO et al.,2021).

A Portaria nº 199 de 30 de janeiro de 2014, do Ministério da Saúde, instituiu a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. Essa portaria é uma importante iniciativa do governo brasileiro para melhorar a assistência aos pacientes com doenças raras no país (Lisboa et al.,2020).

A política tem como objetivo garantir o acesso dos pacientes com doenças raras a ações de promoção, prevenção, diagnóstico, tratamento e reabilitação, além de garantir o acesso a medicamentos e tecnologias assistivas. A portaria também estabelece a criação de uma rede de atenção integral às pessoas com doenças raras, que deve envolver desde a atenção básica até os serviços especializados (NASCIMENTO et al.,2020).

Além disso, a portaria estabelece a criação de centros de referência para atendimento aos pacientes com doenças raras, que devem ser habilitados pelo Ministério da Saúde e oferecer atendimento especializado, bem como desenvolver pesquisas sobre as doenças raras e capacitar os profissionais de saúde para lidar com essas condições (REZENDE et al.,2020).

Outro ponto importante da política é a criação de uma Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS (CONITEC) para avaliar a incorporação de novas tecnologias e medicamentos no tratamento das doenças raras no SUS (TEIXEIRA et al.,2020).

CONCLUSÃO

As doenças raras representam um grande desafio para a saúde pública, pois afetam um número reduzido de pacientes e, muitas vezes, exigem tratamentos de alta complexidade e elevados custos. Nesse sentido, é fundamental que sejam adotadas políticas públicas que visem à promoção da saúde e garantam o acesso aos tratamentos para as pessoas com doenças raras.

A Portaria nº 199 de 2014, do Ministério da Saúde, representa um importante avanço nesse sentido, ao estabelecer diretrizes para a criação de uma rede de atenção integral às pessoas com doenças raras, a habilitação de centros de referência para atendimento especializado, a criação da CONITEC e a promoção de pesquisas sobre as doenças raras.

No entanto, ainda há muito a ser feito para garantir que os pacientes com doenças raras tenham acesso aos tratamentos necessários para controlar os sintomas e melhorar a

qualidade de vida. É preciso aumentar o investimento em pesquisas e desenvolvimento de novos medicamentos, bem como ampliar o acesso aos tratamentos já existentes.

Além disso, é fundamental que a sociedade e os profissionais de saúde tenham uma maior conscientização sobre as doenças raras, a fim de que esses pacientes sejam acolhidos e tratados com dignidade e respeito. Portanto, é essencial que as políticas públicas sejam cada vez mais aprimoradas para garantir o acesso aos cuidados de saúde adequado para as pessoas com doenças raras, promovendo a equidade e a justiça social no sistema de saúde.

REFERÊNCIAS

Albuquerque, R. R., & Câmara, G. (2006). Sistema de indicadores de políticas públicas: uma ferramenta para avaliação. *Revista de Administração Pública*, 40(6), 1117-1137.

Arretche, M. (2009). Federalismo e políticas sociais no Brasil: problemas de coordenação e autonomia. *Revista Brasileira de Ciências Sociais*, 24(69), 49-62.

Bacha, C. J. C. (2007). Reformas das políticas públicas: o caso brasileiro. *Revista de Economia Política*, 27(2), 214-231.

Barros, R. P., & Ferreira, F. H. G. (2011). Desigualdade de renda no Brasil: uma análise da queda recente. *Economia Aplicada*, 15(4), 357-385.

Brasil. Ministério da Saúde. Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. Brasília, 2020.

Bresser-Pereira, L. C. (2009). A reforma gerencial brasileira e a formação de um estado democrático e eficiente. *Revista de Administração Pública*, 43(2), 347-369.

Cardoso, A. R. (2011). Formulação de políticas públicas: uma revisão crítica da literatura. *Revista de Administração Pública*, 45(5), 1417-1444.

Coutinho, M. A., & Ferraz, J. C. (2010). Orçamento público no Brasil: teoria e prática. *Revista de Administração Pública*, 44(2), 333-356.

Dantas, E. (2009). Políticas públicas no Brasil: trilhas percorridas e alguns desafios futuros. *Revista de Sociologia e Política*, 17(33), 21-37.

Di Giovanni, G. P., & Lazzarini, S. G. (2008). Estratégias para o enfrentamento de externalidades em políticas públicas. *Revista de Administração Contemporânea*, 12(4), 931-956.

Ferreira, F. B. et al. Políticas públicas para doenças raras: análise das ações governamentais no Brasil. *Revista de Administração Hospitalar e Inovação em Saúde*, v. 11, n. 1, 2019.

Ferreira, F. H. G., & Litchfield, J. A. (2016). Políticas públicas e redução da pobreza no Brasil. *Revista Brasileira de Ciências Sociais*, 31(90), 1-21.

CAPÍTULO 39

BIOÉTICA E DOENÇAS RARAS: uma revisão de literatura

Brunna Hellen Saraiva Costa¹

Eduard Dutra Dantas²

Luciana Maria Martinez Vaz³

¹Doutoranda em Enfermagem pela UFPB. João Pessoa – PB;

²Educador Físico pela UNIPÊ. João Pessoa – PB;

³Doutoranda em Nutrição pela Funiber, Nutricionista do Centro de Referência Multiprofissional em Doenças Raras – SMS/JP.

brunna.costa@academico.ufpb.br

RESUMO: O objetivo foi identificar a literatura científica acerca da bioética e doenças raras. Trata-se de um estudo do tipo revisão de literatura. Para a seleção dos estudos, os critérios de inclusão foram: ter formato de artigo, estar disponível na íntegra, nos idiomas português, inglês ou espanhol e terem sido publicados no período de 2019 a 2023. Foram excluídos literatura cinzenta e duplicados nas bases de dados, a seleção dos estudos ocorreu em março de 2023. Quatro artigos científicos foram selecionados, sendo, dois publicados em espanhol e dois em português. É preciso que os profissionais estejam capacitados para lidar com as pessoas acometidas com doenças raras.

Palavras-chave: bioética; doenças raras; ética.

INTRODUÇÃO

A doença rara é caracterizada em diferentes continentes por definições que depende das regulamentações locais. No Brasil, o Ministério da Saúde define como “aquela que afeta até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos, ou seja, 1,3 pessoas para cada 2.000 indivíduos” (BRASIL, 2014). As doenças raras são geralmente crônicas, progressivas e incapacitantes. Os itinerários terapêuticos do diagnóstico até os tratamentos possíveis, por vezes, paliativos para cada condição, demandam um corpo clínico especializado e complexo.

Algumas doenças por suas complexidades possuem casos raros no mundo, e outras com números de casos mais facilmente encontrados em um mesmo país. A permeabilidade do acesso aos cuidados de pessoas com doenças raras é um itinerário complexo, devido ao tempo despendido até o diagnóstico conclusivo e a terapia adequada as intercorrências ao longo da doença (FISCHER et al., 2021).

As doenças raras geram conflitos éticos diários na vida de seus pacientes, agravam as dificuldades de acesso às redes de saúde e aos cuidados que lhes são necessários, fazendo com que pacientes e seus acompanhantes percorram longas trajetórias na busca por atendimentos, direcionamentos adequados ou respostas aos seus conflitos, tornando os ainda mais vulneráveis diante da situação vivenciada (FISCHER et al., 2021).

Apesar da visibilidade que as doenças raras tem conquistados nos últimos anos, há inúmeros obstáculos como a falta de conhecimento profissional para reconhecer e tratar as diversas variáveis da doença, que carregam em torno de 6.000 tipos diferentes, com uma variação de origem genética em torno de 80%; os itinerários entre o diagnóstico e tratamentos acessíveis e possíveis; investimentos em pesquisa e tecnologias assistias; assim como compreender a dimensão de conviver e cuidar de pessoas com doenças raras, que envolvem a saúde mental e financeira das famílias (IRIART et al., 2019; FELIPE et al., 2020).

As doenças raras geram conflitos éticos diários na vida de seus pacientes, agravam as dificuldades de acesso às redes de saúde e aos cuidados que lhes são necessários, fazendo com que pacientes e seus acompanhantes percorram longas trajetórias na busca por atendimentos, direcionamentos adequados ou respostas aos seus conflitos, tornando-os ainda mais vulneráveis diante da situação vivenciada (FISCHER et al., 2021).

A dignidade e vulnerabilidade de pessoas com doenças raras, atinge além do indivíduo o seu núcleo familiar, pois ambos participam do processo de saúde/doença. Mas é importante que ambos tenham seus direitos preservados, tendo em vista que 13 milhões de pessoas no Brasil possuem doenças raras diversas que podem ser degenerativas, progressivas e fatais (MOREIRA; 2019).

A Bioética pode ser compreendida como um espaço para discussão de problemas éticos e morais relacionados à saúde e às ciências da vida. Como a temática saúde/ciência se relaciona à vida de qualquer pessoa, cremos que a educação em Bioética pode fomentar competências que auxiliam a convivência (FISCHER et al., 2021).

Diante do exposto, este estudo possui como objetivo identificar a literatura científica acerca da bioética e doenças raras.

MÉTODO

Trata-se de uma revisão integrativa da literatura, que é um método que apresenta como finalidade sintetizar resultados obtidos em pesquisas acerca de um tema ou questão, de maneira sistemática e ordenada (MENDES, 2008a).

A revisão integrativa inclui a análise de pesquisas relevantes que dão suporte para a tomada de decisão e a melhoria da prática clínica, possibilitando a síntese do estado do conhecimento de um determinado assunto, além de apontar lacunas do conhecimento que precisam ser preenchidas com a realização de novos estudos, sendo desenvolvido através das etapas: elaboração da questão norteadora, busca ou amostragem da literatura, coleta de

dados, análise crítica dos estudos incluídos, discussão dos resultados e apresentação da revisão integrativa (MENDES, 2008b).

Foi adotada neste estudo a seguinte questão norteadora: Qual a produção científica acerca da importância da bioética para as doenças?

A coleta dos dados foi realizada no mês de março de 2023, através dos seguintes descritores em saúde (DeCS), em português e inglês, com o operador booleano AND: bioética AND doenças raras. A busca ocorreu nas seguintes bases de dados: Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde (LILACS), Medical Literature Analysis and Retrieval System On-line (Medline/PubMED) e Scielo.

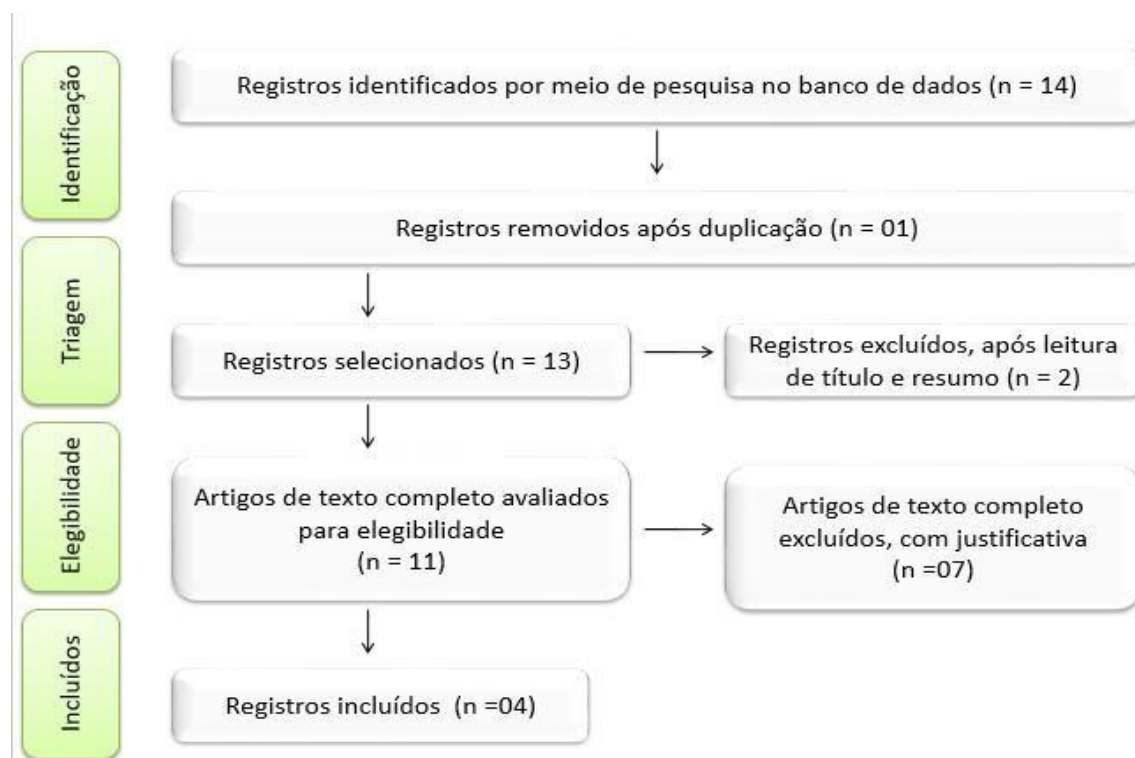
Para a seleção dos estudos, os critérios de inclusão estabelecidos foram: ter formato de artigo, estar disponível na íntegra, nos idiomas português, inglês ou espanhol, ter sido publicado no período de 2019 a 2023. Foram excluídos literatura cinzenta e duplicados nas bases de dados. Inicialmente, os trabalhos foram selecionados por títulos e, em seguida, pelos resumos. Os textos que estavam de acordo com os critérios de inclusão foram selecionados para a leitura na íntegra.

Na etapa de análise, os dados extraídos dos artigos foram analisados e discutidos de acordo com os autores selecionados, sendo sintetizados e comparados com o conhecimento teórico à luz da literatura pertinente. Os resultados foram apresentados em forma de quadros e discutidos em duas categorias apresentadas posteriormente.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

A busca pelo material empírico resultou na detecção de 14 artigos relacionados à temática de implantação e contribuições dos serviços de cuidados paliativos. Desses, 12 estudos foram eleitos para serem lidos na íntegra, resultando em uma amostra total de 04 artigos científicos. O processo de seleção dos artigos está descrito a seguir e apresentado em forma de fluxograma (Figura 1).

Figura 1- Fluxograma prisma



Fonte: Elaboração do autor, 2023.

Na identificação das fontes, a localização dos artigos foi proveniente da base de dados LILACS. Destaca-se que essa evidência encontrada não foi definida como critério de inclusão, mas como um achado aleatório.

Com relação aos periódicos, os artigos foram publicados em periódicos distintos, o primeiro foi publicado na Rev. bioét., o segundo na Cambios rev. Méd, o terceiro na Rev. Méd. Clín. Condese o quarto na Rev. latinoam. bioét.

No que diz respeito ao idioma de publicação, dois artigos foram publicados originalmente no idioma espanhol e dois no idioma português. Já em relação ao ano de publicação destes, observou-se que a produção da temática ocorreu: nos anos de 2011 a 2022.

Quanto aos objetivos, todos os artigos atenderam adequadamente aos deste estudo e foram apresentados de modo que facilitou a compreensão.

Sobre a essência do conteúdo abordado e a produção do conhecimento, foi observado que 75% evidenciaram o cuidado especializado e humanizado aos pacientes com doenças raras e 25% evidenciaram a importância dos princípios da bioética no tratamento de pessoas com hemofilia.

Visando organizar e reunir o conhecimento sobre a temática investigada, as características dos estudos incluídos nesta revisão podem ser visualizadas no quadro 1.

Quadro 1 – Caracterização dos estudos incluídos na revisão integrativa conforme título do artigo, periódico/país, ano de publicação, tipo de estudo, público-alvo.

ID	TÍTULO	PERÍODICO/ BASE DE DADO	ANO / IDIOMA	TIPO DE ESTUDO
A1	Equidade em situações limite: acesso ao tratamento para pessoas com hemofilia	Rev. bioét. (Impr.)/Lilacs	2022 Português	Estudo narrativo
A2	Enfermedades raras: planteando algunos de sus desafíos (Tomado de la Clase de Bioética Hoy de la Maestría en Bioética online de la FLACSO Argentina)	Cambios rev. Méd/ Lilacs	2017 / Espanhol	Estudo prognóstico
A3	Ética de la equidad y justicia en el acceso al diagnóstico, tratamiento y rehabilitación de los pacientes con enfermedades raras	Rev. Méd. Clín. Condes/Lilacs	2015 / Espanhol	Estudo diagnóstico
A4	Reflexões bioéticas em torno das doenças raras e órfãs com impacto no sistema buco-dental	Rev. latinoam. bioét/Lilacs	2011 / Espanhol	Estudo de rastreamento

Fonte: Elaboração dos autores, 2023.

A análise das publicações possibilitou a elaboração da seguinte categoria temática: Desafios dos portadores de doenças raras.

As doenças genéticas raras constituem um importante problema de saúde pública, mas ainda são pouco estudadas na perspectiva da Saúde Coletiva. Além disso, também pouco se é falado a respeito de todas as dificuldades enfrentadas pelo profissional de saúde frente a elas.

O número de pacientes afetados por uma doença rara pode chegar a 30 milhões de pessoas na Europa e 25 milhões na América do Norte, com prevalência na população em

torno de 6 a 8%. No Brasil, estima-se que há entre 13 e 15 milhões de pessoas com alguma doença rara e com a diminuição da mortalidade por outras causas, devido à melhoria da saúde materno-infantil nas últimas décadas, tornaram-se a segunda causa de mortalidade infantil proporcional (IRIART et al., 2019).

O Ministério da Saúde no ano de 2014, define valores absolutos de incentivos financeiros para as equipes dos centros de referência habilitados. Tal formalização do cuidado integrado nos níveis de atenção do SUS inclui ainda ações para ampliar a autonomia dos pacientes e de seus familiares, por meio da avaliação de suas vulnerabilidades (PINTO; MOREIRA, 2019).

Mas, muitas vezes, infelizmente, esse direito assegurado e fundamentado por lei (BRASIL, 2014) não acontece de fato na prática e acarreta problemas sérios aos cidadãos que precisam e dependem desse acesso, tendo em vista, por exemplo, os altos custos. Pode-se dizer que um desafio inicial é a falta de profissionais especializados na genética no Brasil, o que faz com que o diagnóstico seja dificultado, tendo em vista que muitos sinais e sintomas são similares aos de doenças mais prevalentes.

Segundo Iriart e seus colaboradores (2019), a prática médica em genética no Brasil é recente, sendo que a primeira residência médica foi criada no Hospital das Clínicas de Ribeirão Preto (USP), em 1977. Apesar das várias iniciativas nas últimas décadas, para inclusão da atenção às doenças genéticas raras no SUS, esta integração ainda é insuficiente. Ou seja, 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 interfere de forma direta na descoberta dessas doenças e, conseqüentemente, no início e na rapidez de tratamento e acesso às terapêuticas adequadas.

Ademais, um outro desafio, tanto para o paciente, quanto para o profissional, é, muitas vezes, lidar com o diagnóstico considerado difícil, de um prognóstico desfavorável, muitas vezes crônico e degenerativo, que faz com que a subjetividade desse paciente, familiares e equipe seja desconsiderada ou não seja tratada de forma fundamental como deveria dentro desse processo.

É preciso ressaltar, segundo Souza e colaboradores (2019), a necessidade de que os estudos qualitativos continuem a caminhar no sentido de conferir relevo às diversas subjetividades envolvidas no processo de adoecer e cuidar, de modo a ultrapassar o enfoque exclusivo dos sinais e sintomas específicos de determinada doença genética rara.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

As doenças raras são aquelas patologias que afetam uma pequena parte da população. No entanto, sua definição pode variar em todo o mundo. Por serem raras, a obtenção de tratamento não é uma tarefa simples, o acesso ao diagnóstico e à terapia adequada ainda é um grande problema que os pacientes enfrentam e, portanto, a discussão e implementação de políticas de saúde para essas doenças é um assunto que deve estar constantemente em pauta, pois garantir acesso a medicamentos e melhor qualidade de vida para essas pessoas é compromisso de diversos atores da sociedade.

Além disso, faz-se necessário possuir na rede de atendimento à saúde profissional capacitados e preparados para lidar com estes pacientes e seus familiares, pois este diagnóstico modifica a rotina do núcleo familiar.

REFERÊNCIAS

BRASIL. Ministério da Saúde. Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde. Brasília: Ministério da Saúde, 2014a.

BRASIL. Ministério da Saúde. Portaria Nº 199, de 30 de janeiro de 2014. 2014b. Felipe RNR, Rosaneli CF, Cunha TR, Munhoz CJM (2020). Fatores de vulnerabilidades em itinerários terapêuticos de doenças raras: uma revisão integrativa. *Revista Saúde e Desenvolvimento Humano* 8(3):1-13.

IRIART, Jorge Alberto Bernstein et al. Da busca pelo diagnóstico às incertezas do tratamento: desafios do cuidado para as doenças genéticas raras no Brasil. *Ciência e Saúde Coletiva* [online]. v.24, n.10, 2019.

MENDES, K.D.S. Revisão integrativa: método de pesquisa para a incorporação de evidências na saúde e na enfermagem. **Enfermagem**, v.17, n.4, p.758-764, 2008.

MENDES, Karina Dal Sasso; Silveira, Renata Cristina de Campos Pereira; GALVAO, Cristina Maria. Revisão Integrativa :método de pesquisa para a incorporação de evidências na saúde e na enfermagem. **Texto contexto – enferm.**, Florianópolis, v. 17, n.4, Dec. 2008.

MOREIRA, Martha Cristina Nunes; PINTO, Márcia. Adoecimentos raros e o diálogo associativo: ressignificações para experiências morais. *Ciência e Saúde Coletiva* [online]. 2019. v.24, n.10

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.

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.

Vanderchaeghe G, Dierickx K, Vandenberghe R. Review of the ethical issues of a biomarker based diagnosis in the early stage of Alzheimer's disease. *Journal of Bioethical Inquiry*. 2018 (5): 219-30

CAPÍTULO 40

SOBRE POLÍTICAS PÚBLICAS PARA PESSOAS COM DOENÇAS RARAS: uma visita antropológica sobre o tema

Heytor de Queiroz Marques¹

¹Doutorando em Antropologia Social pela UFRN, Mestre em Antropologia pela UFPB e Cientista Social pela UFPB
heytorqueiroz@hotmail.com

Inquietações Iniciais

As políticas públicas estão no cerne de diversos trabalhos e podem permear o debate em várias áreas do conhecimento. Aqui, proponho um sobrevoo sobre como estão as políticas voltadas para o campo das doenças raras a partir de reflexões antropológicas e pensando em especial as Mucopolissacaridoses.

Desta forma, é possível problematizar em diversas perspectivas questões relacionadas ao corpo, saúde, parentesco, saberes biomédicos, “cidadania biológica” (PETRYNA, 2002) e uma gama de possibilidades inesgotáveis que poderão gerar diversas pesquisas. Diversas inquietações que surgiram durante a ida a campo em pesquisas anteriores, porém foram deixadas para pesquisas futuras, entre elas as possibilidades de investigar as políticas públicas e “contrarreformas” (BEHRING; BOSCHETTI, 2017. p.148) ambas no âmbito da saúde.

A temática das políticas públicas surgiu durante as pesquisas de campo nos anos de 2018 e 2019 no Cariri Paraibano, pois ao me deparar com uma realidade de abandono por parte do poder público, seja ele municipal, estadual ou federal, impactando diretamente na vida cotidiana das famílias e das pessoas com doenças raras. Demandas como a dificuldade do diagnóstico por falta de médicos especialistas, judicialização do tratamento e consequentemente da vida (BIEHL; PETRYNA, 2016), dificuldade no acesso ao tratamento devido o deslocamento de cidades do interior para centros urbanos que possuem os centros enzimáticos, os obstáculos para o acesso a políticas de assistência e previdência como o Benefício de Prestação Continuada (BPC).

Somada a essa escassez nas políticas em saúde temos uma virada política com seu ápice do processo iniciado em 2016 com impeachment da presidente Dilma Rousseff (PT) e uma virada à direita do espectro político que governa as instituições. Com essa virada tentou se instalar o modelo do neoliberalismo como política majoritária que só foi reforçada

com a eleição de Jair Bolsonaro em 2018. A derrocada neoliberal trouxe diversas contrarreformas como a trabalhista em 2017, a reforma da previdência em 2019 e diversos outros projetos e propostas que vem tramitando até os dias de hoje e prevêem a retirada de direitos em diversas escalas.

É com esse plano de fundo que vejo a importância da investigação de como está sendo construída e orientada as políticas públicas em saúde para o grupo de pessoas com doenças raras, em especial as portadoras de Mucopolissacaridoses. Isto se deve, para entender quais as consequências do fortalecimento de agentes políticos e a captura das pautas dos direitos das pessoas com deficiências e das pessoas com doenças raras por determinados grupos.

Um levantamento de Políticas Públicas voltada para as Pessoas vivendo com doenças raras

De acordo com os dados da *Food and Drug Administration* (FDA) as doenças raras são aquelas que afetam um número limitado de pessoas em comparação com a população geral. Em geral, uma doença para ser considerada como rara é quando afeta menos de 1 em 2.000 pessoas. O mesmo órgão aponta que existem mais de 7.000 doenças raras identificadas atualmente. Essas doenças podem ser genéticas, congênitas, infecciosas, autoimunes, alérgicas ou ambientais. Muitas delas são crônicas, progressivas e graves, podendo levar a incapacidade, deficiência ou morte precoce.

No entanto, alguns países têm definido limites diferentes para o que é considerado uma doença rara estipulando para estimativa 65 em cada 100 mil habitantes. Essa estimativa é mais utilizada, pois é o parâmetro estabelecido pela Organização Mundial da Saúde (OMS) e de acordo com o Ministério da Saúde o Brasil utiliza deste parâmetro para considerar uma doença rara ou não.

As doenças raras são na sua maioria das vezes difíceis de diagnosticar e tratar, devido à falta de conhecimento e recursos para pesquisa e desenvolvimento de tratamentos. A falta de conhecimento começa desde a formação dos profissionais de saúde que não veem em sua grade curricular disciplinas como genética ou saúde das pessoas com doenças raras. Santos (2020) ao falar sobre as dificuldades do atendimento em saúde para doenças genéticas aponta que “No âmbito dos serviços de saúde, a invisibilidade dessa doença (falciforme), é resultado da formação deficitária de profissionais de saúde, em particular nas grades curriculares das instituições de ensino superior.” (SANTOS, 2020. p. 48).

Devido a essa falta de assistência, muitos dos pacientes com doenças raras passam

muito tempo de sua vida sem um diagnóstico preciso ou adequado e muitas vezes sem tratamento. Devemos lembrar que muitas das doenças raras não possuem cura e o tratamento é focado em controlar os sintomas e melhorar a qualidade de vida do paciente.

A falta de tratamento e de medicamentos estão muitas vezes ligadas ao alto custo das medicações, pois segundo Souza, Krug, Picon e Schwartz (2010) os medicamentos para doenças como Mucopolissacaridose do tipo 1 ou doença de Fabry não teria a eficácia comprovada e seu valor elevado de produção. Pontos como esses dificultam o acesso a medicamentos para o tratamento dos raros.

Para ajudar a combater o problema das doenças raras, muitos países criaram programas especiais para incentivar a pesquisa e o desenvolvimento de tratamentos para essas doenças. Possuindo como ferramentas indispensáveis as organizações e associações de pacientes e familiares de pacientes com doenças raras que têm trabalhado incansavelmente para aumentar a conscientização e melhorar o acesso a tratamentos e cuidados de saúde adequados. Como exemplos dessas associações podemos citar a VidasRaras, FEDRANN, a AFAG e diversas outras espalhadas pelo Brasil e fora dele como a EURODIS.

Além dessas, existem diversas outras organizações da sociedade civil que atuam em prol das pessoas com doenças raras no Brasil, como a Associação Brasileira de Doenças Raras (ABDR), a Aliança Brasil de Doenças Raras e a Casa Hunter. Essas organizações oferecem suporte e informações para as pessoas com doenças raras e suas famílias, além de defender seus direitos e buscar melhorias no atendimento e no tratamento dessas doenças.

É importante lembrar que, embora cada doença rara possa afetar um número limitado de pessoas, juntas, essas doenças afetam um grande número em todo o mundo. O Ministério da Saúde (BRASIL, 2020) estima que apenas existam cerca de 13 milhões de pessoas tenham alguma doença rara no Brasil.

Quando olhamos para as políticas públicas voltado para doenças raras no Brasil podemos perceber principalmente ações do Ministério da Saúde, do Sistema Único de Saúde (SUS) e da Agência Nacional de Vigilância Sanitária (Anvisa). Algumas das principais iniciativas incluem desde 2014:

A Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras: lançada em 2014 no governo Dilma Rousseff (PT), essa política tem como objetivo garantir o acesso das pessoas com doenças raras aos serviços de saúde e aos medicamentos necessários para o tratamento, por meio do SUS.

A política prevê, entre outras coisas, a criação de centros de referência em doenças raras, o desenvolvimento de protocolos clínicos e diretrizes terapêuticas específicas para as

doenças raras, e a incorporação de novas tecnologias em saúde para o tratamento dessas doenças. A política serve como uma espécie de manual para as ações necessárias e é fundamental para o planejamento de políticas públicas pessoas com doenças raras.

De acordo com a Interfarma a RENAME (Relação Nacional de Medicamentos Essenciais) é uma lista de medicamentos considerados essenciais para o tratamento de diversas doenças, incluindo as doenças raras. Em 2020, foram incluídos na RENAME mais de 20 medicamentos para o tratamento de doenças raras.

Outra política importantíssima foi o Programa de Triagem Neonatal (Teste do Pezinho): o Programa de Triagem Neonatal é responsável por realizar o Teste do Pezinho em recém-nascidos, com o objetivo de identificar precocemente doenças metabólicas, genéticas e infecciosas, incluindo algumas doenças raras. O Teste do Pezinho é oferecido gratuitamente pelo SUS em todo o país.

Sousa e Costas (2022) apontam que no ano de 2021 a Lei 14.154/21 entrou em vigência e ampliou em mais 50 doenças o teste do pezinho. Essa conquista favoreceu o diagnóstico precoce de diversas enfermidades raras. É importante frisar que essa foi uma luta de diversas associações de portadores e familiares de pessoas que vivem com doenças raras.

Um importante órgão é Anvisa, que é responsável por regulamentar e fiscalizar a produção, a importação e a comercialização de medicamentos e produtos para a saúde no Brasil. A agência tem como finalidade agir para analisar e aprovar de medicamentos para o tratamento de doenças raras, além de incentivar a pesquisa e o desenvolvimento de novos medicamentos para essas doenças. Ao pensarmos no papel da agência no sobre os medicamentos para doenças raras:

Nesse sentido (sobre o valor elevado dos medicamentos para doenças raras), argumenta-se que, diante das características específicas tanto das doenças raras quanto das pesquisas clínicas nesta área, seria necessário que somente se garantisse acesso ao melhor tratamento identificado no estudo até sua aprovação pela Anvisa. (CASTRO, 2019. p. 59)

Podemos notar que a Anvisa se torna um órgão fundamental para a aprovação e regulação, dos medicamentos para as pessoas que vivem com alguma doença rara, sendo a Anvisa um porto de discussões, debates e fomentação do que é ou não permitido sobre as temáticas.

A Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras como a Principal Política Nacional

A Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras foi lançada em 2014, após um longo processo de discussão e tramitação nos poderes públicos. A proposta foi apresentada pelo Deputado Federal Diego Andrade (PSD-MG) em 2011, por meio do Projeto de Lei nº 4529/11.

O projeto foi aprovado na Câmara dos Deputados em 2012 e encaminhado para análise no Senado Federal. No Senado, o projeto foi relatado pelo Senador Humberto Costa (PT-PE), que apresentou um substitutivo ao texto original, ampliando o escopo da proposta e incluindo novas medidas para o atendimento às pessoas com doenças raras.

Após a aprovação no Senado, o projeto retornou à Câmara dos Deputados para análise das alterações feitas pelos senadores. O projeto foi novamente aprovado na Câmara em 2013 e encaminhado para sanção da Presidência da República.

Em 26 de junho de 2013, a proposta foi sancionada pela então presidente Dilma Rousseff, tornando-se a Lei nº 12.871/13. A partir daí, o Ministério da Saúde iniciou o processo de implementação da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, por meio da publicação de portarias, resoluções e normativas específicas para o tema.

Quando pensamos na criação da política, uma série de fatores devem ser levados em consideração, desde o clima político que ali está instalado, até quais as condicionantes em engendram a criação de lei. Foi com este contexto que Vitor (2019) com seu trabalho etnográfico aponta para como aconteceu as sessões que compuseram essa lei:

Foi neste contexto político-institucional que o acompanhamento etnográfico junto a associações de pacientes se tornou pertinente. Pertencentes ao terceiro setor, essas organizações são identificadas em um limiar de práticas que as predispõem em um campo de incertezas e suspeitas governamentais sobre a licitude das demandas. Tal predisposição, atribuída e sinalizada pelas associações, se deve em grande medida pelas mesmas “não terem fins lucrativos, sem serem necessariamente filantrópicas; serem políticas, sem serem partidárias; e serem não-governamentais, mas, eventualmente, manterem relações de

cooperação com governos” (RAMOS, 2004, p. 1068) Foi neste contexto político-institucional que o acompanhamento etnográfico junto a associações de pacientes se tornou pertinente. Pertencentes ao terceiro setor, essas organizações são identificadas em um limiar de práticas que as predispõem em um campo de incertezas e suspeitas governamentais sobre a licitude das demandas. Tal predisposição, atribuída e sinalizada pelas associações, se deve em grande medida pelas mesmas “não terem fins lucrativos, sem serem necessariamente filantrópicas; serem políticas, sem serem partidárias; e serem não-governamentais, mas, eventualmente, manterem relações de cooperação com governos” (RAMOS, 2004, p. 1068). (VITOR, 2019. p. 64)

A partir do que foi produzido pelo autor podemos perceber que existiu uma complexa gama de fatores que permearam discursos a partir da moralidade e do que queria e poderia ser transmitido. O debate sobre a criação da lei foi fundamental para estabelecer o texto que existe hoje.

A Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras prevê a criação de centros de referência em doenças raras, a elaboração de protocolos clínicos e diretrizes terapêuticas específicas para as doenças raras, a incorporação de novas tecnologias em saúde para o tratamento dessas doenças, entre outras medidas.

Desde a sua criação, a política tem sido avaliada e atualizada constantemente pelo Ministério da Saúde, em diálogo com as organizações da sociedade civil que atuam em prol das pessoas com doenças raras no Brasil.

Desde a publicação da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras em 2014, houveram avanços significativos na implementação das medidas previstas na lei. Algumas das principais realizações foram:

Criação de centros de referência em doenças raras que foram estabelecidos centros de referência em todo o país para atendimento especializado e multidisciplinar de pessoas com doenças raras. Esses centros têm como objetivo oferecer diagnóstico, tratamento e acompanhamento adequados e qualificados. Existe um centro localizado na cidade de João Pessoa-PB.

Elaboração de protocolos clínicos e diretrizes terapêuticas (BRASIL. 2014) foram elaborados protocolos clínicos e diretrizes terapêuticas específicas para diversas doenças raras, com base em evidências científicas. Esses documentos servem como orientação para os profissionais de saúde que atuam no diagnóstico e tratamento dessas doenças.

Incorporação de novas tecnologias em saúde: foram incorporadas novas tecnologias em saúde para o tratamento das doenças raras, como medicamentos e terapias avançadas.

Isso incluiu a inclusão de diversos medicamentos para o tratamento de doenças raras no Sistema Único de Saúde (SUS).

Fortalecimento da rede de cuidados em doenças raras: foram realizadas ações para fortalecer a rede de cuidados em doenças raras, como capacitação de profissionais de saúde e articulação entre os diferentes serviços de saúde.

Participação da sociedade civil: houve uma maior participação da sociedade civil na discussão e implementação da política, por meio da criação de comitês e grupos de trabalho que envolvem representantes de pacientes e familiares.

Apesar dos avanços, ainda há desafios a serem enfrentados na implementação da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, como a ampliação da cobertura de diagnóstico e tratamento e o acesso a medicamentos e terapias avançadas.

Sobre a leitura Antropológica das políticas públicas em doenças raras.

Realizar um levantamento bibliográfico na antropologia sobre a temática de doenças raras é complicado, pois não existem muitos pesquisadores que façam o diálogo com essa temática. Com isso, o diálogo com outras áreas do conhecimento é fundamental, como a saúde coletiva, epidemiologia, genética e direito assumindo as mais variadas perspectivas sobre as doenças raras.

No entanto, neste momento o levantamento indicado ficará circunscrito as pesquisas desenvolvidas por antropólogos e cientistas sociais. Acredito que uma das pesquisas mais importantes na área é da antropóloga Waleska Aureliano (2014) que trata sobre como entendem as famílias de pessoas portadoras de Machado Joseph, doença rara e genética, a herança que é deixada para as gerações futuras, como a família lida com isso, quais os impactos no planejamento familiar e nas questões cotidianas sobre cuidado e descendência.

Aureliano (2018) também desenvolveu pesquisas referente as trajetórias terapêuticas e das dificuldades do descobrimento do diagnóstico. Problema que é frequente na comunidade de pessoas com doenças raras independente de qual doença seja, pois o diagnóstico genético é caro, não tem em todos os lugares de maneira facilitada e depende de centros especializados muitos deles fora do Brasil.

Para compor as pesquisas sobre doenças raras Pereira (2019) que entrevistou familiares e pessoas com diagnóstico de Cadisil, doença genética hereditária

degenerativa. A pesquisa aconteceu em Florianópolis e teve como objetivo o entendimento do impacto do diagnóstico da doença pensando na história das famílias.

Essas pesquisas me fizeram e ainda fazem repensar o trabalho desenvolvido por mim Marques (2020) que tinha como objetivo analisar o entendimento da herança e da hereditariedade da mucopolissacaridose em famílias vivendo no Cariri Paraibano. Todos esses trabalhos me ajudam a entender o pouco melhor o cenário das doenças raras no Brasil e quais são as principais demandas do grupo.

Em Aureliano (2013) é realizada uma análise sobre um documentário chamado 4 heranças, documentário produzido pelo INAGENP e que apresentava parte da realidade enfrentada por pessoas com doenças raras em 3 regiões do país. Partindo deste ponto me questiono sobre quais são as necessidades no atendimento da saúde deste grupo e quais são os reais avanços que ocorreram ao longo do tempo.

Mergulhando em outras duas importantes temáticas que são fundamentais para o desenvolver deste trabalho: as políticas públicas em saúde e o ativismo. Para as questões que envolvem o ativismo em políticas de saúde pretendo olhar para os movimentos de pessoas vivendo com HIV/AIDS e pretendo usar como referencial teórico Valle (2017) e Valle (2018).

Para o pensar das Políticas Públicas pretendo fazer uma análise a partir das óticas de Foucault (2005) Rose e Rabinow (2006) para poder nortear o relacionamento das tecnologias de poder sobre o corpo e indivíduo com as orientações do poder público. Rose e Rabinow (2006) apontam sobre o pensamento de Foucault sobre as biopolíticas e a dominação dos corpos:

Foucault prometeu dar mais substância a suas amplas generalizações em um dos seis volumes propostos da história da sexualidade, cujos títulos aparecem na contracapa do livro. Tal promessa não foi cumprida, embora ele tenha dedicado um número de suas aulas de 1976a este tema. No entanto, ele propôs um modelo mais simples e um diagrama bipolar – agora familiar – do poder sobre a vida. Nesse diagrama, um polo do biopoder foca em uma anatomo-política do corpohumano, buscando maximizar suas forças e integrá-lo em sistemas eficientes. O segundo polo consiste em controles reguladores, uma biopolítica da população, enfocando nas espécies do corpo, o corpo imbuído com os mecanismos da vida: nascimento, morbidade, mortalidade, longevidade etc. (ROSE e RABINOW, 2006. p. 28)

As políticas de promoção a saúde encaram o aspecto do bipolar estabelecido por Foucault, pois muitas tem o poder sobre a vida de indivíduos ao mesmo tempo que controlam e regulam os corpos. As recentes mudanças que ocorreram recentemente sobre

o Teste do Pezinho Ampliado é exemplo sobre o uso da política sobre a vida, pois antes muitas das doenças não eram diagnosticadas, agora com as mudanças implementadas um número muito maior pode ser detectado.

Escolher quem pode fazer ou quem não pode fazer o teste do pezinho ampliado, impondo quais as doenças que podem ser diagnosticadas, assemelhassem as políticas de quem morre e de quem vive expostas por Mbembe (2018). É através de pequenas sutilezas que as questões sociais são abertas quando realizamos diagnósticos de políticas de estado para a promoção em saúde.

Próximo de algumas ideias de Foucault o autor Souza Lima (1995) reflete sobre o como o Estado exerce um poder de tutela sobre alguns grupos da sociedade, no caso da análise realizado por ele é sobre os indígenas, e como existem instituições que são fundamentais para a realização desse controle.

Souza Lima (1995) contribui com a discussão quando clareia a ideia de um estado tutelar, uma sociedade de controle que permite construir políticas para determinado de formato hierárquico e sem muito diálogo com o grupo “beneficiado”. É essa tutela que podemos pensar sobre o grupo das pessoas com doenças raras devido à ausência de políticas em saúde.

Além disso, dialogar com diversos outros pesquisadores para entender como é possível traçar um diálogo com o cenário das políticas em saúde assim como Maluf, Silvae Silva (2020) é necessário. O trabalho das pesquisadoras reuni diversos outros trabalhos que fazem aproximações temáticas e proporciona a construção de um cenário mais amplo sobre algumas questões como a trajetória da antropologia no debate das políticas públicas em saúde.

Dessa forma, apresento aqui algumas das políticas públicas que vem sendo desenvolvidas e que podem ser pensadas e repensadas no âmbito das doenças raras, de modo que promova uma construção de saberes e uma valorização para um grupo que ainda é negligenciado pelo poder público.

REFERÊNCIAS

ASSOCIAÇÃO DA INDÚSTRIA FARMACÊUTICA DE PESQUISA (Interfarma). **Brasil tem 13 milhões de pessoas com doenças raras**. Disponível em: <https://www12.senado.leg.br/noticias/materias/2021/02/25/senado-define-dia-nacional-das-doencas-raras-e-amplia-politica-de-atendimento>. Acesso em: 03 maio 2023.

AURELIANO, Waleska de Araújo. Genética, saúde e sociedade. **Reciis: Revista Eletrônica de Comunicação, Informação, Inovação e Saúde**, Rio de Janeiro, v. 3, n. 7, p. 1-6, set. 2013.

AURELIANO, Waleska de Araújo. **Os Valores da Herança: a construção de sentidos para a doença genética rara**. In: REUNIÃO EQUATORIAL DE ANTROPOLOGIA, 5., 2014, Maceió. Anais [...]. Maceió: REA, 2014. p. 1-20. Disponível em: https://evento.ufal.br/anaisreaabanne/gts_download/Waleska%20de%20Arajo%20Aureliano%20-%201019561%20-%20203312%20-%2020corrigido.pdf. Acesso em: 28 ago. 2017.

AURELIANO, Waleska de Araújo. Trajetórias Terapêuticas Familiares: doenças raras hereditárias como sofrimento de longa duração. **Ciência & Saúde Coletiva**, Rio de Janeiro, v. 23, n. 2, p.369-380, fev. 2018.

BEHRING, Elaine Rossetti; BOSCHETTI, Ivanete. **Política social: fundamentos e história**. São Paulo: Cortez, 2017. 297 p.

BIEHL, João; PETRYNA, Adriana. Tratamentos jurídicos: os mercados terapêuticos e a judicialização do direito à saúde. **História, Ciências, Saúde-Manguinhos**, [S.L.], v. 23, n. 1, p. 173-192, mar. 2016. FapUNIFESP (SciELO). <http://dx.doi.org/10.1590/s0104-59702016000100011>.

BRASIL, P. P. O. D. I. - SUS **PROTOSCOLOS CLÍNICOS E DIRETRIZES TERAPÊUTICAS**. (2014) Disponível em: https://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/protocolos_clinicos_diretrizes_terapeuticas_v3.pdf. Acesso em: 4 maio. 2023.

BRASIL. Ministério da Saúde. Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014. **Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras**. Diário Oficial da União, Brasília, 30 jan. 2014. Disponível em: http://bvsmms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html. Acesso em: 03 mai. 2023.

CASTRO, R. PESQUISA CLÍNICA, ÉTICA E DIREITO À SAÚDE: PRÁTICAS EMERGENTES DE BIOATIVISMO CIENTÍFICO NO BRASIL. **Vivência: Revista Antropologia**, [S. l.], v. 1, n. 51, 2019. DOI: 10.21680/2238-6009.2018v1n51ID17173. Disponível em: <https://periodicos.ufpb.br/vivencia/article/view/17173>. Acesso em: 4 maio. 2023.

FOUCAULT, Michel. **Em Defesa da Sociedade**. Curso no Collège de France, 1975- 1976. São Paulo: Martins Fontes, 2005.

MALUF, Sônia Weidner ; Silva, Érica Quinágua ; SILVA, Marcos Aurélio. Antropologia da saúde: entre práticas, saberes e políticas. **BIB REVISTA BRASILEIRA DE INFORMACAO BIBLIOGRAFICA EM CIENCIAS SOCIAIS**, v. 91, p. 1-38, 2020.

MARQUES, Heytor de Queiroz. “**Está no sangue**”: Etnografia Sobre a Perspectiva Hereditária das Mucopolissacaridoses no Cariri Paraibano. 2020. 112 f. Dissertação (Mestrado em Antropologia) — Programa de Pós-Graduação em Antropologia, Universidade Federal da Paraíba, João Pessoa, 2020.

MBEMBE, Achille. **Necropolítica**. 3. ed. São Paulo: n-1 edições, 2018. 80 p.

PEREIRA, Everson Fernandes. “**Gente da Cadasil**”: famílias com histórico de uma doença genética rara e a experiência do diagnóstico. ' 26/02/2019 undefined f. Mestrado em ANTROPOLOGIA SOCIAL Instituição de Ensino: UNIVERSIDADE FEDERAL DE SANTA CATARINA, Florianópolis Biblioteca Depositária: Biblioteca Universitária UFSC

PETRYNA, Adriana. **Life Exposed: biological citizens _ after chernobyl**. 3. ed. Cambridge: Princeton University Press, 2002. 265 p.

RABINOW, Paul; ROSE, Nikolas. O CONCEITO DE BIOPODER HOJE. **Política & Trabalho**, João Pessoa, v. 24, n. 1, p. 27-57, abr. 2006.

SANTOS, Nadja Silva dos. **EXPERIÊNCIAS FALCIFORMES DE EXISTÊNCIA DE MULHERES DE JOÃO PESSOA, PARAÍBA**. 2020. 76 f. Trabalho de Conclusão de Curso (Licenciatura em Ciências Sociais) - Universidade Federal da Paraíba, João Pessoa, 2020. Disponível em: <https://repositorio.ufpb.br/jspui/bitstream/123456789/17434/1/2019.2%20LIC%20NADJA%20SILVA%20DOS%20SANTOS.pdf> . Acesso em: 03 mai. 2023.

SOUSA, R. J. G. de .; COSTA, H. P. .; SOUSA, R. G. de . A AMPLIFICAÇÃO DA TRIAGEM NEONATAL NA REDE PÚBLICA. **Revista Multidisciplinar em Saúde**, [S.l.], v. 2, n. 4, p. 210, 2021. DOI: 10.51161/rem/2976. Disponível em: <https://editoraime.com.br/revistas/index.php/rem/article/view/2976>. Acesso em: 4 maio. 2023

SOUSA, V. C. Dos modos de legislar a raridade em pauta: reflexões etnográficas sobre a construção de uma Política Nacional para Doenças Raras no Congresso Nacional. **Revista Mundaú**, n. 6, p. 60–77, 2019.

SOUZA LIMA, Antonio Carlos de. **Um Grande Cerco de Paz: Poder Tutelar, Indianidade e Formação do Estado no Brasil**. Editora Vozes. Petrópolis, 1995

SOUZA, Mônica Vinhas de; KRUG, Bárbara Corrêa; PICON, Paulo Dornelles; SCHWARTZ, Ida Vanessa Doederlein. Medicamentos de alto custo para doenças raras no Brasil: o exemplo das doenças lisossômicas. **Ciência & Saúde Coletiva**, Rio de Janeiro, v. 15, n. 1, p. 3443-3454, fev. 2010.

VALLE, Carlos Guilherme do. Memórias, histórias e linguagens da dor e da luta no ativismo brasileiro de HIV/Aids. **Sexualidad, Salud y Sociedad (Rio de Janeiro)**, [S.L.], n. 30, p. 153-182, dez. 2018. FapUNIFESP (SciELO). <http://dx.doi.org/10.1590/1984-6487.sess.2018.30.08.a>.

VALLE, Carlos Guilherme Octaviano do. Afirmando-se a vida, constrói-se o tempo: experiência, emoções e ativismo político contra a aids. **Interseções: Revista de Estudos Interdisciplinares**, [S.L.], v. 19, n. 1, p. 77-105, 5 jun. 2017. Universidade de Estado do Rio de Janeiro. <http://dx.doi.org/10.12957/irei.2017.30396>.

CAPÍTULO 41

INPLANTAÇÃO DO SERVIÇO DE DISPENSAÇÃO DE MEDICAMENTOS DO COMPONENTE ESPECIALIZADO DA ASSISTÊNCIA FARMACÊUTICA NAS DOENÇAS RARAS: um relato de experiência

Lisandra Francilino Fernandes¹
Jeremias Antunes Gomes Cavalcante¹
Maria Betânia da Silva Cesário²
¹Farmacêutico pela UFPB;
²Farmacêutica CRMDR.
lisandraffernandes@gmail.com

RESUMO: O SUS como política de Estado, é responsável pelo planejamento de ações e práticas que contribuem para a promoção da saúde e que garantem assistência universal aos seus usuários. Nessa perspectiva, a assistência farmacêutica se mostra como uma dessas ações de promoção de saúde, tendo o medicamento como elemento transformador do cuidado. Diante disso, o componente especializado da assistência farmacêutica no SUS busca assegurar a integralidade do tratamento medicamentoso, em nível ambulatorial, cujas linhas de cuidado estão definidas em Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas publicados pelo Ministério da Saúde. No contexto das doenças raras, garantir o acesso a medicamentos eficazes, seguros e de qualidade, além de promover o seu uso racional, é imprescindível para garantir uma melhor qualidade de vida aos pacientes portadores dessas doenças. Neste sentido, este trabalho objetivou relatar a experiência da implantação da dispensação de medicamentos do componente especializado da assistência farmacêutica no tocante as doenças raras. Trata-se de um estudo do tipo descritivo realizado no Centro de Referência Multiprofissional em Doenças Raras em João Pessoa - Paraíba, referente à prática profissional de uma farmacêutica residente, durante o rodízio externo da residência multiprofissional em saúde hospitalar. Após análise e pactuação junto ao Centro Especializado de Dispensação de Medicamentos Excepcionais – CEDMEX, o Centro de Doenças Raras passou a ser um polo descentralizado de dispensação de medicamentos assegurando, aos pacientes atendidos neste local o acesso a medicamentos para as suas condições clínicas. Sendo assim, a participação da residência multiprofissional junto a equipe farmacêutica do centro de referência em doenças raras, contribuiu para o desenvolvimento profissional dos farmacêuticos residentes, propaga a importância da integração do farmacêutico no cuidado aos pacientes com doenças raras além de deixar uma contribuição importante para o serviço.

Palavras-chave: assistência farmacêutica; medicamentos do componente especializado da assistência farmacêutica; doenças raras.

INTRODUÇÃO

No Brasil, o Sistema Único de Saúde – SUS é fruto da Reforma Sanitária Brasileira e da afirmação da indissociabilidade entre a garantia da saúde como direito social irrevogável e a garantia dos demais direitos humanos e de cidadania. Nesse contexto, o SUS, como política do Estado brasileiro pela melhoria da qualidade de vida e pela afirmação do direito à vida e à

saúde, se relaciona com as reflexões e os movimentos no âmbito da promoção da saúde (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2006).

Nessa perspectiva, a Assistência Farmacêutica (AF), reafirma a sua importância dentro do SUS, uma vez que sua contribuição não se limita apenas a dispensação de medicamentos, mas também caracteriza a estruturação de planejamento e práticas que contribuam com a promoção da saúde. Ela é definida como um grupo de atividades relacionadas com o medicamento, destinadas a apoiar as ações de saúde demandadas por uma comunidade (DA SILVA, et al, 2019).

A AF envolve o abastecimento de medicamentos em todas e em cada uma de suas etapas constitutivas, a conservação e o controle de qualidade, a segurança e a eficácia terapêutica dos medicamentos, o acompanhamento e a avaliação da utilização, a obtenção e a difusão de informação sobre medicamentos e a educação permanente dos profissionais de saúde, do paciente e da comunidade para assegurar o uso racional de medicamentos (CONASS, 2007).

A AF no SUS é estruturada em três Componentes: Básico, Estratégico e Especializado. A forma de organização e financiamento, os critérios de acesso e o elenco de medicamentos disponíveis é específico para cada um dos Componentes. No tocante ao Componente Especializado da Assistência Farmacêutica (CEAF), o mesmo foi construído a partir da necessidade da ampliação do acesso aos medicamentos e da cobertura do tratamento medicamentoso, seja para ajustar as linhas de cuidado para as doenças já tratadas ou para ampliar o escopo de doenças a serem contempladas (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2023).

A principal característica desse componente é a garantia da integralidade do tratamento medicamentoso, em âmbito ambulatorial, para todas as condições clínicas contempladas no componente especializado, por meio das diferentes linhas de cuidado definidas nos Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas – PCDT. Atualmente, o CEAF atende a 102 condições clínicas preconizadas em 93 Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas. O elenco de medicamentos contemplados pelo CEAF está definido no Anexo III da Relação Nacional de Medicamentos Essenciais - RENAME 2022 (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2023).

Dentre as condições clínicas atendidas pelo CEAF, muitas delas se caracterizam como doenças raras, que são definidas pelo número reduzido de pessoas afetadas: 65 indivíduos a cada 100.000 pessoas. Segundo a Organização Mundial da Saúde (OMS), elas são caracterizadas por uma ampla diversidade de sinais e sintomas, que variam de enfermidade para enfermidade, assim como de pessoa para pessoa afetada pela mesma condição (ASSOCIAÇÃO BRASILEIRA DE DOENÇAS RARAS, 2023).

O acesso a medicamentos para tratamento de algumas doenças raras é garantido pelo CEAF via Centro Especializado de Dispensação de Medicamentos Excepcionais – CEDMEX. Este é um órgão proveniente da parceria entre Estado e Município para disponibilizar medicamentos especializados para pacientes crônicos ou com doenças que utilizam medicamentos de alto custo. Para ter acesso, o paciente precisa ter sua condição clínica dentro do hall de patologias atendidas pelo CEDMEX, além de preencher uma série de documentações que garantirão o acesso aos tratamentos disponíveis (PORTAL DA CIDADANIA, 2023).

Sendo assim, este trabalho se propõe a relatar a experiência de farmacêuticos em relação a implantação de um serviço de dispensação de medicamentos do CEAF no contexto das doenças raras.

OBJETIVO

Relatar a experiência de residentes farmacêuticos na compreensão do fluxograma de implantação do serviço de dispensação de medicamentos do CEAF, na farmácia do Centro de Referência Multiprofissional em Doenças Raras na Paraíba.

METODOLOGIA

Trata-se de um estudo descritivo na modalidade relato de experiência proveniente das atividades desenvolvidas durante o rodízio externo do Programa de Residência multiprofissional em Saúde Hospitalar que foi realizado no período de abril a junho de 2022, no Centro de Referência Multiprofissional em Doenças Raras (CRMDR), localizado no município de João Pessoa/PB.

RELATO DE EXPERIÊNCIA

O CRMDR, inaugurado em fevereiro de 2022, oferece assistência completa e diferenciada para pacientes já diagnosticados com algum tipo de doença rara ou que ainda estão em processo de fechamento de diagnóstico. Conta com uma estrutura física que engloba consultórios médicos, salas de enfermagem, fisioterapia, fonoaudiologia, terapia ocupacional, além de possuir também sala de curativos, sala de infusão de medicamentos, brinquedoteca e farmácia. O espaço realiza os atendimentos aos usuários de uma equipe multiprofissional composta por diversas especialidades da área da saúde.

A realização do rodízio externo da residência multiprofissional no CRMDR ocorreu 2 meses após a inauguração do mesmo. Neste período, já existia o serviço de Farmácia, porém

sem a dispensação de nenhum tipo de medicamento para a população atendida naquele serviço. As primeiras movimentações no tocante a implantação do serviço de dispensação de medicamentos ocorreu mediante o desejo do centro em atender a sua população para facilitar o acesso dos usuários aos tratamentos farmacoterapêuticos.

Diante deste cenário, foi realizada uma pactuação juntamente ao CEDMEX para viabilizar a descentralização da dispensação de medicamentos para pacientes com doenças raras, tornando a Farmácia do CRMDR, um polo de distribuição de medicamentos para atender as demandas da população assistida pelo centro.

Nessa perspectiva, os farmacêuticos residentes, juntamente com a assistente social residente e a farmacêutica preceptora da residência no CRMDR, se reuniram com a direção do CEDMEX para se informar a cerca de como proceder para viabilizar a dispensação de medicamentos para os pacientes com doenças raras.

O CEDMEX realizou as devidas orientações no que diz respeito às doenças e medicamentos que poderiam ser assistidos, bem como todos os trâmites burocráticos para transformar a Farmácia do CRMDR em um polo do CEDMEX. Além disso, a equipe também foi informada a respeito dos documentos necessários para abertura do processo de aquisição de medicamentos pelos usuários para que os mesmos pudessem ser orientados já no ato do atendimento junto a equipe multiprofissional do centro de doenças raras.

Uma vez realizada essa pactuação, iniciou-se o processo de adequação física da farmácia, com o intuito de adquirir mobília e equipamentos para armazenamento dos medicamentos. Com relação aos trâmites burocráticos, a farmacêutica do serviço bem como os farmacêuticos residentes, fizeram um levantamento das doenças atendidas pelo centro desde sua inauguração, para elencar quais delas poderiam ter suas demandas atendidas na farmácia do CRMDR.

Posteriormente, foi realizado pela equipe de farmacêuticos uma reunião com a direção do centro para esclarecer como se daria o processo de descentralização do CEDMEX para o CRMDR, além de como o fluxo de dispensação dos medicamentos deveria ser organizado dentro do centro. Na ocasião, foi realizada também, uma reunião com os demais profissionais de saúde da equipe multiprofissional para explicar como se daria o atendimento aos pacientes e familiares em relação a dispensação de medicamentos naquele serviço.

CONCLUSÃO

A participação no processo de pactuação entre o CRMDR e o CEDMEX foi de suma relevância para o desenvolvimento profissional dos farmacêuticos residentes no que diz respeito à formação na estratégia de acesso a medicamentos no âmbito do SUS. Ademais, a realização desse trabalho permitiu a construção de vínculo entre os profissionais da equipe multiprofissional do serviço e os farmacêuticos residentes, bem como contribuiu para a formação em saúde que é um dos pilares preconizados pelo programa de residência.

REFERÊNCIAS

Associação Brasileira de Doenças Raras – ABDR. Disponível em: <https://blogabdr.wixsite.com/abdr>. Acesso em: 19 de março de 2023.

BRASIL, Ministério da Saúde. Portaria n. 687 de 30 de março de 2006. Política Nacional de Promoção da Saúde. Disponível em: http://189.28.128.100/dab/docs/legislacao/portaria687_30_03_06.pdf. Acesso em: 19 de março de 2023.

Brasil. Conselho Nacional de Secretários de Saúde. Assistência Farmacêutica no SUS / Conselho Nacional de Secretários de Saúde. – Brasília: CONASS, 2007.

BRASIL, Ministério da Saúde. Componente Especializado da Assistência Farmacêutica. Disponível em: [https://www.gov.br/saude/ptbr/composicao/sectics/daf/ceaf#:~:text=A%20Assist%C3%AAn%20Farmac%C3%AAutica%20\(AF\)%20no,para%20cada%20um%20dos%20Componentes](https://www.gov.br/saude/ptbr/composicao/sectics/daf/ceaf#:~:text=A%20Assist%C3%AAn%20Farmac%C3%AAutica%20(AF)%20no,para%20cada%20um%20dos%20Componentes). Acesso em: 19 de março de 2023.

Portal da cidadania. Disponível em: <https://portaldacidadania.pb.gov.br/>. Acesso em: 19 de março de 2023.

SILVA, FCM et al. Assistência Farmacêutica no Sistema Único de Saúde: O Papel do Farmacêutico na Promoção da Saúde. FACIDER-Revista Científica, v. 12, n. 12, 2019.

CAPÍTULO 42

A IMPORTÂNCIA DA ATENÇÃO PRIMÁRIA À SAÚDE NA POLÍTICA INTEGRAL DE DOENÇAS RARAS

José Gilliard Abrantes Pereira¹

Thays Leandro do Santos²

²Docente, UNIESP-PB. Pós-Graduado em Saúde da Família, CINTEP-PB;

²Profissional de Enfermagem.

Gilliardsaude@gmail.com

RESUMO: A Atenção Primária a Saúde é caracterizada como porta de entrada preferencial do SUS, possui um espaço privilegiado de gestão do cuidado das pessoas e cumpre papel estratégico na rede de atenção, servindo como base para o seu ordenamento e para a efetivação da integralidade. Esse ponto de Atenção de extrema relevância é fundamental no organizar da atenção às pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde, procurando sempre permitir a redução do sofrimento dos afetados e o ônus emocional sobre os pacientes e seus familiares, permitindo ao gestor de saúde a racionalização de recursos, devido o cuidado de promoção a saúde e produção do cuidado. Este trabalho objetiva apresentar através de um relato de experiência, a importância da atenção primária a saúde no contexto da Política instituída nas doenças raras e seus familiares. A partir da problematização proporcionada, foi possível realizar uma integração dos saberes, incluindo a troca de experiências e o exercício de práticas transformadoras com explanação de painel e diálogo horizontal com os profissionais participantes do III Conamdracon. A experiência refletiu positivamente, possibilitando a interlocução de conhecimentos teórico-práticos na perspectiva do cuidado humanizado, incluindo a abordagem às pessoas com doenças raras, de modo a garantir a integralidade, demonstrando, assim, a necessidade de implementar o olhar integral na Atenção Primária à Saúde e não apenas em serviços especializados destas doenças. A Atenção Básica, por meio das Unidades Básicas de Saúde, Equipes de Saúde da Família, Equipes de Atenção Básica tradicionais e/ou parametrizadas e Equipes Multiprofissionais, é uma das portas de entrada do indivíduo com necessidade de cuidado em Doenças Raras e sua família. Ela se presta, em especial, à orientação para a prevenção de anomalias congênitas, deficiência intelectual, erros inatos do metabolismo, doenças raras não genéticas e também ao reconhecimento do indivíduo com necessidade de atendimento em doenças raras. A literatura nos mostra algumas intervenções que devem ser realizadas nesse cuidado e delas demos ênfase nas atividades de educação permanente para os profissionais que atuam na Atenção Básica, identificamos que essa APS tem papel fundamental na qualificação do atendimento na porta de entrada da linha de cuidado às pessoas com Doenças Raras, garantindo processo formativo aos profissionais na assistência, aos pacientes e suas famílias. Além disso, lobrigamos que é capaz de propiciar o encaminhamento regulado e seguro do paciente com DR aos serviços especializados, informações precisas sobre o apoio às pessoas e famílias com patologias raras, informações que caracterizam suas condições de riscos ou recorrências, formas de lidar com as diferentes situações geradas, reabilitação e adaptação, apoio familiar e reinserção social, podendo proporcionar, assim, um cuidado integral.

Palavras-Chave: atenção primária a saúde - APS; doenças raras; educação permanente em saúde.

INTRODUÇÃO

De acordo com a Organização Mundial de Saúde, define-se uma Doença rara (DR) como aquela que afeta até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos, ou seja, 1,3 pessoas para cada 2.000 indivíduos. As Doenças Raras são caracterizadas por uma ampla diversidade de sinais e sintomas e variam não só de doença para doença, mas também de pessoa para pessoa acometida pela mesma condição (MORO,2020).

Segundo recente artigo científico coordenado pelo Instituto Nacional Francês de Saúde e Pesquisa Médica, estima-se que o número de pessoas que vivem com alguma doença rara no mundo seja de 300 milhões. No Brasil, dados da Associação da Industria Farmacêutica de Pesquisa (Interfarma), estima que 13 milhões de Brasileiros são acometidos por alguma enfermidade rara (MORO,2020).

No que concerne a Política Nacional Integral de Doenças Raras a Atenção Primária à Saúde se presta, em especial, à orientação para a prevenção de anomalias congênitas, deficiência intelectual, erros inatos do metabolismo, doenças raras não genéticas e também ao reconhecimento do indivíduo com necessidade de atendimento em doenças raras (BRASIL, 2014).

É o primeiro nível de atenção em saúde e se caracteriza por um conjunto de ações de saúde, no âmbito individual e coletivo, que abrange a promoção e a proteção da saúde, a prevenção de agravos, o diagnóstico, o tratamento, a reabilitação, a redução de danos e a manutenção da saúde com o objetivo de desenvolver uma atenção integral que impacte positivamente na situação de saúde das coletividades (PNAB, 2017).

Trata-se da principal porta de entrada do SUS e do centro de comunicação com toda a Rede de Atenção dos SUS, devendo se orientar pelos princípios da universalidade, da acessibilidade, da continuidade do cuidado, da integralidade da atenção, da responsabilização, da humanização e da equidade. Isso significa dizer que a APS funciona como um filtro capaz de organizar o fluxo dos serviços nas redes de saúde, dos mais simples aos mais complexos (PNAB, 2017).

OBJETIVO

Diante desta exposição inicial delimitou-se como objetivo deste trabalho a apresentação dos principais métodos de intervenção nos cuidados primários no contexto das doenças raras na Atenção Primária a Saúde.

METODOLOGIA

O presente estudo utilizou-se de um relato de experiência sobre as doenças raras na atenção primária a saúde. Foram selecionados artigos relacionados ao tema.

A busca foi realizada no mês de abril de 2023. Considerou-se estudos publicados no período compreendido entre janeiro de 2014 e março de 2022.

RELATO DE EXPERIÊNCIA

O atendimento inicial de qualquer doença, deve ser feito prioritariamente na Atenção Primária à Saúde (APS), na Unidade Básica de Saúde (Posto de Saúde) pela equipe de Saúde da Família. Já que é esta, a principal porta de entrada para o SUS.

Quando houver necessidade, o paciente será encaminhado para atendimento com médicos especialistas e outros profissionais da saúde, nos Serviços de Referência habilitados ou não pelo SUS. (lifehelt)

A Organização Mundial de Saúde recomenda que haja 01 geneticista para cada 100 mil habitantes. Sendo assim, baseada nesta estimativa, precisaríamos de mais 1.800 geneticistas para atender a todos que precisam. Por esta razão, a Atenção Primária à Saúde, precisa ser vista também como protagonista no atendimento aos pacientes com Doenças Raras, mas para isto, além de um programa continuado de capacitação (presencial ou online), precisamos estabelecer o papel de cada profissional da equipe multidisciplinar no monitoramento da pessoa com doença rara. (Lifehelt)

Desde a década de 90, a Organização Mundial de Saúde recomenda que países em desenvolvimento iniciem atividades de promoção e proteção em relação a doenças genéticas e defeitos congênitos. A APS é responsável pela coordenação do cuidado e seguimento longitudinal da população registrada sob sua responsabilidade, além de ser o principal ponto de acesso e porta de entrada na rede SUS (SANTOS, 2020).

As atribuições específicas de responsabilidade da APS incluem: ações de diagnóstico precoce, por meio da identificação de sinais e sintomas; mapeamento de pessoas com ou sob risco de desenvolver doenças genéticas e/ou defeitos congênitos para encaminhamento regulado; seguimento clínico após diagnóstico e aconselhamento genético; promoção de educação em saúde com objetivos de prevenção e ampliação de autonomia; avaliação longitudinal do paciente e sua família; e atenção domiciliar em casos específicos (Santos, 2020).

Identificando os inúmeros artigos na literatura, procuramos disseminar sempre a temática em questão. Aproveitamos o espaço do 3º Congresso Nacional Multiprofissional em

Doenças Raras e Anomalias Genéticas no Estado da Paraíba, capital João Pessoa para fortalecer e potencializar a informação na qual os autores supracitados apresentam acerca da importância da Atenção Primária a Saúde nas Doenças Raras para o público geral.

Diversos profissionais e gestores dos Sistemas de Saúde, seja ele público, suplementar e complementar participaram do significativo evento, onde puderam entender um pouco mais sobre a temática abordada e sua importância no fortalecer das ações em doenças raras na atenção primária em seus respectivos cenários de trabalho.

CONCLUSÃO

A atenção primária à saúde nas redes de atenção a saúde no contexto das doenças raras tem um papel fundamental em todos os aspectos, principalmente no primeiro contato com o usuário. No entanto, recomenda-se que a educação permanente seja proporcionada pelos gestores dos serviços a seus colaboradores/trabalhadores e profissionais da saúde para que com isto o mesmo possa ter segurança no cuidado inicial e proporcione maior celeridade na jornada assistencial.

Através da Educação Permanente em Saúde os profissionais serão capazes de realizar ações de diagnóstico precoce, por meio da identificação de sinais e sintomas; realizar um mapeamento de pessoas com ou sob risco de desenvolver doenças genéticas e/ou defeitos congênitos para encaminhamento regulado; realizar com segurança o seguimento clínico após diagnóstico e aconselhamento genético; avaliar longitudinalmente o paciente e sua família; e entender melhor acerca de fluxos e protocolos da atenção domiciliar em casos específicos.

Desta forma, observa-se, por fim, que o objetivo do presente momento foi alcançado, bendizendo que a temática das doenças raras na atenção primária a saúde está em crescente discussão.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. Coordenação Geral de Média e Alta Complexidade. Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde – SUS / Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. Coordenação Geral de Média e Alta Complexidade. – Brasília: Ministério da Saúde, 2014. 41 p. ISBN 1. Doença Rara. 2. Genética. 3. Atenção Integral

2.436 de 21 de setembro de 2017. Brasília: Política Nacional da Atenção Básica. Diário Oficial da República Federativa do Brasil, **2017**.

Santos CS, Kishi RGB, Costa DLG, Silva DSD, Narciso TRF, Avó LRS, Germano CMR, Sandes KA, Acosta AX, Melo DG .Identificação de doenças genéticas na Atenção Primária à Saúde: experiência de um município de porte médio no Brasil. Rev Bras Med Fam Comunidade. 2020;15(42):2347. [https://doi.org/10.5712/rbmfc15\(42\)2347](https://doi.org/10.5712/rbmfc15(42)2347)

Moro, Rosangela Wolf. Doenças Raras e Políticas públicas/Rosangela Wolf Moro.- São Paulo. SP:Matrix Editora,2020. 128p.: 16cm x 23cm.
<https://lithealth.com.br/wp-content/uploads/2022/02/doencas-raras.pdf> acessado em 05/04/2023 as 11:46

AGRADECIMENTOS

A Deus primeiramente, em especial a Dra Saionara Ferreira de Araújo, Presidente da Associação Paraibana de Doenças Raras e a Organizadora Geral do III Congresso Nacional Multiprofissional em Doenças Raras e Anomalias Congênitas da Paraíba, pelo convite em palestrar nesse grandioso evento e impulsionar para que pudéssemos realizar este documento. A minha esposa, companheira e co-autora Thays Leandro dos Santos, por construirmos juntos de forma horizontal este trabalho. Aos coordenadores, discentes e colegas docentes da Pós-Graduação em Doenças Raras da UNIESP-PB. A todos os profissionais da Atenção Primária a Saúde da Paraíba, destacando os municípios de João Pessoa, Cabedelo e Lucena na qual passamos potencializando Educação Permanente acerca do tema.

SOBRE OS ORGANIZADORES

Saionara Ferreira de Araújo

Doutora em Ciências das Religiões pela Universidade Federal da Paraíba; Mestre em Ciências das Religiões- UFPB; Especialista em Saúde da Família; Especialista em Gestão de Hospitais Universitários no SUS pelo Hospital Sírío Libanês-HSL; Especialista em Doenças Raras; Pesquisadora vinculada ao grupo de pesquisa SOCIUS-Núcleo de Pesquisas Socioantropológicas da Religião e de Gênero – PPGCR - UFPB, Presidente da Associação Paraibana de Doenças Raras –ASPADOR-PB.



Amanda Matias Alves

Graduada em enfermagem. Especialista em Saúde Hospitalar com ênfase na Atenção à Saúde da pessoa Idosa e em Especialista em paciente crítico pelo Programa de Residência Integrada Multiprofissional (RIMUSH) da UFPB. Além disso, possui pós-graduação em Auditoria em Saúde e em Doenças Raras.



Luciana Maria Martinez Vaz

Nutricionista Mestre em Ciências da Nutrição. Especialista em Nutrição Clínica, Gerontologia e em Doenças Raras.



Maria de Lourdes Navarro de Lima Medeiros

Nutricionista voluntária da Associação Paraibana de Doenças Raras –ASPADOR-PB. Especialista em Doenças Raras.



Moyra Ferreira de Araújo

Médica especializada em Homeopatia pelo Conselho Federal de Medicina, mestre em Terapia Intensiva concedido pelo Instituto Brasileiro de Terapia Intensiva (IBRATI), especialista em Acupuntura pela Associação Médica Brasileira e em Doenças Raras. Coordenadora do curso de Especialização em Acupuntura.



Roberta Kelly Brito de Oliveira

Graduada em Nutrição, especialista em Doenças Raras, residência em Saúde Hospitalar com ênfase em pacientes críticos pelo Programa de Residência Integrada Multiprofissional (RIMUSH) da UFPB

