

ENTRE O CONHECER E O CUIDAR

**CONEXÕES MULTIDISCIPLINARES PARA O FUTURO DAS
DOENÇAS RARAS E ANOMALIAS CONGÊNITAS**

Thaís Maira de Matos
Humberto Medeiros Wanderley Filho
Polyana Montenegro Silva
Anderson Belmont Correia de Oliveira
Mayara Kelly Pereira Ramos
Fernando Rocha Lucena Lopes
Saionara Ferreira de Araújo
ORGANIZADORES

UNIESP *Open Access*



ASPADOR
Associação Paraibana de Doenças Raras



ISBN 978-65-5825-299-3

**ENTRE O CONHECER E O CUIDAR:
Conexões multidisciplinares para o futuro das
doenças raras e anomalias congênitas**

**Thaís Maíra de Matos
Humberto Medeiros Wanderley Filho
Polyana Montenegro Silva
Anderson Belmont Correia de Oliveira
Mayara Kelly Pereira Ramos
Fernando Rocha Lucena Lopes
Saionara Ferreira de Araújo
(Organizadores)**

Centro Universitário UNIESP

CABEDELO
2025

Thaís Maíra de Matos
Humberto Medeiros Wanderley Filho
Polyana Montenegro Silva
Anderson Belmont Correia de Oliveira
Mayara Kelly Pereira Ramos
Fernando Rocha Lucena Lopes
Saionara Ferreira de Araújo
(Organizadores)

V CONAMDRACOM

**ENTRE O CONHECER E O CUIDAR:
Conexões multidisciplinares para o futuro das doenças raras e
anomalias congênitas**

**UM LIVRO RESULTANTE DO V CONGRESSO
NACIONAL MULTIDISCIPLINAR EM DOENÇAS
RARAS E ANOMALIAS CONGÊNITAS**

CABEDELO – PB
2025



CENTRO UNIVERSITÁRIO UNIESP

Reitora

Érika Marques de Almeida Lima

Editor-chefe

Cícero de Sousa Lacerda

Editor-assistente

Karelline Izaltemberg Vasconcelos Rosenstock

Editora-técnica

Heloyza Helena de Oliveira Tomé

Elaine Cristina de Brito Moreira

Corpo Editorial

Ana Margareth Sarmiento – Estética
Anneliese Heyden Cabral de Lira – Arquitetura
Arthur Heinstein Apolinário Souto - Direito
Daniel Vitor da Silveira da Costa – Publicidade e Propaganda
Érika Lira de Oliveira – Odontologia
Heloyza Helena de Oliveira Tomé - Pedagogia
Ivanildo Félix da Silva Júnior – Pedagogia
Patrícia Tavares de Lima – Enfermagem
Marcel Silva Luz – Direito
Juliana da Nóbrega Carreiro – Farmácia
Luciano de Santana Medeiros – Administração
Marcelo Fernandes de Sousa – Computação
Thyago Henriques de Oliveira Madruga Freire – Ciências Contábeis
Márcio de Lima Coutinho – Psicologia
Paula Fernanda Barbosa de Araújo – Medicina Veterinária
Giuseppe Cavalcanti de Vasconcelos – Engenharia
Jeane Odete Freire dos Santos Cavalcanti – Educação Física
– Educação Física
Sandra Suely de Lima Costa Martins – Fisioterapia
Zianne Farias Barros Barbosa – Nutrição

Copyright © 2025 – 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).

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

E61 Entre o conhecer e o cuidar: conexões multidisciplinares para o futuro das doenças raras e anomalias congênitas [recurso eletrônico] / Organizado por, Matos, Thaís Maira de *et al.* - Cabedelo, PB : Editora UNIESP, 2025.

278 p. ; il. : color.

Um livro resultante do V Congresso Nacional Multidisciplinar em Doenças Raras e Anomalias Congênitas
ISBN: 978-65-5825-299-3

1. Doenças raras. 2. Anomalias congênitas. 3. Produção multidisciplinar. I. Título. II. Wanderley Filho, H. M. III. Silva, P. M. IV. Oliveira, A. B. C. de. V. Ramos, M. K. P. VI. Lopes, F. R. L. VII. Araújo, S. F. de.

CDU : 616-021.3

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

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

**V CONGRESSO NACIONAL MULTIDISCIPLINAR EM DOENÇAS RARAS E
ANOMALIAS CONGÊNITAS**

21 a 23 de maio de 2025
João Pessoa - Paraíba, Brasil

REALIZAÇÃO

Associação Paraibana de Doenças Raras

PRESIDENTE DO V CONAMDRACON

Isabella Mota

COORDENAÇÃO GERAL DO V CONAMDRACON

Saionara Ferreira de Araújo

PRESIDENTE DA COMISSÃO CIENTÍFICA DO V CONAMDRACON

Thaís Maíra de Matos

COMISSÃO CIENTÍFICA DO V CONAMDRACON

Anderson Belmont Correia de Oliveira

Fernando Rocha Lucena Lopes

Gilanne da Silva Ferreira

Humberto Medeiros Wanderley Filho

Luciana Maria Martinez Vaz

Mayara Kelly Pereira Ramos

Polyana Montenegro Silva

Thaís Maíra de Matos

REVISÃO

Anderson Belmont Correia de Oliveira

Fernando Rocha Lucena Lopes

Humberto Medeiros Wanderley Filho

Mayara Kelly Pereira Ramos

Polyana Montenegro Silva

Thaís Maíra de Matos

REVISÃO FINAL

Humberto Medeiros Wanderley Filho

Thaís Maíra de Matos

COORDENAÇÃO E SUPERVISÃO GERAL

Thaís Maíra de Matos

PREFÁCIO

Falar sobre doenças raras é falar sobre vidas singulares, sobre histórias que desafiam a medicina, a ciência e, sobretudo, o olhar humano.

O V Congresso Nacional Multiprofissional de Doenças Raras e Anomalias Congênitas (CONAMDRACON) nasceu do desejo de reunir corações e mentes dedicados a compreender e cuidar dessas vidas únicas — profissionais que acreditam que conhecimento e empatia caminham lado a lado.

Este livro reúne os trabalhos apresentados durante o congresso, cada um deles refletindo o compromisso, a sensibilidade e a esperança de quem se dedica a transformar a realidade das pessoas com doenças raras.

São estudos, experiências e reflexões que ultrapassam o campo técnico e alcançam o humano — mostrando que por trás de cada diagnóstico há uma pessoa, uma família, uma história.

As páginas que seguem traduzem a força da colaboração multiprofissional, o valor da escuta e a importância de olhar o paciente em sua totalidade. Mais do que resultados científicos, aqui estão sementes de mudança, que inspiram novos caminhos e reafirmam a importância de um cuidado integral, acolhedor e contínuo.

Que esta obra seja um convite à empatia, à troca e à construção de um futuro em que as pessoas com doenças raras sejam vistas, compreendidas e plenamente incluídas.

A todos que participaram deste congresso e contribuíram para este livro — nosso mais profundo reconhecimento. Que a ciência e o amor sigam juntos, guiando-nos na missão de oferecer o melhor a quem mais precisa.

Maria Teresa Alves da Silva Rosa

Médica Geneticista

Centro de Referência Multiprofissional em Doenças Raras

SUMÁRIO

MASSOTERAPIA ASSOCIADA AO ESCALDA PÉS: PROMOVENDO RELAXAMENTO PARA CUIDADORES DE PESSOAS COM DOENÇAS RARAS.....	11
OFICINA DE ARTETERAPIA PARA CUIDADORES DE PESSOAS COM DOENÇAS RARAS: UM RELATO DE EXPERIÊNCIA	18
PRIMEIROS SOCORROS EM CONVULSÕES: OFICINA PARA CUIDADORES DE PESSOAS COM DOENÇAS RARAS.....	24
CUIDANDO DE QUEM CUIDA: AÇÕES EDUCATIVAS SOBRE O SONO PARA CUIDADORES DE PESSOAS COM DOENÇAS RARAS.....	31
PRIMEIROS SOCORROS EM CASOS DE ENGASGO: OFICINA PARA CUIDADORES DE PESSOAS COM DOENÇAS RARAS	37
PROPEDÊUTICA NA NEUROACANTOCITOSE: UMA REVISÃO INTEGRATIVA DE LITERATURA COM ENFOQUE DA CARACTERIZAÇÃO NEUROLÓGICA NO CONTEXTO DE DOENÇAS RARAS	43
O MANEJO DA SONDA NASOGÁSTRICA, GASTROSTOMIA E TRAQUEOSTOMIA: OFICINA PARA CUIDADORES DE PESSOAS COM DOENÇAS RARAS	51
REPERCUSSÕES MULTISSISTÊMICAS EM PACIENTE PEDIÁTRICO COM SÍNDROME DE CHARCOT-MARIE-TOOTH: RELATO DE CASO.....	57
ABORDAGEM FISIOTERAPÊUTICA EM PACIENTE COM SÍNDROME DO CROMOSSOMO 18 EM ANEL: UM RELATO DE CASO	62
DIFERENCIAÇÃO DO PERFIL MOTOR DE DOIS PACIENTES COM SÍNDROME DE WOLF-HIRSCHHORN: UMA ABORDAGEM FISIOTERAPÊUTICA BASEADA NO CONCEITO BOBATH.....	68
INTERFERÊNCIA DA FADIGA NA QUALIDADE DE VIDA E NA FUNCIONALIDADE DE INDIVÍDUOS COM NEUROMIELITE ÓPTICA.....	74
FUNÇÃO PULMONAR E GRAVIDADE CLÍNICA NA FIBROSE CÍSTICA: UMA ANÁLISE DE CORRELAÇÃO.....	79
EXPRESSÕES NEUROLÓGICAS NA DOENÇA DE TAY-SACHS DE INÍCIO PRECOCE: UM DESAFIO DIAGNÓSTICO E TERAPÊUTICO EM PEDIATRIA INTENSIVA	85
RELATO DE CASO: NEUROPATIA CRÔNICA COM SUSPEITA DE ARTROGRIPOSE ASSOCIADA À SEPSE GENERALIZADA EM PACIENTE PEDIÁTRICO	92
LIPEDEMA: MAIS UM SINAL A SER CONSIDERADO NA INVESTIGAÇÃO DA SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS?	98
DA SUSPEITA AO DIAGNÓSTICO: DANDO VOZ AOS FAMILIARES DE PACIENTES COM DOENÇAS RARAS ATENDIDOS NA REDE DE ATENÇÃO À SAÚDE DE JOÃO PESSOA-PB.....	104
A ATUAÇÃO DA TERAPIA OCUPACIONAL NA REABILITAÇÃO DE CRIANÇA COM SÍNDROME EEC: UM RELATO DE CASO CLÍNICO.....	110

A IMPORTÂNCIA DO CUIDADO MULTIDISCIPLINAR PARA A QUALIDADE DE VIDA DE PESSOAS COM SÍNDROME DE USHER	118
TESTE DE CAMINHADA DE 6 MINUTOS EM DOENÇA ÓRFÃ: ESTUDO PRÉ E PÓS-TRIKAFTA NA FIBROSE CÍSTICA	125
SÍNDROME DE RUBINSTEIN-TAYBI: DIVERSIDADE EPIGENÉTICA E FENOTÍPICA	131
TUBERCULOSE VERTEBRAL EM APRESENTAÇÃO RARA: RELATO DE CASO DE MAL DE POTT COM EVOLUÇÃO CLÍNICA ATÍPICA EM PACIENTE ADULTO	136
RELATO DE EXPERIÊNCIA DE ATENDIMENTO FONOAUDIOLÓGICO A UMA PACIENTE COM Distrofia Muscular de Emery-Dreifuss	143
acompanhamento nutricional de pacientes com fenilcetonúria: um relato de experiência em uma residência multiprofissional	149
SÍNDROME DA PESSOA RÍGIDA E FISIOTERAPIA: UMA REVISÃO DE LITERATURA	154
ASPECTOS PSICOLÓGICOS NO CUIDADO A CRIANÇAS E ADOLESCENTES COM DOENÇAS RARAS: DESAFIOS E PERSPECTIVAS	159
IMPLICAÇÕES CLÍNICAS E ASSISTÊNCIA DE ENFERMAGEM NO CUIDADO DE PACIENTES PORTADORES DE PÚRPURA TROMBOCITOPÊNICA IDIOPÁTICA: UMA REVISÃO INTEGRATIVA.....	167
IMPACTO DO ESTADO NUTRICIONAL NA FUNÇÃO PULMONAR E MORBIDADE EM CRIANÇAS E ADOLESCENTES COM FIBROSE CÍSTICA NO ESTADO DA PARAÍBA.....	175
CUIDADOS DE SAÚDE À UMA LACTENTE COM FIBROSE CÍSTICA: RELATO DE EXPERIÊNCIA EM UMA RESIDÊNCIA MULTIPROFISSIONAL	181
SÍNDROME DE MOEBIUS EM PACIENTE PEDIÁTRICO: RELATO DE CASO COM ABORDAGEM MULTISSISTÊMICA E ALTA COMPLEXIDADE CLÍNICA	187
O PAPEL DO EXERCÍCIO FÍSICO NO MANEJO DOS PACIENTES COM ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA: UMA REVISÃO SISTEMÁTICA	194
PARÂMETROS NUTRICIONAIS NO COMPROMETIMENTO ÓSSEO EM PORTADORES DE FENILCETONÚRIA.....	201
AVALIAÇÃO DA DEFICIÊNCIA INTELECTUAL NA SÍNDROME DE WAARDENBURG: UM ESTUDO DE CASO.....	206
DIREITO À INCLUSÃO ESCOLAR DE CRIANÇAS COM DOENÇAS RARAS: A ESPIRITUALIDADE COMO ESTRATÉGIA NO ENFRENTAMENTO DOS DESAFIOS PSICOSSOCIAIS	213
ABORDAGEM DOS CUIDADOS PALIATIVOS PERINATAIS EM GESTAÇÃO COM DIAGNÓSTICO DE ANOMALIA FETAL: UM RELATO DE CASO	221
MANEJO CLÍNICO E TERAPIAS ATUAIS NA SÍNDROME DE HUTCHINSON-GILFORD: REVISÃO INTEGRATIVA DA LITERATURA	228
HÉRNIA DIAFRAGMÁTICA CONGÊNITA COM DIAGNÓSTICO TARDIO EM PACIENTE PEDIÁTRICO: RELATO DE CASO	234

ASSISTÊNCIA DE ENFERMAGEM A PACIENTES COM SÍNDROME DE DUCHENNE E SEUS FAMILIARES.....	240
AVALIAÇÃO CLÍNICA EM CRIANÇA COM DISPLASIA ECTODÉRMICA HIPOHIDRÓTICA.....	245
AVANÇOS E DESAFIOS DAS DOENÇAS RARAS: EFETIVIDADE CLÍNICA E INFLUÊNCIA DAS CARDIOPATIAS CONGÊNITAS COMO DOENÇA ASSOCIADA..	250
DESAFIOS E ESTRATÉGIAS NO DIAGNÓSTICO PRECOCE DE DOENÇAS RARAS: UMA REVISÃO SISTEMÁTICA	255
ÓBITOS NEONATAIS POR SÍFILIS NO BRASIL ENTRE 2019 E 2023: UMA ANÁLISE EPIDEMIOLÓGICA	261
APLICAÇÃO DO ÍNDICE DE DESVANTAGEM DA FALA EM PACIENTES COM ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA.....	267
LISENCEFALIA E AS CORRELAÇÕES TERAPÊUTICAS DOS DISTÚRBIOS DE MIGRAÇÃO NEURONAL	272

MASSOTERAPIA ASSOCIADA AO ESCALDA PÉS: PROMOVENDO RELAXAMENTO PARA CUIDADORES DE PESSOAS COM DOENÇAS RARAS

José Euler Velozo Bezerra
jose.euller@academico.ufpb.br

Ingrid Evelyn Guns Rondon de Souza
ingrid.guns@gmail.com

Maria Isabel Ribeiro de Sena
maria.isabel4@academico.ufpb.br

Isolda Maria Barros Torquato
isolda.torquato@academico.ufpb.br

Janáina von Söhsten Trigueiro
janavs_23@hotmail.com

RESUMO

A complexidade das doenças raras impõe desafios adicionais ao Sistema Único de Saúde, exigindo estratégias que contemplem não apenas o usuário, mas também aqueles que se dedicam ao seu cuidado. Pensar nesses cuidadores é lembrar que além da sobrecarga física há a emocional em lidar com as adversidades oriundas desses tipos de doenças. Objetivou-se relatar a experiência de extensionistas na promoção do relaxamento e bem-estar dos cuidadores por meio de uma Oficina terapêutica de massoterapia associada ao escalda pés. Os participantes, além de relaxados, ficaram nitidamente satisfeitos. A ação os colocou numa posição de protagonistas, o que fugiu da rotina intensa que possuem. Os fizeram se sentir importantes quando foram valorizadas as suas necessidades. A missão é tentar fazer com que essas pessoas não sejam invisibilizadas aos olhos dos serviços e profissionais de saúde. É considerá-las partícipes da assistência às pessoas com doenças raras e afirmar que há possibilidades, alternativas para minimizar o sofrimento, assim como foi demonstrado na ação aqui relatada bem como enaltecer o bem-estar de todos os envolvidos nesse processo.

Palavras-chave: Doenças Raras, Cuidadores, Relaxamento, Promoção da Saúde.

INTRODUÇÃO

A massoterapia é uma prática milenar utilizada para promover relaxamento, aliviar tensões musculares e reduzir o estresse físico e emocional. Por meio de diferentes técnicas, atua diretamente no sistema nervoso, estimulando a liberação de endorfinas, reduzindo os níveis de cortisol e melhorando a circulação sanguínea (Field, 2016).

Outra técnica também conhecida que propicia o relaxamento é o escalda-pés. Um procedimento simples e eficaz que proporciona conforto por meio da imersão dos pés em água morna, podendo ser associado ao uso de ervas, óleos essenciais e sais terapêuticos (Aguir *et al.*, 2020). Além de seus efeitos fisiológicos, tem impacto positivo quando inserido em atividades coletivas, gerando momentos de pausa e autocuidado.

Para grupos que enfrentam desafios diários intensos, a exemplo dos cuidadores de pessoas com doenças raras, tais práticas tornam-se ainda mais relevantes. Cuidar de uma pessoa com alta demanda assistencial impõe uma sobrecarga significativa ao cuidador, que frequentemente vivencia desgastes físicos e emocionais (Pellosi *et al.*, 2016).

A complexidade dessas enfermidades e o risco de atraso no diagnóstico impõem desafios adicionais ao Sistema Único de Saúde (SUS), exigindo estratégias que contemplem não apenas o usuário, mas também aqueles que se dedicam ao seu cuidado (Riegel; Schmitz, 2022). Nessa perspectiva, ao pensar nos cuidadores há algo comum entre eles: o acúmulo de tarefas, somado ao impacto emocional de lidar com uma condição crônica e de difícil manejo, resultando em altos níveis de estresse e desgaste psicológico. Nesses casos, a massoterapia associada ao escalda-pés pode funcionar como estratégia eficaz para mitigar a sobrecarga experienciada pelos cuidadores.

Assim, o projeto de extensão da Universidade Federal da Paraíba (UFPB), intitulado "*Fisioterapia e Fonoaudiologia em ação: um olhar interdisciplinar sobre a saúde do cuidador da pessoa com doença rara*", busca oferecer suporte aos cuidadores por meio de ações voltadas à promoção da saúde e qualidade de vida. Dentre essas iniciativas, destaca-se a realização de oficinas terapêuticas, incluindo práticas como a massoterapia e o escalda-pés, como dispositivos de relaxamento e suporte emocional.

OBJETIVOS

O papel do cuidador de pessoas com doenças raras geralmente envolve uma gama de responsabilidades contínuas, como a administração de medicamentos, o auxílio na locomoção, na higiene pessoal e na alimentação, além da necessidade de deslocamento para consultas, tratamentos e terapias.

O grupo de extensionistas, baseado na proposta principal do projeto supracitado, teve o intuito de não apenas minimizar o estresse dos cuidadores, mas também criar um ambiente de acolhimento e fortalecimento do vínculo entre eles, possibilitando trocas de saberes e construção de redes de apoio.

Frente ao exposto, o objetivo deste trabalho é relatar a experiência dos participantes do projeto de extensão na promoção do relaxamento e bem-estar dos cuidadores por meio da aplicação do escalda-pés associado a massoterapia, captando os benefícios observados pelo público abrangido.

METODOLOGIA

Trata-se de um estudo descritivo do tipo relato de experiência acerca da vivência de um grupo de extensão durante uma Oficina elaborada para promover o relaxamento e o bem-estar para os cuidadores de pessoas com doenças raras. Tal grupo de extensionistas é composto por 12 discentes dos cursos de Fonoaudiologia e Fisioterapia da UFPB, sob a orientação de duas docentes, uma de cada área. O grupo ainda conta com a colaboração de uma fonoaudióloga e uma médica generalista externas à Instituição de Ensino Superior (IES).

A oficina em questão ocorreu na manhã do dia 25 de setembro de 2024 na Associação Paraibana de Doenças Raras (ASPADOR), com o intuito de alcançar o maior público de cuidadores possível. Convém destacar que houve divulgação prévia, feita por intermédio do *Instagram* tanto do projeto quanto do respectivo local onde a ação foi realizada.

A direção da Associação reservou uma sala para atendimento com a finalidade de diminuir os estímulos auditivos externos e propiciar um ambiente calmo e aconchegante. Tudo foi organizado exclusivamente para a ação, a fim de produzir conforto, com luz indireta e música relaxante. Cada um dos 20 participantes foi recepcionado com bastante carinho e, ao entrarem na sala, sentaram-se em uma cadeira confortável e receberam as instruções para aproveitar o momento.

Os materiais utilizados foram os seguintes: duas pequenas bolas cravos (uma em cada mão, para garantir um estímulo sensorial amplo e relaxante); uma bacia (para colocar os pés, que repousavam imersos em água morna junto a uma mistura composta por sal grosso e ervas aromáticas, como a camomila, erva doce e essência de lavanda), além do massageador elétrico (foram feitas técnicas de massoterapia na região cervical e cintura escapular na tentativa de aliviar tensões musculares) e óleo mineral, o qual era colocado na região massageada. Vale salientar que os atendimentos tiveram uma duração média de 15 minutos, havendo a alternância entre a massagem manual e a realizada com o uso do massageador (Figura 1).



Figura 1: Massoterapia associada ao escalda pés (2024).

Ao final do tempo proposto, era feita a limpeza dos pés dos cuidadores e, em seguida, solicitado que dessem seu *feedback* pessoal em relação à ação. Os extensionistas, após a escuta atenta, ofereceram um brinde (Figura 2) contendo a mistura utilizada na água do escalda-pés, explicando os benefícios e como poderiam utilizá-la em casa.



Figura 2: Brindes elaborados para a Oficina de Relaxamento (2024).

RESULTADOS E DISCUSSÃO

A oficina apresentou-se bastante benéfica para o público-alvo. Houve unanimidade nos relatos do *feedback*, que destacaram grande relaxamento e bem-estar após a ação. Os cuidadores ressaltaram o costume de conviver com muita tensão nas regiões trabalhadas na atividade, no entanto, puderam sentir maior leveza após as intervenções promovidas, enfatizando a necessidade da promoção de mais ações semelhantes a essa.

Sendo a ASPADOR uma grande parceira do projeto de extensão, assim como o Centro de Referência Multiprofissional em Doenças Raras (CRMDR), seus integrantes forneceram o local com muito entusiasmo, a fim de melhorar a qualidade de vida dos cuidadores das pessoas com doenças raras. Importante enaltecer o trabalho desta Associação com outras organizações nacionais e internacionais, a exemplo da Aliança Brasileira de Doenças Raras (ABDR), a Associação Ibero-Americana de Doenças Raras (ALIBER) e a Organização Mundial de Saúde (OMS), em busca de soluções conjuntas para as necessidades dos usuários que ali transitam diariamente.

Cabe enfatizar que o cuidado às pessoas com doenças raras é estabelecido a partir das circunstâncias decorrentes do tipo da doença, porém, práticas voltadas à higiene pessoal, alimentação, entre outras, estarão presentes por toda a vida, podendo até evoluir para níveis maiores de dependência, gerando ansiedade e cansaço extremos naqueles que cuidam (Soares; Araújo; Bellato, 2016).

Quando se fala sobre as doenças raras, observa-se ainda dificuldade em voltar-se também a atenção para os cuidadores, que em geral são seus familiares. Dificilmente são lembrados e incluídos como parte fundamental do processo saúde-doença. Todavia, são eles que tendem a vivenciar diretamente os desafios cotidianos, que se apresentam numa realidade complexa e repleta de vulnerabilidades (Brotto, 2021).

Os cuidadores enfrentam diariamente situações que tendem a mitigar a sua própria individualidade, pois, apesar de fazer parte da sociedade, se veem na obrigação de esquecer de si e cuidar de um filho e/ou parente que possui a doença rara. Ademais, comumente, estão sozinhos numa saga constante de procura por tratamento adequado, terapias bem como uma rede de apoio para o enfrentamento do adoecimento conjunto (Pellosi *et al.*, 2016).

Ademais, o fato de estar alheio ao convívio social, sobretudo ao mercado de trabalho, traz sérias repercussões econômicas aos cuidadores. São eles que cuidam e que, frequentemente custeiam tudo o que é necessário tendo, muitas vezes, somente os benefícios conseguidos após

o diagnóstico para ampará-los nessa luta diária em busca da melhoria da qualidade de vida para seus filhos e/ou parentes (Pinto *et al.*, 2019).

Portanto, se faz necessária a compreensão dos cuidadores como sujeitos no mundo, que coexistem numa realidade social singular (Pellosi *et al.*, 2016), com diversas especificidades a serem consideradas para posteriores intervenções.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

A oficina terapêutica executada pelo projeto de extensão mostrou-se bastante eficaz na atenção ao cuidador da pessoa com doença rara. A oferta de uma manhã diferente, voltada à redução das tensões musculares e à promoção do bem-estar, os auxiliou de maneira singular.

Os cuidadores que participaram da Oficina, além de relaxados, estavam nitidamente satisfeitos em ter vivenciado aquele momento. O lema do projeto, que é cuidar do cuidador, os colocou numa posição de protagonistas das suas vidas, o que fugiu completamente da rotina intensa que possuem quando estão em suas casas. Fizeram-se sentir importantes quando foram valorizadas as suas necessidades.

A certeza de estar trilhando um caminho do bem para essas pessoas veio pelo olhar de agradecimento, pelo abraço dado nos extensionistas, ao ouvi-los dizer que as dores de tensão foram melhoradas, e que se sentiam alegres como nunca na vida. Fazer a diferença nesse sentido se torna o combustível para continuar a pensar na melhoria da qualidade de vida dos cuidadores, na tentativa de sempre proporcionar um ambiente humanizado e de respeito.

Fica aqui a reflexão: pensar que cuidar de quem cuida é cuidar em dobro. É fazer com que essas pessoas não sejam invisibilizadas aos olhos dos serviços e profissionais que compõem o Sistema Único de Saúde (SUS). É considerá-las partícipes da assistência às pessoas com doenças raras e afirmar que há possibilidades alternativas para minimizar o sofrimento, assim como foi demonstrado na ação aqui relatada bem como enaltecer o bem-estar de todos os envolvidos nesse processo.

REFERÊNCIAS

AGUIR, F. S. de *et al.* Escalda-pés e os benefícios à saúde no processo de cuidado de enfermagem. In: **XXVIII Seminário de Iniciação Científica**, Santo Ângelo: URI, 2020.

BROTTO, A. Vulnerabilidades de cuidadores familiares de pacientes com doenças raras: uma revisão integrativa. **Psicologia, Saúde & Doenças**, 22(2), 659-673, 2021.

FIELD, T. Massage therapy research review. **Complementary Therapies in Clinical Practice**, vol. 24, 2016.

PELLOSI, P. *et al.* Nível de sobrecarga e qualidade de vida de cuidadores de indivíduos com necessidades especiais. In: **COLLOQUIUM VITAE**, 2016. p. 39-45. ISSN 1984-6436.

PINTO, M. *et al.* 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.

RIEGEL, Beatriz Aparecida; SCHMITZ, Jerry. Itinerário terapêutico na doença rara e a importância da enfermagem nesse processo. **Enfermagem em Foco**, Brasília, v. 13, e20228, 2022.

SOARES, J. de L.; ARAÚJO, L.F.S. de; BELLATO, R. Cuidar na situação de adoecimento raro: vivência da família e sua busca por amparo dos serviços de saúde. **Saude soc** [Internet]. Oct;25(4):1017–30, 2016.

OFICINA DE ARTETERAPIA PARA CUIDADORES DE PESSOAS COM DOENÇAS RARAS: UM RELATO DE EXPERIÊNCIA

Maria Isabel Ribeiro de Sena
maria.isabel4@academico.ufpb.br

José Euler Velozo Bezerra
jose.euler@academico.ufpb.br

Aisha Yasmin Pereira de Macena
cpodemechamardea@gmail.com

Isolda Maria Barros Torquato
isolda.torquato@academico.ufpb.br

Janaina Von Söhsten Trigueiro
janavs_23@hotmail.com

RESUMO

As doenças raras afetam uma parcela reduzida da população, mas geram grande impacto na qualidade de vida dos pacientes, bem como de seus cuidadores. Esses últimos frequentemente enfrentam sobrecarga emocional e física devido à rotina exaustiva de cuidados. A arteterapia surge como uma abordagem terapêutica complementar, proporcionando um espaço para expressão emocional e alívio do estresse. Objetivou-se promover saúde através da pintura e da música. Trata-se de um relato de experiência de uma oficina realizada na Associação Paraibana de Doenças Raras. A oficina incluiu atividades de pintura e musicalização, permitindo aos participantes explorar a criatividade e compartilhar suas experiências. Os resultados indicaram que a arteterapia promoveu bem-estar emocional, fortalecimento dos vínculos sociais e valorização do autocuidado entre os cuidadores. O estudo reforça a importância de iniciativas terapêuticas que considerem a integralidade da saúde, recomendando a ampliação dessas práticas em contextos de apoio tanto aos cuidadores quanto às pessoas com doenças raras.

Palavras-chave: Cuidadores, Doenças Raras, Arteterapia, Integralidade em Saúde.

INTRODUÇÃO

As doenças raras representam um grupo diverso de condições crônicas, muitas vezes debilitantes, que afetam uma pequena parcela da população mundial. Estima-se que existam entre 6.000 e 8.000 tipos de doenças raras, afetando cerca de 3,5% a 5,9% de pessoas em escala global (Nguengang *et al.*, 2020). Apesar da baixa prevalência individual, o impacto coletivo dessas condições é significativo, especialmente no contexto psicossocial. Pessoas com doenças raras enfrentam desafios relacionados ao isolamento social, à estigmatização, além das dificuldades no acesso ao tratamento adequado (Zhu, Smith, Parrot, 2017).

Nessa conjuntura, os cuidadores de pessoas com doenças raras experienciam uma sobrecarga física e emocional, sendo a arteterapia uma das estratégias que podem amenizar tal sofrimento, atuando como ferramenta terapêutica. Ela possibilita a redução da ansiedade e do

estresse, pois atua como mecanismo de regulação emocional; bem como fortalecimento da autoestima, à medida que a criação artística proporciona senso de realização e valorização pessoal, e com isso torna-se um espaço de autocuidado; a ressignificação da experiência com a doença, ao permitir transformar experiências dolorosas em produções significativas; também estimula a criatividade na busca de soluções para desafios cotidianos; congrega na construção de uma identidade além do papel de cuidador; e ao ser trabalhado em grupo, a arteterapia promove troca de experiências entre os cuidadores (Jardim *et al.* 2020)

Assim, a arteterapia surge como uma abordagem complementar que visa não apenas o alívio dos sintomas emocionais, mas também a promoção de um ambiente seguro para a expressão e ressignificação de sentimentos (American Art Therapy Association, 2020).

OBJETIVOS

Reconhecendo a arteterapia como algo que propicia a criatividade e o bem-estar, esta torna-se um meio de expressão e comunicação de sentimentos, emoções e pensamentos que podem ser difíceis de verbalizar.

Desse modo, a extensão da Universidade Federal da Paraíba (UFPB), intitulada “Fisioterapia e Fonoaudiologia em ação: um olhar interdisciplinar sobre a saúde do cuidador da pessoa com doença rara” desenvolveu uma ação na estrutura de oficina, que teve o intuito de promover saúde através da pintura e da música, na perspectiva da integralidade, percebendo os participantes na pluralidade da vida.

METODOLOGIA

Estudo de cunho descritivo do tipo relato de experiência que trata da vivência de um grupo de extensão durante uma oficina de Arteterapia. Ressalta-se que os facilitadores da oficina incluíram estudantes de Fonoaudiologia, Fisioterapia, fonoaudiólogos, fisioterapeutas e uma médica generalista, os quais incentivaram a expressão espontânea e realizaram observações qualitativas das reações e interações do público-alvo.

A oficina ocorreu no dia 16 de outubro de 2024, no turno da manhã na Associação Paraibana de Doenças Raras (ASPADOR), com duração média de duas horas. Participaram alguns cuidadores, bem como pacientes com diferentes doenças raras, totalizando cerca de 20 pessoas. As atividades foram divididas em dois momentos: o da pintura, quando os participantes tiveram a liberdade para criar desenhos e fazer pinturas abstratas; e o da musicalização, que

incluiu o uso de instrumentos de percussão, canto e dinâmicas musicais, ambas atuando como formas de relaxar, alegrar e ressignificar os sentimentos.

No início da atividade da pintura foram distribuídas telas e pincéis aos participantes, os quais se sentaram em uma grande mesa (Figura 1), o que proporcionou maior proximidade entre eles. Enquanto um dos estudantes apresentava algumas inspirações que os participantes poderiam reproduzir, o outro ficou responsável por tocar músicas com seu violão para auxiliar na construção de um ambiente acolhedor, com músicas do gênero da MPB.



Figura 1: Pintura em telas (2024).

A principal finalidade da Oficina foi propiciar aos participantes um espaço de expressão livre com o intuito de promover o bem-estar emocional e fortalecer os laços sociais entre as pessoas, algo que foi percebido ao longo da atividade. Ao final, foi incentivado que todos os participantes apresentassem suas artes e contassem, na medida do possível, um pouco sobre o que pintaram e sobre como foi a experiência em participar (Figura 2).



Figura 2: Apresentação das produções nas telas (2024).

RESULTADOS E DISCUSSÃO

Os resultados demonstraram impactos positivos tanto para os cuidadores quanto para as pessoas com doenças raras que participaram, reforçando a eficácia da arteterapia como ferramenta terapêutica e de promoção da saúde e do bem-estar. Ao longo das atividades, verificou-se uma expressiva melhora no estado emocional dos participantes, que evidenciaram uma sensação de alívio e conforto por meio da arte.

Durante a sessão de pintura, muitos cuidadores destacaram que, ao mergulharem no processo criativo, sentiram-se momentaneamente afastados do estresse cotidiano. A liberdade de criar sem julgamento proporcionou um espaço seguro para que pudessem ressignificar suas experiências, tornando a arte um meio de comunicação para emoções muitas vezes reprimidas. Esse achado está alinhado com o que diz a *American Art Therapy Association* (2020), destacando a arteterapia como auxílio efetivo na regulação emocional e na construção de um ambiente de apoio psicossocial e com a pesquisa de Gomes *et al.* (2023), a qual afirma que práticas artísticas e musicais contribuem para a redução de sintomas psicossomáticos, aumento da autoestima e fortalecimento dos vínculos sociais.

Outro ponto relevante foi a percepção deles sobre a importância de reservar um tempo para si mesmos. Foi mencionado que a rotina de cuidados gera um esgotamento físico e emocional significativo. Por esse motivo, a oficina foi vista como um momento de autocuidado e valorização pessoal, aspectos fundamentais para evitar a sobrecarga emocional.

Valladares-Torres *et al.* (2025) assinalam como a arteterapia pode ajudar familiares a lidar com os desafios emocionais e psicológicos. A pesquisa destaca ainda que por meio dela, há a oferta de um espaço seguro para a expressão de sentimentos, promove o autoconhecimento e fortalece a resiliência dos participantes, indicando melhoria das relações e do bem-estar emocional dos envolvidos.

A parceria da extensão com a ASPADOR foi fundamental para o sucesso da Oficina, uma vez que esta reconhece a necessidade de estratégias complementares no suporte ao público-alvo. Seu trabalho conjunto com a equipe de extensão permitiu que a atividade fosse desenvolvida de maneira eficaz, garantindo um espaço acolhedor e significativo para os participantes.

Dessa forma, os achados reforçam a necessidade da continuidade de Oficinas que tenham foco nos cuidadores de pessoas com doenças raras. A experiência relatada evidencia que essas iniciativas são essenciais para proporcionar um cuidado mais integral e humanizado,

promovendo não apenas o alívio do estresse, mas também a construção de vínculos sociais e o fortalecimento emocional dos envolvidos.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

A experiência da oficina reforçou o potencial da arteterapia como um fio condutor para o cuidado integral dos cuidadores de pessoas com doenças raras. As atividades de pintura e música mostraram-se eficazes não apenas na promoção do bem-estar emocional, mas também no fortalecimento das relações sociais e na criação de um ambiente seguro para a expressão de sentimentos por meio da arte.

Ademais, a experiência teceu um cenário de oportunidades para o aprendizado dos alunos extensionistas, os quais puderam vivenciar algo diferente do habitual, que comumente reproduzem práticas prioritariamente clínicas e engessadas na reabilitação. Puderam sentir o fazer saúde no seu cerne, desenvolvendo habilidades que vão além dos cuidados tradicionais.

Constatou-se a relevância de direcionar um olhar especial para os cuidadores, os quais trouxeram relatos bastante positivos, destacando o quão importante foi viver um momento leve e divertido, corroborando os princípios da humanização, tão essenciais nas práticas de educação em saúde.

Recomenda-se, portanto, que futuras pesquisas explorem com mais profundidade os impactos da arteterapia e busquem outras alternativas que promovam a qualidade de vida dos cuidadores das pessoas com doenças raras, fazendo com que o bem-estar destes seja o ponto de partida para o processo de cuidado integral e universal, conforme preconiza o SUS.

REFERÊNCIAS

AMERICAN ART THERAPY ASSOCIATION. **Art Therapy and Health Care**, 2020. Disponível em: <https://arttherapy.org/health-care/>. Acesso em: 02 mar. 2025.

GOMES, V. *et al.* Arteterapia e musicoterapia como recursos psicopedagógicos: os benefícios da interseccionalidade na qualidade de vida de idosos que vivem em uma casa filantrópica no Oeste do Pará. **Research, Society and Development**, v. 12, n. 4, p. e42012408119, 2023.

JARDIM, V. C. F. DA S. *et al.* Contribuições da arteterapia para promoção da saúde e qualidade de vida da pessoa idosa. **Revista brasileira de geriatria e gerontologia**, v. 23, n. 4, p. e200173, 2020.

NGUENGANG, W. *et al.* Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. **Eur J Hum Genet** 28, 165–173, 2020.

VALLADARES-TORRES, A. C. A. *et al.* Arteterapia com familiares de dependentes de drogas: um estudo temático. **Revista DeLos: Desarrollo Local Sostenible**, v. 16, n. 47, 2023.

ZHU, X.; SMITH, R. A.; PARROTT, R. L. Living with a rare health condition: The influence of a support community and public stigma on communication, stress, and available support. *Journal of applied communication research: JACR*, v. 45, n. 2, p. 179–198, 2017.

PRIMEIROS SOCORROS EM CONVULSÕES: OFICINA PARA CUIDADORES DE PESSOAS COM DOENÇAS RARAS

Larissa Souto Maior de Alencar
lari.smalencar@gmail.com

José Euler Velozo Bezerra
jose.euller@academico.ufpb.br

Ingrid Evelyn Guns Rondon de Souza
ingrid.guns@gmail.com

Isolda Maria Barros Torquato
isolda.torquato@academico.ufpb.br

Janáina Von Söhsten Trigueiro
janavs_23@hotmail.com

RESUMO

Um dos sintomas que tende a ser frequente nas doenças raras, sobretudo naquelas que envolvem acometimentos neurológicos, são as convulsões. Sabendo que os primeiros socorros são os cuidados imediatos prestados a uma pessoa, a fim de manter suas funções vitais, evitar o agravamento de suas condições até que a assistência médica especializada chegue, torna-se relevante conhecê-los ao deparar-se com uma convulsão. O estudo objetivou relatar a experiência dos extensionistas desde o planejamento, aprofundamento teórico até a concretização de uma oficina sobre primeiros socorros em convulsões. Na tentativa de tornar mais leve a rotina intensa de cuidados, foi lançada mão de uma ferramenta poderosa, que é a educação em saúde. Houve trocas de saberes entre os extensionistas e os cuidadores, algo que enriqueceu a jornada da equipe, explicitando a importância de ações como essa para a formação acadêmica de futuros profissionais de saúde, pautada na humanização e na valorização das singularidades de cada pessoa. Levar informação correta e práticas de apoio sempre será o primeiro passo para dividir as responsabilidades.

Palavras-chave: Doenças Raras, Cuidadores, Primeiros Socorros, Convulsões.

INTRODUÇÃO

Ao versar sobre as doenças raras, há ênfase para uma gama de problemas enfrentados, dentre o risco do atraso diagnóstico, pois os sinais e sintomas de parte dessas condições acabam se confundindo com os de doenças comuns, tornando-as um desafio para o Sistema Único de Saúde (SUS) devido à sua coexistência com outras epidemias e agravos que afetam a população brasileira (Riegel; Schmitz, 2022).

Um dos sintomas que tende a ser frequente nas doenças raras, sobretudo às que envolvem acometimentos neurológicos, são as convulsões. Quando acontecem, a pessoa apresenta um aumento súbito da atividade elétrica no cérebro, provocando rigidez, sacudidas, tremores, contratura involuntária dos músculos, movimentos desordenados e a perda de

consciência. Quanto mais repetidos e intensos forem esses sintomas, mais grave será o prognóstico do paciente (Santos; Scherf; Carvalho Mendes, 2019).

Sabendo que os primeiros socorros são os cuidados imediatos prestados a uma pessoa, objetivando a manutenção das suas funções vitais, evitando o agravamento de suas condições até a assistência médica especializada chegar (Plaster *et al.*, 2023), torna-se relevante conhecê-los ao deparar-se com uma convulsão, uma vez que ela ocorre de forma súbita e sem aviso prévio.

Por ser uma situação muito específica, ainda há um baixo conhecimento dessa atenção inicial pelos cuidadores de pessoas com doenças raras e até atitudes equivocadas que acabam sendo divulgadas erroneamente, cabendo aos profissionais de saúde a orientação acerca dos cuidados que devem ser realizados.

Foi nessa perspectiva que o projeto de extensão da Universidade Federal da Paraíba (UFPB), intitulado “Fisioterapia e Fonoaudiologia em ação: um olhar interdisciplinar sobre a saúde do cuidador da pessoa com doença rara”, direcionou suas ações aos cuidadores, uma vez que a Rede de Atenção à Saúde (RAS) tende a voltar-se ao paciente sob seus cuidados.

OBJETIVOS

O projeto supracitado tem como uma de suas principais missões promover educação em saúde para os cuidadores de pessoas com doenças raras. Desse modo, o presente estudo tem como objetivo relatar a experiência dos extensionistas desde o planejamento e aprofundamento teórico até a concretização de uma oficina sobre primeiros socorros em convulsões. A oficina ocorreu com o intuito de auxiliar no cotidiano dos cuidadores, oferecendo práticas e informações fidedignas.

METODOLOGIA

Trata-se de um estudo descritivo do tipo relato de experiência acerca da vivência de um grupo de extensão durante uma Oficina elaborada especificamente sobre os aspectos intrínsecos à convulsão e como proceder quando esta acontece, sendo direcionada para os cuidadores de pessoas com doenças raras. Tal grupo é composto por duas docentes, sendo uma do curso de Fonoaudiologia e a outra do curso de Fisioterapia da UFPB, contando também com 12 discentes dos respectivos cursos de graduação e ainda com duas colaboradoras externas, uma fonoaudióloga e uma médica generalista.

Convém destacar que antes da realização da oficina propriamente dita, todo o grupo participou de uma capacitação na Universidade (Figura 1), conduzida pela colaboradora médica, tendo ainda momentos de aprofundamento teórico acerca do tema, com fins de respaldar cientificamente as ações.



Figura 1: Capacitação sobre primeiros socorros na convulsão (2024).

A oficina foi realizada no turno da manhã, em três dias consecutivos, sendo eles 09, 10 e 11 de setembro de 2024 bem como em dois cenários distintos: no Centro de Referência Multiprofissional em Doenças Raras (CRMDR) e na Associação Paraibana de Doenças Raras (ASPADOR), com a intenção de alcançar o maior público possível (Figura 2).



Figura 2: Oficinas de Primeiros Socorros realizadas no CRMDR e na ASPADOR (2024).

Por se tratar do primeiro projeto de extensão que aconteceu em ambos os locais, foi necessário fazer uma ampla divulgação, no sentido de convidar o público-alvo a participar da oficina. Essa divulgação foi feita por intermédio do *Instagram* tanto do projeto quanto dos respectivos locais onde as ações foram realizadas. Ao final, houve a participação efetiva de mais de 30 cuidadores e, assim, as ações subsequentes foram sendo, cada vez mais, valorizadas.

A estrutura da oficina foi a mesma para os três dias, alterando apenas os extensionistas e colaboradores presentes. Foi feita a recepção dos cuidadores, enquanto o grupo apresentava as primeiras atitudes que devem ser tomadas ao presenciar uma crise convulsiva. A apresentação começou com uma exposição do tema com a utilização de bonecos ou dos próprios extensionistas para simular um paciente convulsionando. Os extensionistas que estavam apresentando o tema demonstraram como posicioná-lo em meio a crise convulsiva e o que não deveria ser feito durante essa atenção inicial.

Em seguida, lançou-se mão de uma roda de conversa, na qual os extensionistas perguntavam se algum espectador tinha conhecimento acerca de como socorrer um paciente em convulsão, o que sabiam sobre o tema e se eles tinham algum relato para compartilhar envolvendo o auxílio durante uma crise convulsiva, se já haviam passado por essa situação e o que fizeram na ocasião, seja com aqueles que são cuidados por eles ou com algum outro conhecido.

Ao final da discussão foi distribuído um *folder* elaborado pelo grupo para os cuidadores, contendo os principais tópicos abordados, com textos e imagens que ilustravam o que havia sido discutido. O referido material excedente foi deixado nas recepções dos respectivos locais onde as ações foram realizadas para que as demais pessoas pudessem ter acesso também.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

O Centro de Referência Multiprofissional em Doenças Raras (CRMDR) integra a Rede de Atenção à Saúde (RAS) municipal da cidade de João Pessoa, sendo responsável pelo atendimento de pacientes residentes na cidade, tanto aqueles que já possuem diagnóstico de doenças raras quanto aqueles que ainda estão em processo diagnóstico. Por se tratar de um serviço de referência dentre os poucos existentes no país, ainda recebe usuários regulados de todo o estado da Paraíba e de outras localidades do Brasil (Fernandes; Oliveira; Cavalcante, 2023).

A Associação Paraibana de Apoio às Doenças Raras (ASPADOR) também se configura como um importante agente na promoção da qualidade de todos que ali frequentam. A organização não tem fins lucrativos, foi criada em 2015 em parceria com instituições nacionais

e internacionais, com a finalidade de buscar soluções para as diversas necessidades das famílias raras e seus filhos e/ou parentes.

Dentre os fatores essenciais para a efetivação do cuidado integral às doenças raras, destaca-se o acesso à informação. Assim, iniciativas como ações educativas tornam-se ferramentas fundamentais para integrar a tríade composta pelos serviços de saúde, cuidadores e Universidade, promovendo impacto positivo para todos os envolvidos neste processo.

Nesse contexto, com o intuito de ampliar o acesso à informação para os cuidadores dos pacientes atendidos no CRMDR e acolhidos na ASPADOR, foi realizada a Oficina de primeiros socorros em convulsões. Esta apresentou-se bastante eficaz para os cuidadores, pois muitos deles relataram possuir muito medo, alguns até afirmaram fazer algumas das ações que os extensionistas destacaram que não deveriam ser feitas para socorrê-los. Após a atividade, os cuidadores referiram maior segurança e destacaram a qualidade do material disponibilizado, sendo ele simples, direto e de fácil compreensão.

Isso corrobora com o que diz a literatura, acerca da disponibilização de informações claras e acessíveis, as quais possibilitam que os cuidadores adquiram segurança para enfrentar o cotidiano do cuidado. Entretanto, tão importante quanto o conteúdo transmitido é a forma como esse conhecimento é compartilhado, considerando os diferentes níveis de escolaridade e a necessidade de uma abordagem acessível e didática (Barbosa, 2025).

Para isso, a equipe de extensão planejou minuciosamente a linguagem a ser empregada, bem como a simulação realista do socorro em casos de convulsão, utilizando-se de recursos visuais e de fácil compreensão. Ademais, a elaboração do *folder* foi bastante cautelosa, uma vez que materiais educativos direcionados a cuidadores devem ser claros e objetivos, com textos curtos, evitando jargões médicos ou científicos. Foram considerados ainda fatores como tamanho e tipo de fonte, espaçamento entre linhas, cores e presença de figuras, os quais são essenciais para garantir a compreensão e aplicação das informações no dia a dia do cuidado (Cordeiro; Sampaio, 2019).

A experiência da Oficina evidenciou a importância desses aspectos, pois os participantes destacaram a didática utilizada e a praticidade dos materiais, demonstrando maior confiança para aplicar os conhecimentos adquiridos. Dessa forma, ações como essa reafirmam a relevância de estratégias educativas no fortalecimento da assistência às pessoas com doenças raras e seus cuidadores.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

A oficina de primeiros socorros voltada para as convulsões mostrou-se relevante, sobretudo ao considerar o principal objetivo do projeto de extensão que a realizou: cuidar do cuidador das pessoas com doenças raras por meio da promoção da saúde.

Assim, na tentativa de tornar mais leve a rotina intensa de cuidados, foi lançada mão de uma ferramenta poderosa, que é a educação em saúde. Esta talvez seja uma das melhores estratégias existentes para criar espaços de informação e reflexão, ressignificando o cotidiano daqueles que ofertam o cuidado, os quais são o foco dos extensionistas.

A visibilidade e a atenção ofertada a esse público facilitaram o seu acolhimento, incentivando a atenção e a participação durante a oficina. Houve trocas de saberes entre os extensionistas e os cuidadores presentes na apresentação, algo que enriqueceu a jornada da equipe, explicitando ainda a importância de ações como esta para a formação acadêmica de futuros profissionais de saúde, pautada na humanização e na valorização das singularidades de cada pessoa.

Indubitavelmente, todo o processo de cuidado à pessoa com doença rara pode ser amenizado quando há a sensibilidade em unir todos aqueles que são importantes para que ele ocorra de maneira adequada. A parceria estabelecida entre os profissionais e os serviços da Rede de Atenção à Saúde (RAS) é algo primordial no que concerne à segurança, aplicabilidade e conduta do cuidador ao encarar situações que necessitem, especificamente, dos primeiros socorros. Levar informação correta e práticas de apoio sempre será o primeiro passo para compartilhar as responsabilidades. A missão foi cumprida com a certeza de que há um longo caminho a ser percorrido.

REFERÊNCIAS

BARBOSA, D. Í. *et al.* Educação em saúde para o autocuidado de pessoas com asma. **Rev. Elet. Acervo Saúde**, v. 25, p. e18580, 2025.

CORDEIRO, M.D.; SAMPAIO, H.A.C. Aplicação dos fundamentos do letramento em saúde no consentimento informado. **Rev. bioét.**, 27(03), 410 -8, 2019.

FERNANDES, L. F.; OLIVEIRA, R. K. B.; CAVALCANTE, J. A. G. O OLHAR MULTIPROFISSIONAL NO ATENDIMENTO A PACIENTES COM DOENÇAS RARAS: UM RELATO DE EXPERIÊNCIA. In: LACERDA, C.; CAVALCANTI, J. O. F. dos S. **Compartilhando saberes científicos sobre doenças raras**. Cabedelo: Editora UNIESP, 2023.

RIEGEL, B. A.; SCHMITZ, J. Itinerário terapêutico na doença rara e a importância da enfermagem nesse processo. **Enfermagem em Foco**, Brasília, v. 13, e20228, 2022.

SANTOS, A. B.; SCHERF, J. R.; CARVALHO M. R. Eficácia do canabidiol no tratamento de convulsões e doenças do sistema nervoso central: revisão sistemática. **Acta Brasiliensis**, v. 3, n. 1, p. 30-34, 2019.

PLASTER, A. *et al.* Treinamento em primeiros socorros no contexto de síncope e crise convulsiva no adulto e idoso com cuidadores da Residência Inclusiva Masculina de Jardim Camburi-ES. **Anais do Seminário de Pesquisa e Produtividade da FESV e FESVV**, v. 1, n. 7, p. 47-50, 2023.

CUIDANDO DE QUEM CUIDA: AÇÕES EDUCATIVAS SOBRE O SONO PARA CUIDADORES DE PESSOAS COM DOENÇAS RARAS

Iris Oliveira Holanda de Andrade
irisholanda.academica@gmail.com

Laiane Felix de Sousa
laianyfelix36@gmail.com

Mylene Léia Guedes de Lima Fachini
leiamylene@gmail.com

Isolda Maria Barros Torquato
isolda.torquato@academico.ufpb.br

Janáina von Söhsten Trigueiro
janavs_23@hotmail.com

RESUMO

O Brasil possui aproximadamente 13 milhões de pessoas com doenças raras, sendo que, na maioria dos casos, os cuidados são assumidos por um familiar. No entanto, essa responsabilidade pode impactar negativamente a saúde do cuidador, resultando em sobrecarga, estresse e privação do sono, o qual causa grande impacto na qualidade de vida do indivíduo. Diante desse cenário, objetivou-se relatar a experiência de extensionistas na elaboração teórica e prática, organização dos materiais e realização da atividade sobre a relevância do sono reparador e de qualidade para cuidadores de pessoas com doenças raras. Foram realizadas rodas de conversa, que ocorreram no Centro de Doenças Raras e na Associação Paraibana de Doenças Raras, abordando a fisiologia do sono, impactos da privação, estratégias para melhorar a qualidade do descanso. Foram distribuídos folders educativos acerca do assunto e chás fitoterápicos que auxiliam na melhora da qualidade do sono. Conclui-se que ações como essa são essenciais para melhorar a qualidade de vida dessa população, reforçando a importância de dormir bem.

Palavras-chave: Doenças Raras, Cuidadores, Qualidade do Sono.

INTRODUÇÃO

De acordo com o Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística (IBGE), o Brasil apresenta na sua população cerca de 13 milhões de pessoas com doenças raras, requerendo cuidado contínuo, desse modo, esses cuidados são, em geral, fornecidos por um membro da família que assume, de maneira voluntária, a responsabilidade de garantir a proteção e o apoio à pessoa em situação de dependência (Giacomin, 2018).

Contudo, ao assumir essa responsabilidade, o cuidador coloca em segundo plano o seu bem-estar, relatando sobrecarga, estresse e a diminuição na qualidade do sono (Prates; Coelho; Moraes-Partelli, 2024). O sono desempenha papel primordial na saúde, no bem-estar físico,

hormonal e psicológico, influenciando diretamente funções cognitivas, emocionais e fisiológicas.

Um percentual significativo de cuidadores, equivalente a 46,7%, avaliou sua qualidade de sono como ruim, evidenciando o impacto deste dado para a sua própria saúde, destacando que 93,3% dos cuidadores apresentam dificuldade para dormir, impactando negativamente no bem-estar físico e psicológico desses indivíduos (Leão, 2023).

Reconhecendo o valor do sono e repouso para a vida de qualquer ser humano, sobretudo daquele que exerce o papel de cuidado para alguém, o projeto de extensão multidisciplinar da Universidade Federal da Paraíba (UFPB), intitulado “Fisioterapia e Fonoaudiologia em Ação: um olhar interdisciplinar sobre a saúde do cuidador da pessoa com doença rara”, realizou diversas ações de bem-estar e educação em saúde para os cuidadores, tendo em vista que são um público invisibilizado e a privação do sono não apenas compromete o bem-estar holístico dos cuidadores, mas também compromete a qualidade do cuidado prestado.

OBJETIVOS

Este estudo tem como principal objetivo relatar a experiência dos extensionistas na elaboração teórica e prática, na organização dos materiais e na realização da atividade sobre a importância do sono reparador e de qualidade para cuidadores de pessoas com doenças raras.

METODOLOGIA

Estudo descritivo do tipo relato de experiência acerca da vivência de um grupo de extensão durante uma ação elaborada especificamente para conscientizar os cuidadores de pessoas com doenças raras sobre a importância do sono para a saúde e qualidade de vida.

Convém mencionar que integram o grupo de extensão 16 participantes, entre os quais duas docentes dos cursos de Fisioterapia e Fonoaudiologia da UFPB, discentes de ambos os cursos e ainda duas colaboradoras, uma fonoaudióloga e uma médica generalista.

Previamente à execução da roda de conversa, houve o aprofundamento teórico da equipe por meio da leitura de artigos da literatura pertinente ao tema, com a realização de discussões em grupo. Aos poucos, foram elaborando o material a ser entregue. Essa preparação é de suma importância para respaldá-los - todos extensionistas - quanto ao momento da apresentação, mas sobretudo sensibilizá-los quanto à realidade dos cuidadores das pessoas com doenças raras.

A ação educativa foi realizada no mês de outubro, no turno da manhã em dois dias e locais distintos: um no Centro de Referência Multiprofissional em Doenças Raras (CRMDR) e o outro na casa de apoio da Associação Paraibana de Doenças Raras (ASPADOR).

A intervenção consistiu em uma roda de conversa conduzida pelos extensionistas abordando a fisiologia do sono, os impactos da privação do sono e as estratégias para melhorar a sua qualidade. A apresentação foi planejada considerando-se as necessidades do público-alvo.

Ao final, os participantes receberam um *folder* informativo contendo os principais tópicos discutidos e dicas práticas para um sono mais reparador. Além disso, foi entregue um sachê de chá de erva-doce e camomila, ervas conhecidas por suas propriedades relaxantes (Figura 1), como incentivo à adoção de hábitos saudáveis para o sono.

A avaliação da ação foi positiva e realizada de forma qualitativa, mediante a observação do envolvimento dos participantes. Foram analisadas suas interações, a busca por esclarecimento de dúvidas e o compartilhamento de experiências sobre o tema. Durante a roda de conversa, os cuidadores relataram suas rotinas, esclareceram questionamentos a respeito das atividades relacionadas à higiene do sono e demonstraram grande interesse no material distribuído.



Figura 1: Sachês de chá de erva doce e folder informativo distribuídos na ação (2024).

A participação ativa dos cuidadores foi fundamental para o sucesso da ação, promovendo o engajamento e a troca de experiências. Os resultados preliminares indicam uma melhora na compreensão dos cuidadores sobre os impactos do sono na saúde e na qualidade de vida, refletindo em práticas mais conscientes no cuidado de seus familiares.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

A ação proporcionou aos cuidadores um conhecimento essencial sobre os fatores que impactam a qualidade do sono, com foco especial nas estratégias de higiene do sono. Essa temática revelou-se de grande relevância ao longo da atividade, uma vez que diversos participantes relataram enfrentar dificuldades frequentes para dormir, mencionando episódios recorrentes de noites mal dormidas. Esse tipo de relato não é isolado e está amplamente associado à sobrecarga imposta pelo papel de cuidador, especialmente quando este é exercido de forma contínua, intensa e, muitas vezes, solitária.

Os cuidadores costumam estar em estado constante de vigilância, atentos às necessidades físicas e emocionais dos indivíduos sob seus cuidados — que, por sua vez, já apresentam vulnerabilidades tanto biológicas quanto psicológicas. Essa dinâmica pode comprometer não apenas o repouso noturno, mas também acarretar episódios de sonolência diurna excessiva (Sales *et al.*, 2024), afetando diretamente a atenção, a memória e o desempenho nas tarefas do dia a dia. A falta de um sono reparador agrava ainda mais esses efeitos, favorecendo o surgimento de sintomas ansiosos e depressivos e comprometendo a saúde global desses indivíduos.

Durante a realização da atividade, tornou-se evidente que muitos cuidadores desconheciam a importância da higiene do sono, ou seja, o conjunto de práticas que favorecem a qualidade e a eficiência do sono. Tal desconhecimento reforça a necessidade de promoção sistemática e acessível desse tipo de informação, com vistas não apenas à melhora do sono, mas também ao fortalecimento da saúde física, mental e emocional dos cuidadores. Estratégias simples, como manter horários regulares para dormir e acordar, reduzir o uso de telas antes do sono, criar um ambiente escuro e silencioso no quarto, além de evitar cafeína e refeições pesadas antes de dormir, podem fazer grande diferença na qualidade do descanso (Corkett, 2020). A divulgação dessas práticas contribui para tornar o cotidiano menos exaustivo e mais equilibrado, atuando como fator de proteção frente aos impactos negativos da sobrecarga.

Além disso, é preciso considerar que esses cuidadores estão expostos a múltiplos fatores de risco — físicos, emocionais e sociais — o que torna a abordagem preventiva ainda mais urgente. Ao pensar na forma como o conteúdo foi apresentado, destaca-se também a importância de estratégias pedagógicas acessíveis: utilizar linguagem clara, evitar blocos densos de texto em materiais impressos, ajustar o tamanho e o tipo da fonte, aplicar espaçamento adequado e utilizar elementos visuais sempre que possível são medidas que facilitam o entendimento e aumentam a adesão, sobretudo entre indivíduos com menor

escolaridade. Como apontado por Cordeiro e Sampaio (2019), a acessibilidade da informação é um componente essencial na educação em saúde e, quando bem aplicada, contribui para a autonomia e o empoderamento do público-alvo.

Dessa forma, a ação se consolidou como uma experiência significativa, tanto por promover conhecimento técnico relevante quanto por reconhecer as especificidades do público atendido, favorecendo intervenções mais humanizadas e eficazes no cuidado daqueles que cuidam.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

O potencial de ações de promoção da saúde voltadas e acessíveis aos cuidadores é incalculável. Servem para o bem-estar não somente deles, mas principalmente para o das pessoas com doenças raras que eles cuidam. Considerando o lema do projeto de extensão – cuidar de quem cuida é cuidar em dobro – é visto que o resultado de um cuidador saudável é um cuidado ofertado de forma mais equilibrada e eficaz.

No entanto, embora já existam iniciativas direcionadas para esse público, estas são insuficientes em número e alcance. A RAS ainda não consegue abarcar a gama de demandas das pessoas com doenças raras quem dirá as dos cuidadores. Na verdade, é fundamental a ampliação dos serviços e ações, no sentido de abrangê-los como um todo.

Sendo assim, lançar mão de uma roda de conversa humanizada e horizontal, além de aproximar os extensionistas dos cuidadores, promoveu a criação de um espaço de partilha entre o senso comum e o científico. Trata-se de um momento que alternou o acolhimento, a escuta qualificada e o aprendizado mútuo. As singularidades foram respeitadas e valorizadas por meio da educação em saúde, que tece um caminho repleto de descobertas e desdobramentos positivos para quem a experiência.

Ao retomar o tema principal da roda de conversa, que foi a saúde do sono, é relevante enfatizar que esta deve ser priorizada, uma vez que muitos dos cuidadores não conseguem dormir bem devido ao estresse, sobrecarga física e emocional. Noites mal dormidas influenciam diretamente na qualidade de vida. Portanto, garantir suporte, orientação e práticas de autocuidado para os cuidadores pode repercutir não apenas na sua saúde, mas também na qualidade do cuidado prestado às pessoas com doenças raras.

REFERÊNCIAS

CORDEIRO, M.D.; SAMPAIO, H.A.C. Aplicação dos fundamentos do letramento em saúde no consentimento informado. **Rev. bioét.**, 27(03): 410 -8, 2019.

CORKETT, S. Sleep in America® Poll Shows Alarming Level of Sleepiness and Low Levels of Action. **National Sleep Foundation**, 9 mar. 2020.

GIACOMIN, K. C. *et al.* Care and functional disabilities in daily activities – ELSI-Brazil. **Revista de Saúde Pública**, v. 52, p.9s, 2018.

LEÃO B.S. *et al.* Qualidade do sono e sonolência diurna dos cuidadores de pessoas com Parkinson e/ou Alzheimer. **Enfermagem Brasil**. v. 22, n. 6, p. 886–902, 28 jan. 2023.

PRATES, E. S.; COELHO, M. P.; MORAES-PARTELLI, A. N. Compreensão de cuidadores de pessoas idosas acamadas acerca da assistência recebida pela atenção primária à sua saúde. **Revista Brasileira de Geriatria e Gerontologia**, v. 27, p. e230145, 2024.

SALES, F. *et al.* A importância da higiene do sono para cuidadores. **Revista Brasileira de Saúde e Cuidado**, v. 10, n. 1, p. 45-56, 2024.

PRIMEIROS SOCORROS EM CASOS DE ENGASGO: OFICINA PARA CUIDADORES DE PESSOAS COM DOENÇAS RARAS

Ingrid Evelyn Guns Rondon de Souza
ingrid.guns@gmail.com

Larissa Souto Maior de Alencar
lari.smalencar@gmail.com

Aisha Yasmin Pereira de Macena
cpodemechamardea@gmail.com

Isolda Maria Barros Torquato
isolda.torquato@academico.ufpb.br

Janáina von Söhsten Trigueiro
janavs_23@hotmail.com

RESUMO

As doenças raras acometem uma pequena parcela da população e, devido à sua baixa prevalência, apresentam desafios para o diagnóstico e manejo. Dentre os sintomas recorrentes, os engasgos são eventos frequentes, especialmente em doenças neurológicas e musculoesqueléticas, tornando essencial a capacitação dos cuidadores para uma abordagem eficaz. Este estudo tem como objetivo relatar a experiência de oficinas sobre primeiros socorros no manejo de engasgos, promovidas por um grupo de extensão da Universidade Federal da Paraíba. As ações ocorreram no Centro de Referência Multiprofissional em Doenças Raras e na Associação Paraibana de Doenças Raras. A atividade incluiu exposição teórica, demonstração prática e distribuição de material educativo. Ao final, os participantes demonstraram maior segurança no manejo do engasgo e relataram a importância da iniciativa. Conclui-se que a educação em saúde é fundamental para empoderar cuidadores, reduzindo riscos e promovendo melhor qualidade de vida para pessoas com doenças raras.

Palavras-chave: Doenças Raras, Cuidadores, Primeiros Socorros, Engasgo.

INTRODUÇÃO

As doenças raras podem se manifestar de diferentes formas em cada paciente e, geralmente, apresentam caráter crônico, progressivo e de difícil diagnóstico. Estima-se a existência de cerca de sete mil tipos de doenças raras diferentes já identificadas, sendo 80% de origem genética e as demais relacionadas a fatores ambientais, infecciosos e imunológicos (Luz *et al.*, 2015).

É importante lembrar que são vários os sintomas que uma pessoa com doença rara pode apresentar, nos acometimentos neurológicos, muitos pacientes possuem estruturas ósseas, musculares envolvidas, o que torna um dos sintomas mais relevantes como engasgos, um risco vital para a manutenção da vida. Estar preparado para esses possíveis acontecimentos se faz

necessário, pois cada doença rara apresenta características próprias e saber realizar uma abordagem integrada nesses casos é imprescindível (Costa *et al.*, 2024)

Reitera-se que os conhecimentos em primeiros socorros são essenciais para a manutenção vital de pessoas em necessidade de urgência, até que possam ser levadas até uma assistência médica ou até que o socorro chegue ao paciente. O conhecimento básico necessário para essa manutenção torna-se imprescindível, pois pode prolongar os sinais vitais por tempo necessário (Freitas, 2023).

Por ser uma situação muito específica, porém, muito frequente em vários ciclos da vida, ainda há um baixo conhecimento dessa atenção inicial pelos cuidadores e até atitudes equivocadas que acabam sendo divulgadas erroneamente, cabendo aos profissionais de saúde a promoção de oficinas com a divulgação e prática desses conhecimentos (Gomes, 2023)

Foi nessa perspectiva que o projeto de extensão da Universidade Federal da Paraíba (UFPB) intitulado “*Fisioterapia e Fonoaudiologia em ação: um olhar interdisciplinar sobre a saúde do cuidador da pessoa com doença rara*” direcionou suas ações aos cuidadores, uma vez que a Rede de Atenção à Saúde (RAS) geralmente abrange seu foco somente no paciente e não para quem cuida dele.

OBJETIVOS

O referido projeto de extensão tem como finalidade propiciar atividades de educação em saúde para os cuidadores de pessoas com doenças raras. Sendo assim, objetiva relatar a experiência dos extensionistas desde a preparação teórica, e a organização até a efetivação da oficina sobre primeiros socorros no manejo de engasgos, que ocorreu com o intuito de levar aos cuidadores informações pertinentes e fidedignas bem como deixá-los aptos sobre como proceder caso aconteça o engasgo, prevenindo intercorrências mais graves.

METODOLOGIA

Estudo descritivo do tipo relato de experiência sobre a vivência de um grupo de extensionistas durante uma Oficina que abrangeu aspectos concernentes aos primeiros socorros e manejo do engasgo, sendo elaborada especialmente para os cuidadores de pessoas com doenças raras.

Convém mencionar que o grupo de extensão é integrado por duas docentes dos cursos de Fonoaudiologia e Fisioterapia da UFPB, contando ainda a participação de 12 discentes de ambos os cursos e duas colaboradoras externas à Instituição de Ensino Superior (IES), uma

fonoaudióloga e uma médica generalista. Ressalta-se que todos os membros da equipe foram capacitados previamente à ação, no intuito de respaldá-los cientificamente por meio do aprofundamento teórico-prático.

A oficina em questão ocorreu em três dias distintos do mês de setembro de 2024, tanto no Centro de Referência Multiprofissional em Doenças Raras (CRMDR) quanto na Associação Paraibana de Doenças Raras (ASPADOR) com o propósito de oportunizar a participação do maior número de pessoas (Figura 1).



Figura 1: Ações de primeiros socorros em caso de engasgo realizadas no CRMDR e na ASPADOR (2024).

Quanto aos locais onde aconteceram as Oficinas, enfatiza-se que o primeiro deles faz parte da RAS municipal de João Pessoa, sendo referência no atendimento de pessoas com doenças raras, sejam aquelas que já possuem diagnóstico e/ou aquelas que ainda estão em investigação. Já a ASPADOR é uma organização filantrópica, criada com a intenção de acolher e promover a melhoria da qualidade de vida das pessoas com doenças raras e seus familiares.

Sendo um projeto de extensão pioneiro em abranger esse público-alvo, houve a necessidade de divulgá-lo amplamente, com objetivo de estimular os cuidadores a participarem das oficinas propostas. Essa divulgação foi feita pelas redes sociais (*Instagram*) do projeto e também do CRMDR e ASPADOR, sendo enfatizada ainda presencialmente pelos extensionistas.

Como forma de sistematizar a ação, procedeu-se do mesmo modo nos três dias, alternando a presença dos extensionistas e colaboradores. No primeiro momento, houve o acolhimento dos cuidadores, com uma sondagem oral acerca do assunto que seria abordado; em seguida, o grupo explanou sobre as primeiras atitudes que devem ser tomadas ao presenciar

uma pessoa engasgando-se com algo líquido ou alimento, como manter a calma, acionar o serviço de emergência e garantir a segurança da pessoa assistida.

Durante a apresentação da parte prática na Oficina, os extensionistas utilizaram um boneco a fim de simular os cuidados em situação de engasgo, fazendo a manobra de Heimlich. Eles posicionaram-no e simularam o engasgo e desengasgo em diferentes contextos, demonstrando como proceder com bebês, crianças, adultos, acamados e cadeirantes, evidenciando suas variações em situações adversas e o que não deveria ser feito durante essa atenção inicial.

Em seguida, lançou-se mão de uma roda de conversa guiada por três principais questões: os cuidadores aprenderam a prestar socorro em uma situação de engasgo? O conteúdo trabalhado foi de fácil entendimento? Havia dúvidas após a oficina? Prontamente os participantes relataram a importância desta atividade, sobretudo aqueles que tinham filhos e/ou parentes que apresentavam, por exemplo, dificuldades na deglutição. Todos receberam o material (*folder*) elaborado pela equipe, o qual continha informações que haviam sido discutidas naquele momento.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

Um dos pontos primordiais que deve ser garantido para a efetivação do cuidado integral às doenças raras dentro da RAS é o acesso à informação (Brasil, 2014). Com base nisso, a existência de projetos de extensão universitária vinculados aos serviços ofertados na Rede é fundamental para propiciar um elo que traz impactos positivos para ambos os envolvidos, gerando um novo olhar desde a formação acadêmica em saúde e conseqüente aprimoramento dos futuros profissionais para trabalhar na realidade do SUS.

Versar sobre aspectos relacionados à diversidade de sintomas que as doenças raras podem ocasionar, avança no sentido de deixar os cuidadores mais próximos das informações que necessitam para vivenciar, de maneira mais leve e segura, o dia a dia de cuidados. Porém, um ponto relevante que deve ser abordado é a forma de organizar e transmitir tais informações, para que sejam compreendidas amplamente, por todos os diferentes níveis de instrução.

Estudos referem que os materiais educativos elaborados especialmente para cuidadores devem ser escritos de maneira clara, contendo textos pequenos, evitando termos médicos e/ou científicos, apresentando tamanho e tipo de fonte, espaçamento entre linhas, cores e figuras adequadas para que sejam bem compreendidos e colocados em prática no dia a dia (Cordeiro; Sampaio, 2019). Nesse contexto, o grupo de extensão se preparou bem quanto à linguagem a

ser utilizada durante a oficina, bem como para encenar, da forma mais real possível, o socorro a ser prestado no momento do engasgo.

Autores como Costa *et al.* (2024) apontam a importância da família e ainda reafirmam o papel central dos cuidadores, que provêm tanto o suporte emocional quanto a coordenação dos cuidados diários. Ademais, acrescentam a necessidade de suporte adicional, pois, a grande maioria deles lida com situações adversas às cegas, sem o mínimo de treinamento ou conhecimento. Estão muitas vezes numa luta constante, invisível e solitária.

Na tentativa de amenizar essa luta diária, se faz necessário adaptar o ambiente às necessidades do paciente e preparar os cuidadores, contribuindo para sua qualidade de vida e bem-estar emocional. Essas ações reforçam a importância de estratégias colaborativas e contínuas para aprimorar o suporte a essas condições raras (Costa *et al.*, 2024). Essa é uma premissa do trabalho dos extensionistas, pensar do entorno às necessidades mais básicas a fim de tornar o cuidado mais leve.

Nesse cenário, é imprescindível que exista uma rede de apoio para que familiares, cuidadores e, principalmente, pacientes sejam acolhidos e direcionados para um serviço de qualidade, do qual surjam informações claras, fazendo com que sejam capazes de agir em momentos inesperados e necessários (Davico *et al.*, 2024).

CONSIDERAÇÕES FINAIS

A experiência da Oficina evidenciou a importância da educação em saúde para a prevenção e/ou cuidado em situações de engasgo. Constatou-se que a didática utilizada pelos extensionistas, sobretudo a prática realista com o boneco, foi eficaz, pois os participantes revelaram alguns medos pré-existentes e, a partir daquela prática, sentiram maior confiança para aplicar os conhecimentos adquiridos. Ações como essa comprovam a relevância de estratégias educativas para o fortalecimento da assistência às pessoas com doenças raras e seus cuidadores.

Afirma-se aqui a urgência de uma rede de cuidados ampliada, com olhar atento e sensível às reais necessidades da pessoa com doença rara e que contemple, primordialmente, o papel dos cuidadores no bem-estar e qualidade de vida no cotidiano desses indivíduos. Ademais, inseri-los no cuidado significa colocar em prática os princípios basilares do SUS, com ênfase na universalidade.

É inegável que a experiência do grupo de extensão foi singular, uma vez que quem ensina aprende muito mais ao ensinar. Os alunos em formação acadêmica tiveram a

oportunidade, na prática, de extrapolar qualquer teoria dada na Universidade e vivenciar sentimentos que só o contato direto com o outro pode proporcionar. O estabelecimento de vínculos de afeto, respeito, empatia e a generosidade em estar disponível àquele que necessita também se destacou como resultado da experiência.

Dessa forma, destaca-se ser indispensável a ampliação de iniciativas como essa, promovendo momentos de trocas de saberes e valorização dos cuidadores, a fim de assegurar um atendimento mais humanizado e eficiente às pessoas com doenças raras, e ainda, garantir a visibilidade daqueles que cuidam. A continuidade dessas ações é a base de tudo, pois são eles, os cuidadores, que lutam diariamente pela qualidade de vida daqueles que são o cerne do seu cuidado.

REFERÊNCIAS

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. **Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras**. Brasília: Ministério da Saúde, 2014.

CORDEIRO, M.D.; SAMPAIO, H.A.C. Aplicação dos fundamentos do letramento em saúde no consentimento informado. **Rev. bioét.**, 27(03): 410 -8, 2019.

COSTA, B. L. *et al.* Benefícios da atuação da equipe multidisciplinar em criança portadora de síndrome rara. **Brazilian Journal of Health Review**, v. 7, n. 9, p. e76344, 2024.

DAVICO, C. A. *et al.* A importância da equipe multiprofissional no tratamento de doenças neuromusculares raras. **Caderno Pedagógico**, v. 21, n. 6, p. e5162, 2024.

FREITAS, J. B. Q. *et al.* Lei Lucas: primeiros socorros em uma escola estadual de ensino fundamental. **Revista de Enfermagem da UFJF**, v. 9, n. 1, 2023.

GOMES, G.; Rodrigues, G. Manobra De Heimlich: Situações de pais que se separam com a falta de conhecimento e orientação no pré natal (Enfermagem). **Repositório Institucional**, v. 1, n. 1, 2023.

LUZ, G. dos S. *et al.* Doenças Raras: Itinerário Diagnóstico E Terapêutico Das Famílias de Pessoas Afetadas. **Acta Paulista de Enfermagem**, vol. 28, no. 5, p. 395–400, Ago. 2015.

PROPEDÊUTICA NA NEUROACANTOCITOSE: UMA REVISÃO INTEGRATIVA DE LITERATURA COM ENFOQUE DA CARACTERIZAÇÃO NEUROLÓGICA NO CONTEXTO DE DOENÇAS RARAS

Clara Ramalho Cardoso
clararamalhocardoso@gmail.com

Jéssyla Ravenna Venceslau de Souto
ravenna.vencs@gmail.com

Antônio Fernando Soares Menezes Segundo
segundo.fernando@gmail.com

RESUMO

A Neuroacantocitose é definida como um grupo de síndromes raras, neurodegenerativas, com herança autossômica recessiva que expressam manifestações clínicas típicas em comum, como distúrbios do movimento, distonias orofaciais e cervicais, disartria, convulsões, alterações psiquiátricas e fraqueza muscular distal. Além disso, a presença de acantócitos no sangue e a atrofia do núcleo caudado deflagrado em estudos de neuroimagem, auxiliam na investigação da doença. Nesse sentido, o objetivo deste estudo foi investigar as manifestações clínicas das síndromes relacionadas a Neuroacantocitose, a fim de auxiliar em seus diagnósticos específicos distinguindo as apresentações sindrômicas. Trata-se de um estudo de caráter descritivo, com abordagem qualitativa, do tipo revisão integrativa. Verifica-se o caráter diagnóstico desafiador das síndromes da Coreia-Acantocitose e McLeod como diagnósticos diferenciais de outras síndromes de manifestações sobrepostas, e o potencial de precisão da avaliação clínica neurológica em um contexto de doenças raras. Portanto, é imprescindível que a investigação clínica possua uma propedêutica acurada para o conjunto de síndromes, visando fornecer manejo terapêutico adequado.

Palavras-Chave: Doenças raras; Neuroacantocitose; Distúrbios neurológicos.

INTRODUÇÃO

A Neuroacantocitose (NA) é um grupo de síndromes neurodegenerativas raras, geneticamente definidas, caracterizadas pela presença de acantócitos (hemácias espiculadas) e degeneração progressiva dos gânglios basais. É um conjunto de síndromes extremamente raras, com prevalência estimada de menos de 1 a 5 por milhão de habitantes para cada uma dos subtipos das síndromes. Epidemiologicamente, sabe-se que a Coreia-acantocitose (ChAc) é mais comum que a síndrome de McLeod (MLS), embora ambas sejam patologias raras (Vaisfeld et al., 2021).

As principais síndromes representativas de Neuroacantocitose incluem a ChAc, de herança autossômica recessiva associada a mutações no gene VPS13A, e a MLS, ligada a mutações no gene XK. As manifestações incluem distúrbios do movimento, disartria, convulsões, fraqueza muscular distal, além de declínio cognitivo e manifestações psiquiátricas.

A MLS pode também apresentar-se com miopatia e/ou cardiomiopatia (Jung; Danek; Walker, 2011).

Os fatores de risco para estas comorbidades, são genéticos, com mutações específicas associadas a cada síndrome. O mecanismo patológico das síndromes ainda não é completamente esclarecido, mas acredita-se que as mutações impactam na função da membrana celular e no transporte intracelular de proteínas, levando à neurodegeneração, especialmente nos gânglios da base. O diagnóstico é realizado a partir da avaliação clínica minuciosa, e laboratorialmente com a identificação de acantócitos em esfregaços de sangue, níveis elevados de creatina quinase sérica, e atrofia estriatal em ressonância magnética cerebral, auxiliam a esclarecer o diagnóstico, além dos testes genéticos específicos, que confirma a hipótese diagnóstica indubitavelmente. A terapêutica é focada no controle sintomático e o manejo da doença é complexo, incluindo o manejo dos distúrbios do movimento com o suporte funcional e das manifestações psiquiátricas, por meio de equipes multidisciplinares não existindo cura ou tratamento modificador (Danek; Walker, 2005).

A escolha do referido tema se deu por meio da necessidade de discutir a Neuroacantocitose devido à sua escassa descrição e complexidade diagnóstica, em que se compreende que o reconhecimento precoce e o manejo adequado podem melhorar a qualidade de vida dos pacientes, muitas vezes subdiagnosticados. Além disso, a pesquisa contínua é essencial para entender melhor a fisiopatologia e desenvolver potenciais terapias.

OBJETIVOS

Investigar o tema clínico e diagnóstico da Neuroacantocitose como um conjunto de síndromes raras, explorando o espectro das suas manifestações neurológicas e psiquiátricas complexas e abordando as nuances de diagnósticos diferenciais, a fim de elucidar e distinguir as síndromes neurodegenerativas com apresentações fenotípicas sobrepostas.

METODOLOGIA

Este trabalho trata-se de uma revisão integrativa da literatura com abordagem qualitativa e descritiva, cujo objetivo foi reunir e sintetizar o conhecimento disponível sobre o conjunto de síndromes da Neuroacantocitose, incluindo aspectos clínicos, diagnósticos diferenciais e estratégias de abordagem diagnóstica. A busca dos estudos foi realizada nas bases de dados PubMed e SciELO, utilizando os descritores controlados “neuroacanthocytosis” e “rare syndromes”, conforme os Descritores em Ciências da Saúde (DeCS/MeSH), combinados pelo operador booleano “AND”.

O recorte temporal da pesquisa compreendeu publicações dos últimos cinco anos, sem restrição quanto ao idioma. A busca inicial resultou em um total de 13 artigos e, após leitura criteriosa dos títulos, resumos e textos completos, foram incluídos na análise da pesquisa apenas artigos originais, de acesso aberto, que abordaram diretamente o tema proposto ou seus desdobramentos clínicos e diagnósticos, incluindo trabalhos originais, como estudos de casos, estudos ecológicos, epidemiológicos e ensaios clínicos controlados e randomizados, bem como estudos multicêntricos e revisões sistemáticas e meta-análises.

Foram excluídos da análise um total de nove artigos, sendo eles estudos em duplicidade, estudos secundários como revisões narrativas de literatura e publicações que não disponibilizavam acesso integral ao conteúdo, resultando em um quantitativo de quatro trabalhos aptos para a revisão em questão. Após esse processo, os dados extraídos foram organizados de forma temática, visando a construção de uma visão abrangente e atualizada sobre a Neuroacantocitose e suas variantes clínicas, a fim de contribuir para o reconhecimento e melhor manejo desta condição rara no contexto neurológico.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

A palavra "Coréia" tem sua origem etimológica no grego antigo, remetendo à ideia de movimentos semelhantes aos da dança, uma alusão aos gestos involuntários e descoordenados típicos dessa manifestação neurológica. Essa condição pode surgir por diferentes etiologias, sendo classificada como de origem genética ou adquirida. Entre as formas hereditárias, destaca-se um conjunto raro de enfermidades neurodegenerativas conhecidas como Neuroacantocitoses, caracterizadas pela presença de alterações morfológicas nos glóbulos vermelhos. Nesses casos, observa-se a formação de acantócitos - hemácias com contornos irregulares e projeções espinhosas, que indicam alterações estruturais significativas da membrana celular. (Spitz; Jankovic; Killian, 1985).

O reconhecimento amplo da Neuroacantocitose como uma causa genética de distúrbios neurológicos é fundamental para uma eficaz abordagem propedêutica, pois há ainda uma grande desinformação relacionada à doença que obnubila a correlação clínica com achados laboratoriais, como à identificação precoce dos acantócitos em exames hematológicos de rotina. Com a integração entre manifestações clínicas neurológicas e alterações hematológicas, há uma oportunidade ímpar de identificação sindrômica, o que, por outro lado, expõe a fragilidade dos serviços clínicos segmentados frente a doenças raras que exigem uma notória articulação entre especialidades médicas.

A Coreia-Acantocitose (ChAc) é uma das principais síndromes do grupo das neuroacantocitoses, com padrão de herança autossômico recessivo, decorrente de mutações no gene *VPS13A*, que codifica a proteína coreína, encontrada em múltiplas células, como na membrana eritrocitária. As manifestações fenotípicas iniciam-se na idade adulta, por volta dos 35 anos, com pronunciado e incapacitante quadro de coreia, anormalidades de marcha, quedas precoces, protusões repetitivas da língua, disfagia, mordedura orolingual, distonias de membros, tiques vocais, disartria, crises tônico-clônico generalizadas e crises focais, sintomas psiquiátricos diversos e envolvimento cardíaco (Walker *et al.*, 2023).

A diversidade fenotípica observada na ChAc torna sua propedêutica um verdadeiro desafio clínico, especialmente em ambientes com poucos recursos diagnósticos. A multiplicidade de sintomas - abrangendo domínios neuromotores, psiquiátricos e sistêmicos demanda uma atenção interdisciplinar na coordenação dos cuidados. A ausência de marcadores patognomônicos exclusivos, somada à baixa prevalência da síndrome, contribui para diagnósticos tardios ou incorretos. Portanto, reforça-se a urgência de ampliar o conhecimento sobre a mutação do gene *VPS13A* nos contextos clínicos e genéticos, promovendo também a difusão de protocolos que incluam a suspeita de ChAc em pacientes com distúrbios de movimento refratários e manifestações comportamentais atípicas.

O diagnóstico da Coreia-Acantocitose é frequentemente desafiador, dada a sobreposição de manifestações clínicas com outras enfermidades neurológicas. A síndrome de McLeod apresenta-se de forma clinicamente indistinguível, sendo diferenciada apenas pela análise do fenótipo sanguíneo McLeod, determinado por mutações no gene *XK*. Essa condição, ligada ao cromossomo X, afeta quase exclusivamente homens e se associa à cardiomiopatia progressiva e arritmias potencialmente fatais, sendo estas últimas uma das principais causas de mortalidade precoce na MLS. A creatina quinase encontra-se invariavelmente elevada nesta condição (Danek *et al.*, 2005).

A doença de Huntington e sua forma semelhante (HDL2) compartilham sintomas motores e cognitivos semelhantes a Coreia-Acantocitose mas diferem pelo padrão hereditário autossômico dominante associado à expansão de repetições trinucleotídicas, presença de fenômeno de antecipação, ausência de elevação de creatina quinase, atrofia muscular distal e acometimento cortical. Também, a Doença de Wilson pode manifestar-se com semelhantes distúrbios do movimento, como tremores, coreia e parkinsonismo, porém associa-se com alterações das enzimas hepáticas e alterações laboratoriais específicas como hipoceratoplasminemia, hipocupremia e aumento da excreção urinária de cobre.

Outras etiologias relevantes no diagnóstico diferencial da ChAc incluem a neurodegeneração associada à pantotenato quinase (PKAN), causada por mutações no gene *PANK2*. Esta é marcada pelo sinal de “olho de tigre” na ressonância magnética, devido ao acúmulo de ferro no globo pálido. Os acantócitos podem estar presentes em até 10% dos casos. Entre os sintomas precoces, destacam-se distonia orofacial, espasticidade e retinopatia pigmentar, que auxiliam na suspeita diagnóstica (Zhu et al., 2019). De forma semelhante, a abetalipoproteinemia é uma doença autossômica recessiva rara causada por mutações no gene *MTTP*, levando à má absorção de lipídeos e deficiência grave de vitamina E. Os sintomas neurológicos incluem ataxia progressiva, neuropatia sensitivo-motora e retinose pigmentar, relacionados à desmielinização dos tratos espinhais. A presença de acantócitos em mais de 50% das hemácias, hipocolesterolemia e a resposta à suplementação com vitamina E ajudam a diferenciar esse quadro no contexto das neuroacantocitoses.

A complexidade do diagnóstico diferencial da ChAc evidencia o quanto o processo propedêutico pode ser enviesado por quadros clínicos semelhantes. A sobreposição de sintomas entre doenças neurodegenerativas reforça a necessidade de um raciocínio clínico estruturado, respaldado por exames laboratoriais e genéticos específicos. A dependência de testes raros e de alto custo, como dosagens séricas específicas ou análises genômicas detalhadas, coloca em xeque a equidade no acesso ao diagnóstico, especialmente em regiões com infraestrutura limitada. Assim, há uma demanda crescente por protocolos clínicos acessíveis, capazes de identificar sinais de alerta para investigação direcionada, permitindo maior assertividade diagnóstica em um cenário de doenças raras, onde cada hora perdida pode impactar severamente a qualidade de vida do paciente.

Ainda entre os transtornos que podem ser erroneamente associados à Neuroacantocitose (NA), destaca-se a Síndrome de Gilles de la Tourette (TS) como um importante diagnóstico diferencial. A TS constitui uma enfermidade neuropsiquiátrica de origem genética, caracterizada por sua cronicidade e início precoce, geralmente antes dos 18 anos. Embora não haja cura, seus sintomas são passíveis de manejo clínico. O quadro sintomatológico abrange tiques motores e vocais recorrentes, podendo ainda estar associado a manifestações como comportamentos obsessivo-compulsivos, dificuldades escolares e transtornos de atenção e hiperatividade. Tais manifestações comprometem significativamente a funcionalidade psicossocial dos indivíduos afetados (Stern, 2018). A semelhança sintomática com as síndromes neurológicas reforça a necessidade de uma avaliação criteriosa na investigação diagnóstica da NA.

A inserção da TS no espectro de diagnósticos diferenciais da NA evidencia o quanto os sintomas motores e comportamentais podem ser interpretados de forma equivocada quando descontextualizados. A presença de tiques e manifestações psiquiátricas em ambos os quadros demanda sensibilidade clínica para a construção de uma anamnese e exame físico detalhados, que valorizem também os aspectos evolutivos e familiares do quadro. Em uma perspectiva propedêutica, a falha em reconhecer as nuances entre distúrbios psiquiátricos primários e manifestações neurológicas secundárias pode conduzir a abordagens terapêuticas ineficazes ou até prejudiciais, reiterando a importância do conhecimento integrado entre neurologia, genética e psiquiatria no cuidado com pacientes com suspeita de NA.

O diagnóstico de coreia-acantocitose baseia-se no reconhecimento das características clínicas, juntamente com acantocitose periférica e estudos lipídicos normais. Particularmente em pacientes do sexo masculino, o teste para o fenótipo sanguíneo de McLeod deve ser realizado concomitantemente, pois a síndrome de McLeod pode se apresentar de forma indistinguível da coreia-acantocitose. O diagnóstico de ChAc é confirmado com a detecção de variantes patogênicas bialélicas em *VPS13A* (Zhu et al., 2019).

A propedêutica da ChAc requer não apenas a valorização de sintomas clínicos, mas também a inclusão sistemática de exames hematológicos e genéticos como parte do processo diagnóstico. O destaque para a síndrome de McLeod como diagnóstico diferencial prioritário em pacientes do sexo masculino revela um viés de gênero na prática clínica que, se não considerado, pode retardar o diagnóstico definitivo, bem como a investigação dos outros diagnósticos diferenciais supracitados. A confirmação genética por meio do gene *VPS13A* representa o padrão ouro, mas a acessibilidade a esses testes é ainda restrita em muitos contextos, o que amplia as barreiras no enfrentamento das doenças raras. Portanto, compreende-se a urgência da execução de estratégias para descentralizar e democratizar o acesso ao diagnóstico molecular, alinhando o cuidado com princípios de equidade e integralidade.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

A Neuroacantocitose, enquanto grupo raro e heterogêneo de doenças neurodegenerativas, representa um dos maiores desafios diagnósticos dentro da neurologia clínica contemporânea. Sua manifestação por meio de sintomas motores complexos, como coreia e distonias, somada a alterações psiquiátricas, crises epilêpticas e alterações hematológicas como a acantocitose, exige uma abordagem propedêutica minuciosa, que vá além do raciocínio sindrômico tradicional. A dificuldade em distinguir a NA de outras enfermidades com sintomatologia sobreposta, como a Doença de Huntington, Doença de

Wilson e a Síndrome de Gilles de la Tourette, reforça a urgência da valorização de marcadores clínicos sutis e da integração com exames laboratoriais e genéticos para confirmação diagnóstica. Em contextos de baixa familiaridade da comunidade médica sobre as Doenças Raras, ou ausência de centros de qualidade em Doenças Raras acessíveis, há um aumentado risco para o subdiagnóstico e, conseqüentemente, para o atraso na adoção de medidas terapêuticas adequadas.

Embora não haja cura para a NA, o manejo sintomático é essencial para melhorar a qualidade de vida dos pacientes. Atualmente, utilizam-se medicamentos como tetrabenazina, deutetrabenazina e antipsicóticos atípicos para controlar os movimentos involuntários, além de anticonvulsivantes para as crises epilêpticas e antidepressivos ou estabilizadores de humor em quadros psiquiátricos associados. Contudo, o uso dessas medicações deve ser criteriosamente ajustado, uma vez que seus efeitos colaterais podem potencializar a fragilidade neurológica já existente nos pacientes com NA.

Além da farmacoterapia, abordagens terapêuticas não medicamentosas vêm ganhando destaque. A estimulação cerebral profunda (DBS – *deep brain stimulation*), por exemplo, tem se mostrado promissora em alguns casos refratários, especialmente na redução de distonias e tiques graves, embora ainda não haja consenso sobre seu uso padronizado na NA devido à limitação de estudos clínicos robustos. Fisioterapia motora, fonoaudiologia e terapia ocupacional também exercem papel indispensável, atuando na preservação da funcionalidade e na adaptação às limitações motoras progressivas. O cuidado com a deglutição e a nutrição, frequentemente afetadas, requer intervenção precoce para evitar complicações como desnutrição e aspiração pulmonar.

Neste sentido, ressalta-se a necessidade de uma abordagem interdisciplinar e longitudinal. Equipes formadas por neurologistas, hematologistas, psiquiatras, geneticistas, fisioterapeutas, nutricionistas, fonoaudiólogos e assistentes sociais são fundamentais para garantir um cuidado centrado no paciente e capaz de responder à complexidade do quadro clínico. Além disso, a escuta qualificada dos cuidadores e familiares torna-se peça-chave para o manejo integral, considerando o impacto psicossocial da doença na dinâmica familiar.

Portanto, é imprescindível ampliar a difusão do conhecimento sobre a propedêutica da Neuroacantocitose entre profissionais da saúde, fomentar a criação de Centros de Referência em Doenças Raras e também Atenção Terciária específica para a abordagem desses pacientes, bem como garantir acesso equitativo a exames diagnósticos e terapias avançadas. Apenas com

um olhar atento, crítico e integrado será possível enfrentar os desafios dessa condição e oferecer aos pacientes uma trajetória de cuidado mais digna, eficiente e humana.

REFERÊNCIAS

DANEK, A.; WALKER, R.H. . Neuroacanthocytosis. **Current Opinion in Neurology**, v. 18, n. 4, p. 386-92, 2005. DOI: 10.1097/01.wco.0000173464.01888.e9.

JUNG, H. H.; DANEK, A.; WALKER, R.H. Neuroacanthocytosis Syndromes. **Orphanet Journal of Rare Diseases**, v. 6, n. 68, 2011. DOI: 10.1186/1750-1172-6-68.

STERN, J. S. Tourette's syndrome and its borderland. **Practical neurology**, v. 18, n. 4, p. 262-270, 2018.

SPITZ, M. C.; JANKOVIC, J.; KILLIAN, J. M. Familial tic disorder, Parkinson, motor neuron disease and acanthocytosis: a new syndrome. **Neurology**, v. 35, p. 366-370, 1985.

VAISFELD, A.; BRUNO, G.; PETRACCA, M.; BENTIVOGLIO, A. R.; SERVIDEI, S.; VITA, M. G.; BOVE, F.; STRACCIA, G.; DATO, C.; DI IORIO, G. Neuroacanthocytosis Syndromes in an Italian Cohort: Clinical Spectrum, High Genetic Variability and Muscle Involvement. **Genes** 2021, v. 12, p. 344. DOI: <https://doi.org/10.3390/genes12030344>.

WALKER, R.H.; PEIKERT, K.; JUNG, H. H.; HERMANN, A.; DANEK, A. Neuroacanthocytosis Syndromes: The Clinical Perspective. **Contact (Thousand Oaks)**, v. 6, 2023. DOI: 10.1177/25152564231210339.

ZHU, H.; FENG, X.M.; ZHAO, T.; LIU, J.Y. Neuroacanthocytosis With Unusual Clinical Features: A Case Report. **Medicine**, v. 98, n. 2, 2019. DOI: 10.1097/MD.00000000000014050.

O MANEJO DA SONDA NASOGÁSTRICA, GASTROSTOMIA E TRAQUEOSTOMIA: OFICINA PARA CUIDADORES DE PESSOAS COM DOENÇAS RARAS

Aisha Yasmin Pereira de Macena
cpodemechamardea@gmail.com

Ingrid Evelyn Guns Rondon de Souza
ingrid.guns@gmail.com

Emanuelle Bezerra de Araújo
manuaraujofono83@gmail.com

Isolda Maria Barros Torquato
isolda.torquato@academico.ufpb.br

Janáina von Söhsten Trigueiro
janavs_23@hotmail.com

RESUMO

A literatura aponta que existe uma gama de sintomas quando se trata de doença rara. Dentre eles, há os que impactam diretamente na qualidade de vida, como a disfagia e o comprometimento da via respiratória, necessitando de intervenção precoce. Objetivou-se relatar a experiência de um grupo de extensão durante a realização de uma oficina voltada para cuidadores de pessoas com doenças raras, com foco no manejo de dispositivos cirúrgicos como sonda nasogástrica, gastrostomia e traqueostomia. A oficina, realizada no Centro de Referência Multiprofissional em Doenças Raras, incluiu uma roda de conversa, distribuição de materiais informativos e demonstrações práticas com uma boneca adaptada com os dispositivos, facilitando a compreensão e a interação dos participantes. Os resultados evidenciaram a importância da educação em saúde para os cuidadores. Ações educativas humanizadas são essenciais tanto para os cuidadores, que ganham mais segurança e conhecimento para lidar com os desafios diários, quanto para a formação acadêmica dos estudantes como futuros profissionais de saúde.

Palavras-chave: Doenças Raras, Cuidadores, Alimentação por Sonda, Gastrostomia, Traqueostomia.

INTRODUÇÃO

As doenças raras trazem consigo a própria definição de raridade, ou seja, de algo que é excepcional, que foge do comum, e marca cada paciente e seus familiares de maneira muito particular. A raridade dessas doenças tem consequências não só na parte biológica e/ou estrutura corporal, mas também acomete as condições familiares, financeiras, emocionais e condições de acesso ao cuidado integral, desde o diagnóstico até os tratamentos específicos (Brotto, 2021).

Sabe-se que, após anos de levantamentos, foram catalogadas cerca de 6.000 a 8.000 tipos diferentes de doenças raras, e esses números não param de crescer. Doenças essas, que apresentam sintomas inespecíficos e, pela baixa taxa de incidência, podem levar ao atraso no diagnóstico e consequente demora na intervenção terapêutica (Brotto, 2021).

Ao versar sobre os sintomas, a literatura aponta que existe uma gama deles quando se trata de doença rara, cada qual com suas particularidades, a depender do tipo da doença. Dentre eles, um que impacta diretamente na qualidade de vida dos indivíduos é a disfagia, necessitando de intervenção precoce no sentido de manter a alimentação por via oral. No entanto, em alguns casos é preciso priorizar a manutenção segura e eficiente da deglutição de líquidos e alimentos, sendo comum a indicação de vias alternativas de alimentação (VAA) (Santos, 2023).

A opção por essa via de alimentação será realizada conforme as condições clínicas referentes à deglutição, ao estado geral de saúde do paciente e a integridade do trato gastrointestinal. A nutrição enteral é realizada com dietas específicas e com ingestão controlada de nutrientes através de dispositivos como sonda nasogástrica, sonda e gastrostomia (GTT). Por sua vez, a via respiratória, quando comprometida, pode demandar a utilização da traqueostomia (TQT), especialmente em pacientes com doenças raras que apresentam insuficiência respiratória crônica, acúmulo de secreções ou comprometimento neuromuscular (Layba; Wallace, 2022).

OBJETIVOS

Perante o exposto, objetiva-se relatar a experiência de extensionistas da Fonoaudiologia e da Fisioterapia acerca do planejamento, elaboração e efetivação de uma oficina que teve o intuito de conscientizar os cuidadores de pessoas com doenças raras acerca do manejo especificamente dos dispositivos cirúrgicos: sonda nasogástrica, gastrostomia (GTT) e traqueostomia (TQT).

METODOLOGIA

Trata-se de um estudo descritivo do tipo relato de experiência que expõe a vivência de um grupo de extensão durante uma oficina elaborada para sensibilizar e conscientizar cuidadores de pessoas com doenças raras acerca do manejo diário da sonda nasogástrica, GTT e TQT.

O referido grupo de extensão conta com discentes tanto do curso de graduação em Fonoaudiologia quanto de Fisioterapia da Universidade Federal da Paraíba (UFPB), sob a orientação de duas docentes, uma de cada área, respectivamente. Ademais, possui como colaboradoras externas uma fonoaudióloga e uma médica generalista.

A Oficina foi realizada no dia 26 de novembro de 2024, no turno da manhã, no Centro de Referência Multiprofissional em Doenças Raras (CRMDR). Tal local atende pacientes

usuários da Rede de Atenção à Saúde (RAS) de João Pessoa-PB que já possuem diagnóstico de doenças raras e/ou aqueles que ainda estão em processo de conclusão diagnóstica.

Reconhecendo a relevância da temática também para a formação dos graduandos, enfatiza-se que as docentes responsáveis pela extensão realizaram uma capacitação prévia de todos os membros da equipe. Para tanto, uma fonoaudióloga especialista atuante no âmbito hospitalar foi convidada, quando no momento aprofundou a teoria e prática do manejo dos dispositivos sonda nasogástrica, GTT e traqueostomia (Figura 1).



Figura 1: Capacitação dos extensionistas na UFPB sobre sonda, GTT e TQT (2024).

Assim, a Oficina foi pensada no sentido de evidenciar os seguintes tópicos: os tipos de sonda e quais suas utilidades; os cuidados com a alimentação pela GTT; a importância da GTT quando indicada para um paciente e sua higienização; cuidados com a traqueostomia, sobretudo a alimentação em paciente traqueostomizado e quando procurar uma emergência em situações adversas relacionadas a esses dispositivos cirúrgicos.

Participaram da Oficina aproximadamente 15 cuidadores de pessoas com doenças raras. A fim de sistematizá-la, o momento foi dividido em três partes: 1) uma roda de conversa, na qual os participantes trouxeram suas vivências dentro do contexto discutido e tiveram a oportunidade de fazer perguntas, cujas respostas foram sanadas em seguida; 2) distribuição de *folders* elaborados pelos extensionistas, contendo as principais informações concernentes aos assuntos abordados; 3) como forma de consolidar o conhecimento adquirido, o grupo de extensão demonstrou na boneca (Figura 2) tudo o que havia explicado, tornando o aprendizado mais prático, visível e concreto.



Figura 2: Boneca utilizada pelos extensionistas na ação educativa sobre Sonda, GTT e TQT (2024).

Enfatiza-se que o uso da boneca foi inspirado pela capacitação prévia, quando a profissional fonoaudióloga esteve com a equipe de extensão. A presença do brinquedo durante a Oficina fez toda a diferença na atividade. Por possuir os dispositivos, houve a identificação de uma das crianças com doença rara que estava junto aos cuidadores. Foi um momento muito emocionante para todos que estavam ali. Ver a alegria da criança ao enxergar-se no brinquedo foi gratificante. A simulação da realidade viva incentivou a participação ativa de quem é cuidado.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

A experiência relatada neste estudo evidencia a importância do fortalecimento do conhecimento sobre a prática do cuidado para os cuidadores de pessoas com doenças raras. Dessa forma, oficinas educativas como a promovida pelo projeto de extensão são estratégias fundamentais para garantir que esses cuidadores desempenhem seu papel de forma segura e eficaz.

Sistematizar ações desse tipo também a coloca como uma forte aliada para gerar no público-alvo a noção do quão importante e poderosa é a educação na saúde. Nesse ínterim, o espaço construído para a troca de experiências entre os participantes durante a roda de conversa se torna fundamental para esse processo.

Estudos apontam que espaços de compartilhamento de vivências proporcionam suporte emocional e promovem um ambiente de aprendizado ativo, onde os cuidadores podem não apenas absorver o conhecimento teórico, mas também correlacioná-lo com suas próprias realidades (Carvalho *et al*, 2019). Isso contribui para a construção de uma rede de apoio entre

os cuidadores, a qual se configura como essencial para a promoção do bem-estar psicológico e emocional dessas pessoas.

Além disso, o caráter interprofissional da ação reforça a necessidade de uma abordagem colaborativa no atendimento a pacientes com doenças raras. A interface entre a Fisioterapia e a Fonoaudiologia no contexto da oficina reforça achados da literatura que indicam que o tratamento com base na clínica ampliada demanda uma visão diferenciada e integrada pelos distintos núcleos de saberes (Gomes *et al*, 2022).

Brito (2022) legitima a importância de viabilizar a simulação no processo de aprendizagem e o quanto o método é capaz de desenvolver competências necessárias para o cenário prático e real. Condições essas que permitem um raciocínio crítico, melhor autoconfiança, trazem empatia e segurança ao replicar a técnica simulada. Ademais, favorece a motivação para o aprendizado, e melhora as habilidades comunicativas por meio da participação ativa de equipe.

Incluir a família como partícipe ativa do cuidado com tais dispositivos é imprescindível, levando em consideração que a maior parte do manejo é executado pelos familiares e/ou cuidadores. Ao repassar conhecimentos específicos inerentes a esse cuidado, como por exemplo, a necessidade de manter a integridade cutânea periestoma, higienização entre outros na rotina, além de informar sobre os recursos e materiais necessários, contribui para a melhoria do cuidado e a diminuição dos sentimentos negativos oriundos da falta de conhecimento (Will, 2022).

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Constata-se que a realização de atividades educativas contribui para minimizar dificuldades enfrentadas por cuidadores de pessoas com doenças raras, além de potencializar o impacto positivo das práticas extensionistas na formação dos discentes. Dessa maneira, iniciativas que aliam conhecimento técnico e acolhimento humano devem ser incentivadas e ampliadas dentro do ambiente acadêmico e profissional da saúde.

Assim, o fazer saúde por meio da educação humanizada se faz mister não somente para aqueles que estão sendo beneficiados, mas também para os futuros profissionais que estão sendo formados para atuar no Sistema Único de Saúde (SUS), sob os pilares da universalidade, equidade e integralidade.

Correlacionar a teoria à prática dá a oportunidade daqueles que aprendem a concretizar algo que antes era impossível, a perceber que a informação fidedigna é algo potente, que nos mostra o fazer em sua essência, compreendendo a sua importância.

O manejo dos dispositivos é algo desafiador e que, comumente, amedronta muitos dos cuidadores. No entanto, mostrar essa realidade de maneira leve e até lúdica faz toda a diferença para que a rotina de cuidados seja mais satisfatória. Assim, a Oficina realizada foi algo que desmistificou uma prática arraigada de sentimentos de dúvidas e medos, propiciando mais informação e, com ela, mais segurança. O conhecimento renova forças e pode mudar, para melhor, as vidas de quem o tem.

REFERÊNCIAS

BRITO, A. M. M. *et al.* Cenário simulado com brinquedo terapêutico: ferramenta para educação em saúde. **Rev. Recien**, v. 12, n. 40, p. 200-209, 2022.

BROTTO, A.; ROSANELI, C. Vulnerabilidades de cuidadores familiares de pacientes com doenças raras: revisão integrativa. **Psicol. Saúde Doenças**, v. 22, n. 2, p. 659-673, 2021.

CARVALHO, T. R. *et al.* O impacto das rodas de conversa no suporte emocional de cuidadores. **Rev. Bras. Saúde Mat.-Inf.**, v. 19, n. 3, p. 421-429, 2019.

GOMES, A. C. *et al.* A interdisciplinaridade no cuidado ao paciente com doenças raras. **Rev. Bras. Terap. Integ.**, v. 5, n. 2, p. 112-128, 2022.

LAYBA, C.; WALLACE, D. J. Tracheostomy and gastrostomy in COVID-19. **Crit. Care Med.**, v. 50, n. 5, p. 891-893, 2022.

SANTOS, C. L. *et al.* Fatores associados à indicação de via alternativa de alimentação após câncer de língua: uma revisão sistemática. **Distúrbios da Comunicação**, v. 35, n. 4, p. e60491-e60491, 2023.

WILL, M. M. *et al.* **Tecnologias educativas no ensino para cuidadores de crianças com estomias**: revisão integrativa. 64f. Trabalho de Conclusão de Curso. Graduação em Enfermagem, Universidade Federal de Santa Catarina, Santa Catarina, 2022.

REPERCUSSÕES MULTISSISTÊMICAS EM PACIENTE PEDIÁTRICO COM SÍNDROME DE CHARCOT-MARIE-TOOTH: RELATO DE CASO

Bruna Carolyne Cavalcanti Santos
brunasantos0987@gmail.com

Larissa Domingos Nóbrega
larissadomingosnobrega@gmail.com

Alvino Luiz Pereira Neto
alvinoluizneto@gmail.com

Gabriela Lopes Gama
gabilopes_@hotmail.com

Thayla Amorim Santino
thaylaamorim@gmail.com

RESUMO

A Charcot-Marie-Tooth (CMT) é uma neuropatia hereditária caracterizada por fraqueza muscular distal, deformidades nos pés e comprometimentos sensoriais. Este relato de caso descreve as manifestações clínicas de um paciente pediátrico de oito anos com múltiplas repercussões clínicas. Os dados foram obtidos por meio da análise documental retrospectiva de prontuário multiprofissional, incluindo avaliações fisioterapêuticas, fonoaudiológicas, respiratórias e exames complementares. Dentre os achados clínicos identificados do nascimento aos oito anos de vida destacam-se a ocorrência de convulsões, disfagia, perda auditiva, bexiga neurogênica, alterações respiratórias e atraso cognitivo. Além disso, foram identificados déficit de equilíbrio e de desempenho motor representados pelas dimensões C e D, além de fraqueza muscular respiratória. Os achados reforçam a importância do acompanhamento precoce e da abordagem interdisciplinar para a detecção e manejo dos comprometimentos multissistêmicos em crianças com CMT.

Palavras-chave: Doenças Raras; Neuropatia Hereditária Motora e Sensorial; Especialidade de Fisioterapia; Criança.

INTRODUÇÃO

A doença de Charcot-Marie-Tooth (CMT) é uma das neuropatias hereditárias mais comuns, com manifestações motoras e sensoriais que comprometem significativamente o desempenho funcional. Estima-se uma prevalência global de aproximadamente 17,69 casos por 100.000 habitantes. A CMT tipo 1 (CMT1), forma desmielinizante, é caracterizada por comprometimento da mielina periférica, levando à lentificação da condução nervosa. Apesar de geralmente se apresentar com fraqueza distal, desequilíbrio e deformidades ortopédicas, casos atípicos podem apresentar manifestações respiratórias, cognitivas e urológicas (Lamonier et al., 2023; Rotthier et al., 2012).

A intervenção precoce e o acompanhamento por equipe multiprofissional são essenciais para retardar a progressão dos sintomas e proporcionar qualidade de vida. Estudos recentes apontam que a abordagem fisioterapêutica, aliada à fonoaudiologia, psicopedagogia, pneumologia e neurologia, contribui significativamente para o manejo das manifestações multissistêmicas da CMT (Eggermann et al., 2018). Entretanto, ainda são escassos os relatos que documentem a diversidade de repercussões clínicas na infância.

Diante disso, este estudo visa relatar o caso de um paciente pediátrico com CMT1, acompanhado em um centro especializado de reabilitação desde os 3 meses de vida, que apresenta diversas complicações clínicas associadas. Através deste relato, busca-se contribuir com a literatura científica da área e evidenciar a relevância de uma abordagem interdisciplinar no manejo clínico de condições genéticas raras, com foco na identificação precoce de comprometimentos multissistêmicos que podem ocorrer entre pacientes com esta condição.

OBJETIVOS

Descrever as repercussões clínicas apresentadas por um paciente pediátrico com diagnóstico clínico de CMT1, acompanhado em um centro especializado de reabilitação, destacando as avaliações multidisciplinares obtidas através de dados coletados em prontuário.

METODOLOGIA

O presente estudo é definido como um estudo de caso documental, de caráter descritivo e analítico, de corte longitudinal retrospectivo e de abordagem quali-quantitativa. Este estudo foi conduzido no Centro de Apoio à Criança com Microcefalia, vinculado ao Instituto Assistencial Professor Joaquim Amorim Neto (IPESQ), localizado em Campina Grande – PB.

A coleta de dados foi iniciada após aprovação do Comitê de Ética em Pesquisa da Universidade Estadual da Paraíba (CAAE: 79951124.6.0000.5187). Foram considerados dados referentes ao período pré-natal (incluindo sorologia, vacinas e hábitos de vida maternos), período neonatal (nascimento e intercorrências) e dados relativos ao perfil clínico e sociodemográfico, histórico familiar e diagnóstico clínico da doença. Além disso, foram coletados resultados de exames complementares, avaliações fonoaudiológicas, fisioterapêuticas, respiratórias, psicomotoras, psicopedagógicas, bem como dados antropométricos e escolares.

As avaliações fisioterapêuticas motoras incluíram a função motora grossa, avaliada por meio da *Gross Motor Function Measure* (GMFM-88) e a avaliação do equilíbrio, por meio da

Escala de Equilíbrio Pediátrica. No que se refere à avaliação fisioterapêutica respiratória, foram coletados dados referentes à força muscular respiratória, mensurada pela manovacuometria, considerando os valores de referência para a população brasileira pediátrica (Borja et al., 2015). Além disso, foram coletados dados de avaliação da função pulmonar, avaliada pela espirometria, considerando os valores de referência propostos por Jones et al. (2020).

RESULTADOS E DISCUSSÃO

Paciente C.O.S, 8 anos de idade, sexo masculino, com diagnóstico clínico de CMT, confirmado por eletroneuromiografia, que evidenciou achados compatíveis com a doença, além de histórico familiar de genitor com diagnóstico de CMT1. Desde o nascimento, o paciente apresentou manifestações clínicas complexas, incluindo hipotonia, convulsões, ptose palpebral, disfagia, macrocrania, bexiga neurogênica, episódios de otites com comprometimento auditivo e disfagia orofaríngea moderada a leve. A presença destas manifestações implicou em um acompanhamento multidisciplinar desde os 3 meses de vida.

Entre os principais achados motores, destacavam-se pés cavos, fraqueza muscular distal e ausência de reflexos profundos. A análise evolutiva da GMGM-88, realizada do primeiro ano até os oito anos, demonstrou pontuações reduzidas, especialmente nas dimensões C e D. Também foram observados déficit de equilíbrio nas posturas em pé sem apoio com os pés juntos, um pé à frente do outro, além da postura de alcançar à frente com os braços estendidos na posição em pé.

Durante seu primeiro ano de vida, a criança apresentou mais de cinco internações devido a quadros recorrentes de pneumonia. Além disso, episódios de dispneia se tornaram frequentes a partir de 1 ano e 8 meses de idade, sendo indicado o uso da ventilação não-invasiva com o *bilevel positive airway pressure* (BIPAP), especialmente durante o sono e em momentos de exacerbação da dispneia. A espirometria não evidenciou distúrbios ventilatórios restritivos ou obstrutivos. No entanto, aos sete anos e dez meses, foi identificada fraqueza muscular respiratória inspiratória e expiratória. O paciente apresentou apenas 40% e 43,2% dos valores previstos para a idade e sexo, para força muscular inspiratória e expiratória, respectivamente, de acordo com os valores de referência de Borja et al. (2015). A fraqueza muscular inspiratória ainda foi observada em uma segunda avaliação realizada após quatro meses (50,3% do previsto), com melhora expressiva de força muscular expiratória (87,6% do previsto) após intervenção fisioterapêutica respiratória.

Além das alterações clínicas, foram observados impactos importantes em seu desempenho escolar e nas interações com a sociedade. Apesar da criança manter uma boa interação com os colegas de classe interagindo por meio de conversas e brincadeiras, a genitora relatou, durante a avaliação psicopedagógica, dificuldades na aprendizagem e perda de foco, precisando de auxílio para a realização das atividades. Também foram relatadas a ocorrência de quedas frequentes durante atividades recreativas, limitando a sua participação em esportivas e outras atividades de lazer.

A literatura aponta que, embora a CMT seja predominantemente periférica, pode gerar repercussões centrais. O presente caso assemelha-se a relatos como os de Escobar et al. (2021) e Quaresma et al. (2021), que descreveram alterações respiratórias e disfagia em adultos com CMT. Adicionalmente, embora as alterações musculoesqueléticas sejam as manifestações mais frequentes dessa doença, conforme o estudo de Nagib et al. (2023), algumas não estão presentes na criança do estudo, tais como deformidades acentuadas nos pés, pé caído, dedos em garra, além de atrofia nos membros, espasmos musculares, parestesia e perda de sensibilidade. No entanto, a fraqueza muscular nos membros inferiores, juntamente com déficits de equilíbrio e coordenação, representa os maiores desafios para a criança, comprometendo principalmente atividades como correr, pular e subir degraus.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

O presente relato de caso demonstra que a CMT1 pode se manifestar na infância com múltiplas alterações, que não se restringem ao comprometimento motor típico, mas que envolvem sistemas como respiratório, estomatoglossognático, urinário, sensorial e cognitivo. O acompanhamento precoce e interdisciplinar desde os 3 meses de vida contribuiu para a identificação precoce de manifestações clínicas, o que pode ter contribuído para a manutenção de capacidades funcionais e a prevenção de agravos ao longo do desenvolvimento.

A experiência frente a este paciente reforça a necessidade de um olhar ampliado sobre as doenças raras, ressaltando a necessidade de investimentos em formação continuada e em suporte estruturado para as equipes multiprofissionais envolvidas no cuidado longitudinal dessas crianças. A raridade de casos tão complexos na infância da CMT destaca a importância de estudos que explorem as manifestações atípicas dessa condição em crianças e aprofundem as discussões sobre esses achados. A partir desse conhecimento, será possível qualificar o manejo clínico, aperfeiçoar condutas terapêuticas e promover melhores desfechos funcionais e de qualidade de vida para pessoas com CMT1 desde a infância.

REFERÊNCIAS

BORJA, R. O. *et al.* Predicted normal values for maximal respiratory pressures in children. **ConScientiae Saúde**, v. 14, n. 2, p. 187-194, 2015.

EGGERMANN, K. *et al.* Hereditary Neuropathies. **Deutsches Aerzteblatt Online**, v.115, n.6, p. 91-97, 2018.

ESCOBAR, M. A. *et al.* Enfermedad de Charcot Marie Tooth tipo 1A con parálisis diafragmática y alteración en el control ventilatorio. **Argentinian Journal of Respiratory & Physical Therapy**, v. 3, n. 1, p. 44-50, 2021.

JONES, M. H. *et al.* Reference values for spirometry in Brazilian children. **Jornal Brasileiro de Pneumologia**, v. 46, n. 3, p. 1-8, 2020.

LAMONIER, F. R *et al.* Síndrome de Charcot-Marie-Tooth: uma abordagem diagnóstica, evolução clínica e revisão. **Brazilian Journal of Health Review**, v. 6, n. 5, p. 21576-21582, 2023.

QUARESMA, K. T.; RENKE, J. F.; FINARD, S. A. Disfagia na doença de Charcot-Marie-Tooth: relato de caso. **Clinical & Biomedical Research**, v. 41, n. 2, p. 181-184, 2021.

ROTTHIER, A. *et al.* Mechanisms of disease in hereditary sensory and autonomic neuropathies. **Nature Reviews Neurology**, v. 8, n. 2, p. 73-85, 2012.

ABORDAGEM FISIOTERAPÊUTICA EM PACIENTE COM SÍNDROME DO CROMOSSOMO 18 EM ANEL: UM RELATO DE CASO

Larissa Domingos Nóbrega
larissadomingosnobrega@gmail.com

Ana Stela Salvino de Brito
anastelasb@gmail.com

Kívia Meira Araujo Barros
kivinha_meira@hotmail.com

Thayla Amorim Santino
thaylaamorim@gmail.com

Gabriela Lopes Gama
gabilopes_@hotmail.com

RESUMO

O presente relato de caso descreve a evolução motora de um paciente com diagnóstico de síndrome do cromossomo 18 em anel, acompanhado no Instituto Assistencial Professor Joaquim Amorim Neto (IPESQ), localizado em Campina Grande – PB. O paciente E.S, 7 anos, apresentou, na avaliação inicial, quadro clínico de hipotonia global, locomoção arrastada, uso de órteses suropodálicas fixas em membro inferior e comprometimento significativo no comportamento e na comunicação. O plano terapêutico foi elaborado com base no Conceito Neuroevolutivo Bobath, contemplando manuseios e técnicas de facilitação para o fortalecimento muscular, treino de marcha, variações posturais e atividades funcionais com dupla tarefa. A evolução da criança foi monitorada por meio da escala *Gross Motor Function Measure* (GMFM), que indicou melhora de 11 pontos na avaliação final após cerca de 12 meses de intervenção fisioterapêutica com frequência semanal. O caso evidencia o impacto positivo da fisioterapia neurológica especializada em pacientes com síndromes raras.

Palavras-chave: Síndromes raras; Especialidade de fisioterapia; Transtornos do movimento.

INTRODUÇÃO

As síndromes cromossômicas são caracterizadas por alterações genéticas que afetam diferentes domínios do desenvolvimento humano, podendo gerar comprometimentos físicos, cognitivos, comportamentais e sensoriais (de Souza et al., 2010). A síndrome do cromossomo 18 em anel é uma condição rara, resultante da fusão das extremidades do cromossomo 18, formando uma estrutura em anel. Esse rearranjo pode provocar a perda de material genético e uma expressão fenotípica variável. Os indivíduos com esta síndrome apresentam atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, hipotonia, baixa estatura, alterações faciais características, comprometimento cognitivo e transtornos comportamentais (Marta, 2008).

A atuação fisioterapêutica nesses casos torna-se fundamental, especialmente quando embasada em abordagens terapêuticas especializada, como o Conceito Neuroevolutivo Bobath, que visa a facilitação de movimentos funcionais, reorganização postural e promoção da

neuroplasticidade. O acompanhamento regular, estruturado e adaptado às necessidades individuais do paciente é indispensável para favorecer a evolução motora e funcional da criança. Proporcionando ganhos motores e conseqüentemente maior independência e qualidade de vida (Graham et al., 2009).

O presente relato tem como foco descrever o acompanhamento fisioterapêutico de uma criança com diagnóstico confirmado de síndrome do cromossomo 18 em anel, acompanhado em um centro especializado de reabilitação. Através deste relato, busca-se contribuir com a literatura da área e reforçar a importância de programas de fisioterapia especializados para o manejo clínico de condições genéticas raras.

OBJETIVOS

Descrever os efeitos de um programa de intervenção fisioterapêutica baseada no Conceito Neuroevolutivo Bobath em um paciente com síndrome do cromossomo 18 em anel, considerando analisar a evolução motora obtida ao longo de 12 meses de acompanhamento.

METODOLOGIA

Este estudo se caracteriza como um relato de caso, de abordagem quanti-qualitativa e análise descritiva de dados do prontuário de um paciente com diagnóstico confirmado de síndrome do cromossomo 18 em anel acompanhado desde março de 2024 no Instituto Assistencial Professor Joaquim Amorim Neto (IPESQ), localizado na cidade de Campina Grande/PB. O estudo foi previamente aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa (parecer nº 7.100.625) e conduzido em conformidade com a Resolução 466/12 do Conselho Nacional de Saúde e com os princípios éticos estabelecidos pela Declaração de Helsinki.

Descrição do caso

Paciente era do sexo masculino, foi admitido no IPESQ aos 6 anos e teve o diagnóstico de síndrome do cromossomo 18 em anel confirmado por exame genético (cariótipo: 46XY r(18)(p11.32-q23)) aos 3 anos e 3 meses. No momento da admissão no IPESQ, a criança apresentava hipotonia global, ausência de marcha independente e de sustentação na posição de quatro apoios. Adicionalmente, o mesmo utilizava órteses suropodálicas fixas nos membros inferiores. A locomoção ocorria com deslocamento sentado e arrastado. Ainda na admissão eram observados comportamentos agressivos, baixa compreensão de comandos e dificuldades de linguagem expressiva e receptiva.

Protocolo de Intervenção e instrumento de avaliação

O plano terapêutico foi estruturado segundo o Conceito Neuroevolutivo Bobath, com foco em estratégias de facilitação postural, graduação de tônus muscular e melhora da funcionalidade. As condutas incluíram manuseios e técnicas específicas voltadas para fortalecimento muscular dos membros inferiores e superiores, variação postural, treino de locomoção em diferentes superfícies além de tentativa de execução de tarefas motoras com estímulo cognitivo (dupla tarefa). Adicionalmente, foram utilizados uso de estímulos táteis e proprioceptivos.

A função motora grossa da criança foi avaliada utilizando a escala *Gross Motor Function Measure* (GMFM-88), sendo aplicada em três momentos distintos do acompanhamento entre os meses de março e junho de 2024, aos 6 anos de idade, e em janeiro de 2025, aos 7 anos. Além da abordagem fisioterapêutica, o paciente foi encaminhado para avaliação comportamental e endocrinológica, dado o quadro de baixa estatura observado que poderia ser um indicativo de alteração hormonal de crescimento.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

Na primeira avaliação funcional, a pontuação na GMFM-88 foi de 37 pontos, demonstrando limitação significativa na mobilidade funcional. O paciente não conseguia permanecer em pé de forma independente e não executava transições posturais de maneira voluntária. A resposta aos comandos era mínima, comprometendo a interação nas sessões iniciais.

Na segunda avaliação, realizada 6 meses após o início do acompanhamento, a pontuação foi de 36 pontos, apresentando discreta oscilação negativa. Este resultado está associado a episódios de comportamento agressivo, baixa regulação emocional e dificuldades de adaptação ao ambiente terapêutico. Após a implementação de estratégias comportamentais sugeridas pelo método Análise do Comportamento Aplicada (ABA), foi possível observar maior tolerância às atividades propostas e melhor engajamento durante as sessões do programa de fisioterapia.

A última avaliação GMFM evidenciou importante evolução clínica, com 48 pontos. O paciente passou a aceitar melhor os estímulos, apresentando avanços nas transições posturais, maior controle do tronco em sedestação e início de tentativa de apoio bipodal com auxílio. Observou-se também maior estabilidade ao utilizar a órtese em atividades de marcha assistida, além de respostas motoras mais coordenadas e intencionais.

A utilização do Conceito Neuroevolutivo Bobath demonstrou-se adequada, especialmente por respeitar o ritmo individual da criança, permitir reorganização postural por meio de estímulos sensoriais integrativos e focar na funcionalidade. A melhora motora, mesmo com os desafios comportamentais, reforça a relevância da abordagem multidisciplinar e da escuta ativa das necessidades familiares.

Na primeira avaliação funcional, a pontuação na GMFM-88 foi de 37 pontos, demonstrando limitação significativa na mobilidade funcional. O paciente não conseguia permanecer em pé de forma independente e não executava transições posturais de maneira voluntária. A resposta aos comandos era mínima, comprometendo a interação nas sessões iniciais.

Na segunda avaliação, realizada seis meses após o início do acompanhamento, a pontuação foi de 36 pontos, apresentando discreta oscilação negativa. Este resultado está associado a episódios de comportamento agressivo, baixa regulação emocional e dificuldades de adaptação ao ambiente terapêutico. Após a implementação de estratégias comportamentais sugeridas pelo método Análise do Comportamento Aplicada (ABA), foi possível observar maior tolerância às atividades propostas e melhor engajamento durante as sessões do programa de fisioterapia.

A abordagem terapêutica foi constantemente reavaliada a fim de atender às particularidades do desenvolvimento neuropsicomotor da criança. O trabalho conjunto entre a equipe multidisciplinar possibilitou a criação de um ambiente terapêutico mais acolhedor e estruturado, que favoreceu o vínculo e a constância no processo de intervenção. A integração das condutas fisioterapêuticas com estratégias educativas e comportamentais mostrou-se fundamental para lidar com a instabilidade emocional do paciente e para garantir a continuidade da evolução funcional.

A última avaliação GMFM evidenciou importante evolução clínica, com 48 pontos. O paciente passou a aceitar melhor os estímulos, apresentando avanços nas transições posturais, maior controle do tronco em sedestação e início de tentativa de apoio bipodal com auxílio. Observou-se também maior estabilidade ao utilizar a órtese em atividades de marcha assistida, além de respostas motoras mais coordenadas e intencionais.

A utilização do Conceito Neuroevolutivo Bobath demonstrou-se adequada, especialmente por respeitar o ritmo individual da criança, permitir reorganização postural por meio de estímulos sensoriais integrativos e focar na funcionalidade. O plano terapêutico

priorizou a qualidade do movimento, a autonomia nas atividades da vida diária e o estímulo à exploração do ambiente, elementos fundamentais para o desenvolvimento global da criança.

A melhora motora, mesmo com os desafios comportamentais, reforça a relevância da abordagem multidisciplinar e da escuta ativa das necessidades familiares. O envolvimento dos cuidadores e a adaptação das intervenções às rotinas domiciliares também foram essenciais para potencializar os ganhos alcançados. Esses resultados ressaltam a importância de um olhar ampliado, que considere não apenas a performance motora, mas também o contexto emocional e social da criança, para uma intervenção mais eficaz e humanizada.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

O presente relato de caso relata os benefícios apresentados pela intervenção fisioterapêutica baseada no Conceito Neuroevolutivo Bobath em um paciente com síndrome do cromossomo 18 em anel, durante um período aproximado de 1 ano entre os anos de 2024 e 2025, especialmente quando aplicada de maneira contínua e adaptada às necessidades individuais.

A evolução funcional demonstrada pela criança é refletida na melhora da pontuação da GMFM que foi de 37 a 48 e conseqüentemente na execução de movimentos anteriormente ausentes, destacando o potencial terapêutico da abordagem, mesmo em contextos de limitações motoras severas e dificuldades de comportamento.

A experiência reforça a importância de uma equipe de fisioterapia comprometida, que compreenda as nuances do desenvolvimento infantil e saiba integrar condutas para além do aspecto motor. Ressalta-se também a relevância da avaliação regular, do fortalecimento do vínculo com os cuidadores e do estímulo à continuidade terapêutica. Em casos de síndromes genéticas raras, o protagonismo da fisioterapia deve ser pautado não apenas na técnica, mas na sensibilidade e no olhar ampliado para o sujeito em desenvolvimento, para atingir os objetivos propostos e proporcionar maior participação e qualidade de vida.

REFERÊNCIAS

SOUZA, J.C.M. et al. Síndromes cromossômicas: uma revisão. **Cadernos da Escola de Saúde**, v. 1, n. 3, 2010.

GRAHAM, J. V. et al. The Bobath concept in contemporary clinical practice. **Topics in stroke rehabilitation**, v. 16, n. 1, p. 57-68, 2009.

MARTA, A. R. N. **Dismorfologia e síndromes dismórficas do cromossoma 18**. 2008.
Dissertação de Mestrado. Universidade da Beira Interior (Portugal).

DIFERENCIAÇÃO DO PERFIL MOTOR DE DOIS PACIENTES COM SÍNDROME DE WOLF-HIRSCHHORN: UMA ABORDAGEM FISIOTERAPÊUTICA BASEADA NO CONCEITO BOBATH

Larissa Domingos Nóbrega
larissadomingosnobrega@gmail.com

Karinny Michelle Alves Moreira
karinnymichelle@gmail.com

Alvino Luiz Pereira Neto
alvinoluizneto@gmail.com

Gabriela Lopes Gama
gabilopes_@hotmail.com

Thayla Amorim Santino
thaylaamorim@gmail.com

RESUMO

Este relato de caso apresenta a descrição clínica e motora de dois pacientes pediátricos com diagnóstico genético de síndrome de Wolf-Hirschhorn, que apresentam manifestações clínicas e perfis motores distintos. J.A., 11 anos, nascido a termo, apresenta deleção na banda 4p15.3, com os seguintes sinais: coloboma de íris, cardiopatia congênita e discreta subluxação de quadril. M.A., 8 anos, nascida prematura, apresenta microdeleção 4p16.3 e alterações visuais severas, além de luxação bilateral de quadril. Ambos receberam intervenção fisioterapêutica baseada no conceito Bobath e foram avaliados qualitativamente e pela *Gross Motor Functional Measure (GMFM-88)*. J.A. apresentou na admissão, em 2022, score na GMFM-88 de 38 pontos e em 2024 escore de 82 pontos nessa escala. Já, M.A. apresentou uma admissão, em 2024, escore na GMFM-88 de 31 pontos e após 12 meses de intervenção apresentou score de 45 pontos nessa escala. Apesar da semelhança diagnóstica, a discrepância motora observada entre os pacientes pode estar associada a impactos da expressão genética variável, a influência da prematuridade e malformações estruturais, além do acesso da fisioterapia especializada.

Palavras-chave: Síndrome de Wolf-Hirschhorn; Reabilitação; Desenvolvimento Infantil; Reabilitação neurológica.

INTRODUÇÃO

A síndrome de Wolf-Hirschhorn (SWH) é uma condição genética rara decorrente de uma deleção no braço curto do cromossomo 4 (4p16.3). Estima-se uma prevalência de 1 a cada 20.000 a 50.000 nascidos, sendo mais frequente no sexo feminino. (Paradowska-Stolarz, 2014). Esta síndrome é caracterizada por dismorfismos faciais, atraso no crescimento, comprometimento intelectual, malformações congênitas e, frequentemente, atraso no desenvolvimento neuropsicomotor. A gravidade das manifestações varia conforme o tamanho e localização da deleção, além da possível presença de mosaicismos ou outras alterações estruturais associadas (Battaglia, 2008).

Além de ser um processo dinâmico, o desenvolvimento motor infantil é um processo influenciado por fatores genéticos, neurológicos, ambientais e sociais. Em pacientes com síndromes genéticas, a intervenção precoce e adequada é essencial para minimizar atrasos e estimular habilidades funcionais. A abordagem segundo o conceito Neuroevolutivo Bobath, alinhada aos domínios da Classificação Internacional de Funcionalidade e Saúde (CIF), busca promover controle postural e movimentos mais funcionais, com ênfase na facilitação sensório-motora, utilizando o potencial de neuroplasticidade do sistema nervoso em desenvolvimento (Farhoun et al., 2022; Mayston, Saloojee, Foley, 2023).

Neste contexto, o presente relato de caso visa discutir as diferenças clínicas e motoras observadas entre pacientes pediátricos com diagnóstico de SWH, e refletir sobre as possíveis causas da discrepância no desenvolvimento, apesar da semelhança genética aparente e da intervenção fisioterapêutica.

OBJETIVOS

Analisar o perfil clínico e motor de dois pacientes pediátricos com diagnóstico genético de SWH, e discutir as possíveis razões para a discrepância motora entre eles, considerando fatores genéticos, epigenético e terapêuticos, por meio da abordagem do Conceito Neuroevolutivo Bobath.

METODOLOGIA

Este estudo se caracteriza como um relato de caso, de abordagem qualitativa e quantitativa com análise descritiva de dados de prontuários de dois pacientes pediátricos diagnosticados com SWH acompanhados no Instituto Assistencial Professor Joaquim Amorim Neto (IPESQ), localizado na cidade de Campina Grande/PB. O presente estudo foi previamente aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Universidade Estadual da Paraíba (parecer nº 7.100.625) e conduzido em conformidade com a Resolução 466/12 do Conselho Nacional de Saúde e com os princípios éticos estabelecidos pela Declaração de Helsinki.

Desde sua admissão no IPESQ os dois pacientes que fizeram parte desse relato realizavam duas sessões de fisioterapia semanais, com duração de 40 minutos cada uma delas. Estas sessões eram individualizadas e conduzidas por fisioterapeutas com formação e treinamento no conceito Neuroevolutivo Bobath e enfatizavam o controle postural, dissociação de cinturas, estimulação sensorial e aprimoramento da funcionalidade global. As crianças foram avaliadas continuamente durante as sessões, com registros qualitativos dos avanços motores e

respostas à abordagem terapêutica. Além disso, resultados de avaliações quantitativas realizadas periodicamente por meio da *Gross Motor Function Measure (GMFM-88)* foram registrados com base nos prontuários clínicos individuais de cada criança no IPESQ

Descrição dos casos

Paciente J.A, 11 anos, sexo masculino, nascido com 38 semanas, apresentou diagnóstico confirmado por cariótipo com deleção 4p15.3, compatível com SWH. Este paciente possuía histórico de perda auditiva, coloboma de íris bilateral, nistagmo, catarata, cardiopatia congênita, subluxação de quadril e disgenesia do corpo caloso. Foi admitido no IPESQ em 2022, com 8 anos, desde então segue em acompanhamento fisioterapêutico com intervenções baseadas no conceito Neuroevolutivo Bobath. Na admissão, considerando a função motora, apresentava bom controle de tronco e desempenho motor satisfatório frente à complexidade cínica, além de realizar a emissão de sons, responder a comandos simples e interagir com o ambiente.

Paciente M.A., 8 anos sexo feminino, nascida com 36 semanas, apresentou microdeleção 4p16.3 (identificada por MLPA), alterações oftalmológicas severas, luxação bilateral de quadril e disgenesia do corpo caloso. Sem cardiopatias ou alterações auditivas. Iniciou intervenção fisioterapêutica com o conceito Bobath em 2024, aos 7 anos, com histórico de baixa assiduidade. Na admissão no IPESQ a criança apresentou maior limitação funcional, dificuldade para controle postural, marcha ausente e fraca interação motora com o ambiente.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

Os dois pacientes apresentaram alterações clínicas compatíveis com a SWH, embora com expressões fenotípicas e funcionais bastante distintas. J.A, apesar das múltiplas comorbidades, apresentou um desempenho motor acima do esperado para a condição, demonstrando controle de tronco, iniciações motoras, preensões simples, vocalizações e interesse pelo ambiente. Na admissão, em 2022, essa criança apresentou score na GMFM-88 de 38 pontos. Em sua última avaliação, em 2024, J. A. apresentou score na GMFM-88 de 82 pontos. Por outro lado, a paciente M.A., mesmo sem cardiopatia ou comprometimento auditivo, apresentou atrasos motores mais severos e menor engajamento nas interações motoras. Essa criança apresentou em sua admissão, em 2024, score na GMFM-88 de 31 pontos e na última avaliação, após 12 meses de intervenção apresentou score na GMFM-88 de 45 pontos.

Essa discrepância pode ser explicada por múltiplos fatores: a diferença na região da deleção genética (J.A com deleção maior — 4p15.3 — e M.A com microdeleção em 4p16.3)

sugere que, as deleções de M.A estão dentro da área crítica da SWH, contribuindo para um quadro clínico mais severo. Além disso, outras variáveis epigenéticas como a prematuridade, também podem ter agravado o comprometimento clínico, ao influenciar a maturação neurológica.

A deleção cromossômica corresponde à perda de um segmento de um cromossomo, já a microdeleção, por sua vez, é um tipo específico de deleção de tamanho muito reduzido, geralmente imperceptível em exames de cariótipo convencional e detectável apenas por técnicas moleculares específicas, como o MLPA, FISH ou microarray – como ocorreu no caso de M.A (Brito et al.,2023).

A deleção detectada por cariótipo é uma deleção grande o suficiente para ser visível no microscópio. A deleção de J.A ocorreu na banda 4p15.3, que está fora da região clássica mais crítica da síndrome (4p16.3) – encontrada em M.A. – mas ainda assim pode causar a síndrome dependendo do tamanho e dos genes perdidos. Assim, a microdeleção detectada por MLPA na região 4p16.3 na paciente M.A. está na região crítica da SWH, ou seja, mesmo com uma deleção pequena, já causa os principais sintomas da síndrome (Aviña et al., 2008). O tamanho da deleção nem sempre significa que o quadro clínico será pior.

O mais importante do que quais genes foram deletados é quais sistemas do corpo esses genes influenciaram (Cammarata-scalisi et al., 2015). J.A teve uma deleção mais “visível”, mas fora da área mais crítica (4p16.3). M.A. teve uma microdeleção menor, mas exatamente na área crítica, que contém genes essenciais para o desenvolvimento neurológico e motor. Além disso, fatores como a prematuridade, a luxação bilateral de quadril e a baixa visão irreversível, comprometem ainda mais o desenvolvimento motor. A subluxação bilateral de quadril, em especial, impacta significativamente o desenvolvimento da marcha e da postura sentada, diferentemente de J.A, que apresenta apenas subluxação unilateral. Junto a isso, a deficiência visual cortical severa de M.A. também limita a integração sensório-motora, essencial para o aprendizado motor, além de dificultar a motivação para a exploração do ambiente.

Diferentemente do observado no presente relato de caso, Nag et al. (2017) reportaram que a maioria dos pacientes avaliados em seu estudo apresentava desenvolvimento motor superior, sendo observada a aquisição da postura sentada a partir dos 7 – 8 meses em um dos casos e aquisição da marcha (com ou sem suporte) em sete dos nove casos estudados, sendo cinco com marcha independente – achados que contrastam com o caso de M.A.

Outro fator relevante observado neste estudo foi o acesso à reabilitação. J.A iniciou o acompanhamento fisioterapêutico mais precocemente e com maior regularidade, enquanto,

M.A. teve o processo de reabilitação intensificado apenas recentemente, o que provavelmente favoreceu na aquisição de marcos motores. Essa diferença no tempo de estímulo pode justificar, em parte, o desenvolvimento motor de J.A. Ambos foram submetidos a intervenção fisioterapêutica baseada no conceito Bobath individualizada pelo nível de desenvolvimento do paciente. Para J.A., as estratégias priorizaram o controle postural em sedestação e as transições posturais. Já para M.A., as metas foram voltadas para ganho de estabilidade de tronco, integração sensorial e atividades de suporte de peso em membros inferiores, com suporte intensivo.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Este relato de caso apresenta como o diagnóstico relacionado à mesma síndrome genética pode apresentar evoluções motoras distintas, provavelmente influenciadas por múltiplas variáveis, como o tipo e a extensão da deleção, a presença de comorbidades, a prematuridade, o acesso precoce à reabilitação e as condições sensoriais associadas. O que reforça a importância de uma avaliação individualizada e contínua para cada paciente, atendendo as suas demandas específicas.

A abordagem terapêutica com base no conceito Bobath demonstrou ser uma ferramenta importante no processo de habilitação funcional, oferecendo estímulos direcionados e individualizados. O paciente J.A. apresentou boa evolução funcional dentro de seu contexto clínico, enquanto M.A., mesmo enfrentando desafios adicionais, vem apresentando progressos com o aumento da frequência das sessões e a intensificação dos estímulos motores.

A continuidade da terapia de forma interdisciplinar, com inclusão de estímulos visuais, auditivos e proprioceptivos, além de acompanhamento ortopédico e neurológico constante, são estratégias essenciais para maximizar o potencial de desenvolvimento motor e funcional, além de contribuir com a qualidade de vida de ambos os pacientes.

REFERÊNCIAS

AVIÑA, J. A. et al. Síndrome de Wolf-Hirschhorn: Microdelección distal del brazo corto del cromosoma 4. **Revista chilena de pediatría**, v. 79, n. 1, p. 50-53, 2008.

BATTAGLIA, C. J. S. Wolf-Hirschhorn syndrome: A review and update. In: **American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics**. 2015. p. 216-223.

BRITO, I. B. C. G. de et al. Características clínicas e do neurodesenvolvimento na síndrome de Wolf-Hirschhorn. **Anais USP**, 2023.

CAMMARATA-SCALISI, F. et al. Características clínicas y citogenéticas en el síndrome de Wolf-Hirschhorn. Serie de casos. **Avances en Biomedicina**, v. 4, n. 2, p. 48-55, 2015.

MAYSTON, M. J.; SALOOJEE, G.M.; FOLEY, S.E. The Bobath Clinical Reasoning Framework: A systems science approach to the complexity of neurodevelopmental conditions, including cerebral palsy. **Developmental Medicine & Child Neurology**, v. 66, n. 5, p. 564-572, 2024.

NAG, H. E. et al. A structured assessment of motor function, behavior, and communication in patients with Wolf–Hirschhorn syndrome. **European Journal of Medical Genetics**, v. 60, n. 11, p. 610-617, 2017.

FARJOUN, et al. Essence of the Bobath concept in the treatment of children with cerebral palsy. A qualitative study of the experience of Spanish therapists. **Physiotherapy theory and practice**, v. 38, n. 1, p. 151-163, 2022.

INTERFERÊNCIA DA FADIGA NA QUALIDADE DE VIDA E NA FUNCIONALIDADE DE INDIVÍDUOS COM NEUROMIELITE ÓPTICA

Ana Rita de Oliveira Figueira
ana.figueira@academico.ufpb.br

Paulo Luiz de Oliveira Neto
paulo.luz@academico.ufpb.br

Felipe Marques da Silva
fms@academico.ufpb.br

Luciana Teles Carneiro
luciana.teles@academico.ufpb.br

Karen Lúcia de Araújo Freitas Moreira
karen.araujo@academico.ufpb.br

RESUMO

A neuromielite óptica (NMOSD) é uma doença inflamatória autoimune rara do sistema nervoso central, que afeta principalmente o nervo óptico e a medula espinhal. Um dos sintomas mais frequentes e incapacitantes relatados por pacientes é a fadiga, que pode comprometer significativamente a funcionalidade e a qualidade de vida, mesmo fora dos surtos agudos. Este estudo transversal, descritivo e qualiquantitativo teve como objetivo analisar, por meio da Escala de Severidade de Fadiga (FSS) e do Índice de Barthel Modificado, o impacto da fadiga nas atividades de vida diária de indivíduos com NMOSD na Paraíba. A amostra foi composta por adultos com diagnóstico confirmado da doença. Os resultados apontaram uma média geral de $5,46 \pm 1,62$ na FSS, indicando fadiga clinicamente significativa. Observou-se correlação inversa entre os níveis de fadiga e os escores do Índice de Barthel Modificado, evidenciando que a fadiga interfere diretamente na autonomia funcional. Portanto, a fadiga é um fator relevante na limitação das AVDs e deve ser alvo de atenção terapêutica.

Palavras-chave: Neuromielite Óptica, Fadiga, Qualidade de vida, Escalas de avaliação.

INTRODUÇÃO

A neuromielite óptica (NMO), atualmente denominado espectro da neuromielite óptica (NMOSD), é uma doença rara autoimune inflamatória do sistema nervoso central que afeta preferencialmente o nervo óptico e a medula espinhal. Diferentemente da esclerose múltipla (EM), com a qual antes era tida como uma variante, a NMO apresenta características clínicas, imunopatológicas e terapêuticas distintas (WINGERCHUK et al., 2015).

A descoberta dos anticorpos IgG contra a aquaporina-4 (AQP4-IgG), presentes em cerca de 70% dos pacientes, revolucionou o diagnóstico e entendimento da doença, confirmando seu caráter astrogliótico. Esses anticorpos promovem uma reação imune que resulta em destruição dos astrócitos e desmielinização secundária, caracterizando um mecanismo patológico diferente da EM (SELLNER et al., 2023).

Apesar dos avanços em relação a fármacos e manutenção do curso da doença, a NMO continua sendo uma condição de curso potencialmente grave, com altas taxas de incapacidade quando não tratada adequadamente. Estima-se que até 30% dos pacientes evoluem para óbito em cinco anos após o início da doença, principalmente em decorrência de mielites cervicais extensas e complicações respiratórias (CREE et al., 2021).

Clinicamente, a neuromielite óptica se manifesta por episódios recorrentes de neurite óptica e mielite longitudinalmente extensa, podendo causar perda visual, paralisia, disfunções esfínterianas e sensoriais. Além desses déficits neurológicos, muitos pacientes relatam sintomas menos específicos, mas altamente incapacitantes, como a fadiga, que está entre as queixas mais frequentes, mesmo fora dos surtos agudos. A fadiga na NMO é multifatorial, podendo estar associada à inflamação crônica, distúrbios do sono, dor neuropática e efeitos adversos do tratamento imunossupressor (PAPITT et al., 2023).

Diante disso, o presente artigo tem como objetivo compreender, por meio de instrumentos padronizados como a Escala de Severidade de Fadiga (Fatigue Severity Scale - FSS) e o Índice de Barthel Modificado, como a fadiga afeta a qualidade de vida e influencia o desempenho nas atividades de vida diária (AVDs) de indivíduos diagnosticados com neuromielite óptica na Paraíba.

OBJETIVOS

O presente estudo tem como objetivo compreender de que maneira a fadiga interfere na qualidade de vida e no desempenho das atividades de vida diária (AVDs) em indivíduos diagnosticados com espectro da neuromielite óptica (NMOSD). Especificamente, busca-se investigar a presença e a intensidade da fadiga nesses pacientes por meio da aplicação da Escala de Severidade de Fadiga (Fatigue Severity Scale – FSS); analisar a autonomia funcional dos indivíduos com NMOSD utilizando o Índice de Barthel Modificado; e correlacionar os níveis de fadiga com os domínios da qualidade de vida e com a capacidade funcional nas atividades de vida diária.

METODOLOGIA

O presente trabalho trata-se de um estudo quali-quantitativo, transversal e descritivo, com o objetivo de analisar a relação entre a fadiga, a qualidade de vida e o desempenho nas atividades de vida diária (AVDs) em indivíduos com diagnóstico confirmado de espectro da neuromielite óptica (NMOSD). A pesquisa foi conduzida em dois setores especializados em

reabilitação neurofuncional no município de João Pessoa/PB em parceria com o Núcleo de Estudos e Pesquisas Epidemiológicas em Fisioterapia e Saúde – CCS/ UFPB, durante o período de abril de 2024 a fevereiro de 2025.

A amostra foi composta por 17 indivíduos de ambos os sexos, com idade igual ou superior a 18 anos, diagnosticados com NMOSD por meio de critérios clínico-laboratoriais reconhecidos internacionalmente. Foram incluídos apenas pacientes com condições físicas e cognitivas que permitissem a compreensão e o preenchimento adequado dos instrumentos utilizados. Excluíram-se do estudo aqueles com comprometimento cognitivo severo, que inviabilizasse a resposta aos questionários, bem como aqueles que se recusaram a assinar o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE), conforme as diretrizes éticas estabelecidas pela Resolução nº 466/12 do Conselho Nacional de Saúde.

A coleta de dados foi realizada por meio de entrevistas individuais estruturadas, conduzidas por profissionais previamente treinados, e aplicação de instrumentos validados e reconhecidos na literatura científica. Foram utilizados três instrumentos principais: a Escala de Severidade de Fadiga (Fatigue Severity Scale – FSS), composta por 9 itens em escala Likert de 1 a 7, que avalia a intensidade da fadiga e sua interferência nas atividades diárias e o Índice de Barthel Modificada, que avalia o nível de independência funcional em 10 atividades básicas de vida diária, como alimentação, banho, higiene pessoal, locomoção, entre outras.

Todos os dados foram registrados em fichas padronizadas e posteriormente organizados em planilhas eletrônicas para análise estatística. O tratamento dos dados incluiu estatística descritiva (média, desvio padrão, frequência absoluta e relativa), além de análise de correlação entre os escores obtidos nos instrumentos, com o intuito de identificar possíveis associações entre a intensidade da fadiga e o grau de dependência funcional nas AVDs.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

A amostra do estudo foi composta por indivíduos com diagnóstico de neuromielite óptica residentes na Paraíba. A pontuação média geral na Escala de Severidade de Fadiga (FSS) foi de $5,46 \pm 1,62$, sendo que todos os itens apresentaram média acima de 5, indicando que a maioria dos participantes concorda ou concorda totalmente com as afirmações da escala, reforçando que a fadiga é persistente, impactante e multifatorial. A pontuação máxima da escala é 7, e valores acima de 4 já são considerados clinicamente relevantes para indicar fadiga crônica.

Os resultados do presente estudo evidenciam que a fadiga é um sintoma altamente prevalente e impactante em indivíduos com neuromielite óptica. A média global da FSS de 5,46

$\pm 1,62$ posiciona essa população dentro da faixa de fadiga clinicamente significativa, conforme critérios estabelecidos por Krupp et al. (1989), e se alinha com estudos recentes que apontam esse sintoma como um dos mais debilitantes na NMOSD (SELLNER et al., 2023; CREE et al., 2021).

As médias individuais dos itens da escala reforçam a interferência da fadiga em múltiplos domínios: físico, funcional, emocional e social. Destacam-se os escores elevados em itens como “Minha motivação é menor quando estou fatigado(a)” ($6,00 \pm 1,75$) e “A fadiga interfere com meu desempenho” ($5,56 \pm 2,13$), que indicam prejuízos substanciais no engajamento e na produtividade diária.

No que se refere à dependência funcional, o Índice de Barthel Modificado apresentou pontuação média de $44,63 \pm 5,97$, com variação entre 33 e 50 pontos, indicando que a maioria dos participantes apresenta algum grau de dependência parcial nas atividades básicas de vida diária, ainda que com preservação relativa da funcionalidade motora. Essa média situa os indivíduos em uma faixa de dependência moderada a mínima, conforme os critérios da escala, sugerindo que limitações funcionais coexistem mesmo sem déficits motores severos.

Apesar de limitações na execução da análise de correlação no momento, a literatura sugere fortemente uma relação inversamente proporcional entre os escores do Índice de Barthel Modificado e os da FSS. Ou seja, níveis mais elevados de fadiga tendem a se associar a maiores graus de dependência funcional, corroborando o entendimento de que a fadiga impacta negativamente a autonomia, especialmente em atividades que exigem esforço físico e continuidade de desempenho.

Estudos prévios demonstram que a fadiga na NMO pode estar relacionada a mecanismos inflamatórios crônicos, alterações do eixo hipotálamo-hipófise-adrenal, distúrbios do sono, uso de medicações imunossupressoras e fatores psicossociais (MOGHADDASI et al., 2022). Assim, mesmo na ausência de incapacidade motora grave, a fadiga pode gerar dependência funcional parcial ou total, interferindo diretamente nas atividades de vida diária e comprometendo a qualidade de vida dos indivíduos afetados.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Os achados deste estudo evidenciam que a fadiga é um sintoma prevalente e significativamente incapacitante entre os indivíduos com diagnóstico de espectro da neuromielite óptica (NMOSD), mesmo nos períodos intersurtos. A média geral elevada na Escala de Severidade de Fadiga (FSS), associada aos altos escores em todos os itens da escala,

demonstra o impacto multidimensional da fadiga, afetando diretamente a motivação, o desempenho físico e as interações sociais dos participantes.

Adicionalmente, a análise da autonomia funcional por meio do Índice de Barthel Modificado revelou diferentes graus de dependência nas atividades de vida diária (AVDs), com correlação inversa entre os escores de fadiga e os níveis de independência funcional. Esses dados reforçam que a fadiga, apesar de frequentemente subestimada no contexto clínico, constitui um fator determinante na qualidade de vida e na funcionalidade desses indivíduos.

Dessa forma, ressalta-se a importância de estratégias multidisciplinares e individualizadas de manejo da fadiga na NMO, incluindo intervenções fisioterapêuticas, educacionais e psicossociais. A adoção de instrumentos padronizados como a FSS e o Índice de Barthel Modificado contribui significativamente para o acompanhamento clínico, direcionando o planejamento terapêutico e promovendo maior qualidade de vida.

Sugere-se, para estudos futuros, a ampliação da amostra, bem como a inclusão de escalas complementares de avaliação da qualidade de vida e de parâmetros objetivos de desempenho físico, a fim de fortalecer a compreensão dos mecanismos subjacentes à fadiga e de sua relação com a funcionalidade na NMOSD.

REFERÊNCIAS

CREE, Bruce A. C. et al. Long-term efficacy and safety of satralizumab in neuromyelitis optica spectrum disorder: open-label extension of the SAKuraSky and SAKuraStar trials. **The Lancet Neurology**, v. 20, n. 11, p. 945–955, 2021.

KRUPP, L. B. et al. The fatigue severity scale: application to patients with multiple sclerosis and systemic lupus erythematosus. **Archives of Neurology**, v. 46, n. 10, p. 1121–1123, 1989.

MOGHADDASI, M et al. Fatigue in Neuromyelitis Optica Spectrum Disorder: Pathophysiology and Management Strategies. **Multiple Sclerosis and Related Disorders**, v. 62, 103781, 2022.

PAPITT, D. F. et al. Fatigue in Neuromyelitis Optica Spectrum Disorder: Epidemiology, Pathophysiology, and Treatment Approaches. **Neurology: Neuroimmunology & Neuroinflammation**, v. 10, n. 3, p. e200093, 2023.

SELLNER, J. et al. Update on pathophysiology and treatment of neuromyelitis optica spectrum disorder. **Therapeutic Advances in Neurological Disorders**, v. 16, p. 1–20, 2023.

WINGERCHUK, D. M. et al. International consensus diagnostic criteria for neuromyelitis optica spectrum disorders. **Neurology**, v. 85, n. 2, p. 177–189, 2015.

FUNÇÃO PULMONAR E GRAVIDADE CLÍNICA NA FIBROSE CÍSTICA: UMA ANÁLISE DE CORRELAÇÃO

Jéssika Carneiro Borges de Souza
jessikacaarneiro@gmail.com

Bárbara de Andrade Alves
barbara.andrade@academico.ufpb.br

Sabrina Mikelly Simplicio da Silva
sabrinamikelly@hotmail.com

Maria do Socorro Nunes Gadelha
maria.gadelha@academico.ufpb.br

Renata Ramos Tomaz Barbosa
renatatomazf@gmail.com

RESUMO

A fibrose cística (FC) é uma doença genética e multissistêmica cuja progressão está fortemente relacionada ao comprometimento da função pulmonar. Este estudo teve como objetivo analisar a correlação entre os parâmetros espirométricos (VEF1, CVF e FEF25-75) e o escore clínico de Shwachman-Kulczycki em 19 indivíduos com diagnóstico confirmado em um centro de referência no estado da Paraíba. Os dados foram coletados por espirometria e avaliação clínica, e analisados pela correlação de Pearson. Os resultados demonstraram correlações fortes e estatisticamente significativas ($p < 0,001$) entre VEF1 ($r = 0,85$), CVF ($r = 0,79$) e FEF25-75 ($r = 0,83$) com o escore de Shwachman, indicando que melhores parâmetros funcionais estão associados a menor gravidade clínica. A análise conjunta entre função pulmonar e escore clínico mostrou-se uma ferramenta útil para o monitoramento da evolução da doença e para a tomada de decisões terapêuticas mais precisas.

Palavras-Chave: Fibrose Cística; Função Pulmonar; Espirometria; Avaliação Clínica.

INTRODUÇÃO

A fibrose cística (FC) é uma doença genética crônica, autossômica recessiva e multissistêmica, que afeta principalmente os sistemas respiratório e digestivo. Sua progressão está fortemente relacionada ao comprometimento da função pulmonar, sendo esta considerada o principal determinante de morbimortalidade (Todd et al., 2024). O declínio da função respiratória está associado à obstrução brônquica progressiva, colonização bacteriana crônica e processos inflamatórios persistentes, o que reforça a importância do monitoramento contínuo desses parâmetros (Dittrich et al., 2023). Nesse contexto, o acompanhamento clínico exige instrumentos sensíveis, objetivos e acessíveis que possibilitem avaliar a gravidade da doença e subsidiar condutas terapêuticas mais adequadas. Destacam-se os testes de função pulmonar, como a espirometria, amplamente empregada na prática clínica por permitir o rastreamento de

alterações ventilatórias, os escores clínicos como o de Shwachman-Kulczycki têm sido utilizados para estimar a gravidade da FC, ao incluir parâmetros como estado geral, nutrição, achados radiológicos e função pulmonar (Pedrosa et al., 2015). A análise integrada entre escores clínicos e variáveis funcionais pode fornecer uma visão mais abrangente da condição do paciente. Nesse cenário, parâmetros como VEF1, CVF e FEF25-75 vêm se destacando pela sua utilidade clínica, sendo que este último tem demonstrado sensibilidade na detecção precoce de alterações das pequenas vias aéreas (König et al., 2018; O'Neill et al., 2015).

OBJETIVOS

Este estudo teve como objetivo investigar a correlação entre os parâmetros espirométricos (VEF1, CVF e FEF25-75) e o escore clínico de Shwachman-Kulczycki, com o intuito de analisar a associação entre função pulmonar e gravidade clínica em indivíduos com fibrose cística.

METODOLOGIA

Trata-se de um estudo observacional, transversal e quantitativo. A coleta de dados foi realizada entre maio e julho de 2024, com 19 participantes diagnosticados com fibrose cística, atendidos no Hospital Universitário Lauro Wanderley (HULW/UFPB), referência regional em doenças respiratórias crônicas. Os dados foram obtidos no Laboratório de Fisioterapia em Pesquisa Cardiorrespiratória (LAFIPCARE/UFPB), mediante agendamento e encaminhamento pelo ambulatório de pneumologia pediátrica da instituição. Foram incluídos indivíduos de ambos os sexos, com predominância de crianças e adolescentes, e dois adultos jovens em acompanhamento contínuo por critério clínico. Foram considerados elegíveis aqueles com diagnóstico confirmado por teste do suor e/ou genética, e excluídos participantes com infecções respiratórias recentes, hospitalizações no momento da coleta ou incapacidade de realizar os exames propostos. Foram coletadas variáveis sociodemográficas, clínicas e funcionais, por meio de ficha estruturada e exame de espirometria, realizado com o equipamento Spirostik Geratherm, conforme padrões da American Thoracic Society e Sociedade Brasileira de Pneumologia. Os parâmetros espirométricos avaliados foram: CVF, VEF1, VEF1/CVF, FEF25-75 e FEF25-75/CVF. Também foi aplicado o escore clínico de Shwachman-Kulczycki, (Figura 1) que considera os domínios estado geral, exame físico, nutrição e achados radiológicos, pontuando cada um de 0 a 25, com escore final variando entre 0 e 100, sendo escores mais altos indicativos de melhor condição clínica (Pedrosa et al., 2015). A associação

entre os dados espirométricos e o escore clínico foi analisada utilizando o coeficiente de correlação de Pearson, considerando como estatisticamente significativos os valores de $p < 0,05$. O estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Universidade Federal da Paraíba, sob parecer nº 5.833.135 e CAAE: 81405924.5.0000.5188, com consentimento dos responsáveis legais conforme a Resolução 466/2012.

Pontuação	Atividade geral	Achados radiográficos
25	Atividade normal plena; joga bola; vai a escola regularmente	Campos pulmonares limpos
20	Falta resistência e cansa ao final do dia; boa frequência escolar	Minimas marcas de acentuação broncovascular; enfisema primário
15	Descansa voluntariamente durante o dia; cansa facilmente após exercício; frequência escolar satisfatória	Enfisema leve, sinais de atelectasias; marcas de aumento broncovascular
10	Professor particular; repousa muito; dispnéia após caminhada curta	Enfisema moderado; áreas de atelectasias difusas com áreas de infecção sobrepostas; bronquiectasias mínimas
05	Ortopnéia; confinado a cama ou cadeira	Extensivas alterações com fenômeno pulmonar obstrutivo e infecção; atelectasias lobares e bronquiectasias
Pontuação	Nutrição	Exame físico
25	Mantém peso e altura próximos do percentil 25; bom tônus e massa muscular; fezes bem formadas – quase normais	Normal; sem tosse; FC e FR normais; pulmões limpos; boa postura
20	Peso e altura aproximadamente no percentil de 15 a 20; fezes levemente anormais; tônus e massa muscular satisfatórios	Tosse rara ou "pigarro"; FC e FR normais no repouso; mínimo enfisema; pulmões limpos; sem baqueteamento
15	Peso e altura acima do percentil 3; fezes usualmente anormais, volumosas e pobremente formadas; tonus pobre e massa muscular reduzida; pouca distensão abdominal (se tiver)	Tosse ocasional (ao levantar pela manhã); FR levemente elevada; enfisema suave; MV rude; roncos localizados raramente; baqueteamento precoce
10	Peso e altura abaixo do percentil 3; fezes pouco formadas, volumosas, gordurosas; músculo fraco e massa reduzida; distensão abdominal suave/ moderada	Tosse frequente, usualmente produtiva; retração torácica; enfisema moderado; deformidade torácica; roncos usualmente presentes; baqueteamento 2/3.
05	Marcada má-nutrição; protuberância abdominal abundante; fezes frequentes, volumosas, gordurosas e mau cheirosas; prolapso retal	Tosse grave paroxística, taquipnéia e taquicardia; alteração pulmonar extensa; sinais de falência cardíaca direita; baqueteamento 3/4.
Classificação		Pontos
Grave		< 40
Moderado		55-61
Leve		70-76
Bom		85-91
Excelente		100-86

Figura 1: Critérios de avaliação do Escore de Shwachman-Kulczycki.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

A Tabela 1 apresenta as médias e os desvios-padrão dos parâmetros espirométricos e do escore clínico de Shwachman-Kulczycki dos participantes da pesquisa. Observa-se que a média da capacidade vital forçada (CVF) foi de 63,2% ($\pm 29,8$), o volume expiratório forçado no primeiro segundo (VEF1) apresentou média de 55,2% ($\pm 27,7$), e o índice VEF1/CVF foi de 86,8% ($\pm 12,4$). O fluxo expiratório forçado entre 25% e 75% da CVF (FEF25-75/CVF) teve média de 71,9% ($\pm 31,2$), enquanto o FEF25-75, parâmetro mais sensível para avaliar a função das pequenas vias aéreas, teve média reduzida de 42,3% ($\pm 24,5$). Já o escore de Shwachman-Kulczycki apresentou média de 60,4 pontos ($\pm 13,5$), sugerindo, na maioria dos casos, condição clínica leve.

ESPIROMETRIA	MÉDIA (dp)
CVF	63,2(29,8)
VEF1	55,2(27,7)
VEF1/CVF	86,8(12,4)
FEF2575/FCV	71,9(31,2)
FEF2575	42,3(24,5)

ESCORE DE SHWACHMAN	MÉDIA (dp)
Total	60,4(13,5)

Tabela 1: Média e desvio-padrão de dados da espirometria e do Escore de Shwachman-Kulczycki

Fonte: Dados da pesquisa, 2024

A análise dos dados da Tabela 2 revelou correlações significativas entre os parâmetros espirométricos e o Escore de Shwachman-Kulczycki (S-K), confirmando a relação entre função pulmonar e estado clínico na fibrose cística (FC). A CVF, o VEF1 e o FEF25-75 apresentaram correlações positivas fortes com o escore clínico, indicando que a preservação da função pulmonar está associada a um melhor estado geral do paciente. Esses achados estão em conformidade com a literatura, que aponta o VEF1 como um dos principais preditores de morbimortalidade na FC e um marcador essencial da progressão da doença pulmonar (Todd *et al.*, 2024).

PARÂMETROS DA ESPIROMETRIA	ESCORE DE SHWACHMAN	
	r	p
CVF	0,79	0,001*
VEF1	0,85	<0,001*
VEF1/CVF	0,22	0,464
FEF2575/FCV	-0,00	>0,9
FEF2575	0,83	<0,001*

Tabela 2: Correlação entre dados da espirometria e do Escore de Shwachman-Kulczycki.

Fonte: Dados da pesquisa, 2024.

A correlação entre CVF e o escore clínico ($r = 0,79$, $p = 0,001$) reforça a importância da capacidade vital forçada na avaliação da gravidade da doença. A CVF é um indicativo da progressão da obstrução brônquica e possíveis alterações estruturais pulmonares (Lemos *et al.*, 2004). A forte correlação observada no estudo sugere que a redução da CVF pode estar associada ao comprometimento clínico mais grave, justificando sua inclusão como parâmetro essencial no monitoramento da FC.

O VEF1 apresentou a maior correlação com o escore clínico ($r = 0,85$, $p < 0,001$), corroborando seu papel como indicador fundamental da função pulmonar. O VEF1 é amplamente utilizado na prática clínica para classificar a gravidade da FC e para avaliar a resposta ao tratamento, sendo considerado um dos principais critérios para indicação de transplante pulmonar em estágios avançados da doença (Dittrich *et al.*, 2023; Ramos *et al.*, 2017). A forte associação encontrada entre VEF1 e o Escore S-K indica que, à medida que a função pulmonar se deteriora, há uma piora concomitante nos demais aspectos clínicos avaliados pelo escore.

O FEF25-75 também apresentou uma correlação significativa com o escore clínico ($r = 0,83$, $p < 0,001$), o que reforça sua relevância na identificação precoce de alterações pulmonares. O FEF25-75 é um marcador sensível da obstrução das pequenas vias aéreas, podendo ser reduzido antes mesmo de alterações significativas no VEF1 (König *et al.*, 2018). Estudos indicam que um menor FEF25-75 se correlaciona com níveis mais altos de marcadores inflamatórios, como a proteína C reativa (PCR), sugerindo que a redução do fluxo de ar está associada ao aumento da inflamação e potencial progressão da doença na fibrose cística (O’neill *et al.*, 2015), o que pode explicar sua forte relação com a gravidade da doença observada neste estudo.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Os parâmetros espirométricos VEF1, CVF e FEF25-75 apresentaram forte correlação com o escore de Shwachman-Kulczycki, evidenciando que melhores indicadores funcionais estão associados a menor gravidade clínica da doença. O VEF1, tradicionalmente utilizado como marcador da função pulmonar, mostrou-se o parâmetro mais sensível e fortemente relacionado ao escore clínico global, sendo seguido de perto pelo FEF25-75, que destacou-se como marcador precoce de obstrução das pequenas vias aéreas. Esses achados indicam que a deterioração da função pulmonar reflete diretamente no estado geral do paciente, interferindo em múltiplos domínios avaliados pelo escore. A utilização conjunta desses instrumentos — espirometria e escore clínico — permite uma análise mais abrangente e individualizada, contribuindo para a tomada de decisões clínicas mais assertivas. Os dados reforçam a necessidade de monitoramento periódico da função pulmonar como estratégia preventiva e terapêutica, considerando o potencial de progressão silenciosa da doença em seus estágios iniciais. A aplicação rotineira do escore mesmo com suas limitações, ainda se mostra útil como ferramenta complementar, especialmente em ambientes clínicos com recursos limitados.

Portanto, este estudo contribui para reforçar a aplicabilidade prática desses instrumentos no cuidado longitudinal de indivíduos fibrocísticos.

REFERÊNCIAS

DITTRICH, A. S. et al. Survival-Adjusted FEV1 and BMI Percentiles for Patients with Cystic Fibrosis before the Era of Triple CFTR Modulator Therapy in Germany. **Respiration**, v. 102, n. 5, p. 1–1, 2023.

KÖNIG, P. et al. Is an FEV1 of 80% predicted a normal spirometry in cystic fibrosis children and adults? **The Clinical Respiratory Journal**, v. 12, n. 8, p. 2397–2403, 2018.

LEMOS, A. C. M. et al. Fibrose cística em adultos: aspectos clínicos e espirométricos. **Jornal Brasileiro de Pneumologia**, v. 30, n. 1, p. 9–13, 2004.

O'NEILL, K. et al. Reduced Bacterial Colony Count of Anaerobic Bacteria Is Associated with a Worsening in Lung Clearance Index and Inflammation in Cystic Fibrosis. **PLoS One**, v. 10, n. 5, p. e0126980–e0126980, 2015.

PEDROSA, J. F. et al. Assessing cystic fibrosis patients through radiological scores. **Revista Médica de Minas Gerais**, v. 25, 2015.

RAMOS, K. J. et al. Heterogeneity in Survival in Adult Patients With Cystic Fibrosis With FEV1 < 30% of Predicted in the United States. **CHEST Journal**, v. 151, n. 6, p. 1320–1328, 2017.

TODD, J. V. et al. Forced Expiratory Volume in 1 Second Variability Predicts Lung Transplant or Mortality in People with Cystic Fibrosis in the United States. **Annals of the American Thoracic Society**, v. 21, n. 10, p. 1416–1420, 2024.

EXPRESSÕES NEUROLÓGICAS NA DOENÇA DE TAY-SACHS DE INÍCIO PRECOCE: UM DESAFIO DIAGNÓSTICO E TERAPÊUTICO EM PEDIATRIA INTENSIVA

Clara Ramalho Cardoso
clararamalhocardoso@gmail.com

Jéssyla Ravenna Venceslau de Souto
ravenna.vencs@gmail.com

Érica Giovanna Mailho Ismael de Carvalho
ericamailho@gmail.com

Victor Gabriel Costa Campos de Azevedo Nery
victorneryc@gmail.com

Antônio Fernando Soares Menezes Segundo
segundo.fernando@gmail.com

RESUMO

As gangliosidoses GM2 constituem um grupo de doenças lisossômicas hereditárias que resultam da deficiência de enzimas envolvidas na degradação de gangliosídeos GM2. A Doença de Tay-Sachs (TSD) é o subtipo mais clássico, causada por variantes patogênicas bialélicas no gene *HEXA*, que codifica a subunidade α da enzima β -hexosaminidase. A TSD apresenta herança autossômica recessiva e acomete principalmente lactentes. Este estudo tem como objetivo relatar um caso clínico de uma criança com Tay-Sachs internada em unidade de terapia intensiva pediátrica e pontuar as suas graves manifestações neurológicas e complicações sistêmicas associadas. O caso destaca o curso clínico da enfermidade, com ênfase nas alterações neurológicas e necessidade de suporte intensivo. Trata-se de um estudo retrospectivo, com abordagem qualitativa, do tipo relato de caso, baseado em dados clínicos extraídos de prontuário hospitalar e literatura indexada no PubMed. A precocidade e a agressividade das manifestações neurológicas, bem como a complexidade do manejo clínico, evidenciam a importância da abordagem multidisciplinar precoce em doenças genéticas raras.

Palavras-chave: Gangliosídeo da Doença de Tay-Sachs; Doenças Raras; Neurologia Epilepsia Resistente a Medicamentos.

INTRODUÇÃO

As gangliosidoses GM2 compõem um grupo de doenças lisossômicas hereditárias causadas pela deficiência de enzimas responsáveis pela degradação dos gangliosídeos GM2, especialmente no sistema nervoso central. A Doença de Tay-Sachs (TSD) é o subtipo mais representativo desse grupo, resulta de variantes patogênicas bialélicas no gene *HEXA*, que codifica a subunidade α da enzima β -hexosaminidase A. Esta deficiência enzimática, leva ao acúmulo progressivo de gangliosídeos GM2 nos neurônios, especialmente nos gânglios da base, córtex cerebral e retina, esse processo neurodegenerativo precoce resulta em déficits neurológicos irreversíveis. Além do comprometimento do tecido nervoso central, a sobrecarga

lisossomal também afeta células do sistema imunológico, como macrófagos, micróglia e linfócitos, e altera mecanismos fundamentais como a autofagia e a apresentação antigênica (Walkley, 2004).

A TSD apresenta padrão de herança autossômica recessiva. Sabe-se que é mais prevalente em populações com efeito fundador conhecido, como os judeus asquenazes, franco-canadenses, cajuns da Louisiana e holandeses da Pensilvânia. Nessas comunidades, a frequência de portadores pode chegar a 1 em 30 indivíduos. Ainda que menos comum na população geral, a presença de variantes *HEXA* pode ocorrer de forma esporádica, e o histórico familiar nem sempre é evidente, já que os heterozigotos são assintomáticos (Gravel et al., 2001; Kaback, 2000).

Clinicamente, a forma infantil clássica da TSD manifesta-se após um breve período de desenvolvimento neurológico aparentemente normal, com regressão funcional observada por volta dos cinco a seis meses de idade. Os primeiros sinais incluem hipotonia, resposta de sobressalto exagerada, perda progressiva de marcos motores, macrocrania, cegueira cortical, disfagia e crises epilépticas refratárias, frequentemente com evolução para coma e óbito até os quatro anos de idade. A expectativa de vida é limitada, com desfecho letal comumente antes dos cinco anos de idade, mesmo com cuidados intensivos, sendo a falência respiratória e as infecções pulmonares as principais causas de morte (Maegawa et al., 2006; Bley et al., 2011).

Diante da gravidade e do caráter progressivamente fatal da Doença de Tay-Sachs, especialmente em sua forma infantil, relatos clínicos permanecem fundamentais tanto para o reconhecimento das manifestações neurológicas quanto para o estímulo à pesquisa de novas estratégias terapêuticas. O presente caso contribui nesse sentido ao descrever um quadro severo e refratário, mas também ao destacar o papel crucial dos cuidados de suporte, os quais apresentam impacto direto na qualidade de vida dos pacientes e familiares. Além disso, ampliar o conhecimento sobre casos como este pode ajudar a fundamentar futuras iniciativas clínicas, incluindo o desenvolvimento e a validação de terapias gênicas e outras abordagens inovadoras (Maegawa et al., 2006).

OBJETIVO

Relatar um caso clínico de Doença de Tay-Sachs infantil e apresentar as inexoráveis manifestações neurológicas e sistêmicas intrínsecas dessa comorbidade, bem como, as particularidades do manejo dessa enfermidade em terapia intensiva pediátrica.

METODOLOGIA

Optou-se por uma metodologia de caráter qualitativo, do tipo estudo de caso clínico, elaborado a partir da análise retrospectiva e documental do prontuário hospitalar de um paciente pediátrico com diagnóstico confirmado de Doença de Tay-Sachs, internado em unidade de terapia intensiva pediátrica do Hospital Municipal Valentina de Figueiredo, na cidade de João Pessoa – PB.

Este estudo integra um projeto de pesquisa institucional aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa com Seres Humanos, registrado na Plataforma Brasil sob o CAAE nº 86154625.0.0000.5178, desenvolvido em parceria com o Serviço Pactuado em Doenças Raras do município de João Pessoa – PB. Por se tratar de uma pesquisa exclusivamente documental, retrospectiva e baseada em dados secundários anonimizados, não foi requerido o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE), sendo utilizado apenas o Termo de Consentimento para Uso de Dados (TCUD), em conformidade com a Resolução CNS nº 510/2016.

A elaboração do relato seguiu as diretrizes propostas pelo CARE Statement (CARE Report Guidelines), protocolo internacional que preconiza a apresentação padronizada e transparente de relatos clínicos, incluindo história do paciente, achados complementares, intervenções terapêuticas, desfecho clínico e relevância educacional e científica do caso (Riley et al., 2017).

Para embasar a análise crítica do manejo adotado, foi realizada uma revisão narrativa da literatura científica recente, com levantamento de publicações indexadas nas bases de dados PubMed, com seleção de artigos originais e revisões sistemáticas dos últimos cinco anos, com foco na abordagem neurológica da Doença de Tay-Sachs, suas manifestações clínicas e perspectivas terapêuticas.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

Lactente do sexo masculino, branco, três anos de idade, foi acompanhado por equipe multiprofissional em unidade de terapia intensiva especializada após diagnóstico confirmado de Doença de Tay-Sachs (TSD), forma infantil clássica. Desde a primeira infância apresentou clínica de atraso global no desenvolvimento neuropsicomotor, epilepsia refratária, macrocrania, hipotonia de membros e infecções de repetição, características compatíveis com o fenótipo descrito para gangliosidose GM2.

Foi admitido e internado em UTI devido estado de mal epiléptico, com histórico de febre e convulsão 8 dias antes do dramático quadro. Decorrido um ano da admissão, destacou-se a frequência e gravidade das infecções oportunistas, com episódios sucessivos de infecções do trato respiratório inferior, além de sepse de origem indeterminada e pneumonias de repetição. Esse padrão de infecções recorrentes suscita a forte interação entre a TSD e a disfunção imunológica desta comorbidade. Estudos demonstraram que o acúmulo de GM2 não se restringe ao sistema nervoso, mas compromete também a função de células imunológicas, como macrófagos, linfócitos e micróglia, impactando negativamente na apresentação antigênica e na resposta inflamatória (Walkley, 2004).

No referido paciente, essa disfunção pode ter favorecido a persistência de um estado inflamatório crônico e contribuído para a imunossupressão funcional observada em diversos episódios infecciosos graves, além da imprescindível necessidade de cuidados intra hospitalares, que predis põe a exposição a patógenos, logo os múltiplos esquemas antibióticos foram necessários ao longo deste ano. Entre os antibióticos, foram administradas as seguintes medicações: Amicacina, na dose de 15 mg/kg/dia; Meropenem, 120 mg/kg/dia; Vancomicina, 60 mg/kg/dia; Cefepime, 150 mg/kg/dia; Linezolida, 30 mg/kg/dia; Imipenem, 25 mg/kg por dose a cada 6 horas; Teicoplanina, sem dose especificada; Azitromicina, 10 mg/kg/dia; Amoxicilina associada ao clavulanato, 90 mg/kg/dia; Cefuroxime, 150 mg/kg/dia; Levofloxacino, 10 mg/kg/dia; e Gentamicina, 7,5 mg/kg/dia. Entre os antifúngicos, o paciente recebeu: Anfotericina B lipossomal, na dose de 5 mg/kg/dia; Voriconazol, 12 mg/kg/dia; Caspofungina, 50 mg/m²/dia; e Micafungina, 3 mg/kg/dia.

O manejo clínico foi centrado no uso de múltiplos anticonvulsivantes, como levetiracetam, lamotrigina, fenobarbital, valproato e o canabidiol (CBD) e clonazepam. Durante os períodos de infecção ativa, foi necessária a introdução de esquemas de antibioticoterapia de amplo espectro. A gravidade do quadro neurológico e respiratório impôs a necessidade de suporte ventilatório contínuo por traqueostomia, sedação prolongada com midazolam e fentanil, além de nutrição enteral exclusiva por gastrostomia, o que corrobora com caráter sistêmico e degenerativo da doença. Observou-se, ainda, oferta calórica insuficiente em parte da internação, com agravo da desnutrição energético-proteica e comprometimento funcional adicional. Diante disso, ressalta-se a importância de um plano nutricional individualizado, com monitoramento rigoroso do estado metabólico e da resposta nutricional, componentes essenciais no cuidado de crianças com doenças neurometabólicas progressivas.

A Tomografia Computadorizada de crânio evidenciou hipodensidade difusa e redução volumétrica encefálica, compatível com a neurodegeneração progressiva descrita na forma infantil da TSD. Além da sintomatologia apresentada, houve ainda gastroparesia, bexiga neurogênica e disfunções motoras severas, que corrobora o padrão clínico multissistêmico da doença, que extrapola o domínio neurológico e impõe cuidados complexos e contínuos. Sabe-se ainda que dentre os achados encontrados, o exame oftalmoscópico pode revelar a clássica mancha vermelho-cereja na mácula, causada pela palidez retiniana ao redor da fóvea central preservada. Embora não patognomônico, esse achado é altamente sugestivo e frequentemente presente entre três e doze meses de vida (Walkley, 2004; Wenger et al., 2003).

Frente ao agravamento progressivo do quadro neurológico e ao risco de complicações infecciosas recorrentes, foi instituído isolamento de contato rigoroso, aliado à permanência em ambiente com iluminação controlada e estímulos auditivos atenuados. A adoção dessas medidas, ainda que simples, foi seguida por melhora clínica significativa, com redução da frequência e da intensidade das crises convulsivas. A estabilização neurológica nesse contexto sugere um possível impacto positivo da redução dos estímulos sensoriais ambientais sobre a excitabilidade cortical e a homeostase neuroinflamatória, já fragilizada na TSD. Embora os mecanismos ainda não estejam completamente elucidados, a literatura sobre encefalopatias epiléticas reforça a importância do controle ambiental como parte da abordagem terapêutica adjuvante em pacientes com crises refratárias.

A evolução natural da TSD é inevitável, com desfecho fatal geralmente até os quatro a cinco anos de idade, mesmo com suporte clínico intensivo (Maegawa et al., 2006; Pinto et al., 2004). Ainda que promissoras, as terapias gênicas, de reposição enzimática e inibição de substrato permanecem em fase experimental, indisponíveis na prática assistencial de rotina. Por isso, o foco atual permanece nas estratégias de suporte, incluindo ventilação mecânica, nutrição adequada, fisioterapia respiratória e controle rigoroso das infecções, com vistas à manutenção do conforto e da dignidade do paciente e sua família.

O diagnóstico da Doença de Tay- Sachs é confirmado laboratorialmente por meio da dosagem da atividade da β -hexosaminidase A em leucócitos ou fibroblastos, que demonstra atividade ausente ou muito reduzida. O sequenciamento molecular do gene *HEXA* é recomendável, principalmente para confirmar variantes patogênicas e excluir pseudodeficiências ou variantes de significado incerto (VUS). A ausência de programas de rastreamento neonatal para TSD em diversos países dificulta o diagnóstico precoce e o início

oportuno de estratégias paliativas e de aconselhamento genético familiar (Wenger et al., 2003; Kaback, 2000).

Diante da raridade e da complexidade desse espectro clínico, o presente relato contribui para ampliar o entendimento sobre a interação entre neurodegeneração, imunossupressão funcional e infecções recorrentes, além de destacar como intervenções ambientais, podem desempenhar um papel relevante na modulação clínica das crises epiléticas em cenários refratários. A TSD, enquanto paradigma de doença lisossômica grave, exige não apenas vigilância contínua, mas também abordagem terapêutica sensível, adaptada e fundamentada em cuidados multiprofissionais coordenados.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

A Doença de Tay-Sachs na infância representa uma entidade devastadora, com curso neurológico fulminante e sem terapêutica específica resolutive. O caso apresentado ilustra a complexidade do manejo intensivo em pacientes pediátricos com doenças neurodegenerativas raras e da integração multiprofissional para o cuidado continuado. Além das manifestações neurológicas graves, destaca-se a alta vulnerabilidade desses pacientes a infecções de repetição, muitas vezes relacionadas à disfunção imunológica intrínseca da doença e ao uso prolongado de dispositivos invasivos, fator que contribui significativamente para a morbimortalidade e que exige vigilância clínica constante.

Diante da letalidade precoce e do impacto multidimensional da TSD, a identificação e o relato de casos clínicos representam importantes estratégias de conscientização sobre doenças neurometabólicas raras. A difusão do conhecimento sobre sua fisiopatologia, manifestações clínicas e evolução contribui para o reconhecimento precoce da doença e fomenta o fortalecimento de políticas públicas voltadas à triagem neonatal, ao acesso ao diagnóstico molecular e ao suporte especializado em atenção terciária. Ainda nesse cenário, investimentos em diagnóstico molecular acessível e no avanço de terapias emergentes, como a terapia gênica, a reposição enzimática e os inibidores de substrato, são urgentes para ampliar as perspectivas terapêuticas e modificar o prognóstico de crianças acometidas por essa enfermidade.

REFERÊNCIAS

GRAVEL, R. A.; KABACK, M. M.; PROIA, R. L.; SANDHOFF, K.; SUZUKI, K.; SUZUKI, K. The GM2 gangliosidosis. In: SCRIVER, C. R.; BEAUDET, A. L.; SLY, W. S.; VALLE, D. (ed.). **The Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease**. New York: McGraw-Hill, 2001. p. 3827–3876.

MAEGAWA, G. H.; STOCKLEY, T.; TROPAK, M.; BANWELL, B.; BLASER, S.; KOK, F.; et al. The natural history of juvenile or subacute GM2 gangliosidosis: 21 new cases and literature review of 134 previously reported. **Pediatrics**, v. 118, n. 5, p. e1550–e1562, 2006. DOI: 10.1542/peds.2006-1000.

PINTO, R.; CASEIRO, C.; LEMOS, M.; LOPES, L.; FONTES, A.; RIBEIRO, H.; et al. Prevalence of lysosomal storage diseases in Portugal. **European Journal of Human Genetics**, v. 12, n. 2, p. 87–92, 2004. DOI: 10.1038/sj.ejhg.5201129.

WALKLEY, S. U. Secondary accumulation of gangliosides in lysosomal storage disorders. **Journal of Lipid Research**, v. 45, n. 4, p. 604–611, 2004. DOI: 10.1194/jlr.R300015-JLR200.

RELATO DE CASO: NEUROPATIA CRÔNICA COM SUSPEITA DE ARTROGRIPOSE ASSOCIADA À SEPSE GENERALIZADA EM PACIENTE PEDIÁTRICO

Marcus Eduardo Siqueira Feitosa
eduardomesf30@gmail.com

Jéssyla Ravenna Venceslau de Souto
ravenna.vencs@gmail.com

Victor Gabriel Costa Campos de Azevedo Nery
victorneryc@gmail.com

Clara Ramalho Cardoso
clararamalhocardoso@gmail.com

Antônio Fernando Soares Menezes Segundo
segundo.fernando@gmail.com

RESUMO

A neuropatia crônica associada à artrogripose múltipla congênita compõe um grupo raro de doenças neuromusculares com elevada complexidade assistencial. Este relato descreve o caso de um paciente pediátrico, 12 anos, com suspeita de artrogripose múltipla congênita, internado em unidade de terapia intensiva com infecção respiratória e evolução para sepse de foco indefinido. O paciente encontrava-se traqueostomizado, gastrostomizado e em uso contínuo de medicações e dispositivos invasivos. Durante a internação, apresentou intercorrências graves, febre persistente e isolamento de microrganismos multirresistentes em culturas. O manejo clínico exigiu antibioticoterapia de amplo espectro e suporte intensivo multidisciplinar. O caso ilustra os desafios impostos pelas doenças neuromusculares raras em pacientes pediátricos crônicos, destacando a importância de protocolos de cuidado interdisciplinares e de medidas eficazes de prevenção de infecções nosocomiais.

Palavras-Chave: Doenças raras. Distúrbio Neurológico. Artrogripose.

INTRODUÇÃO

As doenças raras são definidas como condições que afetam um número reduzido de indivíduos em uma determinada população, sendo classificadas no Brasil como aquelas com prevalência inferior a 65 casos por 100.000 habitantes, segundo o Ministério da Saúde. Apesar da baixa frequência, essas patologias frequentemente possuem um curso crônico, progressivo e altamente debilitante, exigindo acompanhamento especializado e políticas públicas de saúde voltadas à integralidade do cuidado (BRASIL, 2014).

Dentre as doenças raras de origem neuromuscular, a artrogripose múltipla congênita (AMC) se destaca por englobar um grupo heterogêneo de distúrbios caracterizados por contraturas articulares múltiplas presentes ao nascimento. Essas contraturas decorrem da diminuição da movimentação fetal intrauterina, frequentemente causada por alterações

neurológicas, musculares ou do tecido conjuntivo (HALL, 2023; GARDINER et al., 2022).

A artrogripose pode estar associada a neuropatias periféricas crônicas e síndromes genéticas complexas, exigindo um acompanhamento multidisciplinar desde os primeiros anos de vida. Sua apresentação clínica é variável, e o diagnóstico é majoritariamente clínico, sendo complementado por exames de imagem e testes genéticos em alguns casos (MSD MANUAL, 2024; OLIVEIRA et al., 2021).

Este trabalho relata o caso de um paciente pediátrico de 12 anos, portador de neuropatia crônica com importante comprometimento osteoarticular e histórico sugestivo de artrogripose, internado em unidade de terapia intensiva com quadro de sepse de foco indeterminado.

O paciente, traqueostomizado e gastrostomizado, apresentava desnutrição, deformidades articulares, uso prolongado de antibioticoterapia e episódios infecciosos recorrentes por germes multirresistentes. As intercorrências clínicas e os achados microbiológicos reforçam a complexidade do manejo de pacientes com doenças crônicas raras associadas a infecções sistêmicas graves.

Neste ínterim, o trabalho em pauta visa elucidar e compartilhar a visão e a progressão do caso de um paciente neuropata crônico com artrogripose admitido em serviço de emergência com poli-infecções que culminaram em sepse e a relação desse quadro com sua patologia preponderante neurológica.

OBJETIVOS

Relatar um caso clínico de uma criança de 12 anos com Neuropatia crônica associada à Artrogripose e ao quadro de sepse, abordando a importância da avaliação neuroclínica na detecção precoce das patologias neurológicas raras, elucidando sua evolução patológica sob processo de internação e de acompanhamento multisetorial em saúde.

METODOLOGIA

Trata-se de um estudo descritivo, do tipo relato de caso clínico, elaborado por meio da análise retrospectiva e documental do prontuário hospitalar de um paciente pediátrico portador de neuropatia crônica, com suspeita diagnóstica de artrogripose e evolução para sepse generalizada. Os dados foram coletados exclusivamente de registros institucionais, incluindo evolução médica, prescrições, exames laboratoriais e de imagem, além de anotações da equipe multiprofissional.

Não houve qualquer contato direto com o paciente ou com seus responsáveis, tampouco

foram realizadas entrevistas, exames físicos ou procedimentos clínicos adicionais para este estudo. A análise se limitou ao conteúdo disponível nos documentos clínicos referentes à internação do paciente entre os dias 01 e 31 de dezembro de 2024. A identidade do paciente foi preservada em todas as etapas da pesquisa, conforme princípios éticos em pesquisa com seres humanos.

O presente relato foi estruturado com base nas diretrizes do CARE Statement (CASE Report Guidelines), protocolo internacional que orienta a construção ética e padronizada de relatos de caso em saúde. Essa metodologia preconiza a apresentação sequencial de informações clínicas relevantes, como histórico, exame físico, achados complementares, condutas terapêuticas, desfecho clínico e implicações científicas do caso relatado, o que favorece a reprodutibilidade e o valor educacional do estudo (RILEY et al., 2017).

Este trabalho está vinculado a um projeto previamente aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa com Seres Humanos, registrado na Plataforma Brasil sob o CAAE nº 86154625.0.0000.5178. Por se tratar de estudo documental, retrospectivo e baseado em dados secundários anonimizados, não foi exigido o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE), sendo aplicado apenas o Termo de Consentimento para Uso de Dados (TCUD), conforme determina a Resolução CNS nº 510/2016.

As informações foram analisadas com rigor ético, respeitando os princípios de confidencialidade, anonimização e uso exclusivo para fins científicos. A fim de embasar a discussão clínica do caso e oferecer uma análise crítica do manejo realizado, foi conduzida uma revisão narrativa da literatura. Foram selecionadas publicações indexadas nas bases PubMed, SciELO e Scopus, priorizando artigos dos últimos cinco anos que abordassem neuropatias crônicas em crianças, artrogripose e infecções hospitalares associadas a distúrbios neurológicos.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

Paciente do sexo masculino, 12 anos, natural de João Pessoa-PB, com histórico de neuropatia crônica e crises convulsivas desde a infância, foi admitido em unidade de terapia intensiva para tratamento de sepse de foco indefinido, após apresentar quadro de tosse produtiva e dispneia progressiva. O paciente é traqueostomizado, gastrostomizado, e faz uso de suporte farmacológico contínuo com antiepiléticos e analgésicos, encontrando-se em cuidados paliativos parciais e aguardando inclusão em programa de atenção domiciliar.

Ao exame físico, observavam-se deformidades osteoarticulares importantes,

compatíveis com suspeita de artrogripose múltipla congênita (AMC), além de estado nutricional comprometido, embora em recuperação. A artrogripose é uma condição rara caracterizada por contraturas articulares múltiplas presentes ao nascimento, frequentemente associada a distúrbios neuromusculares, como neuropatias periféricas e lesões do corno anterior da medula espinhal (GARDINER et al., 2022). Essas alterações comprometem os movimentos fetais, prejudicando o desenvolvimento articular e muscular adequado.

Durante a internação, o paciente evoluiu com episódios de febre alta, necessidade de sedação contínua (midazolam, dexmedetomidina), transfusão de hemácias e uso prolongado de múltiplos antibióticos, incluindo cefepima, vancomicina, micafungina e teicoplanina. Culturas microbiológicas evidenciaram infecção por *Stenotrophomonas maltophilia* e *Serratia marcescens* multirresistente, patógenos associados a infecções nosocomiais em pacientes imunocomprometidos e com dispositivos invasivos de longa permanência (TACCONELLI et al., 2022). A presença de traqueostomia e gastrostomia, somada à mobilidade restrita, aumenta significativamente o risco de colonização por microrganismos multirresistentes.

Do ponto de vista sistêmico, o paciente apresentava sinais vitais relativamente estáveis, com episódios intermitentes de hipotermia, dessaturação leve e picos febris. A tomografia e os exames laboratoriais, associados ao quadro clínico, sugerem um estado inflamatório grave, típico da sepse pediátrica. A literatura reforça que crianças com doenças neuromusculares crônicas estão em maior risco de desenvolver sepse por redução da imunocompetência secundária à desnutrição, uso crônico de antibióticos e ausência de mobilidade (WEISS et al., 2020).

A discussão desse caso reforça a complexidade do manejo de pacientes com condições raras e crônicas. A sobreposição de fatores como disfunção neurológica grave, dependência de dispositivos invasivos, limitações motoras e imunossupressão funcional cria um cenário de vulnerabilidade extremo. A artrogripose, ainda sem confirmação genética neste caso, apresenta amplo espectro fenotípico e requer avaliação multidisciplinar desde o diagnóstico, passando pelo suporte respiratório e nutricional até a reabilitação motora e social (HALL, 2023).

A presença de crises convulsivas associadas à neuropatia e ao comprometimento osteoarticular sugere envolvimento central e periférico no desenvolvimento neurológico do paciente. Apesar de não haver alterações no EEG, o histórico clínico de convulsões e o uso de antiepilépticos em regime contínuo indicam controle farmacológico de eventos prévios. O uso de metadona e diazepam em intervalos regulares aponta para provável dependência química ou manejo de dor neuropática refratária, o que é comum em pacientes com lesões neurológicas

centrais.

Esse caso demonstra a importância de uma abordagem contínua e integral, destacando a relevância da atenção domiciliar especializada. A estruturação de equipes multiprofissionais e o acompanhamento longitudinal são pilares para melhorar o prognóstico, prevenir complicações infecciosas recorrentes e assegurar melhor qualidade de vida a pacientes com condições raras e complexas. Além disso, reforça-se a necessidade de fortalecimento das políticas públicas voltadas às doenças raras, ampliando o acesso a diagnóstico precoce, terapias especializadas e suporte familiar.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

As neuropatias crônicas associadas a distúrbios osteoarticulares, como a artrogripose, representam condições clínicas pouco frequentes e de elevada complexidade e impacto funcional. O referido caso evidencia a severidade com que essas doenças podem se manifestar na infância, resultando em deformidades articulares, desnutrição, crises convulsivas e infecções nosocomiais recorrentes, com necessidade contínua de suporte invasivo e vigilância terapêutica intensiva.

A evolução clínica do paciente destaca a importância de uma abordagem diagnóstica precoce e abrangente, aliada ao manejo multiprofissional longitudinal e ao preparo estruturado para o cuidado domiciliar. A associação entre doença neuromuscular crônica, uso prolongado de dispositivos invasivos e vulnerabilidade imunológica cria um ambiente propício ao surgimento de patógenos multirresistentes, o que reforça a necessidade de protocolos rígidos de controle infeccioso e de uso racional de antimicrobianos.

A escassez de diretrizes clínicas voltadas às doenças raras de perfil neuromuscular limita a padronização de condutas e o acesso equitativo a terapias de reabilitação, principalmente em regiões com menor infraestrutura. Este relato contribui para o reconhecimento da complexidade assistencial exigida por esses pacientes e ressalta a importância de ampliar as políticas públicas voltadas à atenção integral a condições raras e crônicas na infância.

Diante disso, é imprescindível o fortalecimento de linhas de cuidado específicas, a capacitação contínua de profissionais da saúde e a integração de serviços que contemplem desde o diagnóstico precoce até o suporte familiar e social contínuo. O presente caso reforça a urgência de estratégias assistenciais intersetoriais que garantam dignidade, funcionalidade e qualidade de vida para crianças com doenças raras neuromusculares e suas famílias.

REFERÊNCIAS

BRASIL. Ministério da Saúde. **Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014**. Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. Diário Oficial da União, Brasília, DF, v. 22, p. 30, 31 jan. 2014. Disponível em: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html. Acesso em: 21 abr. 2025.

GARDINER, H. M. et al. Congenital arthrogryposis: current understanding and recent advances. **Pediatric Research**, v. 92, n. 3, p. 456–464, 2022.

HALL, J. G. Arthrogryposis multiplex congenita: etiology, genetics, classification, diagnostic approach, and general aspects. **Journal of Pediatric Orthopaedics**, v. 43, n. 1, p. 3–14, 2023.

OLIVEIRA, D. K. et al. Artrogripose múltipla congênita: relato de dois casos. **Revista de Medicina da USP**, São Paulo, v. 102, n. 1, p. 1–5, 2021.

SCIENCE DIRECT. Diagnóstico pré-natal da artrogripose múltipla congênita. **Revista Brasileira de Ginecologia e Obstetrícia**, v. 42, n. 1, p. 1–5, 2020.

TACCONELLI, E. et al. Discovery, research, and development of new antibiotics: the WHO priority list of antibiotic-resistant bacteria and tuberculosis. **The Lancet Infectious Diseases**, v. 22, n. 4, p. e75–e87, 2022.

WEISS, S. L. et al. The epidemiology of hospital death following pediatric severe sepsis: when, why, and how children with sepsis die. **Pediatric Critical Care Medicine**, v. 21, n. 7, p. 639–647, 2020.

LIPEDEMA: MAIS UM SINAL A SER CONSIDERADO NA INVESTIGAÇÃO DA SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS?

Aline Alves Lara Gomes
alinelaragomes@gmail.com

RESUMO

As síndromes de Ehlers-Danlos (SED) compreendem um grupo geneticamente heterogêneo de doenças do tecido conjuntivo, caracterizadas por alterações qualitativas ou quantitativas na produção de colágeno, impactando a integridade da matriz extracelular. Os sinais clínicos são amplos, variáveis e podem surgir em qualquer fase da vida, frequentemente dificultando o diagnóstico. Este trabalho visa ampliar a visibilidade da SED, propondo o lipedema como um possível marcador fenotípico adicional em pacientes com suspeita da síndrome. Uma das teorias etiopatogênicas do lipedema sugere forte associação com disfunções da microvasculatura e da matriz extracelular, compatíveis com manifestações da SED. O estudo de caso apresentado é inédito e reforça essa hipótese. A identificação de sinais clínicos menos reconhecidos, como o lipedema, pode contribuir para o diagnóstico precoce e a melhor compreensão das formas clínicas da SED. Apenas por meio de diagnósticos mais precisos será possível desenvolver estratégias baseadas em evidências para o controle da progressão da doença, impactando positivamente na qualidade e expectativa de vida dos pacientes.

Palavras-chave: colágeno, elastina, sinais e sintomas, Síndrome de Ehlers-Danlos.

INTRODUÇÃO

A Síndrome de Ehlers-Danlos (SED) é uma condição hereditária que compromete a estrutura e a função do colágeno, uma proteína essencial para manter a integridade dos tecidos conjuntivos (TC). Como o TC está distribuído por todo o corpo, as manifestações dos diferentes tipos de SED estão presentes, em graus variados, em praticamente todos os sistemas orgânicos. Isso pode tornar esses distúrbios particularmente difíceis de diagnosticar e controlar (Bowen et al., 2023). Atualmente, são identificados 13 subtipos de SED: artrocalasia; clássica; clássica-like; cardíaca-valvular; cifoescoliótica; dermatoparaxis; espondiloplásica; hipermóvel; miopática; musculocontratural; periodontal; síndrome da córnea frágil; tipo vascular (Silva et al., 2023; Malfait et al., 2020).

Dentre os sinais e sintomas identificados junto a pessoa com diagnóstico da SED, podem ser citados a hipotonia muscular, a eversão das pálpebras superiores (sinal de Meténier), o ato de conseguir tocar no nariz com a língua (sinal de Gorlin), a possibilidade de dobrar o punho e o polegar até ao antebraço (hipermobilidade articular), a frouxidão ligamentar, a maior predisposição para o desenvolvimento de equimoses, a maior presença de cicatrizes, em decorrência da maior fragilidade cutânea, podendo ser do tipo atróficas, e ainda, a resistência à presença de dor. Adicionalmente, é fortemente indicado o processo de monitorização atenta e

cuidadosa, do aparelho gastrointestinal superior e inferior e do sistema cardiovascular dos portadores de SED (Silva et al., 2023). A confirmação do diagnóstico requer exames genéticos para o colágeno e para enzimas de processamento de colágeno, bem como em outras proteínas que modulam a arquitetura da matriz extracelular (Bowen et al., 2023).

Dentro dessa complexidade, surge o questionamento sobre o lipedema, uma condição ainda pouco conhecida e frequentemente confundida com obesidade ou linfedema, que se manifesta por um acúmulo anormal de gordura, geralmente nos membros inferiores, associado à dor, sensibilidade e fácil formação de hematomas, sintomas compatíveis com uma parte dos portadores de SED.

O lipedema é um dos tipos de doenças do tecido adiposo subcutâneo (TAS), que é o tipo de tecido conjuntivo frouxo mais abundante nos vertebrados, é caracterizado pela gordura que cresce anormalmente em quantidade ou estrutura, frequentemente causando dor e outros desconfortos. O TAS anormal apresenta alterações em vasos sanguíneos, vasos linfáticos, células imunes, células-tronco mesenquimais, fáscia, matriz intersticial ou outros componentes que compõem o tecido conjuntivo frouxo (Herbst, 2019).

Não se sabe ao certo a origem do lipedema, mas uma das teorias, chamada de teoria da microvasculatura sanguínea anormal, diz que a perda de elasticidade resulta na redução da capacidade do tecido de se contrair após ser esticado. Portanto, alterações na elasticidade podem permitir o crescimento de mais gordura. A teoria propõe que o aumento da complacência devido às alterações estruturais no TC resulta na capacidade de reter fluidos, proteínas e outros constituintes dentro da MEC, que é causa importante no desenvolvimento do lipedema (Szolnoky et al, 2012, Jagtman, Kuiper, Brakkee, 1984). Esse acúmulo de substâncias no espaço intersticial, obstrui o fluxo através do tecido, resultando em hipóxia. Por fim, a inflamação em resposta à hipóxia ou a lesões poderia facilitar o desenvolvimento de fibrose no TC, não apenas reduzindo ainda mais o fluxo através do tecido, mas também impedindo a perda de gordura durante a perda de peso (Bel Lassen et al., 2017).

Estima-se que mais de 50% das mulheres com lipedema apresentem algum tipo de hiper mobilidade articular consistente com um distúrbio do TC. A maioria das mulheres com lipedema e hiper mobilidade se enquadra no espectro da síndrome de Ehlers-Danlos (Beltran & Herbst, 2017). Diante das semelhanças clínicas dos sinais e da observação prática, este trabalho busca explorar: o lipedema pode ser mais um sinal clínico a ser considerado na investigação da SED?

Com o intuito de colaborar com a percepção dos sinais e sintomas da SED, esse trabalho traz o caso clínico de uma paciente de 42 anos sem diagnóstico de SED, porém com histórico familiar de SED vascular. Serão abordados seus sinais e sintomas, bem como histórico de doenças crônicas, como o lipedema, para serem confrontadas na luz da ciência com o diagnóstico para SED.

OBJETIVOS

Refletir sobre a possibilidade de o lipedema ser mais um sinal clínico da Síndrome de Ehlers-Danlos (SED) em pacientes com suspeita dessa condição.

METODOLOGIA

Trata-se de um estudo descritivo, qualitativo, do tipo estudo de caso, com a finalidade de integrar conhecimentos teóricos e práticos na perspectiva de colaborar com o entendimento multiprofissional de doenças raras, como as síndromes que acometem o tecido conjuntivo (Agripa, 2021). Aqui serão descritas as principais doenças crônicas e sinais e sintomas de uma paciente de 42, sem diagnóstico de SED, mas com histórico familiar da síndrome.

A paciente tem uma irmã diagnosticada com SED vascular que faleceu aos 35 anos devido a uma ruptura de aorta abdominal. Seus avós maternos eram primos de primeiro grau, alguns tios também mantiveram esse tipo de casamento, porém seus pais não. As principais patologias que acometem a família materna são problemas gástrico (incluindo o câncer no sistema digestório), problemas cardíacos e hepáticos. Já a família paterna é a insuficiência renal (incluindo câncer de rins e bexiga), hipertensão e gota.

Embora não abordados nos resultados, é relevante destacar que os exames bioquímicos de rotina da paciente estão dentro da normalidade, incluindo glicose e insulina de jejum, hemoglobina glicada, frações de colesterol, triglicérides, e marcadores hepáticos, renais e cardiovasculares. Quanto aos hormônios sexuais, não são avaliados há anos, devido ao uso crônico de anticoncepcionais como estratégia para suspender a menstruação e controlar a endometriose. No entanto, a paciente relata que, em todas as ocasiões em que a testosterona livre foi dosada, o resultado foi indetectável — abaixo da sensibilidade da técnica laboratorial utilizada — sem que houvesse qualquer proposta de investigação ou reposição hormonal.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

A paciente nasceu de parto normal, com 3.900 g e 55 cm, sendo amamentada até 1 ano e 9 meses. Teve uma alimentação considerada saudável ao longo da vida, porém sempre manteve sobrepeso. Foi uma criança saudável, sem internações ou doenças recorrentes, com exceção dos pesadelos noturnos, que a acompanham até hoje. Na adolescência, surgiram episódios frequentes de amigdalites e otites.

Aos 15 anos iniciou o uso de ansiolíticos devido a dores de cabeça frequentes. Aos 18, apresentava diagnóstico de síndrome dos ovários policísticos (SOP), candidíase recorrente e gastrite. Em 2004, aos 22 anos, teve sua primeira infecção urinária com evolução para sepse, quando foi descoberto um cálculo renal. A partir desse evento, as infecções urinárias tornaram-se recorrentes, muitas vezes acompanhadas de candidíase. Em 2015, o cálculo foi expelido, agravando as infecções. O uso de cranberry ajudou a prevenir novos episódios por alguns anos, mas as infecções reapareceram nos últimos dois anos, culminando em uma nova internação no final de 2024. Atualmente, faz uso de macrodantina (100 mg/dia) por seis meses.

Em 2015, durante a investigação das infecções urinárias, uma tomografia apontou um nódulo compatível com endometriose. O diagnóstico foi confirmado em 2016: endometriose grau IV, com pelve congelada e tubas uterinas obstruídas, embora a paciente fosse assintomática. Desde então, utiliza anticoncepcionais de forma contínua, inicialmente em pílulas e posteriormente em DIU de mirena. Teve uma gestação bem-sucedida por fertilização in vitro (FIV) em 2018 e uma tentativa malsucedida em 2023.

A constipação vem se agravando progressivamente. Apesar da ingestão de fibras e grande quantidade de água, a paciente depende do uso de laxantes. Após o aumento da dose de duloxetine de 60 mg para 90 mg, a constipação piorou significativamente. Em 2024, recebeu diagnóstico de imunodepressão sem especificidade, o que justificaria seu relato de apresentar febre apenas em estágios mais graves de infecção. Relata ainda hematomas frequentes após pequenos traumas, cicatrização deficiente com formação de cicatrizes atróficas, palato duro largo, bruxismo e hiper mobilidade articular nos ombros.

Recentemente, recebeu diagnóstico de lipedema. No entanto, como o lipedema tem ganhado visibilidade apenas nos últimos anos, essa paciente conviveu por décadas com as manifestações da doença sem diagnóstico adequado. Relata insatisfação constante com a flacidez excessiva de seu tecido adiposo, de maneira generalizada, mas mais evidente em quadris, coxas, braços e abdômen. Desde a adolescência, percebia que, mesmo com emagrecimento, dieta e atividade física, a celulite e a flacidez não diminuía, especialmente

nas regiões laterais do quadril, que ela descrevia como “bochechas do fofão no culote”. Com o tempo, naturalizou essa condição, internalizando que “se não há risco de vida, não é um problema”.

Atualmente, sabe-se que a predominância estrogênica e os baixos níveis de testosterona são características hormonais comuns no lipedema. Ainda que esse entendimento não fosse claro no passado, aos 18 anos ela já apresentava SOP, uma condição associada à predominância estrogênica e, mais tarde, desenvolveu endometriose e também adenomiose, mais recentemente.

Com base no histórico clínico e nos achados atuais, apesar da paciente não se encaixar em nenhum dos subtipos da SED, ela apresenta diversos sinais que corroboram com a hipótese diagnóstica de SED: hiperextensibilidade da pele, hipermobilidade da articulação dos ombros, hematomas frequentes, fragilidade gengival, palato duro largo, pés tortos, cicatrizes atróficas e lipedema - à luz da teoria da microvasculatura sanguínea anormal, que também pode estar presente nas síndromes do tecido conjuntivo.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

A Síndrome de Ehlers-Danlos (SED), por ser uma condição genética ainda sem tratamento curativo, é muitas vezes negligenciada na prática clínica sob o argumento de que o diagnóstico não mudaria a conduta terapêutica. No entanto, mesmo na ausência de cura, o diagnóstico, ou ao menos a hipótese diagnóstica bem fundamentada, é essencial para um manejo mais individualizado, prevenção de agravos e orientação familiar adequada.

No caso apresentado, a paciente convive com uma série de condições clínicas que levantam a hipótese de um elo comum em sua fisiopatologia: a SED. É plausível considerar que a disfunção na síntese de colágeno esteja contribuindo para manifestações como infecções urinárias de repetição, imunodepressão, endometriose e distúrbios gastrointestinais. Sabe-se que a integridade da matriz extracelular é essencial para a função adequada de múltiplos sistemas, e que a disfunção dessa estrutura pode impactar não apenas a arquitetura tecidual, mas também mecanismos imunológicos e inflamatórios.

Nesse contexto, o lipedema se apresenta como uma condição que merece atenção especial. Quando associado a sinais clássicos da SED, como hipermobilidade articular, fragilidade capilar, cicatrizes atróficas, palato ogival e histórico familiar sugestivo, o lipedema deixa de ser uma entidade isolada ou meramente estética, e passa a configurar um possível

marcador fenotípico da síndrome. Reconhecê-lo como tal pode ampliar o espectro diagnóstico e favorecer uma abordagem mais precoce e interdisciplinar.

É necessário fomentar estudos que explorem a interseção entre o lipedema e as síndromes do tecido conjuntivo, particularmente a SED, a fim de propor estratégias terapêuticas mais precisas e mecanismos de triagem clínica mais eficazes. Cabe aos profissionais de saúde não apenas reconhecer os sinais, mas também integrar o conhecimento existente para garantir um cuidado mais resolutivo e centrado no paciente.

REFERÊNCIAS

AGRIPA, F. A. **Metodologia científica: princípios e fundamentos**. São Paulo: Editora Blucher, 2021.

BEL LASSEN P, et al. Fibrosis Score of Adipose Tissue: Predicting Weight-Loss Outcome After Gastric Bypass. **J Clin Endocrinol Metab**, v. 102, p. 2443-2453, 2017.

BELTRAN K, HERBST KL. Differentiating lipedema and Dercum's disease. **Int J Obes**, v. 41, p. 240-45, 2017.

BOWEN, J. M., et al. Diagnosis and management of vascular Ehlers-Danlos syndrome: Experience of the UK national diagnostic service, Sheffield. **European Journal of Human Genetics**, v. 31, p. 749-60, 2023.

JAGTMAN BA, KUIPER JP, BRAKKEE AJ. Measurements of skin elasticity in patients with lipedema of the Moncorps "rusticanus" type. **Phlebologie**, v. 31, p. 315-19, 1984.

KAREN LOUISE HERBST. Subcutaneous Adipose Tissue Diseases: Dercum Disease, Lipedema, Familial Multiple Lipomatosis, and Madelung Disease. Endotext, Dez 2019. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK552156/> Acessado em: 12/04/2025.
MALFAIT, F., CASTORI, M., FRANCOMANO, C. A., GIUNTA, C., KOSHO, T., BYERS, P. H. The Ehlers–Danlos syndromes. **Nature Reviews Disease Primers**, v. 36, n.64, 2020.

SILVA, A. B., BENITO, LA. A., BENITO, R. C., DA SILVA, I. C. Breves considerações sobre a Síndrome de Ehlers-Danlos. **Rev Revoluca**, v. 2, n. 2, p. 290-4, 2023.

SZOLNOKY G, NEMES A, GAVALLER H, FORSTER T, KEMENY L. Lipedema is associated with increased aortic stiffness. **Lymphology**, v. 45, p. 71-9, 2012.

DA SUSPEITA AO DIAGNÓSTICO: DANDO VOZ AOS FAMILIARES DE PACIENTES COM DOENÇAS RARAS ATENDIDOS NA REDE DE ATENÇÃO À SAÚDE DE JOÃO PESSOA-PB

Ingrid Evelyn Guns Rondon de Souza
ingrid.guns@gmail.com

José Euler Velozo Bezerra
jose.euller@academico.ufpb.br

Teresinha de Lisieux Pires de Andrade
lisieuxpires1@gmail.com

Isolda Maria Barros Torquato
isolda.torquato@academico.ufpb.br

Janáina von Söhsten Trigueiro
janavs_23@hotmail.com

RESUMO

As doenças raras geralmente são progressivas, degenerativas e muitas delas incapacitantes, afetando os pacientes e toda sua estrutura familiar. Ainda são pouco debatidas no âmbito de saúde pública e, por essa razão, as famílias encontram diariamente dificuldades ao acesso e não conseguem sequer atender às suas necessidades. Objetivou-se identificar, sob a ótica dos familiares, o caminho percorrido pelas pessoas com doenças raras na Rede de Atenção à Saúde do município de João Pessoa-PB. Trata-se de uma pesquisa exploratória, descritiva com abordagem qualitativa, com amostra final de 12 familiares de pessoas com doenças raras que responderam a um roteiro de entrevista semiestruturado. Os dados foram analisados empregando-se a Análise de Conteúdo, na modalidade temática de Bardin. Nos resultados, constataram-se dificuldades em direcionamentos e orientações adequadas, ausência de profissionais capacitados e morosidade no diagnóstico. Enfatiza-se que a Atenção Primária à Saúde deve estar preparada para lidar com essa demanda, além de ter um olhar ampliado e humanizado em seus atendimentos, para que assim o percurso dessas famílias seja mais leve e célere.

Palavras-chave: Doenças Raras, Familiares, Sistema Único de Saúde, Atraso de Diagnóstico.

INTRODUÇÃO

Conforme Luz (2014), as doenças raras (DR) ainda são pouco debatidas no âmbito de saúde pública e, por essa razão, as famílias encontram diariamente dificuldades ao acesso e não conseguem sequer atender às suas necessidades. E foi nessa conjuntura que, a partir da Portaria nº 199 do MS, em 30 de janeiro de 2014, foi instituída a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (PNAIPDR), aprovando as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS), se tornando, portanto, o marco regulatório sobre o tema no país (Brasil, 2014).

Entretanto, embora haja uma Portaria que institui a Política e também Centros de atendimento específico, a exemplo do Centro de Referência Municipal em Doenças Raras (CRMDR) em João Pessoa-PB, o diagnóstico da DR ainda é difícil e demorado, o que leva os pacientes a ficarem meses ou até anos visitando inúmeros serviços de saúde, sendo submetidos a tratamentos inadequados, até que sejam diagnosticados definitivamente (Brasil, 2014).

Nesse contexto, conforme Pascarrelli e Pereira (2022), a pessoa com DR e suas famílias seguem desamparadas diante das singularidades dos tratamentos específicos. As lacunas no atendimento comumente vão de encontro ao acompanhamento multiprofissional que requerem, uma vez que demandam por médico, fonoaudiólogo, fisioterapeuta, psicólogo, entre outros (Iriart et al., 2019).

Em contrapartida, o CRMDR em João Pessoa tem atendido, dentro de suas possibilidades, as demandas advindas da região e demais localidades circunvizinhas, o que é um ganho para o público-alvo. O fato é que, por ter sido inaugurado recentemente, ainda existem muitas dúvidas, tais como: como conseguir atendimento no centro, quais doenças são atendidas, quais profissionais compõem o quadro de especialidades e qual a abrangência de atendimento de modo geral.

OBJETIVO

Identificar, sob a ótica dos familiares, o caminho percorrido pelas pessoas com doenças raras na Rede de Atenção à Saúde (RAS) do município de João Pessoa-PB.

METODOLOGIA

Pesquisa exploratória, descritiva com abordagem qualitativa, realizada entre os meses de agosto e setembro de 2024, tendo como amostra final doze familiares que atenderam os seguintes critérios de inclusão: ser maior de 18 anos, familiar de apenas uma criança com DR atendida no CRMDR por no mínimo 1 ano e ser 100% SUS dependente.

O presente estudo trata-se de um recorte do Trabalho de Conclusão de Curso (TCC) desenvolvido no curso de graduação em Fonoaudiologia da Universidade Federal da Paraíba (UFPB), intitulado “Percurso de pessoas com doenças raras na Rede de Atenção à Saúde: dando voz aos familiares”.

A coleta de dados somente iniciou após a aprovação do projeto de pesquisa pelo Comitê de Ética em Pesquisa do Centro de Ciências da Saúde da Universidade Federal da Paraíba

(CEP/CCS/UFPB), com o parecer nº 6.986.259, de 06 de agosto de 2024, e CAEE: 81476524.8.0000.5188.

O acesso aos participantes da pesquisa se deu via contato com as assistentes sociais do Centro, que propiciaram a comunicação entre a pesquisadora participante e os familiares. Após o primeiro contato, foi realizado um agendamento prévio e, em um momento mais propício, realizamos a entrevista. O pesquisador participante foi até ao Centro, quando pôde apresentar o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE), explicitando a finalidade, o modo de realização e, sobretudo, esclarecendo sobre a garantia do anonimato da identidade.

Para a coleta dos dados foi aplicado um roteiro de entrevista semiestruturado. As entrevistas foram gravadas por meio de um aparelho celular da marca e modelo *Motorola Edge 30 neo*. Em seguida, para sistematizar o armazenamento dessas gravações, criou-se um banco de dados na plataforma *Google Drive*, onde cada entrevistado foi nomeado como F1, F2 e, assim, sucessivamente. Para auxiliar na transcrição dos áudios, lançou-se mão da Inteligência Artificial (IA) da plataforma *Transkriptor*.

Todas as informações transcritas foram analisadas, empregando o método da Análise de Conteúdo, na modalidade temática. Após a leitura minuciosa do material empírico foi criada a Unidade Temática Central: O percurso sob a ótica dos familiares.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

Dentre os participantes da pesquisa, a maioria é do gênero feminino, grau de parentesco predominante mãe, com idade média de 35 anos, tem como estado civil predominante solteira e a grande maioria possui ensino médio completo. A renda mensal variou entre menos de um salário-mínimo a três salários-mínimos, sendo grande parte proveniente de auxílios do governo como Benefício Assistencial à Pessoa com Deficiência (BPC Loas). Quanto à localidade de residência, todos residem na Paraíba, tanto na capital quanto em cidades do interior do Estado.

Durante as entrevistas constatou-se, a partir das falas dos participantes, que as dificuldades começam já nos primeiros sinais e sintomas da pessoa com DR, e o tempo de percepção pode variar.

A gente não sabia que era uma doença rara. Íamos no PSF, no hospital, como a imunidade dele estava baixa, qualquer gripezinha o derrubava. (F8)

Suspeitei desde o nascimento. Ele chorou bem leve e parou, era sempre sonolento. Os pediatras diziam que estava bem, mas ele não mamou de jeito nenhum. Foi quando chamaram a fono e aí viram que ele tinha hipotonia na língua. Ela fechou o processo, foi quando descobriu que ele tinha hipotonia no corpo todo. (F9)

Quando se trata de DRs o caminho percorrido até o diagnóstico é exaustivo e longo, composto por uma série de consultas e exames, muitos realizados em rede particular devido à dificuldade de chegar ao serviço de genética no SUS.

[...] os exames genéticos foram demorados, acho que levou uns três anos para fazer tudo. Mas ainda estamos no esforço para fechar, porque só quando reanalisar o material genético, daqui a uns cinco anos, que a gente pode ter outro diagnóstico. (F3)

Até chegar nesse diagnóstico foram várias coisas [...] porque de uma gripezinha ele vai para herpes, aí passa para outra coisa [...](F8)

O médico solicitou um exame que não faz aqui em João Pessoa. [...] Tive que ir para Recife, para eles enviarem para São Paulo. Demorou muito até sair o diagnóstico [...](F9)

Há diversas lacunas que criam um espaço de tempo enorme, dos primeiros sinais até o diagnóstico. Alguns fatores devem ser considerados, tais como: financeiros, emocionais e psicológicos, histórico médico e familiar, fatores sociais e ambientais, estilo de vida, aspectos cognitivos e condições socioeconômicas. Talvez por existirem inúmeras DR no mundo todo e pouco conhecimento acerca da maioria, pode ser que os profissionais encontrem dificuldades em identificar os sinais e sintomas, gerando uma barreira para diagnosticá-las adequadamente e com mais celeridade (Riegel, 2022).

No meio da busca pelo diagnóstico, as famílias se veem envolvidas em situações que não possuem controle, sendo fundamental um olhar ampliado do profissional da saúde. Muitas são mulheres que durante a luta por um diagnóstico acabam abandonadas por seus parceiros e ainda eximem o sistema e os recursos humanos que o compõem de qualquer culpa pela falta de qualificação e efetividade.

[...]o pai dela foi embora. Eu fiquei sozinha. Transporte, dinheiro que não tinha, ela ainda não tinha o BPC. Família distante, eu não tinha ninguém, nenhuma rede de apoio [...] foi muito difícil. (F10)

O que mais atrapalhou foi que a gente procurou sempre o médico que não era o certo para ele. A culpa não é nem dos médicos, a culpa é da gente, de quem é leigo em relação a isso. Como éramos marinheiros de primeira viagem, a gente saiu aleatoriamente. (F8)

A morosidade para diagnosticar a DR acarreta bastante sofrimento às famílias, dificultando ainda mais a aceitação da condição de luto da saúde perfeita. Ademais, na luta pelo tratamento específico, comumente é preciso conhecer as questões jurídicas, estabelecer diálogo com as secretarias de saúde, buscar uma equipe médica adequada, etc. São muitos caminhos sem o devido acolhimento e entendimento (Brotto; Rosaneli, 2023).

Assim, destaca-se a importância de capacitar os profissionais, principalmente da porta de entrada do SUS para que possam acolher, orientar e redirecionar, quando necessário, os

usuários que buscam atendimento, e que não cabe aos profissionais de saúde julgar uma situação antes de ser avaliada e investigada com o rigor necessário. Pois, isso já ajudaria e diminuiria muito o tempo de espera de busca desses familiares, assim como no impacto das consequências que as DR trazem para seu contexto de vida.

A realidade do município de João Pessoa começa a mudar muitas histórias que foram ouvidas nesta pesquisa. Em 13 de agosto de 2024, a Portaria GM/MS Nº 5.037, habilitou o CRMDR de João Pessoa, como Serviço de Referência em Doenças Raras. Inaugurado em 2022, o Centro já trouxe inúmeros avanços a essa comunidade, antes desassistida. Nos vários relatos, percebeu-se o alcance em níveis de assistência que os pacientes e seus familiares estão conseguindo ter acesso.

Ter esse Centro aqui é um grande avanço, porque eu estou em grupos de pais, do Brasil todo. Não é toda cidade que tem um lugar assim como esse, que é voltado para os raros e tão humanizado. (F3)

[...]Deus escutou minhas orações. E durante o almoço, as minhas lágrimas escorreram quando passou uma reportagem, falando sobre o Centro de doenças raras. Imediatamente liguei e achei que fosse ser bem burocrático, mas não foi. A recepcionista perguntou o dia que eu poderia ir. Marcaram as consultas, tudo o que eu precisava. Pediatra, geneticista, psicólogo, fonoaudiólogo, enfim, tudo. (F4)

Verifica-se os benefícios que este Centro trouxe para o referido município, o que caracteriza o avanço de medidas em prol desses familiares. Mas, ainda existe muito trabalho a ser realizado para garantir um atendimento integral.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Os familiares entrevistados são, em sua grande maioria, as mães. Muitas percorrem esse caminho sozinhas, após terem sido abandonadas no processo do diagnóstico por seus parceiros. Ademais, abdicam de sonhos, trabalho, tendo uma renda basicamente oriunda dos benefícios governamentais, já que a dedicação com os filhos é exclusiva. Abrem mão muitas vezes da própria identidade para viver essa realidade repleta de incertezas, medos, insegurança.

Levantar a pauta de humanização e da capacitação profissional é relevante, pois é por meio de mudanças no processo formativo da área da saúde que se torna possível tomar decisões que beneficiará a muitos. Além disso, transformações na gestão e recursos estruturais podem disseminar informações corretas, encaminhamentos adequados às necessidades, acompanhamentos efetivos das famílias pela RAS.

Embora haja políticas e iniciativas que buscam propiciar essas transformações, elas permanecem engatinhando de maneira desarticulada, enquanto alguns poucos serviços surgem

na tentativa de sanar, efetivamente, as lacunas existentes, como é o caso do CRMDR. O Centro é enaltecido pelas participantes do estudo como de grande importância, não só pela capacidade de atendimento especializado, mas também pela ampliação de cuidados e na aplicação da Política Nacional de Humanização (PNH). Mediante o exposto, sabendo que no município em questão existe uma Linha de Cuidado (LC) já estabelecida, vê-se a necessidade de desenvolver pesquisas sobre essa temática, propiciando, por exemplo, a partir delas, o conhecimento dos desafios encontrados pelos familiares de pessoas com DR desde a suspeita até a confirmação diagnóstica. Com tais dados em mãos, possibilitar-se-á uma reflexão de como auxiliar, de modo humanizado, ofertar propostas e meios que facilitem todo esse processo.

REFERÊNCIAS

BROTTO, A. M.; ROSANELI, C.F. E a história do cuidador, quem conta? Narrativas dos cuidadores familiares nas doenças raras no Brasil. **Brazilian Journal of Health Review**, Curitiba, v. 6, n. 6, p.31060-31077, nov./dec., 2023.

BRASIL. Ministério da Saúde. **Portaria Nº 199, de 30 de janeiro de 2014**. Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e institui incentivos financeiros de custeio. Brasília, 31 jan. 2014.

IRIART, J. A. et al. Da busca pelo diagnóstico às incertezas do tratamento: desafios do cuidado para as doenças genéticas raras no Brasil. **Ciência & Saúde Coletiva**, v. 24, p. 3637-3650, 2019.

LUZ, G. S. **Relação entre famílias de pessoas com doenças raras e os serviços de saúde: Desafios e possibilidades**. 2014. Tese (Doutorado em Enfermagem) - Enfermagem - Universidade Federal do Rio Grande, 2014.

PASCARELLI, D. B.; PEREIRA, É. L. Doenças raras no Congresso Nacional brasileiro: análise da atuação parlamentar. **Cadernos de Saúde Pública**, v. 38, p. e00167721, 2022.

RIEGEL, B. A.; SCHMITZ, J. Itinerário terapêutico na doença rara e a importância da enfermagem nesse processo. **Enfermagem em Foco**, v. 13, 2022.

A ATUAÇÃO DA TERAPIA OCUPACIONAL NA REABILITAÇÃO DE CRIANÇA COM SÍNDROME EEC: UM RELATO DE CASO CLÍNICO

Raíssa Marinho Cahino
raissacahino@gmail.com

Ana Virgínia Oliveira Tavares
avot@academico.ufpb.br

Júhlia Hellen Brasil dos Santos
juhlia.brasil@academico.ufpb.br

Maria Vitória Alves de Oliveira
vittoriaalves999@gmail.com

RESUMO

Este trabalho propõe-se a relatar um caso clínico de uma criança com diagnóstico de síndrome de ectrodactilia, displasia ectodérmica, fenda labial e/ou palatina (EEC), atendida pela Terapia Ocupacional (TO) no Instituto dos Cegos da Paraíba Adalgisa Cunha (ICPAC), localizado na cidade de João Pessoa/PB. Esta síndrome é caracterizada como uma anomalia genética rara de herança autossômica dominante, apresentando diversas condições que impactam nas atividades de vida diária (AVD), na independência e autonomia do indivíduo. Dito isto, busca-se a partir deste estudo destacar a importância da TO na área da intervenção precoce para promoção da (re)habilitação de habilidades funcionais, independência e autonomia do paciente na realização de suas atividades do cotidiano e proporcionando uma melhor qualidade de vida.

Palavras-chave: Terapia Ocupacional; Displasia Ectodérmica; Fenda Labial; Fissura Palatina, Anormalidades Congênitas.

INTRODUÇÃO

A síndrome ectrodactilia (E), displasia ectodérmica (E), fenda labial e/ou palatina (C), geralmente identificada pelo acrônimo EEC, é uma anomalia congênita genética rara, de herança autossômica dominante devido à heterozigose no gene TP6 localizado no cromossomo 3, sendo cerca de 30% herdada e 70% devido à mutação (Sutton; Bokhoven, 2021).

Os principais achados clínicos da EEC são graus variados de defeitos mesoaxiais e longitudinais na parte distal dos membros, fissura labiopalatal e desenvolvimento defeituoso de derivados ectodérmicos, como dentes malformados ou ausentes, unhas distróficas, estenose do canal lacrimal, mamilos finos e pouco desenvolvidos, ausência ou hipopigmentação dos cabelos, além de possibilidade de malformações, como sindactilia, oligodactilia, malformação de mão e/ou pé fendido e duplicação digital. Outras manifestações incluem deficiência auditiva e anomalias do trato urinário (Gurrieri; Everman, 2013).

Sutton e Bokhoven (2021) analisaram que as anomalias de membros são observadas em 68%-90% dos indivíduos, com 60% apresentando envolvimento tetramélico. Anomalias

dentárias, como dentes malformados e hipodontia, tornam-se evidentes na infância e adolescência. O lábio leporino, com ou sem fenda palatina, está presente em 60%-75% dos casos, sendo bilateral em metade deles. Outra característica significativa da EEC é a ausência de pontos lacrimais em 90% dos indivíduos, o que pode levar a complicações como lacrimejamento, blefarite, dacriocistite, ceratoconjuntivite e fotofobia. Malformações geniturinárias, incluindo hipospádia e anomalias renais, são relatadas em 45% dos casos.

Andrade (2003) reforça que junto à malformação congênita há inúmeros obstáculos para a obtenção de independência devido, principalmente, ao comprometimento motor como o sentar, engatinhar, manipular objetos e, posteriormente, atrasos na comunicação e socialização de quem é acometido pela síndrome. Diante disso, é papel do terapeuta ocupacional favorecer a conquista destas aptidões para sua aplicação em atividades do cotidiano, com o intuito de ampliar sua independência e autonomia, para este fim, podem-se utilizar tanto adaptações (tecnologia assistiva) quanto estimulação das habilidades.

A criança com atraso e/ou transtorno do desenvolvimento neuropsicomotor (DNPM) apresenta dificuldade em seus movimentos, o que prejudica as suas capacidades de explorar o ambiente, de manipular os objetos à sua volta e de interagir com outras pessoas (Teixeira *et al.*, 2003).

Com isso, a estimulação precoce tem, como objetivo primordial, aproveitar este período sensível (zero a três anos) para estimular a criança a ampliar suas competências, tendo como referência os marcos do desenvolvimento neurotípico: do controle cervical, do rolar, do arrastar, do sentar, do engatinhar, do ficar de pé e da marcha (andar), a comunicação, a socialização, a manipulação e a exploração de objetos e do espaço, sempre respeitando a etapa do desenvolvimento em que a criança se encontra (Brasil, 2016).

No processo de estimular as habilidades sensório-motoras que desenvolvem capacidades importantes da criança, como: atenção, memória, imitação, organização, limites, experimentação, imaginação, curiosidade, autonomia, além de desenvolver seu repertório motor, sensorial, cognitivo, social e emocional” uma possibilidade de estratégia para alcançar tais objetivos é através de brinquedos/brincadeiras/jogos, ou seja, da ludicidade, visto que é o fazer mais significativo para crianças, viabilizando, assim uma qualidade de vida e independência sem expô-la à sofrimento (Brasil, 2016).

Partindo desta perspectiva, a Terapia Ocupacional (TO) contribui no desenvolvimento infantil através da estimulação precoce na aquisição das capacidades e habilidades próprias para cada idade, concordando com o DNPM, envolvendo análise e tratamento de suas

potencialidades e dificuldades, por meio de atividades prazerosas e de interesse da criança. Dessa forma, maximizando o desempenho nos aspectos cognitivos, sensoriais, motores, perceptivos e psicossociais, podendo contribuir, inclusive, na estruturação do vínculo mãe bebê na compreensão e no acolhimento familiar desse bebê (Brasil, 2016).

O Comitê da American Occupational Therapy Association (AOTA) define Terapia Ocupacional como:

[...] a arte e a ciência que, por meio da aplicação de atividades cotidianas, incrementa a independência, possibilita o desenvolvimento e previne a doença, podendo utilizar adaptações, nas tarefas ou no meio ambiente, para alcançar o máximo de independência e melhorar a qualidade de vida (Teixeira *et al.*, 2003, p. 16).

Ressalta-se o papel fundamental que a família exerce no cuidado e na promoção do desenvolvimento da criança, uma vez que o seio familiar constitui a sua primeira rede de apoio social, oferecendo ações de proteção, acolhimento, respeito e valorização (Pintanel, *et al.*, 2013).

A partir desta compreensão, pode-se interpretar tamanha importância de favorecer a inclusão e envolvimento da família no plano terapêutico ocupacional, focando na garantia da eficácia e continuidade do processo, oferecendo suporte através de orientações e capacitações, além de promover fortalecimento dos vínculos da tríade terapeuta-paciente-família.

OBJETIVOS

Este estudo tem como objetivo analisar a importância da intervenção precoce, sob a perspectiva da Terapia Ocupacional, no processo de reabilitação global de uma criança com diagnóstico da síndrome EEC, identificada neste trabalho pelas iniciais M.T. Busca-se demonstrar os benefícios dessa intervenção para o desenvolvimento neuropsicomotor, a autonomia nas atividades de vida diária e a qualidade de vida, considerando seus impactos na adaptação e inclusão social.

METODOLOGIA

Trata-se de um estudo descritivo de um caso clínico único abordando a atuação da TO baseada na intervenção precoce de uma criança com síndrome EEC, configurado entre outubro de 2020 a abril de 2025, nas dependências do Instituto dos Cegos da Paraíba Adalgisa Cunha - ICPAC, localizado na cidade de João Pessoa, Paraíba. Será utilizado a sigla M.T para identificar o sujeito da pesquisa.

M.T. é uma criança do sexo feminino, nascida em outubro de 2018, que apresenta as seguintes alterações decorrentes da síndrome: ectrodactilia, sindactilia, alterações dentárias, deficiência visual, lesões cutâneas e tricodisplasia. Foi relatado pela genitora, sua cuidadora principal, que não houve intercorrências durante o período gestacional. Sabia-se da má formação dos membros inferiores, porém, apenas no pós-parto puderam conhecer as outras características acometidas pela EEC, a criança nasceu a termo por meio do parto cesariana. Contudo, ao ser submetida à cirurgia de Onfalocele após 22 dias de vida, apresentou o primeiro, e único até o presente momento, episódio convulsivo.

Foi encaminhada para sua primeira avaliação terapêutica ocupacional aos 13 meses, em 2019, com o intuito de intervir precocemente, prevenindo agravos no atraso do desenvolvimento motor, funcional e social. Em 2020 migrou para outra profissional de terapia ocupacional da mesma instituição, com quem, desde então, segue em acompanhamento contínuo.

A coleta de dados foi baseada na abordagem quantitativa, realizada através da reunião de avaliações padronizadas, para mensuração de mudanças no quadro clínico durante o processo de reabilitação.

Como método de avaliação, utilizou-se o Denver II nos anos de 2021, 2023 e 2025, o qual é um instrumento utilizado para identificar possíveis atrasos e determinar suas áreas no desenvolvimento infantil, contribuindo para a construção de um plano terapêutico individualizado, direcionado às reais necessidades da criança. E a Medida de Independência Funcional (MIF), que avalia, a partir de pontuações, o grau de independência, em um conjunto de 18 tarefas, nas atividades de vida diária (AVD), onde a princípio é preciso especificar o grau de independência em cada atividade exposta no teste, cujo 1 é extremamente dependente e 7 é independente.

Se ao final o resultado do indivíduo for menor ou igual à 63 está classificado como dependente total, entre 64-107 pontos classifica-se como uma dependência moderada, e ao atingir 108 ou mais pontos é um indivíduo independente.

Levou-se em consideração, também, para a construção do plano terapêutico as principais queixas destacadas pela genitora: dificuldades relacionadas à alimentação, ausência de gestos comunicativos intencionais, e dificuldade na comunicação gestual e na construção de interações sociais iniciais, decorrentes de seu diagnóstico de deficiência visual.

As sessões foram realizadas de forma semanal, com duração de aproximadamente 30 minutos, onde os principais objetivos abordados foram:

- a) atividades com enfoque nas funções neuromusculoesqueléticas, estabilidade articular, força, tônus e resistência muscular dos membros superiores e inferiores;
- b) treino da função manual, tais como a destreza manual e coordenação motora fina;
- c) estimulação da independência nas atividades de vida diária, recorrendo a simulações de atividades realizadas em seu dia a dia, com enfoque nas áreas do autocuidado, incluindo vestir, alimentação, uso do vaso sanitário e higiene pessoal;
- d) treino de dispositivos de tecnologia assistiva, tais como engrossadores de lápis e de talheres;
- e) orientações aos familiares quanto a continuidade dos exercícios em domicílio, bem como o treino das tecnologias assistivas.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

No que se refere ao desenvolvimento neuropsicomotor, observou-se em sua primeira avaliação, quando M.T. possuía 13 meses, a presença de atrasos significativos em marcos motores importantes. A criança apresentou atraso na aquisição das habilidades de rolar, sentar e engatinhar e era capaz de permanecer em pé apenas com apoio, o que impactou diretamente na aquisição de habilidades motoras mais complexas e no desempenho de AVD.

M.T. foi submetida a uma reavaliação do desenvolvimento infantil em outubro de 2020, devido à mudança de profissional, onde a criança contava com dois anos de idade cronológica. Foram observados avanços significativos em comparação à avaliação anterior, especialmente no que se refere ao desenvolvimento motor grosso. Demonstrou progresso nas habilidades de sentar-se com estabilidade e iniciar movimentos de locomoção por meio do engatinhar e do posicionamento estático sobre os joelhos, evidenciando maior iniciativa na busca por objetos no ambiente.

Considerando a necessidade de uma investigação mais aprofundada sobre as áreas do desenvolvimento que demandam maior estímulo, foi aplicado, pela primeira vez, o Teste de Triagem Denver II no mês de julho de 2021. Como resultados, notou-se mais de três falhas no quesito pessoal-social, cujo seu desenvolvimento correspondeu a uma criança com 16 meses; e também na área do motor grosso, com desempenho equivalente ao de uma criança de 26 meses. Não foi possível analisar a área da linguagem por completo

Em março de 2023, aos 4 anos de idade, foi possível notar uma maior evolução em seu desenvolvimento, com ênfase na área pessoal-social. Nesse período, M.T. demonstrou avanços

significativos, não apenas em habilidades motoras e cognitivas, como também em sua interação com o outro e com o ambiente. Logo, foi notório o aumento na capacidade de se expressar e se comunicar com o mundo, além de dar indícios de uma maior autonomia.

A última aplicação do teste foi realizada no mês de janeiro de 2025, onde M.T. mostrou total independência na área do motor grosso, bem como na área pessoal-social. Segue em evolução satisfatória para a linguagem. Ainda necessita de auxílio na área do motor fino adaptativo.

Por fim, em fevereiro de 2025 aplicou-se a MIF, na qual é respondida pela responsável, cujos resultados que se mostraram mais prejudicados foram relacionados a área do autocuidado e higiene pessoal, nas quais estão intimamente relacionadas à utilização do vaso sanitário, limpeza corporal, vestir e despir, e no conhecimento social, demonstrando empecilhos na resolução de problemas. No entanto, ainda com algumas habilidades que necessitam de certo domínio, seu *score* total foi de 108 pontos, o que a classifica como uma pessoa independente.

No decorrer dos atendimentos realizados, M.T. apresentou limitações nas tarefas que envolviam recursos visuais e materiais coloridos voltados ao estímulo da coordenação motora fina e habilidades cognitivas. Dentre as principais dificuldades observadas, destacaram-se dificuldades na preensão em pinça, bem como no engajamento em atividades estruturadas que exigiam atenção, raciocínio e associação de formas e cores.

Até a escrita deste, M.T. demonstra avanços significativos no desempenho das AVD, sobretudo naquelas que exigem coordenação motora fina. É capaz de realizar tarefas como abotoar roupas, bem como abrir e fechar zíperes, o que evidencia um progresso considerável no controle dos movimentos manuais e na precisão motora. No que diz respeito ao autocuidado, M.T. apresenta-se com um nível de semi-independência no processo de vestir-se, necessitando de apoio para completar a tarefa. Adicionalmente, observou-se que a mesma realiza com satisfação a dissociação de cores e formas, demonstrando avanços no que se refere a área visual, e cognitiva, com demanda visual.



Figura 1: Malformações relacionadas à síndrome EEC.

Fonte: Acervo pessoal dos autores (2025)

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Tendo em vista que a síndrome EEC é um tipo raro de anomalia congênita, caracterizada por ectrodactilia, displasia ectodérmica e fendas orofaciais (fenda do lábio/palato), e embora não possua cura, é possível, visando uma melhor qualidade de vida, propor um acompanhamento aprofundado na perspectiva holística do indivíduo, e destacar a importância do atendimento regular de uma equipe multidisciplinar.

No respeitante à atuação da Terapia Ocupacional é destacada a intervenção precoce como uma importante área a ser explorada ao acompanhar uma criança acometida pela síndrome EEC. Apesar da criança ainda apresentar certa dificuldade em atividades específicas, considera-se notórias sua evolução e sua conquista da independência e autonomia.

É de suma importância ressaltar a articulação do terapeuta ocupacional no fornecimento de orientações de cuidado e de estimulações à família, visando contribuir de forma significativa

para a continuidade das atividades no ambiente domiciliar, além de favorecer a construção de uma rede de apoio que fortalece a autonomia da criança, uma vez que o papel da família é compreendido como sendo de suma importância no processo terapêutico.

Conclui-se no estudo, portanto, que a intervenção precoce exerce um impacto positivo não apenas no desenvolvimento infantil e na inclusão social, mas também na qualidade de vida da criança e de sua família. Além de ressaltar a importância da inclusão da rede social de apoio no plano terapêutico ocupacional para fortalecer o vínculo tanto das relações de terapeuta-família, quanto família-paciente.

REFERÊNCIAS

ANDRADE, F. L. Malformações congênitas. *In*: TEIXEIRA, E. *et al.* **Terapia ocupacional na reabilitação física**. São Paulo: Roca, 2003. p.457-483.

BRASIL. Ministério da Saúde. e. Secretaria de Atenção à Saúde. **Diretrizes de estimulação precoce**: crianças de zero a três anos com atraso no desenvolvimento neuropsicomotor decorrente da microcefalia. Brasília, DF: MS, 2016.

GURRIERI F.; EVERMAN D. B. Clinical, genetic, and molecular aspects of split hand/foot malformation. **Am J Med Genet A**, v. 161, n. 11, 2013. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/24115638/>. Acesso em: 07 abr. 2025.

PINTANEL, A. C.; GOMES, G. C.; XAVIER, D. M. Mães de crianças com deficiência visual: dificuldades e facilidades enfrentadas no cuidado. **Rev Gaúcha Enferm**, v. 34, n. 2, p. 86-92, 2013. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/rgenf/a/WbXT5jR39Wq9TPHZbDJ6pHh/>. Acesso em: 05 abr. 2025.

SUTTON, V. R.; VAN BOKHOVEN, H. TP63-related disorders. *In*: ADAM, M. P. *et al.* (Eds.). **GeneReviews**. Seattle (WA): University of Washington, Seattle, 2021.

TEIXEIRA, Erika *et al.* **Terapia Ocupacional na reabilitação física**. São Paulo: Roca, 2003.

A IMPORTÂNCIA DO CUIDADO MULTIDISCIPLINAR PARA A QUALIDADE DE VIDA DE PESSOAS COM SÍNDROME DE USHER

Lâmia Laís Coelho de Brito
lamia.brito@academico.ufpb.br

Vinícius Leandro Vieira Almeida
vinicius.leandro@academico.ufpb.br

Letícia Marques Ferreira de Lima
leticia.marques@academico.ufpb.br

Vivyanne Falcão Silva da Nóbrega
vivyanne.falcao@academico.ufpb.br

RESUMO

A Síndrome de Usher (SU) é uma doença rara, hereditária, que apresenta mutações gênicas associadas à perda tanto da visão quanto da audição. Nesse sentido, ela pode ser classificada em três diferentes tipos, com manifestações clínicas distintas e é fundamental destacar como esses sintomas ocorrem e o que isso acarreta para a qualidade de vida dos pacientes. Tem como objetivo evidenciar o impacto da SU na qualidade de vida dos indivíduos, destacar os desafios em meio ao acesso ao cuidado e analisar o papel da multiprofissionalidade no processo de inclusão e cuidado. A construção do presente estudo consiste em uma revisão de literatura, sendo um estudo secundário. Para tanto, foi reunido diversos trabalhos pesquisados nas bases de dados PubMed, Scopus, Web of Science e Biblioteca Virtual em Saúde. A SU compromete diferentes aspectos da vida do indivíduo e das pessoas próximas, cabendo um tratamento multidisciplinar para garantir a qualidade de vida dos acometidos. Espera-se que o presente trabalho contribua para a ampliação do debate da importância interprofissional na vida dessas pessoas.

Palavras-chave: doenças raras; anomalias Congênitas; retinite pigmentosa; surdocegueira; equipe multiprofissional.

INTRODUÇÃO

A Síndrome de Usher (SU) é responsável por cerca de metade dos casos associados à cegueira combinada à surdez congênita em pessoas com menos de 65 anos (Castiglione et. al, 2022). É uma doença hereditária recessiva associada a mutações gênicas, com pelo menos 9 genes associado a ela, sendo cinco relacionadas à Usher tipo I (MYO7A, USH1C, CDH23, PCDH15 E SANS), três ao tipo II (USH2A, ADGRV1 e WHRN) e uma ao tipo III (CLRN1) (D'esposito et. al, 2025).

A perda da visão está relacionada à retinite pigmentosa (RP), uma mutação nos genes Usher no olho responsável por afetar cones e bastonetes e levar ao depósito de pigmento na retina (Roborel et. al, 2020). Sendo assim, as células fotossensíveis vão gradualmente perdendo a função, levando a uma visão em forma de túnel, com as bordas comprometidas e, com a

progressão da doença, o indivíduo também perde a visão central, ocasionando a cegueira total (Castiglione et. al, 2022). A perda auditiva se dá por mutações que afetam canais iônicos nas sinapses e nos estereocílios, presentes nas células ciliadas da cóclea. Já o equilíbrio é prejudicado pela degradação nos cinocílios do sistema vestibular (Castiglione et. al, 2022).

Para a compreensão do presente trabalho, é importante considerar que a SU se manifesta em três diferentes tipos: a do tipo I é dita como mais prejudicial, pois apresenta perda sensorial profunda, arreflexia vestibular bilateral e início precoce da RP; o tipo II apresenta perda moderada a grave de audição, mas não apresenta progressão considerável, além de função vestibular normal e RP na fase púbere; o tipo III apresenta progressiva perda de audição e equilíbrio e RP em adolescentes (Ayton et. al, 2023). A SU é considerada uma doença rara, com incidência de 1 a cada 30 mil habitantes no mundo (Castiglione et. al, 2022). As manifestações clínicas iniciais podem incluir a dificuldade de enxergar no período noturno e de diferenciar cores, bem como dificuldade de marcha e surdez para determinadas frequências.

OBJETIVOS

Apresentar evidências sobre o impacto da SU na qualidade de vida das pessoas afetadas; identificar desafios enfrentados no acesso ao cuidado multidisciplinar por pessoas com essa condição; analisar o papel das diferentes especialidades no cuidado da pessoa com SU; avaliar como a atuação integrada da equipe multiprofissional pode contribuir para a autonomia e inclusão social dos indivíduos afetados.

METODOLOGIA

O tema do trabalho foi escolhido visando mostrar um olhar integrativo acerca do tratamento da SU, de forma a considerar as repercussões do cuidado multidisciplinar, ou de sua ausência, na qualidade de vida de pessoas acometidas. O estudo consiste numa revisão de literatura, considerada um estudo secundário, com o objetivo de reunir, analisar e discutir dados de artigos já publicados.

A pesquisa foi conduzida por meio de uma abordagem qualitativa, de forma a responder à seguinte pergunta: “Como o cuidado multidisciplinar pode contribuir para a promoção da qualidade de vida em pessoas com Síndrome de Usher?”. Para tanto, construiu-se a seguinte estratégia de busca, composta a partir dos termos DeCS/MeSH: “"Usher Syndrome" [tiab] AND ("Quality of Life" OR "Patient Care Team" OR "Multidisciplinary care" OR "Interdisciplinary team" OR "Integrated care" [tiab])”. A coleta de dados ocorreu por meio da consulta a bases de

dados, sendo estas: PubMed, Scopus (Elsevier), Web of Science (WoS) e Biblioteca Virtual em Saúde (BVS).

Inicialmente, a busca avançada resultou em 38 artigos, os quais foram avaliados considerando os seguintes critérios de inclusão dos estudos: **a)** ter sido publicado nos últimos 5 anos; **b)** adequar-se aos objetivos propostos por este estudo; **c)** ser passível de leitura na íntegra. Tais critérios levaram à exclusão de 32 artigos, restringindo a pesquisa a 6 publicações, as quais foram revisadas e lidas integralmente para compor a base deste trabalho (Figura 1). Além disso, uma referência adicional foi identificada por meio de uma pesquisa direcionada à atuação do geneticista, garantindo uma ampliação do panorama na busca por materiais relevantes ao objetivo.

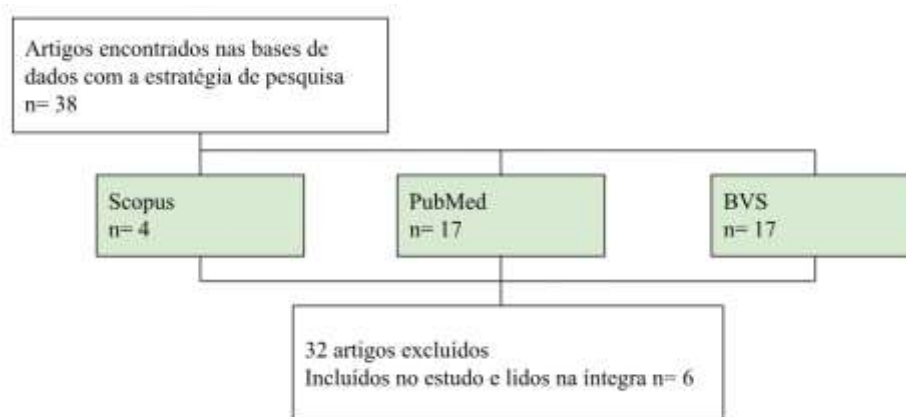


Figura 1: Processo de busca

Fonte: Dados da Pesquisa, 2025.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

A SU está intimamente relacionada à retinite pigmentosa (RP) e à surdez congênita, associada também a uma disfunção vestibular (Ayton et. al, 2023). Em portadores com Usher tipo I, há uma significativa diferença nos danos neurossensoriais durante o desenvolvimento, levando a um nível de escolaridade menor, se comparado a pessoas com Usher tipo II ou III (Roborel et. al, 2020). Além disso, há um sério comprometimento em atividades cotidianas como trabalho, relação com família, amigos e atividades de lazer e há piora desse cenário quando se estende para a alteração na função vestibular. Em crianças, atrapalha o desenvolvimento da fala e da marcha (Roborel et. al, 2020).

Pela perda sensorial dupla, a SU afeta a qualidade de vida tanto do portador quanto das pessoas ao redor, em razão da limitação de comunicação e da independência do indivíduo, necessitando de constantes auxílios psicológicos devido à recorrente exclusão social, e meios

alternativos para promover o lazer e a educação de qualidade, visando minimizar os danos externos causados pela doença (Ayton et al., 2023). Roborel et al (2020) em seu estudo relacionado às vivências de pacientes com SU tipo I demonstrou que o medo, a ansiedade e a vergonha em relação à doença são sentimentos presentes nos pacientes e em seus familiares.

Na literatura, é conhecido que indivíduos com doenças raras enfrentam desafios significativos no acesso a cuidados e tratamentos adequados às suas condições. Os pacientes relatam que seus profissionais muitas vezes não estão bem-informados sobre as melhores condutas em relação às suas síndromes, ou não sabem indicar os suportes disponíveis, como organizações, institutos e serviços de saúde que auxiliem os pacientes a lidar com os impactos da doença (Ayton et al., 2023). Considerando o comprometimento significativo do sistema audiovisual ocasionado pela SU, bem como as implicações delas no cotidiano dos acometidos, o cuidado integral exige o envolvimento de profissionais de diversas áreas, sendo necessário ao médico que fez o diagnóstico a competência de encaminhar o paciente. No entanto, o baixo conhecimento apresentado por profissionais para tratar a síndrome dentro do sistema de saúde é uma barreira às práticas recomendadas de cuidado centrado no paciente ou na família para a intervenção precoce, que poderiam auxiliar no enfrentamento das dificuldades espaciais, comunicativas e emocionais das pessoas com SU (Ayton et al., 2023; Roborel et al., 2020).

A análise dos dados permite identificar o papel crucial de diferentes especialidades no cuidado da pessoa com SU. Médicos oftalmologistas são fundamentais no diagnóstico, acompanhamento e manejo da Retinose Pigmentar, que pode evoluir desde escotomas (alterações no campo visual) na infância até a cegueira na idade adulta (Colbert, Brett M et al., 2024). O acompanhamento oftalmológico regular permite não apenas o monitoramento da progressão da doença, mas também a implementação de intervenções preventivas e de reabilitação que possam preservar a função visual pelo maior tempo possível.

Além disso, o diagnóstico realizado por audiologistas é essencial para a intervenção precoce relacionada à perda auditiva, que pode variar de branda a profunda, dependendo do tipo da síndrome. Desta forma, é possível incluir a indicação de implantes cocleares para o bom desenvolvimento da linguagem e comunicação já nos primeiros anos de vida (Davies, Bergman, Misztal, et al. 2021).

Dentro da equipe multiprofissional, fonoaudiólogos desempenham papel relevante na terapia para o desenvolvimento da fala, que pode ser severamente comprometida devido à perda auditiva. Adicionalmente, especialistas em comunicação tátil podem selecionar métodos de aprendizagem disponíveis para o desenvolvimento da comunicação para além do

Braille/LIBRAS, como recursos que utilizam toques e movimentos para a articulação de palavras.

Geneticistas e conselheiros genéticos são responsáveis pelo diagnóstico molecular e aconselhamento familiar. Conforme documentado na literatura, existe possibilidade de diagnósticos incorretos quando pacientes apresentam variantes patogênicas não relacionadas, associadas tanto à perda auditiva não sindrômica quanto à RP não sindrômica (Yoshimura, H. et al., 2021). O diagnóstico molecular preciso, realizado através de testes genéticos abrangentes, não apenas confirma a condição, mas também possibilita o aconselhamento genético familiar, fundamental para o planejamento reprodutivo. Além disso, o conhecimento da mutação específica pode ser determinante para inclusão em futuros ensaios clínicos de terapias genéticas experimentais, uma área em rápido desenvolvimento.

As disfunções vestibulares encontradas na SU comprometem o equilíbrio, a coordenação motora e a marcha, aumentando o risco de quedas e fraturas. Por isso, fisioterapeutas e terapeutas ocupacionais têm papel fundamental no manejo de exercícios que possam trazer maior adaptabilidade e independência, principalmente quando as alterações do vestibulo são concomitantes com a progressão da perda auditiva.

O suporte psicológico constitui um componente essencial do cuidado integral às pessoas com SU, pois os impactos emocionais decorrentes da progressão da perda sensorial e os desafios contínuos de adaptação e inclusão são inúmeros. O diagnóstico de uma condição genética progressiva como a SU pode desencadear processos de luto pela perda gradual de capacidades sensoriais, além de ansiedade e depressão relacionadas à incerteza quanto ao futuro e às limitações crescentes. Esses sentimentos emergem tanto nas pessoas afetadas quanto nas pessoas próximas, como os familiares. Neste contexto, psicólogos devem desenvolver estratégias de enfrentamento e promover a resiliência, além de trabalhar questões relacionadas à identidade e pertencimento, frequentemente desafiados pela evolução da condição (Ayton et al., 2023).

A abordagem integrada e multiprofissional não apenas otimiza os potenciais benefícios da intervenção precoce, como também melhora o impacto psicossocial do diagnóstico. Entretanto, há uma necessidade urgente de maior integração entre as especialidades, como explicita a literatura sobre a coordenação dos cuidados entre oftalmologia e audiologia, adaptada às necessidades dos pacientes (Colbert et al., 2024).

Esta coordenação deve estender-se além dos limites dos profissionais da saúde em um modelo verdadeiramente transdisciplinar, no qual o plano terapêutico seja construído

coletivamente e implementado de forma simultânea também com professores, pedagogos, educadores físicos, entre outros profissionais que fazem parte do processo de reabilitação do paciente com SU.

Para superar as barreiras à integração identificadas, faz-se necessário o desenvolvimento de protocolos clínicos compartilhados, a implementação de sistemas eficientes de comunicação interprofissional e, fundamentalmente, a promoção de educação continuada e interdisciplinar no cuidado integral às pessoas com SU. Somente através desta abordagem integrada será possível minimizar o impacto funcional e psicossocial desta condição complexa e proporcionar qualidade de vida e autonomia aos indivíduos afetados, apesar das limitações sensoriais impostas pela síndrome.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

A SU representa um desafio multidimensional que impacta profundamente a qualidade de vida das pessoas afetadas. No entanto, a pesquisa revelou lacunas importantes na literatura científica no que se refere à definição de protocolos específicos para o tratamento e o planejamento do cuidado integral de pessoas com SU. Embora existam avanços notáveis nas áreas de diagnóstico genético e no uso de implantes cocleares como estratégias terapêuticas para lidar com a perda auditiva, observa-se que o cuidado multidisciplinar ainda é pouco explorado nas publicações científicas.

Considerando que a síndrome afeta simultaneamente audição, visão e, em alguns casos, o sistema vestibular, torna-se evidente a necessidade de uma abordagem integrada, que envolva profissionais de diversas especialidades. Essa atuação coordenada da equipe interdisciplinar é essencial não apenas para mitigar os impactos clínicos da síndrome, mas também para oferecer suporte emocional, promover a inclusão social e melhorar a qualidade de vida dos pacientes. Além disso, o cuidado integral pode ampliar significativamente as perspectivas de autonomia, participação e bem-estar das pessoas afetadas. Diante desse cenário, espera-se que este estudo contribua para estimular novas pesquisas que possibilitem a formulação de diretrizes voltadas à atuação colaborativa e contínua da equipe multiprofissional no acompanhamento e tratamento da SU.

REFERÊNCIAS

AYTON, L. N. et al. Awareness of Usher Syndrome and the Need for Multidisciplinary Care: A Cross-Occupational Survey of Allied Health Clinicians. **Journal of Multidisciplinary Healthcare**, v. 16, p. 1927–1936, 13 jul. 2023.

CASTIGLIONE, A.; MOLLER, C. Usher Syndrome. **Audiology Research**, v. 12, p. 42-65, 2022.

COLBERT, B. M. et al. Prevalence of Molecular Diagnoses for Usher Syndrome and the Need for Coordinated Care. **The Laryngoscope**, v. 135, n. 5, p. 1777–1780, 19 nov. 2024.

DAVIES, C. et al. The Outcomes of Cochlear Implantation in Usher Syndrome: A Systematic Review. **Journal of Clinical Medicine**, v. 10, n. 13, p. 2915, 29 jun. 2021.

D'ESPOSITO, F. et al. Usher Syndrome: New Insights into Classification, Genotype–Phenotype Correlation, and Management. **Genes**, v. 16, p. 332, 2025.

ROBOREL DE CLIMENS, A. et al. Living with type I Usher syndrome: insights from patients and their parents. **Ophthalmic Genetics**, v. 41, n. 3, p. 240–251, 3 maio 2020.

YOSHIMURA, H. et al. Unraveling the genetic complexities of combined retinal dystrophy and hearing impairment. **Molecular Genetics & Genomic Medicine**, v. 9, n. 8, e1730, 2021.

TESTE DE CAMINHADA DE 6 MINUTOS EM DOENÇA ÓRFÃ: ESTUDO PRÉ E PÓS-TRIKAFTA NA FIBROSE CÍSTICA

Sabrina Mikelly Simplicio da Silva
sabrinamikelly@hotmail.com

Bárbara de Andrade Alves
barbara.andrade@academico.ufpb.br

Jéssika Carneiro Borges de Souza
jessikacaarneiro@gmail.com

Maria do Socorro Nunes Gadelha
maria.gadelha@academico.ufpb.br

Renata Ramos Tomaz Barbosa
renatatomazf@gmail.com

RESUMO

O objetivo desse estudo consiste em analisar os efeitos da medicação Trikafta em pacientes com fibrose cística por meio do Teste de Caminhada de 6 Minutos (TC6), realizado antes e após o início do tratamento, avaliando o perfil sociodemográfico, clínico e musculoesquelético, identificando possíveis mudanças funcionais. Este estudo se caracteriza como uma pesquisa de caráter observacional, exploratória, descritiva, de natureza quantitativa. A amostra de 6 indivíduos, ambos os sexos, entre 7 e 18 anos, com diagnóstico de Fibrose Cística comprovado pelos testes de triagem neonatal e/ou teste do suor aplicado em um centro de referência no estado da Paraíba. Foi identificado um perfil clínico de prevalência da etnia branca, idade média de 12,2 anos e com comprometimento respiratório importante. Os resultados do estudo evidenciaram que apesar da distância percorrida ter aumentado após o uso do Trikafta, a diferença não foi significativa. No entanto, em relação ao peso das crianças e adolescentes, houve um aumento significativo após a medicação e isso é um indicador positivo. A ciência tem conseguido oferecer novas possibilidades terapêuticas para doenças raras e enfrentar os desafios impostos possibilita estudos e oferece tratamentos mais avançados, efetivos e personalizados.

Palavras-chave: fibrose cística; teste de caminhada; regulador de condutância transmembrana em fibrose cística.

INTRODUÇÃO

A fibrose cística (FC), também conhecida como mucoviscidose, é uma doença genética rara, autossômica recessiva hereditária, e afeta especialmente os pulmões e o pâncreas, num processo obstrutivo causado pelo aumento da viscosidade do muco. Embora esteja predominantemente na população caucasiana, pode estar presente em todos os grupos étnicos. É causada por mutações genéticas presentes no gene Cystic Fibrosis Transmembrane Regulator (CFTR), um canal de cloreto epitelial situado no braço longo do cromossomo 7 (7q31.2) (Errante, Cintra, 2017).

O Teste de Caminhada de Seis Minutos (TC6) é empregado para avaliar os resultados antes e depois do tratamento em pacientes com doença cardiopulmonar de moderada a grave, além de verificar o estado cardiopulmonar e ser utilizado em estudos epidemiológicos. É uma ferramenta de baixo custo, de fácil aplicação e apresenta resultados confiáveis (Enright et al., 2003).

Em 2019, a FDA aprovou o Trikafta (elexacaftor/ivacaftor/tezacaftor, uma combinação de dois corretores com um potencializador) para pacientes com FC. O efeito do Trikafta inclui melhora da função pulmonar e da qualidade de vida. Porém, ainda há uma escassez de dados sobre seus efeitos (Gur et al., 2023; Kapouni, Moustaki, Douros et al., 2023).

OBJETIVOS

Analisar os resultados do teste de caminhada de 6 minutos em portadores de fibrose cística antes e após a utilização da medicação Trikafta, avaliando o perfil sociodemográfico, clínico e musculoesquelético, e identificando possíveis mudanças funcionais.

METODOLOGIA

Trata-se de uma pesquisa de caráter observacional, exploratória, descritiva, de natureza quantitativa, utilizando como campo de pesquisa o Laboratório de Fisioterapia em Pesquisa Cardiorrespiratória (LAFIPCARE), na Universidade Federal da Paraíba (UFPB), entre maio de 2024 e março de 2025, através da análise dos resultados do TC6 em pacientes com fibrose cística antes e após a utilização da medicação Trikafta. A pesquisa foi aprovada pelo Comitê de Ética e Pesquisa sob o parecer nº 6.968.363. Participaram do estudo 6 indivíduos de ambos os sexos, com idade entre 7 e 18 anos, com diagnóstico de Fibrose Cística comprovado pelos testes de triagem neonatal e/ou teste do suor, residentes no estado da Paraíba. Para a coleta dos dados sociodemográficos, clínicos e musculoesqueléticos foi elaborada uma ficha com os dados de identificação do paciente e da família incluindo condições econômicas, nível de escolaridade dos responsáveis e condições clínicas.

O Teste de Caminhada de 6 Minutos (TC6) foi realizado em um corredor reto de 30 metros, utilizando diversos equipamentos (oxímetro, esfigmomanômetro, estetoscópio, escala de Borg, cronômetro, cones, cadeiras e ficha de coleta). Antes do teste, a criança ou adolescente foi orientada a caminhar de um cone até o outro o mais rápido que conseguir em 6 minutos, sem correr, podendo parar se necessário. Foram monitorados saturação, pressão arterial, frequência cardíaca, frequência respiratória e percepção de esforço antes, durante (monitorados

no 2º e 4º minuto, apenas saturação e frequência cardíaca) e após o teste. Pausas e intercorrências foram registrados. Após o uso de medicação, o teste foi repetido seguindo o mesmo protocolo.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

Como consta na Tabela 1, a idade média da amostra foi de 12,2±4,8 anos, sendo 50% do sexo feminino e 50% do sexo masculino. Desses, 50% se autodeclararam de cor branca. Quanto ao perfil socioeconômico, 66,7% tinham acesso ao saneamento básico, a maioria dos responsáveis concluíram o ensino médio (66,6%), e 50% têm renda familiar entre 1-3 salários-mínimos. Quanto às características de saúde, 83,3% não foram hospitalizados nas últimas 4 semanas, 50% tiveram mais de 5 internações desde o nascimento e 66,7% já tiveram acompanhamento fisioterapêutico.

Os pacientes analisados neste estudo relataram como queixa principal sintomas como: tosse, cansaço, dificuldade para ganhar peso, excesso de secreção e baixa imunidade, evidenciando a forte relação entre os aspectos respiratórios e nutricionais da doença. A tosse crônica persistente, frequentemente acompanhada de escarro espesso e purulento, é uma das principais manifestações respiratórias. Além disso, a desnutrição se instala rapidamente devido à má digestão e absorção de nutrientes, agravada pelo aumento da demanda calórica causada por infecções respiratórias recorrentes e pelo esforço respiratório constante (Reis et al., 1998).

Características Sociodemográficas	
Idade	Média (dp) 12,4 (4,8)
Sexo	N (%)
Feminino	3 (50,0)
Masculino	3 (50,0)
Etnia	
Branca	3 (50,0)
Parda	2 (33,3)
Preta	1 (16,7)
Escolaridade do responsável	
Ensino Fundamental completo	1 (16,7)
Ensino Médio completo	4 (66,6)
Ensino Superior completo	1 (16,7)
Renda Familiar	
1 salário	2 (33,3)
1-3 salários	3 (50,0)
3-6 salários	1 (16,7)
Acesso ao saneamento básico	
Sim	4 (66,7)
Não	2 (33,3)

Características de saúde	
Hospitalização nas últimas 4 semanas	
Sim	1 (16,7)
Não	5 (83,3)
Nº de internações desde o nascimento	
0	1 (16,7)
1-5 vezes	2 (33,3)
>5 vezes	3 (50,0)
Queixa principal (n=11)	
Cansaço	2 (18,2)
Tosse	4 (28,7)
Dificuldade no ganho de peso	2 (18,2)
Secreção	2 (18,2)
Imunidade baixa	1 (16,7)
Acompanhamento fisioterapêutico	
Sim	4 (66,7)
Não	2 (33,3)

Tabela 1: Características sociodemográficas e de saúde de crianças e adolescentes com Fibrose Cística.

Fonte: Dados da pesquisa.

Com base nos resultados da Tabela 2, podemos observar que, após 3 meses da utilização do medicamento Trikafta, houve um aumento estatisticamente significativo no Peso (Kg) das crianças e adolescentes. Esse aumento de peso reforça a ideia de que o medicamento não se limita apenas aos efeitos respiratórios, mas também contribui para a melhora na absorção de nutrientes (Terlizzi et al., 2021). No entanto, em relação à distância percorrida, apesar de ter sido maior após o tratamento, essa diferença não foi significativa.

	Antes	Depois	p-valor
Características do TC6	Média (dp)	Média (dp)	
Distância percorrida	408 (93,9)	413 (106,0)	0,556
Distância predita	672 (33,3)	663 (29,3)	0,077
Porcentagem da distância percorrida em relação a predita	60,7 (13,6)	66,1 (12,3)	0,493
Características da criança	33,9 (18,9)	36,9 (18,4)	0,028*
Peso (kg)	134,6 (25,6)	137,8 (22,0)	0,085
Altura (cm)	17,1 (4,7)	18,1 (4,84)	0,055
IMC (kg/cm ²)			

* Diferença estatisticamente significativa (teste t para amostrar pareada)

Tabela 2. Médias e desvios-padrão dos valores do teste de caminhada de 6 minutos (TC6) e das características da criança antes e depois da utilização do Trikafta.

Fonte: Dados da pesquisa.

Conforme apresentado na Tabela 3, antes do uso do Trikafta, entre os 6 pacientes avaliados, houve apenas um paciente que realizou uma pausa durante o teste, atribuída ao

cansaço respiratório. Após os 3 meses da introdução da medicação, entre os 6 pacientes avaliados pela pesquisa, esse número permaneceu inalterado.

No que se refere às intercorrências durante a realização do teste de caminhada (Tabela 3), inicialmente foi registrada apenas 01 intercorrência relacionada à queda na saturação de oxigênio. No entanto, após o início do tratamento medicamentoso, esse número aumentou para 02, sendo relatado por um dos pacientes a queda na saturação de oxigênio e outro a sensação de mal-estar, justificado pelo paciente por não ter se alimentar antes da realização do teste. Conforme esse dado, não é possível constatar que a medicação apresentou alguma colaboração com aumento no número de intercorrências durante o teste de caminhada. Portanto, é indicado a necessidade de investigação em pesquisas futuras para confirmar a veracidade desta afirmação.

Características antes do Trikafta	N (%)
Pausas no TC6 (n=5)	
Sim	1 (20,0)
Não	4 (80,0)
Intercorrências	
Sim	1 (20,0)
Não	4 (80,0)
Características depois do Trikafta	N (%)
Pausas no TC6 (n=6)	
Sim	1 (16,7)
Não	5 (83,3)
Intercorrências	
Sim	2 (33,3)
Não	4 (66,7)

Tabela 3. Características clínicas do Teste de caminhada de 6 minutos (TC6).

Fonte: Dados da pesquisa.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Foi possível observar que apesar da distância percorrida ter aumentado após o uso do Trikafta, a diferença não foi significativa. No entanto, em relação ao peso das crianças e adolescentes, houve um aumento significativo após a medicação e isso é um indicador positivo, pois um estado nutricional adequado está diretamente ligado a uma melhor função pulmonar e menor risco de infecções, fatores essenciais para a qualidade de vida e sobrevivência desses pacientes, favorecendo assim o crescimento e o desenvolvimento infantil. Foi identificado que a população apresenta um perfil clínico de prevalência da etnia branca, idade média de 12,2 anos, com comprometimento respiratório importante e queixas relacionadas à tosse, secreção, cansaço e baixa imunidade.

Contudo, o estudo apresentou como limitação o número reduzido da amostra, justificado pela raridade da doença e pela exigência de início recente da terapia Trikafta. Outrossim, sugerem-se investigações futuras com amostras maiores, acompanhamento longitudinal prolongado e estudos multicêntricos, o que permitirá uma análise mais robusta da relação entre o uso contínuo do Trikafta e melhora do desempenho funcional, composição corporal e outros desfechos clínicos relevantes. Tais pesquisas são essenciais para embasar e ampliar o conhecimento sobre os efeitos a médio e longo prazo da terapia tripla moduladora e, sobretudo, garantir atenção e resultados que reflitam na mudança de vida trazida por tratamentos inovadores.

REFERÊNCIAS

ENRIGHT, P. L., MCBURNIE, M. A., BITTNER, V., TRACY, R. P., MCNAMARA, R., ARNOLD, A., NEWMAN, A. B. The 6-min walk test: a quick measure of functional status in elderly adults. **Chest**, v. 123, n. 2, p. 387-398, 2003. DOI: <https://doi.org/10.1378/chest.123.2.387>

ERRANTE, P. R.; CINTRA, H. C. Aspectos fisiopatológicos, diagnóstico e tratamento da fibrose cística. **Revista Unilus Ensino e Pesquisa**, Santos, v. 14, n. 37, p. 166-178, out./dez. 2017.

GUR, M. et al. "Effect of Trikafta on bone density, body composition and exercise capacity in CF: A pilot study." **Pediatric pulmonology** v. 58, n. 2, p. 577-584, 2023. DOI:10.1002/ppul.26243

KAPOUNI, N.; MOUSTAKI, M.; DOUROS, K.; LOUKOU, I. Efficacy and Safety of Elexacaftor-Tezacaftor-Ivacaftor in the Treatment of Cystic Fibrosis: A Systematic Review. **Children (Basel)**, v. 10, n. 3, p. 554, 2023. DOI: 10.3390/children10030554.

REIS, F. J. C.; DAMACENO, N. Fibrose cística. **Jornal de Pediatria**, v. 74, n. 7 (Supl 2), p. S76-S94, 1998.

TERLIZZI, V. et al. Effectiveness of Elexacaftor/Tezacaftor/Ivacaftor Therapy in Three Subjects with the Cystic Fibrosis Genotype Phe508del/Unknown and Advanced Lung Disease. **Genes**, v. 12, p. 1178, 2021.

SÍNDROME DE RUBINSTEIN-TAYBI: DIVERSIDADE EPIGENÉTICA E FENOTÍPICA

Andra Sthefany Rodrigues Ferreira
andrasthefanyrf@gmail.com

Maria das Graças de Azevedo Diniz
azevedo.maria261199@gmail.com

Melina Pereira Fernandes Paiva
melpfernandes@hotmail.com

RESUMO

A síndrome de Rubinstein-Taybi (RSTS) é uma doença rara caracterizada por alterações em face, extremidades, crescimento e neurodesenvolvimento. **Objetivo:** Analisar os critérios diagnósticos cardinais e os genes responsáveis pela síndrome. **Metodologia:** Trata-se de uma revisão integrativa da literatura nas bases de dados: PubMed, Biblioteca Virtual em Saúde, LILACS e SciELO. Por meio das palavras: "Síndrome de Rubinstein Taybi", "Epigenética de Rubinstein Taybi", "Clínica de Rubinstein Taybi", incluiu-se os trabalhos de 2013 a 2023 sobre relatos de caso, epigenética e clínica da patologia em crianças. **Resultado e Discussão:** Foram incluídos 5 artigos. A RSTS é causada pela mutação dos genes CREBBP e EP300. Face com sobranceiras arqueadas, fissuras palpebrais descendentes, depressão da raiz do nariz, sorriso forçado, polegar e hálux largos, baixa estatura e atraso no desenvolvimento/deficiência intelectual são os critérios diagnósticos típicos na literatura. **Considerações finais:** A diversidade de características usadas critérios para o diagnóstico clínico se sobrepõem a outros distúrbios. Portanto, a definição de uma epiassinatura específica é primordial.

Palavras chaves: Síndrome de Rubinstein Taybi; Epigenética; Clínica.

INTRODUÇÃO

A síndrome de Rubinstein-Taybi (RSTS) é uma doença rara e congênita. O nome vem do pediatra americano Jack Rubinstein e do radiologista iraniano Hooshang Taybi, que relataram sete bebês com anormalidades físicas semelhantes em meados da década de 60. Atualmente, a condição acomete cerca de 1/100.000 - 1/125.000 em cada nascido vivo no mundo (AWAN, N. et al., 2022). No que tange o cenário brasileiro, segundo o DATASUS, já foram identificados cerca de 533 casos registrados entre os anos de 2013 a 2023 (BRASIL, 2025). Com o avançar da tecnologia e dos estudos ao longo dos anos descobriu-se que se trata de uma síndrome de transmissão autossômica dominante (Van Gils et al., 2021).

Os indivíduos apresentam dismorfismo facial típico, anormalidades dos membros distais, principalmente em polegares e hálux, e deficiência intelectual (Lacombe, 2024). Entretanto, há um amplo espectro fenotípico associado a esses sinais típicos e não existe, ainda, descrito na literatura até o presente momento critérios patognomônicos para o diagnóstico da síndrome de Rubinstein-Taybi (Hadzsiev et al., 2019). Na contemporaneidade, as bases

científicas utilizam para o reconhecimento da síndrome a identificação de sinais cardinais, analisando peculiaridades específicas craniofacial, do arcabouço ósseo, do crescimento e desenvolvimento, que presentes em pelo menos 75% dos pacientes, e quando necessário complementam a investigação com as análises moleculares dos genes acometidos (Pérez-Grijalba et al., 2019; Van Gils et al., 2021).

Sabe-se que as manifestações clínicas da RSTS são variadas e se sobrepõem ao fenótipo de outras síndromes genéticas, tornando o diagnóstico puramente clínico desafiador (Awan et al., 2022). Portanto, é de suma importância estabelecer práticas iguais, isto é uma padronização, em relação aos procedimentos para chegar ao diagnóstico da síndrome de Rubinstein-Taybi.

OBJETIVOS

Analisar na literatura vigente os critérios cardinais utilizados para fomentar o diagnóstico clínico da Síndrome de Rubinstein-Taybi no que tange a faixa etária pediátrica, discutindo as mutações genéticas responsáveis pelo seu fenótipo característico e as suas principais repercussões.

METODOLOGIA

Este trabalho trata-se de uma revisão integrativa da literatura de estudos publicados em quatro bases de dados online, sendo elas PubMed, Biblioteca Virtual em Saúde, LILACS e SciELO. A pesquisa no banco de dados se deu por meio dos Descritores em Ciência da Saúde (DeCS): "Síndrome de Rubinstein Taybi", "Epigenética de Rubinstein Taybi" e "Clínica de Rubinstein Taybi". Foram elencados como critérios de inclusão os trabalhos publicados num corte temporal de 2013 a 2023, disponíveis no formato de texto completo, escritos em português, inglês ou espanhol que abordassem relatos de caso, epigenética associada a patologia e repercussão clínica na faixa etária pediátrica em menores de 16 anos de idade portadoras da Síndrome de Rubinstein-Taybi (RSTS). E, nesse sentido, excluídos os artigos duplicados, dissertações, teses, artigos de debates, editoriais, artigos incompletos além de trabalhos que abordaram idade superior a 16 anos, outras síndromes associadas e por fim aqueles que não contemplavam o corte temporal proposto.

Os títulos e os resumos de todos os artigos foram identificados e revisados na busca eletrônica para inclusão ou exclusão do produto no estudo. Além disso, foram acrescentados ao presente trabalho dados coletados na plataforma DATASUS para indicação de incidência da Síndrome de Rubinstein-Taybi (RSTS) em nascidos vivos no Brasil entre os anos de 2013 a

2023 através da descrição “ANOMALIA OU DEFEITO CONGÊNITO EM NASCIDOS VIVOS desde 1996 pela CID 10”, filtrando pelo CID indicador da síndrome: CID Q87.2 - Síndrome Malformação Congênita afetando predominante em membros.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

A pesquisa nas bases de dados resultou em cerca de 284 artigos identificados pelos Descritores em Ciência da Saúde (DeCS), dentre eles, após a filtração com os critérios de inclusão, foram elegíveis 5 artigos disponíveis de forma gratuita e completa para a revisão integrativa. No que diz respeito aos resultados dos dados da plataforma DATASUS, identificou-se cerca de 533 casos registrados no Brasil entre 2013 a 2023, tendo pico de registro de casos em 2023 representando 10,69% (N = 57) seguido de 2021 de 10,50 % (N=56) (Brasil, 2025).

Na literatura, a Síndrome de Rubinstein - Taybi é descrita como uma doença genética rara e congênita que acomete cerca de 1/100.000 - 1/125.000 em cada nascido vivo no mundo (VAN GILS et al., 2021). Trata-se de uma condição genética autossômica dominante causada pela mutação dos genes CREBBP (RSTS1) e EP300 (RSTS2), localizados no cromossomo 16 em p13.3 (associada a manifestações de RSTS1), na deleção heterozigótica de 17 pb e cromossomo 22q13.2 (mais associada a manifestações de RSTS2), sendo ambos envolvidos na regulação transcricional e remodelação da cromatina sendo estes essenciais para a plasticidade neuronal e cognição (Pérez-Grijalba et al., 2019; Van Gils et al., 2021).

Dessa forma, indivíduos com RSTS apresentam dimorfismo facial típico, anormalidades dos membros distais, principalmente em polegares e hálux, e deficiência intelectual (Van Gils et al., 2021). Para o diagnóstico, as bases científicas utilizam a identificação de sinais cardinais divididos em 4 grupos: peculiaridades específicas craniofaciais, arcabouço ósseo, crescimento e desenvolvimento. Na face, pelo menos três de seis características devem estar presentes: sobrancelhas muito arqueadas, fissuras palpebrais inclinadas para baixo, crista nasal convexa, columela abaixo da asa do nariz, palato muito arqueado e sorriso típico (Lacombe et al., 2024). No quesito do esqueleto, encontra-se o principal ponto de suspeita da síndrome: desvio radial da última falange do polegar, dando o aspecto de polegares e/ou háluxes largos ou angulados, entretanto deve-se atentar que em sua maioria pacientes com acometimento em EP300 tendem a não apresentar o desvio do polegar (Hadzsiev et al., 2019).

Sobre o crescimento das crianças, aponta-se com sinais cardiais a microcefalia, retardo de crescimento pós-natal, atraso da idade óssea e baixa estatura. No

desenvolvimento/acometimento neurológico, observa-se atraso/deficiência intelectual, alguns indivíduos não têm linguagem verbal e usam linguagem de sinais ou outros métodos de linguagem não verbal, hipoplasias do cerebelo e do tubo neural são encontradas e se associam mais a RSTS1 e as anomalias da junção craniovertebral e do eixo neural a RSTS2 (Pérez-Grijalba et al., 2019).

Além disso, nos estudos analisados foi identificado a associação da RSTS com inúmeras outras malformações: defeito do septo atrial, defeito do septo ventricular, canal arterial patente, coarctação da aorta; atresia tricúspide e pulmonar; hipoplasia do coração esquerdo, perda auditiva condutiva e/ou neurossensorial; estrabismo e o risco anomalias refrativas, agenesia renal, duplicação renal ou pilórica, hidronefrose e refluxo vesicoureteral (Awan et al., 2022).

Por fim, o diagnóstico da síndrome pode ser sobreposto com outras síndromes, como Bohring-Opitz (BO), Wiedemann-Steiner (WS) e Kabuki, devido às características fenotípicas semelhantes e alteração epigenética dos seus mecanismos (Hadzsiev et al., 2019).

CONSIDERAÇÕES FINAIS

O diagnóstico clínico definitivo da síndrome de Rubinstein-Taybi através dos sinais cardinais é dito positivo somente quando dois dos quatro grupos sejam identificados, sendo pelo menos um grupo esquelético ou craniofacial evidenciado. As alterações neurológicas se manifestam de modo diferente de acordo com a alteração genética o que reforça mais ainda a ideia de que mesmo apresentando características semelhantes, no que tange aos outros achados diagnósticos, existe uma diferença na manifestação clínica e na sua frequência entre RSTS1 e RSTS2 (Pérez-Grijalba et al., 2019).

Em situações de dúvida diagnóstica relacionadas a outras síndromes como a de BO e WS, se justifica e recomenda-se às análises moleculares de CREBBP e EP300 para elucidação da cromatinopatia e deleção (Van Gils et al., 2021), porém sabe-se que mesmo com as análises é possível que o diagnóstico diferencial se torne inconclusivo e apresente um aumento de complexidade quando tratado de epigenética. Cada vez mais estudos revelam novas variantes epigenéticas, mais específicas, relacionadas à síndrome, tornando o diagnóstico molecular um caminho facilitador (Lacombe et al., 2024; Van Gils et al., 2021). Sabe-se ainda que o fenótipo mais prevalente é o associado à alteração no CREBBP (Pérez-Grijalba et al., 2019).

Não se pode deixar de considerar as anomalias congênitas sistêmicas devido suas repercussões clínicas e assistenciais, impactando na qualidade de vida dos pacientes. Portanto, o reconhecimento do processo patofisiológico apresentado por essa patologia e a definição de

sua epigenética específica para ambos os tipos conhecidos é potencialmente um fator para a eficiência diagnóstica e um caminho para guiar-se em uma possível terapêutica a nível neuro-cognitivo (Van Gils et al., 2021).

REFERÊNCIAS

AWAN, N. et al. The behavioral phenotype of Rubinstein-Taybi syndrome: A scoping review of the literature. *American Journal of Medical Genetics Part A*, v. 188, n. 9, p. 2536–2554, 2022. DOI: 10.1002/ajmg.a.62867.

BRASIL. Ministério da Saúde. Departamento de Informática do SUS – **DATASUS**. Disponível em: <https://datasus.saude.gov.br/>. Acesso em: 02 de abril de 2025.

HADZSIEV, K. et al. Rubinstein-Taybi syndrome 2 with cerebellar abnormality and neural tube defect. *Clinical Dysmorphology*, v. 28, n. 3, p. 137–141, 2019. DOI: 10.1097/MCD.0000000000000262.

LACOMBE, D. et al. Diagnosis and management in Rubinstein-Taybi syndrome: first international consensus statement. *Journal of Medical Genetics*, v. 61, n. 6, p. 503–519, 2024. DOI: 10.1136/jmg-2023-109438.

PÉREZ-GRIJALBA, V. et al. New insights into genetic variant spectrum and genotype-phenotype correlations of Rubinstein-Taybi syndrome in 39 CREBBP-positive patients. *Molecular Genetics & Genomic Medicine*, v. 7, n. 11, p. e972, 2019. DOI: 10.1002/mgg3.972.

VAN GILS, J. et al. Rubinstein-Taybi Syndrome: A Model of Epigenetic Disorder. *Genes (Basel)*, v. 12, n. 7, p. 968, 2021. DOI: 10.3390/genes12070968.

TUBERCULOSE VERTEBRAL EM APRESENTAÇÃO RARA: RELATO DE CASO DE MAL DE POTT COM EVOLUÇÃO CLÍNICA ATÍPICA EM PACIENTE ADULTO

Érica Giovanna Mailho Ismael de Carvalho
ericamailho@gmail.com

Victor Gabriel Costa Campos de Azevedo Nery
victorneryc@gmail.com

Jéssyla Ravenna Venceslau de Souto
ravenna.vencs@gmail.com

Marcus Eduardo Siqueira Feitosa
eduardomesf30@gmail.com

Norma Caroline Furtado Montenegro Loureiro
Normacaroline@hotmail.com

RESUMO

A tuberculose vertebral, ou Mal de Pott, é uma forma rara e grave de tuberculose extrapulmonar, frequentemente subdiagnosticada devido à apresentação insidiosa e inespecífica. Este estudo tem por objetivo relatar o caso de um paciente com tuberculose vertebral associada a coinfeções bacterianas multirresistentes, evidenciando os desafios diagnósticos e terapêuticos. Trata-se de um relato de caso elaborado a partir da análise retrospectiva de prontuário hospitalar, com base nas diretrizes do CARE Statement. O paciente apresentou discite em L3-L4, colapso vertebral, abscesso de psoas bilateral e múltiplas cavernas pulmonares. Culturas revelaram infecção por *Klebsiella pneumoniae* KPC e *Staphylococcus aureus* MRSA comunitário. O tratamento incluiu antibióticos de amplo espectro, controle glicêmico e suporte nutricional. O caso ilustra a complexidade do manejo de doenças raras em contexto de vulnerabilidade clínica, reforçando a necessidade de abordagem multidisciplinar e vigilância microbiológica contínua.

Palavras-chave: Doenças Raras; Coluna Vertebral; Tuberculose Osteoarticular.

INTRODUÇÃO

As doenças raras apresentam desafios significativos à saúde pública, especialmente quando associadas a manifestações clínicas atípicas e de difícil detecção. Dentre elas, destaca-se a tuberculose vertebral, ou Mal de Pott, uma forma extrapulmonar infrequente da tuberculose que, embora represente menos de 3% dos casos totais da doença, pode levar a graves complicações estruturais e neurológicas se não diagnosticada e tratada precocemente (Werneck et al., 2019; Rivas-Garcia et al., 2013).

Essa condição resulta da disseminação hematogênica do *Mycobacterium tuberculosis* para a coluna vertebral, principalmente nas regiões toracolombares, com apresentação clínica insidiosa, dor persistente, deformidades ósseas, déficits neurológicos e formação de abscessos paravertebrais, como no músculo psoas. A progressão não tratada pode culminar em colapso vertebral e compressão medular, o que torna sua detecção precoce essencial para evitar sequelas

graves.

Apesar de políticas públicas estruturadas para o controle da tuberculose no Brasil, o diagnóstico das formas extrapulmonares permanece um desafio, em especial em populações vulneráveis. A escassez de recursos para exames de ressonância magnética e biópsia óssea, associada à negatividade de bacilos álcool-ácido resistentes (BAAR) em muitas amostras, contribui para atrasos diagnósticos (Cunha, 2020).

A presença de coinfeções bacterianas multirresistentes, como *Klebsiella pneumoniae* produtora de carbapenemase (KPC) e *Staphylococcus aureus* resistente à meticilina de origem comunitária (MRSA-CA), agrava substancialmente o prognóstico e exige terapias combinadas agressivas. Além disso, o controle glicêmico e o suporte nutricional são fatores determinantes na recuperação de pacientes com comorbidades imunossupressoras e infecções invasivas.

O presente estudo justifica-se pela necessidade de ampliar a visibilidade de apresentações clínicas incomuns da tuberculose, sobretudo aquelas que envolvem múltiplas complicações associadas e requerem abordagem hospitalar de alta complexidade. Ao relatar um caso de Mal de Pott com coinfeções graves em paciente vulnerável, busca-se contribuir com o corpo de evidências clínicas e estimular reflexões sobre a importância do diagnóstico precoce, da vigilância microbiológica e da atuação interdisciplinar integrada no enfrentamento das doenças raras. As doenças raras impõem desafios significativos à saúde pública, especialmente quando apresentam manifestações clínicas atípicas e de difícil detecção. Entre essas condições, destaca-se a tuberculose vertebral, ou Mal de Pott, uma forma extrapulmonar infrequente da tuberculose, com potencial para provocar destruição óssea, instabilidade da coluna e comprometimento neurológico quando não diagnosticada precocemente (Tuli, 2007; Moon et al., 2017).

A infecção decorre da disseminação hematogênica do *Mycobacterium tuberculosis* até a coluna vertebral, principalmente nas regiões toracolombares, e se manifesta com dor lombar persistente, deformidades estruturais, formação de abscessos paravertebrais e sinais neurológicos progressivos. A evolução sem tratamento adequado pode culminar em colapso vertebral, compressão medular e sequelas irreversíveis (Kumar et al., 2019).

Apesar da existência de diretrizes para o controle da tuberculose, o diagnóstico das formas extrapulmonares ainda representa um desafio clínico, especialmente em populações vulneráveis e com acesso restrito a métodos diagnósticos como a ressonância magnética e a biópsia óssea. Além disso, a negatividade da baciloscopia não afasta o diagnóstico de tuberculose vertebral, sendo necessária a correlação entre dados clínicos, epidemiológicos e

radiológicos (Cunha, 2020; Brasil, 2022).

A presença de coinfeções por bactérias multirresistentes, como *Klebsiella pneumoniae* produtora de carbapenemase (KPC) e *Staphylococcus aureus* resistente à meticilina de origem comunitária (MRSA-CA), pode agravar substancialmente o quadro clínico, demandando intervenções antibióticas agressivas, vigilância microbiológica contínua e suporte clínico rigoroso (Munoz-Price et al., 2013; Liu et al., 2011; Bassetti et al., 2019).

Diante desse contexto, o presente relato de caso visa contribuir para o conhecimento clínico sobre a tuberculose vertebral, enfatizando sua apresentação rara, os desafios diagnósticos e a importância da atuação interdisciplinar em quadros de alta complexidade clínica.

OBJETIVOS

Relatar um caso clínico de tuberculose vertebral (Mal de Pott) com formação de abscesso bilateral de psoas e coinfeção por germes multirresistentes, evidenciando os desafios diagnósticos, terapêuticos e de manejo clínico em contexto de alta complexidade.

METODOLOGIA

Trata-se de um estudo descritivo do tipo relato de caso clínico, baseado na análise retrospectiva de prontuário hospitalar de paciente adulto atendido em hospital universitário da rede pública do Nordeste brasileiro, com diagnóstico presuntivo de tuberculose vertebral (Mal de Pott). Os dados foram obtidos exclusivamente por meio de fontes documentais institucionais — evoluções médicas, exames laboratoriais, registros de imagem e prescrições clínicas — sem qualquer contato direto com o paciente ou seus familiares.

Este trabalho está vinculado a projeto aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da instituição responsável, sob o Certificado de Apresentação para Apreciação Ética (CAAE) nº 86154625.0.0000.5178. Por se tratar de pesquisa retrospectiva com dados secundários anonimizados, foi dispensado o uso do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE), conforme previsto na Resolução nº 510/2016 do Conselho Nacional de Saúde. Em sua substituição, adotou-se o Termo de Consentimento para Uso de Dados (TCUD), assegurando os princípios de confidencialidade, integridade e uso científico exclusivo da informação.

A descrição clínica seguiu os critérios do CARE Statement para relatos de caso, priorizando clareza, transparência e fidelidade à evolução do quadro e à conduta adotada. A análise dos achados foi complementada por uma revisão narrativa da literatura, com

levantamento bibliográfico nas bases PubMed, SciELO e LILACS, priorizando publicações dos últimos cinco anos. Utilizaram-se os descritores: “tuberculose vertebral”, “Mal de Pott”, “infecção multirresistente” e “terapêutica antimicrobiana”, selecionando artigos com aplicabilidade prática ao caso relatado.

Todas as etapas foram conduzidas em conformidade com os princípios éticos da pesquisa em saúde, assegurando a preservação da identidade do paciente e a finalidade exclusivamente científica do estudo.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

Paciente do sexo masculino, adulto, foi admitido por demanda espontânea em hospital universitário da rede pública no Nordeste do Brasil, apresentando dor lombar intensa e fraqueza progressiva em membros inferiores após queda da própria altura. Relatava antecedentes de hérnia discal lombar e nefrolitotomia prévia. Ao exame inicial, encontrava-se hipocorado, desidratado, desnutrido e com escore de 15 pontos na Escala de Coma de Glasgow, sem rebaixamento do nível de consciência, mas com sinais evidentes de comprometimento sistêmico.

A investigação por imagem revelou discite em nível L3-L4 à tomografia computadorizada (TC) lombar. A ressonância magnética (RM) demonstrou redução da altura dos corpos vertebrais de L3, L4 e L5, alterações inflamatórias nos discos intervertebrais L3-L4 e L5-S1, osteófitos marginais, espondilodiscoartrose degenerativa e sinais de compressão radicular, além de espessamento de ligamentos amarelos e hipertrofia de facetas articulares. Esses achados se correlacionavam com o quadro algico e neurológico do paciente.

A tomografia de tórax evidenciou múltiplas cavernas pulmonares, sugestivas de tuberculose pulmonar ativa. Em conjunto com os achados vertebrais, sustentou-se o diagnóstico presuntivo de tuberculose vertebral (Mal de Pott), forma rara e grave da tuberculose extrapulmonar, com potencial destrutivo estrutural e neurológico (TULI, 2016).

A broncoscopia revelou cultura positiva para *Klebsiella pneumoniae* produtora de carbapenemase (KPC), agente multirresistente frequentemente relacionado a infecções nosocomiais graves (MUNOZ-PRICE et al., 2013). Além disso, a drenagem de abscesso de psoas bilateral identificou *Staphylococcus aureus* resistente à meticilina de origem comunitária (MRSA-CA), configurando coinfeção polimicrobiana de elevada gravidade.

Embora amostras de escarro e lavado broncoalveolar tenham testado negativas para bacilos álcool-ácido resistentes (BAAR), a literatura salienta que a negatividade dessas

amostras não exclui o diagnóstico de tuberculose extrapulmonar, especialmente quando há suporte clínico, radiológico e epidemiológico (WHO, 2019).

Foi iniciada antibioticoterapia empírica com meropenem e vancomicina, com cobertura para os agentes isolados. Essa abordagem é preconizada para infecções multirresistentes, embora envolva riscos importantes como nefrotoxicidade e hepatotoxicidade, exigindo monitoramento rigoroso (Bassetti et al., 2019). Também foi iniciado controle glicêmico com insulina NPH, frente à hiperglicemia severa (glicemia inicial de 449 mg/dL).

O paciente apresentou melhora parcial da dor, estabilização clínica e manutenção de dieta por via oral. Ainda assim, persistiram sinais de desnutrição e fraqueza muscular nos membros inferiores, sendo acompanhado pela equipe de neurocirurgia. A tuberculose vertebral em estágios avançados está associada a risco elevado de sequelas neurológicas permanentes, como paraplegia, o que justifica a vigilância interdisciplinar (Moon et al., 2017).

A conduta adotada exigiu atuação coordenada entre infectologia, clínica médica, nutrição e neurocirurgia, como preconizado para o manejo de tuberculose extrapulmonar grave em contexto de alta complexidade (Kumar et al., 2019). A presença de abscesso de psoas bilateral, embora incomum, está descrita como complicação de infecções vertebrais e requer drenagem oportuna e antibioticoterapia direcionada. Em casos de MRSA-CA, a vancomicina continua sendo o tratamento de escolha, desde que com monitoramento adequado da resposta clínica (Liu et al., 2011).

Mesmo após estabilização clínica, o paciente permaneceu sob vigilância intensiva, com necessidade de novas broncoscopias e tomografias sequenciais para o acompanhamento da resposta terapêutica. O uso prolongado de antimicrobianos e o risco de falência terapêutica exigem reavaliação frequente da conduta e ajustes individualizados no plano de cuidado. O seguimento ambulatorial prolongado é recomendado pelas diretrizes nacionais como parte essencial no manejo de formas extrapulmonares graves da tuberculose (Brasil, 2022).

Este relato ilustra a complexidade do manejo da tuberculose vertebral em contexto de coinfeção multirresistente e vulnerabilidade metabólica. A raridade da apresentação clínica e a sobreposição de comorbidades tornam indispensável a atuação multiprofissional e a aplicação da medicina baseada em evidências, com foco na individualização da terapêutica e na reabilitação funcional integral do paciente.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

O presente relato de caso evidencia os desafios clínicos e terapêuticos envolvidos no

diagnóstico e manejo da tuberculose vertebral (Mal de Pott), especialmente em cenários marcados por coinfeções bacterianas multirresistentes, comprometimento nutricional e disfunções metabólicas. Embora rara, a tuberculose da coluna vertebral deve ser considerada como hipótese diagnóstica em pacientes com lombalgia persistente, principalmente em áreas de alta prevalência de *Mycobacterium tuberculosis*.

A ausência de positividade para bacilos álcool-ácido resistentes (BAAR) não exclui a presença da doença, exigindo que os profissionais de saúde considerem a correlação entre sinais clínicos, achados de imagem e contexto epidemiológico. A possibilidade de infecções bacterianas associadas, como observado neste caso com *Klebsiella pneumoniae* KPC e *Staphylococcus aureus* MRSA-CA, torna imperativa a vigilância microbiológica contínua e o ajuste criterioso das condutas terapêuticas.

O uso racional de antibióticos de amplo espectro, aliado ao suporte nutricional, controle glicêmico e abordagem multiprofissional, demonstrou-se essencial para a estabilização clínica do paciente. A complexidade do caso reforça a necessidade de atuação coordenada entre diferentes especialidades, particularmente em doenças raras que exigem intervenções integradas e individualizadas.

É imprescindível o aprimoramento constante das diretrizes clínicas voltadas ao reconhecimento e tratamento da tuberculose extrapulmonar, com especial atenção às formas graves e atípicas. A capacitação das equipes de saúde, somada à articulação entre os níveis de atenção e ao uso de protocolos atualizados, constitui uma estratégia fundamental para garantir o diagnóstico precoce e a reabilitação funcional dos pacientes.

Por fim, destaca-se a importância de práticas clínicas centradas no paciente, que considerem a totalidade de seus fatores biológicos, sociais e assistenciais. Em doenças raras e negligenciadas como o Mal de Pott, a medicina baseada em evidências deve caminhar lado a lado com a humanização do cuidado, promovendo desfechos clínicos mais eficazes e qualidade de vida sustentável.

REFERÊNCIAS

BASSETTI, M. et al. Antimicrobial resistance in the next 30 years. **Int. J. Antimicrob. Agents**, v. 54, n. 5, p. 321–332, 2019.

BRASIL. Ministério da Saúde. **Protocolo clínico e diretrizes terapêuticas da tuberculose**. Brasília: MS, 2022.

CUNHA, B. A. **Osteomyelitis caused by *Mycobacterium tuberculosis***. *Infect. Dis. Clin. North Am.*, 2020.

KUMAR, K. et al. Management of spinal tuberculosis: A review. **Asian Spine J.**, v. 13, n. 4, p. 693–702, 2019.

LIU, C. et al. Clinical practice guidelines by the IDSA for treatment of MRSA infections. **Clin. Infect. Dis.**, v. 52, n. 3, p. e18–e55, 2011.

MOON, M. S. et al. Surgical treatment of spinal tuberculosis. **Asian Spine J.**, v. 11, n. 3, p. 386–397, 2017.

MUNOZ-PRICE, L. S. et al. Clinical epidemiology of carbapenem-resistant *Klebsiella pneumoniae*. **Clin. Microbiol. Rev.**, v. 26, n. 4, p. 587–591, 2013.

TULI, S. M. Historical aspects of Pott's disease. **Clin. Orthop. Relat. Res.**, v. 460, p. 29–38, 2007.

WORLD HEALTH ORGANIZATION. **Treatment of tuberculosis: guidelines**. Geneva: WHO, 2019.

RELATO DE EXPERIÊNCIA DE ATENDIMENTO FONOAUDIOLÓGICO A UMA PACIENTE COM Distrofia Muscular de Emery-Dreifuss

Keila Maruze de França Albuquerque
keilamaruze@gmail.com

Kaellen Pacheco Rocha
fga.kaellenpachecorocho@gmail.com

RESUMO

A distrofia muscular de Emery-Dreifuss (DMED) é uma doença rara e hereditária, com incidência estimada de 3 casos a cada 1.000.000 de indivíduos. Assim, o objetivo do estudo foi descrever a experiência de atendimento fonoaudiológico a uma paciente com diagnóstico de DMED, relatar os sintomas apresentados, registrar as condutas terapêuticas realizadas e acompanhar a evolução dos sinais clínicos relacionados às funções do sistema estomatognático. Trata-se de um relato de experiência baseado no atendimento realizado por uma fonoaudióloga e uma estagiária a uma paciente diagnosticada com DMED, confirmada por exame genético. A paciente apresentava dor na região temporomandibular, disfagia, mobilidade reduzida dos órgãos fonoarticulatórios e da laringe, omissão de fonemas, voz hipernasal, fala lentificada e náuseas. As intervenções incluíram laserterapia associada a exercícios oromiofuncionais, manobras para disfagia e exercícios vocais. O tratamento das distrofias musculares é paliativo, sendo a atuação fonoaudiológica essencial para a minimização dos impactos nas funções estomatognáticas, contribuindo para a melhora da qualidade de vida da paciente.

Palavras-chave: Distrofia Muscular de Emery-Dreifuss; doença rara; fonoaudiologia; experiência.

INTRODUÇÃO

A distrofia muscular de Emery-Dreifuss (DMED), foi descrita pela primeira vez em 1966 pelos pesquisadores Emery e Dreifuss. Essa distrofia foi classificada como uma miopatia crônica recessiva ligada ao cromossomo X (EMERY; DREIFUSS, 1966). A distrofia muscular descrita foi inicialmente classificada como DMED tipo 1, por estar associada ao gene EMD. Com o avanço das pesquisas, no entanto, outras mutações genéticas foram identificadas, levando à definição de novas classificações da DMED. Genes como LMNA, SYNE1, SYNE2, FHL1 e TMEM43 passaram a ser relacionados aos subtipos DMED2, DMED3, DMED4, DMED5, DMED6 e DMED7, respectivamente. Os subtipos são classificados através de teste genético (Heller et al., 2019; Saraiva et al., 2012).

A DMED é uma doença rara e hereditária, com uma incidência estimada de 3 casos a cada 1.000.000 de indivíduos. Suas principais características clínicas incluem atrofia e fraqueza muscular progressiva, contraturas articulares múltiplas, especialmente na extensão do pescoço, flexão dos cotovelos e encurtamento do tendão calcâneo, além de cardiomiopatia. Em alguns subtipos, a insuficiência respiratória também pode estar presente (Madej-pilarczyk, 2018).

Embora a DMED não tenha cura, existem abordagens terapêuticas voltadas para o manejo dos sintomas, com o objetivo de promover melhor qualidade de vida aos indivíduos acometidos. O tratamento deve ser conduzido por uma equipe interdisciplinar, na qual o profissional fonoaudiólogo desempenha um papel essencial. No subtipo DMED8, por exemplo, podem estar presentes sintomas como parestesia de pregas vocais com disfonia, fraqueza facial, ptose palpebral e disfagia, condições que demandam a atuação direta da Fonoaudiologia no processo de reabilitação (Heller *et al.*, 2019).

OBJETIVOS

Descrever a experiência de atendimento fonoaudiológico a uma paciente com a distrofia de Emery-Dreyfuss; apresentar os sintomas citados pelo paciente; registrar os tratamentos realizados; gerenciar a evolução dos sintomas relacionados às funções do sistema estomatognático.

METODOLOGIA

Este estudo trata-se de um relato de experiência de uma fonoaudióloga e uma estagiária relacionado ao atendimento de uma paciente diagnosticada, após teste genético, com distrofia muscular de Emery Dreifuss.

Os atendimentos foram realizados no Hospital Universitário, vinculado a Universidade Federal da Paraíba, no município de João Pessoa-PB. A paciente é acompanhada desde dezembro de 2024 no ambulatório de fonoaudiologia coligado a equipe de neuroreabilitação. Esta paciente é atendida por diversos profissionais, dentre eles: neurologistas, geneticista, fisioterapeutas e fonoaudiólogo.

Os atendimentos fonoaudiológicos foram realizados semanalmente, sendo voltados para dificuldade na deglutição, fala e disfunção temporomandibular. Após a avaliação fonoaudiológica, de fala, voz e do sistema miofuncional do estomatognático, durante as sessões foram realizadas orientações, exercícios miofuncionais orofaciais, massagens para alongamento da musculatura facial, estimulação tátil, além da fotobiomodulação. A fotobiomodulação foi realizada com equipamento da MMO com laser infravermelho (IV) para redução de dor. O protocolo baseava-se na aplicação de 10 Joules na região dolorida. Os exercícios realizados eram prescritos para serem realizados em casa durante a semana e eram reavaliados a cada retorno.

Para a construção do relato de experiência foi utilizado o prontuário da paciente para coleta de dados, além das experiências da profissional fonoaudióloga e da estagiária. A experiência respeitou os princípios éticos, garantindo o sigilo das informações dos pacientes.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

Este estudo trata da experiência de um profissional fonoaudiólogo (preceptor) e sua estagiária (aluno) no atendimento a um paciente do sexo feminino, com 32 anos de idade, diagnosticada em 2024 com distrofia muscular de Emery-Dreifuss (DMED). Os sintomas relatados foram: fraqueza em membros inferiores, fadiga leve em membros superiores, diplopia com fatigabilidade, fraqueza na mastigação, episódios frequentes de engasgos e dispneia em posição de decúbito. Relata dor na região mandibular esquerda, em forma de fisgadas de curta duração, além de cefaleia bilateral na região temporal. Engasga-se com saliva, líquidos e alimentos, tem dificuldade para abrir a boca, sente dor e cansaço ao mastigar.

Desde a infância, cansaço ao realizar atividades do dia a dia, como tarefas domésticas, além de diplopia e episódios de náusea estavam presentes. Devido a isso, tinha dificuldade em manter-se em empregos, sendo frequentemente rotulada como “preguiçosa”. Em 2017, houve piora dos sintomas, com queixas de exaustão ao subir escadas e caminhar. Em 2023, a paciente recebeu o diagnóstico de Miastenia Gravis, uma vez que os sinais e sintomas apresentados eram compatíveis com essa condição. No entanto, após a realização de um painel genético para distrofias musculares, em 13/12/2024, foi confirmado o diagnóstico de distrofia muscular de Emery-Dreifuss (DMED).

Há histórico de consanguinidade na família (avós paternos são primos) e casos semelhantes entre familiares: uma tia paterna com diagnóstico de fibromialgia e uma prima de 16 anos diagnosticada com Miastenia Gravis.

As principais características clínicas observadas na avaliação fonoaudiológica foram: mobilidade reduzida dos órgãos fonoarticulatórios (amplitude limitada dos movimentos), pigarro constante, tosse e pigarro após ingestão de líquidos em goles consecutivos, presença de disfunção temporomandibular, omissão dos fonemas /g/ e /k/ e /r/ vibrante e em encontros consonantais. Durante avaliação funcional com alimentos sólidos não apresentou alterações significativas, exceto um episódio de tosse, que a paciente relaciona ao cansaço. Relata estalos articulares frequentes e, ocasionalmente, travamento da articulação temporomandibular. Apresenta náusea ao toque na cavidade oral, tosse com saliva, voz hipernasal, fala lentificada, dificuldade na mastigação e deglutição, além de redução da elevação laríngea.

A intervenção foi baseada na estimulação tátil para redução das náuseas com toques com escova e posteriormente o metal da agulha de crochê na língua, de anterior para posterior e na região interna da bochecha. Tratamento para dor na ATM e músculos mastigatórios com fotobiomodulação, termoterapia com água quente, massagens relaxantes. Emissão do A/Â para mobilidade do músculo que eleva a úvula. Treino de fala com emissão de sílabas e palavras com fonemas omitidos, além de orientações com relação a mastigação e deglutição, inclusive manobra de queixo fletido durante a deglutição.

A disfagia é um dos sintomas mais frequentes e críticos nas distrofias musculares. Além disso, pode haver assimetria facial, uma vez que os músculos da mímica facial também são afetados, resultando em prejuízos funcionais como dificuldade na alimentação, ingestão de líquidos e na fala (Marques, 2022; Cunha 2015)

O tratamento das distrofias musculares é paliativo, e o papel do fonoaudiólogo é fundamental para minimizar os impactos nas funções estomatognáticas. As intervenções fonoaudiológicas buscam melhorar as condições comunicativas, retardar o aparecimento ou a progressão da disfagia e promover melhor qualidade de vida ao paciente (Marques, 2022; Cunha 2015).

Com o acompanhamento, observou-se uma melhora nos sintomas da náusea; redução da dor na musculatura facial; melhora da ressonância vocal; melhor emissão da fala, conscientizando-se dos momentos em que omitia os fonemas, além de maior controle da dificuldade em mastigar e deglutir. Entretanto, sintomas são flutuantes, alternando os momentos de melhora e piora.

De acordo com um relato de caso clínico de Cunha (2015) que analisaram intervenções em indivíduos com distrofias musculares, a fonoterapia incluiu o aprimoramento miofuncionalorofacial por meio de exercícios de mobilidade das estruturas, estimulação sensorial tátil e térmica, organização da coordenação pneumofonoarticulatória, treinamento da deglutição com manobras de proteção e reavaliações frequentes do quadro de disfagia. Também foram realizados o monitoramento semanal do peso corporal e a orientação para a execução dos exercícios miofuncionais orofaciais em domicílio. Após a intervenção fonoaudiológica e a adesão às atividades domiciliares diárias, observou-se melhora significativa nas funções orais e na qualidade de vida dos pacientes.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

O tratamento fonoaudiológico mostrou-se eficaz no controle dos sintomas apresentados por uma pessoa com a distrofia muscular de Emery Dreifuss. A paciente apresentou alteração articulatória, vocal, deglutitória e na ATM. Por mais que a reabilitação não cure, conseguirá manter as funções do sistema estomatognático, como fala, sucção, mastigação, deglutição e respiração ativas, presentes, considerando a força da musculatura para o exercício das funções apresentadas no momento.

Toda essa conduta, terá como objetivo final a melhora da qualidade de vida, para um tratamento que é paliativo. Após a intervenção fonoaudiológica e a adesão às atividades domiciliares diárias, observou-se melhora significativa nas funções orais e na qualidade de vida da paciente.

Uma característica desta distrofia que chama a atenção é o fato dela ter sintomas flutuantes, sendo similar a miastenia gravis. Por esse motivo, faz-se necessário o diagnóstico correto da doença e publicações, para que as pessoas conheçam as doenças e suas características.

Portanto, o principal objetivo deste estudo foi divulgar as características fonoaudiológicas dos pacientes com essa doença para auxiliar outros profissionais na condução dos casos e os pacientes na melhora clínica.

REFERENCIAS

CUNHA, K.; GELATTI, G.; CARDOSO, M.C. Conduta fonoaudiológica em um caso de disfagia neurogênica por distrofia muscular orofaríngea. **Revista CEFAC**, São Paulo, v. 17, n. 4, p. 1355–1361, ago. 2015. DOI: <https://doi.org/10.1590/1982-0216201517411314>.

EMERY, A. E.; DREIFUSS, F. E. Unusual type of benign x-linked muscular dystrophy. **Journal of Neurology, Neurosurgery & Psychiatry**, London, v. 29, n. 4, p. 338–342, 1 ago. 1966. DOI: <https://doi.org/10.1136/jnnp.29.4.338>.

HELLER, S. A. et al. Emery-Dreifuss muscular dystrophy. **Muscle & Nerve**, Hoboken, v. 61, n. 4, p. 436–448, 28 dez. 2019. DOI: <https://doi.org/10.1002/mus.26782>.

MADEJ-PILARCZYK, A. Clinical aspects of Emery-Dreifuss muscular dystrophy. **Nucleus**, [S. l.], v. 9, n. 1, p. 314–320, 25 abr. 2018. DOI: <https://doi.org/10.1080/19491034.2018.1462635>

MARQUES, V.S, et al. Conhecimento dos responsáveis e/ou pessoas com distrofia muscular sobre a linha de cuidados da fonoaudiologia. **Brazilian Journal of Development**, v. 8, n. 9, p. 64579-64595, 28 set. 2022. Disponível em: <https://doi.org/10.34117/bjdv8n9-276>.

SARAIVA, Fátima et al. Distrofia muscular de Emery-Dreifuss: a propósito de um caso clínico. **Revista Portuguesa de Cardiologia**, Lisboa, v. 31, n. 3, p. 241–245, mar. 2012. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.repc.2012.01.006>.

ACOMPANHAMENTO NUTRICIONAL DE PACIENTES COM FENILCETÔNURIA: UM RELATO DE EXPERIÊNCIA EM UMA RESIDÊNCIA MULTIPROFISSIONAL

Láís Kisly Costa Silva
laiskisy@gmail.com

Ellen Dayse Martins Paixão
ellendayse23@gmail.com

RESUMO

A fenilcetonúria (PKU) é uma doença genética que resulta da deficiência da enzima fenilalanina hidroxilase, causando acúmulo de fenilalanina. O objetivo foi descrever a experiência da assistência nutricional de pacientes com diagnóstico de Fenilcetonúria (PKU) no Serviço de Referência em Triagem Neonatal, destacando as intervenções nutricionais realizadas. Trata-se de um estudo empírico-descritivo, exploratório, relato de experiência, período de março a dezembro de 2024, no Serviço de Referência em Triagem Neonatal do Estado da Paraíba, João Pessoa-PB. As consultas de assistência ao paciente ocorrem trimestralmente, recebem apoio de uma equipe multiprofissional. Identificou-se fragilidades como a falta de fornecimento adequado de fórmulas e dificuldades de transporte para consultas. Na assistência nutricional é estabelecida uma dieta restritiva de fenilalanina, excluindo proteínas de alto valor biológico, como leite, carne e ovos, bem como grãos. A suplementação (PKU MED A, B ou C) é recomendada, fornecendo aminoácidos essenciais permitidos. A assistência nutricional é um dos principais recursos para o cuidado com pacientes diagnosticados com fenilcetonúria.

Palavras-chave: Assistência ambulatorial; Nutrição personalizada; Erros inatos do metabolismo.

INTRODUÇÃO

A fenilcetonúria (PKU) é uma doença genética autossômica recessiva, a condição resulta da deficiência da enzima fenilalanina hidroxilase, responsável por converter a fenilalanina (PHE) em tirosina (TYR). Quando essa conversão não ocorre adequadamente, a fenilalanina se acumula no organismo, enquanto a tirosina, que é importante para várias funções, fica em níveis reduzidos. Esse desequilíbrio pode levar a diversas repercussões sistêmicas, afetando a saúde e o desenvolvimento (Van Spronsen et al., 2021).

O diagnóstico da fenilcetonúria deve ser idealmente realizado durante o período neonatal, antes que os sintomas clínicos se manifestem. Isso é crucial, pois as lesões neurológicas resultantes da doença são irreversíveis (deficiência intelectual grave, epilepsia e problemas comportamentais). A detecção precoce permite intervenções que podem prevenir complicações graves e promover um desenvolvimento saudável (Wiedemann et al., 2021).

No Brasil, existe um Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas (PCDT) desenvolvido pelo Ministério da Saúde (MS) que orienta sobre o diagnóstico e o tratamento das

hiperfenilalaninemias, incluindo a fenilcetonúria (PKU). Esse documento é fundamental para garantir que os profissionais de saúde sigam as melhores práticas na identificação e manejo dessas condições, promovendo um cuidado adequado e eficaz para os pacientes (Brasil, 2020).

A terapia nutricional nesses pacientes é essencial para aumentar a sobrevida e reduzir a morbimortalidade, a complexidade da terapia exige uma abordagem multiprofissional, na qual o nutricionista clínico é primordial para calcular a quantidade recomendada da ingestão do aminoácido (fenilalanina) nos alimentos de acordo com a faixa etária (Macdonald et al., 2020).

OBJETIVO

Descrever a experiência da assistência nutricional de pacientes com diagnóstico de Fenilcetonúria (PKU) no Serviço de Referência em Triagem Neonatal, destacando as intervenções nutricionais realizadas.

METODOLOGIA

Trata-se de um estudo empírico-descritivo, exploratório, relato de experiência. O trabalho teve duração de março a dezembro de 2024 no Serviço de Referência em Triagem Neonatal do Estado da Paraíba, inserido no ambulatório do Complexo Arlinda Marques, composto por uma equipe multiprofissional, localizada na cidade de João Pessoa-PB. O relato de experiência proporciona uma reflexão sobre um conjunto de ações vivenciadas durante as consultas periódicas aos pacientes com diagnóstico de fenilcetonúria (PKU). Cujo trabalho abordou a promoção do conhecimento acerca dos sinais de desenvolvimento, alimentação, potencialidades da amamentação, atividade motora, qualidade do sono, peso, altura, presença ou ausência (irritabilidade, dificuldade alimentar, atraso no desenvolvimento, diarreia, constipação, alergia alimentar), identificar os valores do exame de sangue sobre a dosagem de fenilalanina e a dosagem de tirosina, suplemento em uso, duração do uso do suplemento e principais queixas.

De acordo com Cidac e Holliday (2007) a pesquisa envolve exposição de experiências a partir dos princípios formulados através de 03 etapas que norteiam a sistematização: 1) O ponto de partida: a necessidade de construir novas formas de ampliar a construção do saber e potencializar as ferramentas de saúde. 2) As perguntas iniciais: Como inserir a atuação da equipe multiprofissional na assistência a paciente com diagnóstico de fenilcetonúria (PKU)? Qual apoio a equipe multiprofissional pode inserir para potencializar a saúde ampliada na

assistência? 3) Recuperação do processo vivido: Reorganização das atividades baseadas a partir do pensamento crítico reflexivo.

RESULTADO E DISCUSSÃO

As consultas de assistência ao paciente acontecem a cada três meses, através do agendamento prévio, realizado pela profissional (Assistente Social). O atendimento ao paciente e seu acompanhante, inicia-se com a escuta ativa e qualificada, posteriormente, recebe assistência do geneticista, suporte da assistente social, psicóloga e nutricionista e residentes, a fim de garantir a integralidade do cuidado.

Após a apresentação processo de trabalho pelos profissionais do serviço foi possível identificar as seguintes fragilidades: grande parte dos pacientes relatou ausência do recebimento adequado para uso da fórmula nutricional entre os meses de julho a dezembro, coadjuvante no tratamento contínuo; parte dos familiares e pacientes não consegue transporte do município para vinda da consulta na capital; baixa rede de apoio que alguns pais relatam sob os cuidados com os filhos.

Diante destes achados, todo início do mês a equipe multiprofissional se reúne para discussão de todos os pacientes que serão atendidos dentro daquele mês, discutindo as principais metas e estratégias a serem aplicadas de acordo com o histórico do paciente. Essa metodologia permitiu expandir as temáticas abordadas na assistência como: anamnese, avaliação do crescimento e desenvolvimento infantil, discussão sobre família de cultura cigana, discussão de pacientes com elevado grau de comprometimento neurológico, identificação de dificuldades dos pais e familiares relacionados à prática do cuidado com a criança e adolescente, levantamento das principais queixas mais recorrentes e discussão de como melhorar a busca ativa dos pacientes ausentes.

A atuação da equipe multiprofissional no planejamento, na busca de programas locais de saúde próxima às regiões de domicílio, permite criar uma cultura de saúde respeitosa e colaborativa, entretanto para atender às demandas da população é fundamental que os profissionais de saúde ampliem a escuta das necessidades dos pacientes. Isso significa ir além dos sintomas físicos apresentados e compreender as particularidades de cada indivíduo, seu contexto social, econômico e cultural (Carnaúba, Ferreira, 2022). Nesse sentido, é fundamental contar com os serviços e equipamentos sociais disponíveis, capazes de atender a necessidade desse público.

Diante dos atendimentos prestados na assistência nutricional, sempre foi estabelecida uma dieta específica para portadores de fenilcetonúria (PKU), com ênfase na restrição de alimentos ricos em fenilalanina. A orientação alimentar envolve a exclusão de proteínas de alto valor biológico, incluindo as de origem animal, como leite, carne e ovos, além de grãos como feijão, ervilha, lentilha, soja, grão-de-bico, trigo e gérmen de trigo. Para compensar a retirada dessas proteínas é recomendada a suplementação isenta de fenilalanina (PKU MED A ou PKU MED B ou PKU MED C) baseada na faixa etária do paciente, fornecendo todos os aminoácidos essenciais, e enriquecida com tirosina.

Além disso, é calculada a quantidade adequada de carboidratos e lipídios na dieta, com base nas necessidades nutricionais específicas do paciente. Durante a consulta é realizada a busca informações sobre as dificuldades alimentares, vômito, atraso do desenvolvimento, irritabilidade, alergia e intolerância alimentar, reajustando a dieta de acordo com os achados.

Alguns pacientes apresentaram nível sérico elevado de fenilalanina (acima de 8 mg/dL) e piora nos quadros relacionais a irritabilidade e atraso no desenvolvimento, realizando os cálculos da dieta com a cota mínima de fenilcetonúria explicando sobre a importância adequada da ingestão da fórmula e cuidados com a ingestão de alimentos proibidos. No tocante aos exames laboratoriais, os principais achados de alguns pacientes foram a deficiência de alguns micronutrientes e vitaminas como (vitamina B12, zinco e Ferro), seguindo com o tratamento à base de suplementos.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Acredita-se que a rotina de um serviço que envolve uma equipe multiprofissional na assistência a pacientes com fenilcetonúria vai além da simples avaliação do crescimento e desenvolvimento, antropometria, tratamento de intercorrências e alimentação. Esse atendimento integral considera também aspectos educacionais, visando prevenir precocemente possíveis problemas de saúde. A assistência nutricional é um dos principais recursos para o cuidado da saúde de pacientes diagnosticados com fenilcetonúria. A cada dia, novas situações e desafios surgem, exigindo que os profissionais mantenham um conhecimento atualizado e uma atenção constante para encontrar soluções inovadoras e eficazes.

Com a dedicação de profissionais comprometidos em oferecer um atendimento de excelência, é possível desenvolver e aprimorar recursos que promovam práticas colaborativas, fortalecendo assim uma relação positiva entre pais, responsáveis, cuidadores e crianças.

REFERÊNCIAS

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Ciência, Tecnologia, Inovação e Insumos Estratégicos em Saúde. Departamento de Gestão e Incorporação de Tecnologias e Inovação em Saúde. **Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Fenilcetonúria** [recurso eletrônico] / Ministério da Saúde, Secretaria de Ciência, Tecnologia, Inovação e Insumos Estratégicos em Saúde, Departamento de Gestão e Incorporação de Tecnologias e Inovação em Saúde. – Brasília: Ministério da Saúde, 2020.

CARNAÚBA, J. P.; FERREIRA, M. J. M. Competências em Promoção da Saúde na Residência Multiprofissional: Domínios do Diagnóstico, Planejamento, Implementação e Avaliação e Pesquisa. **Interface-Comunicação**, Saúde, Educação, v. 26, 2022.

CIDAC; HOLLIDAY, O J. **Sistematização de Experiências: aprender a dialogar com os processos**. CIDAC: Rio de Janeiro, 2007.

VAN SPRONSEN, F.J., et al. Phenylketonuria. **Nature reviews Disease primers**, v.7, n.1, p.36, 2021;

MACDONALD A, et al. PKU dietary handbook to accompany PKU guidelines. **Orphanet journal of rare diseases**, v. 15, p. 1-21, 2020.

WIEDEMANN A, et al. Le dépistage de la phénylcétonurie en France [Newborn screening of phenylketonuria in France]. **médecine/sciences**, v. 37, n. 5, p. 468-473, 2021.

SÍNDROME DA PESSOA RÍGIDA E FISIOTERAPIA: UMA REVISÃO DE LITERATURA

Ana Rita de Oliveira Figueira
ana.figueira@academico.ufpb.br

Bianca Nóbrega Medeiros Montenegro
fisio.biancanobrega@gmail.com

Maria Eduarda Camilo Damião
mecamilod@gmail.com

Isolda Maria Barros Torquato
isolda.torquato@academico.ufpb.br

Karen Lúcia de Araújo Freitas Moreira
karen.araujo@academico.ufpb.br

RESUMO

A Síndrome da Pessoa Rígida (SPR) é uma condição neurológica rara, autoimune e debilitante, caracterizada por rigidez muscular progressiva, espasmos dolorosos e comprometimento funcional. A fisioterapia tem se mostrado uma intervenção essencial na reabilitação desses pacientes, contribuindo para a melhoria da mobilidade e da qualidade de vida. Este estudo analisa três pesquisas recentes que investigaram a atuação fisioterapêutica na SPR, abordando diferentes estratégias de tratamento integradas a abordagens farmacológicas e complementares. As evidências apontam para o papel relevante da fisioterapia no manejo dos sintomas motores e na prevenção de complicações secundárias. Embora ainda existam limitações metodológicas nos estudos disponíveis, os achados reforçam a importância de protocolos individualizados e de mais pesquisas com maior rigor científico para consolidar diretrizes clínicas baseadas em evidências.

Palavras-chave: Síndrome da Pessoa Rígida; Fisioterapia; Rigidez muscular; Espasmos dolorosos; Reabilitação funcional.

INTRODUÇÃO

A Síndrome da Pessoa Rígida (SPR) é uma condição neurológica autoimune rara e debilitante, caracterizada por rigidez muscular progressiva, espasmos dolorosos e hipersensibilidade a estímulos externos, como sons e toques leves. Esses sintomas comprometem significativamente a mobilidade, a funcionalidade e a qualidade de vida dos indivíduos acometidos. A etiologia da SPR está relacionada à presença de autoanticorpos, especialmente os anti-GAD (ácido glutâmico descarboxilase), que interferem na síntese do GABA, principal neurotransmissor inibitório do sistema nervoso central, resultando em hiperexcitabilidade neuronal (Anderson et al., 2023).

Apesar de sua baixa prevalência, estimada em cerca de 1 a 2 casos por milhão de habitantes, a SPR tem recebido atenção crescente na literatura científica devido à complexidade

clínica e ao impacto funcional gerado. O diagnóstico é desafiador, sendo frequentemente confundido com distúrbios psiquiátricos ou outras condições neurológicas. A intervenção fisioterapêutica tem sido apontada como fundamental para reduzir rigidez, melhorar a amplitude de movimento e promover maior independência funcional (Daly et al., 2023).

Neste contexto, a presente revisão da literatura tem como objetivo reunir e analisar criticamente as evidências científicas disponíveis sobre os efeitos da fisioterapia na funcionalidade e qualidade de vida de pacientes com Síndrome da Pessoa Rígida, contribuindo para o embasamento de condutas clínicas e futuras pesquisas na área.

OBJETIVOS

O objetivo desta revisão da literatura é analisar as evidências científicas disponíveis sobre a atuação da fisioterapia em indivíduos com SPR investigando os recursos terapêuticos utilizados, seus efeitos na funcionalidade, no controle da rigidez muscular e na qualidade de vida dos pacientes, além de identificar lacunas na produção científica que possam orientar futuras pesquisas e subsidiar condutas clínicas baseadas em evidências.

METODOLOGIA

Este estudo foi baseado em três investigações recentes, que analisaram a atuação da fisioterapia na SPR. O primeiro estudo de Roman et al. (2024) investigou os efeitos sustentados da toxina botulínica no manejo da rigidez muscular em pacientes com SPR. A pesquisa demonstrou que a aplicação de toxina botulínica, associada à fisioterapia, reduziu significativamente a rigidez e melhorou a amplitude de movimento dos pacientes, facilitando a execução de exercícios fisioterapêuticos e resultando em ganhos funcionais prolongados. O segundo estudo de Kharel et al. (2023) abordou o uso de plasmaférese como uma intervenção complementar no tratamento da SPR. A pesquisa indicou que a plasmaférese, quando combinada com fisioterapia, ajudou a melhorar a reorganização motora e a prevenir a perda de mobilidade durante períodos de exacerbação da rigidez. O terceiro estudo de Daly et al. (2023) investigou a eficácia de um programa de fisioterapia individualizado, que incluiu técnicas de alongamento passivo, fortalecimento muscular e exercícios de reeducação postural, demonstrando melhorias na funcionalidade, equilíbrio e na redução de espasmos dolorosos.

Foram realizadas buscas nas bases de dados PubMed, PEDro e LILACS, com foco nos estudos publicados entre 2014 e 2024, utilizando descritores como “Stiff Person Syndrome”, “Physical Therapy”, “Physiotherapy”, “Rehabilitation” e “Exercise Therapy”. A seleção dos

artigos considerou ensaios clínicos, séries de casos e estudos observacionais, excluindo estudos que focaram apenas em tratamentos medicamentosos ou com populações mistas sem dados específicos para a SPR. A análise foi qualitativa e descritiva, levando em consideração as variações metodológicas e os desfechos clínicos observados.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

A análise dos estudos selecionados revela que a fisioterapia desempenha um papel essencial no tratamento da SPR, com foco na redução da rigidez muscular, melhoria da amplitude de movimento e promoção da funcionalidade geral dos pacientes. De acordo com os achados de Roman et al. (2024), o uso de toxina botulínica, combinado com a fisioterapia, demonstrou efeitos duradouros na redução da rigidez muscular, facilitando a execução de exercícios terapêuticos. Esse efeito foi particularmente importante na melhoria da mobilidade funcional, evidenciando a sinergia entre intervenções farmacológicas e fisioterapêuticas para otimizar os resultados clínicos.

Kharel et al. (2023) também identificaram benefícios significativos ao integrar a fisioterapia com plasmaférese, especialmente durante os períodos de exacerbação da doença. A plasmaférese, que visa reduzir os autoanticorpos presentes na SPR, foi associada à reabilitação motora para promover uma recuperação mais eficaz. A fisioterapia, nesse contexto, não apenas ajudou na reorganização motora, mas também foi crucial na manutenção da mobilidade, evitando a perda funcional durante as fases críticas da doença. Os pacientes tratados dessa forma apresentaram uma melhora considerável na marcha e no equilíbrio, indicando que a fisioterapia pode ter um efeito modulador importante nos sintomas da SPR.

Daly et al. (2023) observaram, em seu estudo, a eficácia de programas fisioterapêuticos que combinam alongamento passivo, exercícios de fortalecimento muscular e reeducação postural. Tais abordagens visam combater a rigidez, melhorar a postura e reduzir espasmos dolorosos, além de promover a independência nas atividades diárias. Os resultados mostraram que a fisioterapia pode ser eficaz na diminuição dos sintomas de rigidez e espasmos, além de ser essencial para o gerenciamento da postura, prevenindo deformidades secundárias à doença. A integração dessas técnicas no tratamento tem mostrado ser particularmente benéfica para pacientes em estágios iniciais e moderados da SPR.

Entretanto, as limitações metodológicas dos estudos disponíveis, como amostras pequenas, a falta de grupos controle e desfechos subjetivos, indicam que mais pesquisas com maior rigor científico são necessárias. A escassez de estudos de alto nível de evidência é uma

característica comum em doenças raras, como a SPR. Apesar disso, os dados existentes sugerem que a fisioterapia tem um impacto positivo na qualidade de vida e na funcionalidade dos pacientes, especialmente quando associada a terapias farmacológicas e outros tratamentos complementares. Em resumo, a fisioterapia se mostrou uma intervenção valiosa no manejo da SPR, oferecendo benefícios no controle dos sintomas motores, na prevenção de complicações posturais e na melhoria da autonomia dos pacientes. No entanto, a aplicação contínua de intervenções personalizadas e a integração de diferentes abordagens terapêuticas devem ser priorizadas, considerando o estágio clínico da doença e as necessidades individuais de cada paciente. Mais estudos com metodologias robustas são essenciais para validar e expandir essas evidências.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

A fisioterapia tem se mostrado uma ferramenta terapêutica indispensável no manejo da SPR, atuando na redução da rigidez muscular, controle dos espasmos e promoção da funcionalidade. A análise de estudos recentes evidencia que a reabilitação fisioterapêutica, quando integrada a outras intervenções, como o uso de toxina botulínica e plasmaférese, potencializa os resultados clínicos e melhora a qualidade de vida dos pacientes. Programas personalizados, com foco em alongamento, fortalecimento e reeducação postural, são eficazes na manutenção da mobilidade e prevenção de deformidades posturais.

Apesar dos benefícios observados, ainda há escassez de estudos com elevada robustez metodológica sobre o tema, o que limita a generalização dos resultados. Dessa forma, ressalta-se a necessidade de investigações futuras com amostras maiores, delineamentos experimentais controlados e protocolos de intervenção padronizados. A integração da fisioterapia em uma abordagem multidisciplinar é fundamental para o cuidado contínuo e eficaz dos indivíduos acometidos por essa condição rara e complexa.

REFERÊNCIAS

- ANDERSON, J. et al. Autoimmunity and GABAergic dysfunction in Stiff Person Syndrome: current perspectives. **Journal of Neuroimmunology**, v. 376, p. 577893, 2023.
- DALY, L. et al. Physiotherapy interventions in Stiff Person Syndrome: a case series and literature review. **Physical Therapy in Neurology**, v. 45, n. 2, p. 123–130, 2023.
- KHAREL, S. et al. Plasmapheresis and physical rehabilitation in the management of Stiff Person Syndrome. **Neurorehabilitation Journal**, v. 39, n. 4, p. 214–221, 2023.

ROMAN, T. R. et al. Sustained effects of botulinum toxin and physiotherapy in patients with Stiff Person Syndrome. **Journal of Movement Disorders**, v. 17, n. 1, p. 33–40, 2024.

ASPECTOS PSICOLÓGICOS NO CUIDADO A CRIANÇAS E ADOLESCENTES COM DOENÇAS RARAS: DESAFIOS E PERSPECTIVAS

Isabelle Rodrigues Bessa Silva
isabellebessa.psi@gmail.com

RESUMO

A Organização Mundial de Saúde define uma Doença rara como aquela que afeta até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos. São patologias crônicas, progressivas, degenerativas e incapacitantes, afetando a qualidade de vida dos acometidos e de seus familiares. Dessa forma, o presente trabalho tem como objetivo pensar o panorama das doenças raras, enfatizando os aspectos psicológicos envolvidos e os desafios vivenciados no cuidado de crianças e adolescentes e seus familiares. Focaremos em duas patologias: fibrose cística e fenilcetonúria, apresentando a trajetória do paciente/familiar frente ao diagnóstico e tratamento, atuação da equipe interdisciplinar em saúde, ressaltando a importância da psicologia no contexto das doenças raras; problematizar os principais desafios enfrentados pela equipe interdisciplinar junto aos pacientes raros e apontar perspectivas. A metodologia é uma revisão bibliográfica de artigos científicos produzidos entre os anos de 2020 e 2025 envolvendo a temática da psicologia e doenças raras. Nesse contexto, a tarefa da psicologia é ajudar o paciente e o acompanhante na travessia do adoecimento, possibilitando uma escuta qualificada.

Palavras chaves: Psicologia; Doenças Raras; Pediatria; Familiares; Equipe multiprofissional.

INTRODUÇÃO

A Organização Mundial de Saúde (OMS) define 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. Assim, as doenças raras são caracterizadas como um conjunto de condições clínicas que afetam um número relativamente pequeno de pessoas em paralelo às doenças de maior prevalência. Estima-se que existam mais de 5.000 patologias diferentes, cujas causas podem ser atribuídas a diversos fatores: genéticos, ambientais, infecciosos, imunológicos, dentre outros. Há, em sua maioria, o envolvimento de algum componente genético, sendo algumas dessas restritas a grupos familiares (Brasil, 2014).

No que diz respeito a classificação, podemos dividir as doenças raras entre as de origem genética e não genética. No grupo de natureza genética teríamos: anomalias congênitas ou de manifestação tardia; deficiência Intelectual e erros inatos do metabolismo. Para o segundo grupo, englobando as DR de natureza não genética teríamos as seguintes causas: infecciosas; inflamatórias; autoimunes, e outras doenças raras de origem não genética (Brasil, 2014).

Com o estabelecimento da Portaria nº 199/2014, que institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (PNAI-PDR) (Brasil, 2014) e aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único

de Saúde (SUS), temos a estruturação de uma linha de cuidado e responsabilidades atribuídas aos entes federativos para funcionamentos dos serviços em todos os níveis de atenção no SUS, buscando a integralidade.

O Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), instituído pela Portaria nº 822/2001, tem como objetivo principal a detecção precoce de doenças congênitas por meio da triagem neonatal em fase pré-sintomática. Além disso, o programa assegura o acompanhamento e o tratamento dos casos identificados, garantindo cobertura a todos os nascidos vivos no país. De forma articulada, organiza e regula todo o processo — desde a triagem inicial e confirmação diagnóstica até o acompanhamento contínuo e o tratamento adequado.

O Teste do Pezinho, realizado entre o 3º e o 5º dia no recém-nascido, é fundamental para detectar doenças raras e evitar sequelas graves durante o crescimento. As doenças contempladas no teste incluem: Fenilcetonúria, Hipotireoidismo congênito, Anemia falciforme e outras hemoglobinopatias, Fibrose cística, Hiperplasia adrenal congênita e Deficiência de biotinidase (Brasil, 2001).

Boa parte das doenças raras afetam crianças, mas não exclui a possibilidade de sua descoberta e/ou manifestação na vida adulta. Geralmente são patologias crônicas, progressivas, degenerativas e incapacitantes, afetando a qualidade de vida dos acometidos e de seus familiares. Além disso, o diagnóstico das doenças raras é difícil e por vezes demorado, demandando a necessidade de submissão a diversos exames e visitas aos serviços de saúde até que se chegue a um diagnóstico correto (Brasil, 2014). Todo esse processo acaba desencadeando sofrimento psíquico significativo aos pacientes e familiares.

OBJETIVOS

Dessa forma, o presente trabalho tem como objetivo pensar o panorama das doenças raras, enfatizando os aspectos psicológicos envolvidos nesta temática e os desafios vivenciados no cuidado de crianças e adolescentes e seus familiares. Focaremos em duas patologias: fibrose cística e fenilcetonúria, apresentando a trajetória do paciente/familiar frente ao diagnóstico e tratamento, atuação da equipe interdisciplinar em saúde, ressaltando a importância da psicologia no contexto das doenças raras; problematizar os principais desafios enfrentados pela equipe interdisciplinar junto aos pacientes raros e apontar perspectivas.

METODOLOGIA

O presente estudo é uma revisão bibliográfica de artigos científicos produzidos envolvendo a temática da psicologia e doenças raras no atendimento a crianças e adolescentes e seus familiares. Os artigos foram coletados a partir de dados presentes nas plataformas do SciELO, Google Acadêmico e publicações disponíveis nas plataformas de dados do Ministério da Saúde, sendo utilizados como descritores: Psicologia, Pediatria, Doenças Raras, Familiares e Equipe Multiprofissional. A preocupação com o mundo vivencial das doenças raras e a escolha do tema surgem após experienciar o cenário de prática do 1º ano do Programa de Residência Multidisciplinar em Saúde da Criança (REMUSC), nos quais pude atender e escutar histórias de pacientes acometidos com alguma dessas doenças e acompanhantes, sobretudo as mães, que aprendem todos os dias a cuidar dos seus filhos e a construir uma maternidade singular. Como critérios de inclusão utilizamos o período entre 2020 e 2025 e artigos publicados em português. Como critérios de exclusão foi estabelecido todos os artigos publicados fora do intervalo utilizado e que abordasse a doença rara em pacientes na fase adulta.

Foram encontrados 43 artigos e mantidos 06 que se enquadraram dentro da temática escolhida do presente estudo, conforme tabela a seguir:

ANO DE PUBLICAÇÃO	TÍTULO
2020	Identificação e pertencimento: a importância de construir laços que aproximam pessoas com doenças raras.
2021	Vulnerabilidades de cuidadores familiares de pacientes com doenças raras: uma revisão integrativa.
2022	Desafios do profissional de saúde frente às doenças raras.
2023	A psicologia e o encontro com as doenças raras.
2024	Fenilcetonúria: a importância da intervenção precoce e da adesão ao tratamento para evitar o declínio neuropsicológico na fenilcetonúria.
2024	Problemas internalizantes e externalizantes de crianças e adolescentes com fibrose cística.

Tabela 1: Pesquisa bibliográfica

Fonte: Dados da pesquisa, 2025.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

O tratamento das doenças raras nos centros de referência é realizado por meio do acompanhamento em equipe multiprofissional, comportando as seguintes categorias: técnico de enfermagem, enfermeiro, médico geneticista, médico pediatra (quando se tratar de paciente

infantil), clínico geral (quando o paciente for adulto), médico neurologista, médico especialista na área da doença, psicólogo, nutricionista, fisioterapeuta, fonoaudiólogo e assistente social (Brasil, 2014).

Todo o processo de diagnóstico e tratamento das DR impactam de maneira significativa o cotidiano dos pacientes e familiares. A depender de critérios sociodemográficos como moradia, escolarização e acesso aos serviços de saúde, essas informações podem chegar com um certo atraso. Além disso, a falta de conhecimento e embasamento científico corrobora ao estigma e preconceito, somando-se então a mais uma dificuldade vivenciada por essas famílias (Coutinho et al., 2022).

A rotina de cuidados e a necessidade constante de buscar atendimento especializado na rede de saúde frequentemente têm um impacto significativo na vida financeira das famílias, devido ao elevado custo das medicações, tratamentos e deslocamentos necessários para acessar centros de referência. Além disso, é comum que as mulheres, especialmente as mães, se vejam forçadas a abandonar o emprego ou qualquer outra atividade, seja remunerada ou de lazer, para se dedicarem integralmente ao cuidado das crianças com doenças raras. Esse processo de dedicação exclusiva ao cuidado, muitas vezes realizado de forma isolada e sobrecarregada, pode gerar um intenso desgaste físico e emocional, sobrecarregando ainda mais a dinâmica familiar e limitando as possibilidades de apoio e alívio para as cuidadoras (Coutinho et al., 2022).

Em se tratando de bebês e crianças pequenas com doenças raras, a literatura demonstra o processo de luto vivenciado pelos acompanhantes e demais familiares. A quebra da expectativa diante da criança não saudável confronta todo o repertório imaginário e idealizado para aquele bebê durante o período da gestação. É preciso a elaboração do bebê imaginário que não virá para dar lugar ao bebê real. Uma tarefa como essa demanda tempo, acolhimento e, principalmente, uma escuta qualificada sem julgamentos. Além disso, o tópico da morte também surgirá como demarcação da finitude durante o período inicial de compreensão e assimilação do diagnóstico, provocando intenso sofrimento psíquico nos pais e demais familiares (Coitinho et al., 2023).

Dessa forma, a presença do profissional da psicologia inserido neste contexto do pré-diagnóstico, diagnóstico e pós-diagnóstico (possível tratamento, prevenção de piora e/ou de cuidados paliativos) tendem a proporcionar acolhimento ao paciente e seus familiares com suas demandas diante de uma escuta especializada e intervenção humanizada, que enxerga os sujeitos envolvidos para além da doença e dos marcadores biológicos, possibilitando a

expressão da subjetividade, elaboração das angústias e o reinventar-se diante da situação adversa imposta pela doença (Matioli, Matos, Nomelini, 2023).

O psicólogo também exerce um papel importante após a comunicação do diagnóstico, estando presente na continuidade do tratamento e na educação em saúde que deve ser contínua na assistência ao paciente e à sua família. Nessa etapa, os conhecimentos técnicos deste profissional podem atuar no esclarecimento da comunicação entre a equipe, incidindo diretamente na adesão ao tratamento e na tomada de decisão de maneira esclarecida, contribuindo para a atenuação da angústia, desamparo, desorientação e incerteza por parte dos familiares, que se sentem valorizados, acolhidos e incluídos no processo de cuidado (Coutinho et al., 2023).

Em casos de doenças associadas a um encurtamento significativo da expectativa de vida, a atuação do psicólogo no apoio ao paciente, aos familiares e à equipe de saúde pode contribuir para um melhor planejamento das ações e condutas a serem desempenhadas. Afinal, todo o estresse e sobrecarga emocional em situações como essas provocam sentimentos de negação, impotência, desespero e perda de sentido, comprometendo o processo de travessia da terminalidade, privando os envolvidos de vivenciarem o processo de morte de maneira digna (Matioli, Matos, Nomelini, 2023). Em alguns casos, a espiritualidade pode surgir como importante ferramenta e estratégia de enfrentamento ao luto, que se inicia com a morte da saúde e a presença da doença (Brotto, Rosaneli, Piloto, 2020).

Em todas as etapas de convivência com a doença rara, a participação em grupos voltados para pacientes com doenças raras e seus familiares oferece um importante apoio emocional e social, proporcionando um espaço de troca de experiências e fortalecimento de vínculos com outros indivíduos em situações semelhantes. Essa interação ajuda a amenizar sentimentos de desorientação, solidão e impotência, além de fortalecer a esperança e a sensação de pertencimento. Embora esses grupos possam funcionar sem a mediação de profissionais, a presença do psicólogo, com seus conhecimentos sobre fenômenos grupais e os aspectos psicossociais das doenças raras, acrescenta um diferencial importante, ampliando a efetividade das atividades. Além disso, a participação nesses grupos tem efeitos terapêuticos consideráveis, melhorando o estado emocional e a qualidade de vida dos participantes, ao promover o desenvolvimento de estratégias de enfrentamento (Coitinho et al., 2023).

Cada DR apresenta peculiaridades distintas. Enquanto algumas dessas patologias afetam o desenvolvimento neuropsicomotor das crianças, outras manifestam-se de maneira tardia, de forma progressiva e cumulativa. Nesse sentido, as demandas assistenciais a esse grupo

demandam uma equipe multiprofissional qualificada e preparada para lidar especificamente com esses casos, com a participação de profissionais e especialistas de diferentes perfis articulado em toda a rede, da atenção básica até a especializada, garantindo assistência efetiva aos usuários (Brasil, 2022). A seguir, ilustramos algumas patologias encontradas durante o estudo.

A Fenilcetonúria (PKU) é um distúrbio metabólico hereditário que resulta de uma mutação no gene da enzima fenilalanina hidroxilase (PHA), afetando o metabolismo dos aminoácidos. Após o diagnóstico em um bebê, é fundamental iniciar imediatamente o tratamento, começando com a psicoeducação dos pais, que precisam compreender que a doença pode levar a atraso no desenvolvimento ou até deficiência intelectual. Também se torna importante ressaltar que o tratamento dietético deve ser mantido ao longo de toda a vida, pois, mesmo após o desenvolvimento neurológico completo, níveis elevados de fenilalanina podem afetar as funções cognitivas. Como resultado do acúmulo dessa substância, os pacientes podem apresentar deficiência intelectual, microcefalia, além de distúrbios de humor e comportamento (Milagres, 2024).

Já a fibrose cística é uma doença genética, ainda sem cura, provocada por mutações cromossômicas, sendo o sistema respiratório e o digestivo os mais atingidos. O adoecimento crônico traz alterações psicológicas para os pacientes e seus cuidadores. Contudo, a bibliografia consultada a respeito desta temática aponta para a escassez de avaliação psicológica específica, individual e familiar aos casos de fibrose cística, o que compromete possíveis intervenções clínicas, deixando uma lacuna no atendimento multiprofissional à FC (Borges, Oliveira-Monteiro, 2022).

Assim, pode-se concluir que o campo das doenças raras enfrenta inúmeros desafios. A falta de profissionais especializados em genética, por exemplo, dificulta o diagnóstico e tratamento, uma vez que muitos dos sinais e sintomas apresentados assemelham-se a outras doenças. Poucos profissionais possuem algum conhecimento no campo das DR, o que implica em muitos casos no diagnóstico tardio e, conseqüentemente, na demora ao tratamento e acesso às terapêuticas adequadas (Coutinho et al., 2022).

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Assim, pode-se concluir que o campo das doenças raras enfrenta inúmeros desafios. A falta de profissionais especializados em genética, por exemplo, dificulta o diagnóstico e tratamento, uma vez que muitos dos sinais e sintomas apresentados assemelham-se a outras

doenças. Poucos profissionais possuem algum conhecimento no campo das DR, o que implica em muitos casos no diagnóstico tardio e, conseqüentemente, na demora ao tratamento e acesso às terapêuticas adequadas (Coutinho et al., 2022).

Felizmente, o debate sobre DR tem ganhado maior visibilidade na contemporaneidade. O uso das redes sociais tem possibilitado a veiculação e compartilhamento de experiências entre pacientes e familiares, criando laços e promovendo o acesso à informação, fomentando o assunto e expandindo a temática. Contudo, necessita-se ainda que o SUS registre e incorpore novas tecnologias que auxiliem na qualidade de vida desses usuários, dada a singularidade de cada caso (Brasil, 2022).

Nesse contexto, a tarefa da psicologia é ajudar o paciente e o acompanhante a fazer essa travessia do adoecimento. Essa travessia pode acontecer de diversas maneiras, almejando objetivos distintos e de variados recursos teóricos e técnicos. O psicólogo volta-se para o que a doença faz o sujeito sentir, possibilitando uma escuta qualificada, deixando-o livre para expressar suas dores sem julgamentos. Nosso trabalho é fazer com que o sujeito apareça, para além do corpo adoecido. E que suas dores possam ser escutadas (Simonetti, 2020).

REFERÊNCIAS

BRASIL. **Portaria GM/MS nº 822, de 6 de junho de 2001**. Institui o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN).

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.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção Especializada à Saúde/Departamento de Atenção Especializada e Temática/Coordenação Geral da Atenção Especializada. **Linha de Cuidado Pessoas com Condições Raras na Rede de Atenção à Saúde (RAS)** – Brasília: Ministério da Saúde, 2022. 15 p.

BORGES, C. C.; MONTEIRO, N. R. O. Problemas internalizantes e externalizantes de crianças e adolescentes com fibrose cística. **Psicologia: Ciência e Profissão**, v. 42, p. 1-11, 2024. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/pcp/a/hQHHhMYMwLnDMHNhG9mgH6J/>. Acesso em: 12 abr 2025.

BROTTO, A.; ROSANELI, C. Vulnerabilidades de cuidadores familiares de pacientes com doenças raras: uma revisão integrativa. **Psicologia, Saúde & Doenças**, 22(2), p. 659-673, 2021. Disponível em:

https://www.researchgate.net/publication/353837194_Vulnerabilities_of_family_caregivers_of_patients_with_rare_diseases_an_integrative_review Acesso em: 12 abr 2025.

BROTTO, A. M.; ROSANELI, C. F.; PILOTO, R. F. Identificação e pertencimento: a importância de construir laços que aproximam pessoas com doenças raras. **Apae Ciência**, [S. l.], v. 13, n. 1, 2020. Disponível em: <https://apaeciencia.org.br/index.php/revista/article/view/171>. Acesso em: 13 abr. 2025.

COUTINHO, A. L. F. et al. Desafios do profissional de saúde frente às doenças raras. **ANALECTA - Centro Universitário Academia**, v. 8, n. 1, 2022. Disponível em: <https://seer.uniacademia.edu.br/index.php/ANL/article/view/3381>. Acesso em: 10 abril 2025.

MATIOLI, A. L. O.; MATOS, M. S.; NOMELINI, R. L. A psicologia e o encontro com as doenças raras. 21º Encontro Científico Cultural Interinstitucional. **Cascavel**, p. 1-10, 2023. Disponível em: <https://www4.fag.edu.br/anais-2023/Anais-2023-124.pdf>. Acesso em: 10 abril 2025.

MILAGRES, B. T. M. Fenilcetonúria: a importância da intervenção precoce e da adesão ao tratamento para evitar o declínio neuropsicológico na fenilcetonúria. **Apae Ciência**, [s. l.], v. 21, n. 1, p. 102–109, 2024. DOI: 10.29327/216984.21.1-11. Disponível em: <https://apaeciencia.org.br/index.php/revista/article/view/423>. Acesso em: 13 abr. 2025.

IMPLICAÇÕES CLÍNICAS E ASSISTÊNCIA DE ENFERMAGEM NO CUIDADO DE PACIENTES PORTADORES DE PÚRPURA TROMBOCITOPÊNICA IDIOPÁTICA: UMA REVISÃO INTEGRATIVA

Gernielly Silva Costa
gernielly.silvaa1403@gmail.com

Veyda Katellen Freire Pereira
veydakfp@gmail.com

RESUMO

A púrpura trombocitopênica idiopática (PTI) é uma doença rara, autoimune e de diagnóstico clínico, caracterizada pela destruição de plaquetas, levando a manifestações hemorrágicas que impactam a qualidade de vida dos pacientes. O objetivo foi analisar na literatura científica a assistência de enfermagem prestada a pacientes com PTI, considerando os desafios e especificidades do cuidado. Trata-se de uma revisão integrativa da literatura de abordagem qualitativa, nas bases BVS e Google Acadêmico. Foram usados descritores em português e inglês, selecionando estudos publicados nos últimos 10 anos, resultando em uma amostra final de oito artigos. A assistência de enfermagem à PTI envolve monitoramento de plaquetas, prevenção de sangramentos, administração medicamentosa adequada e orientações educativas ao paciente e à família. A Sistematização da Assistência de Enfermagem (SAE) é essencial para um cuidado individualizado e seguro, reforçando o papel do enfermeiro na melhoria dos desfechos clínicos e promoção do suporte emocional. A assistência de enfermagem ao paciente com PTI requer conhecimento técnico, humanização e aplicação da SAE para garantir um cuidado qualificado, favorecendo a adesão terapêutica e melhorando a qualidade de vida.

Palavras-Chave: Púrpura Trombocitopênica Idiopática. Assistência de Enfermagem. Doenças Raras.

INTRODUÇÃO

A púrpura trombocitopênica idiopática (PTI) é uma doença hematológica autoimune caracterizada pela redução do número de plaquetas circulantes, o que compromete a hemostasia e aumenta o risco de hemorragias. Essa condição, também conhecida como trombocitopenia imune, pode se manifestar de forma aguda, mais comum em crianças, ou crônica, geralmente observada em adultos, quando persiste por mais de um ano. A etiopatogenia da PTI envolve a produção de autoanticorpos que promovem a destruição das plaquetas no baço, além de mecanismos imunológicos que afetam a produção e a sobrevivência plaquetária (Souza; Barbosa, 2023).

A PTI é considerada uma doença rara, com incidência variável conforme a faixa etária e a localização geográfica, o que contribui para a dificuldade em seu diagnóstico e manejo adequados (Brasil, 2019). Não existe um exame específico para confirmação da PTI, sendo seu diagnóstico essencialmente clínico e de exclusão, a partir de exames laboratoriais e da avaliação

de outras possíveis causas de trombocitopenia (Brasil, 2019; Alves et al., 2021). As manifestações clínicas incluem equimoses, petéquias, epistaxe, gengivorragia e, em casos graves, sangramentos internos (Souza; Barbosa, 2023).

Considerando o impacto potencialmente grave da doença e a necessidade de acompanhamento contínuo, torna-se fundamental refletir sobre a assistência de enfermagem prestada a esses pacientes. A Sistematização da Assistência de Enfermagem (SAE) configura-se como um método científico que orienta a prática profissional do enfermeiro, dividida em cinco etapas inter-relacionadas orientando a prática profissional e qualificando a assistência prestada, no manejo da PTI, permite a identificação das necessidades de saúde, a elaboração de diagnósticos e a execução de intervenções de forma planejada e individualizada (BRASIL, 2024).

Entretanto, diante da complexidade clínica da PTI e da ausência de protocolos específicos em alguns cenários assistenciais, questiona-se: qual é o papel da enfermagem no manejo da púrpura trombocitopênica idiopática e quais são suas principais contribuições segundo a literatura científica. Assim, este estudo propõe analisar a atuação da enfermagem no contexto da PTI, buscando compreender os desafios e possibilidades do cuidado sistematizado frente a essa condição rara.

OBJETIVOS

O objetivo deste trabalho é analisar as implicações clínicas da púrpura trombocitopênica idiopática e identificar, por meio de revisão integrativa, as principais ações da enfermagem no cuidado, com foco na segurança e qualidade da assistência prestada.

METODOLOGIA

Este estudo caracteriza-se como uma revisão bibliográfica integrativa, com abordagem qualitativa, visando reunir e sintetizar o conhecimento disponível sobre a assistência de enfermagem ao paciente com PTI. A revisão integrativa possibilita a análise da literatura existente, favorecendo a construção de uma base teórica sólida que possa subsidiar a prática assistencial.

A coleta de dados foi realizada nas bases de dados Biblioteca Virtual em Saúde (BVS) e Google Acadêmico. Para a identificação dos estudos, selecionaram-se descritores extraídos do Descritores em Ciências da Saúde (DeCS), sendo eles: “Púrpura Trombocitopênica Idiopática”, “*Idiopathic Thrombocytopenic Purpura*”, “Assistência de Enfermagem”,

“*Nursing Care*”, “Doenças Raras” e “*Rare Diseases*”. Estes foram combinados entre si utilizando os operadores booleanos “AND” e “OR” para ampliar a sensibilidade e especificidade da busca.

Os critérios de inclusão definidos foram: artigos publicados nos idiomas português, inglês e espanhol; disponíveis na íntegra; que abordassem diretamente a temática proposta; e publicados nos últimos dez anos, considerando a escassez de publicações recentes sobre a temática. Como critérios de exclusão, eliminaram-se estudos duplicados, indisponíveis na íntegra, que não apresentavam aderência aos objetivos da pesquisa ou que focavam em aspectos não pertinentes à assistência de enfermagem na PTI.

Inicialmente, foram encontrados 24 artigos. Após a leitura dos títulos e resumos, e a aplicação dos critérios de inclusão e exclusão, restaram 8 artigos que compuseram a amostra final da revisão. O processo de seleção foi realizado de forma independente por dois revisores para assegurar a fidedignidade da análise e reduzir vieses.

ETAPA	DESCRIÇÃO	NÚMERO DE ARTIGOS
Identificação	Artigos encontrados nas bases de dados (BVS e Google Acadêmico)	24
Triagem	Artigos após remoção de duplicados e critérios de inclusão e exclusão	14
Elegibilidade	Artigos avaliados na íntegra	10
Inclusão	Artigos incluídos na revisão final	8

Tabela 1 - seleção dos artigos

Fonte: Elaborado pelas autoras, 2025.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

A análise dos estudos selecionados evidencia a importância da assistência de enfermagem ao paciente com PTI, exigindo do profissional conhecimento técnico-científico e sensibilidade para o cuidado individualizado, uma vez que a doença apresenta manifestações clínicas variadas e evolução imprevisível (Souza; Barbosa, 2023). Entre as principais necessidades assistenciais, destacam-se o monitoramento rigoroso da contagem plaquetária, a observação contínua de sinais e sintomas de sangramento e a administração correta de

medicamentos imunossupressores, como corticosteroides e imunoglobulina humana intravenosa (IgIV), frequentemente empregados no manejo da condição (Barros, 2018).

Um aspecto significativo observado nos estudos foi a percepção dos enfermeiros quanto aos desafios enfrentados na assistência a pacientes com PTI, como a escassez de protocolos padronizados e a dificuldade no acesso a tratamentos de segunda linha (Martins, 2024). Tais obstáculos reforçam a necessidade de capacitação contínua dos profissionais e a adoção de práticas baseadas em evidências, que possibilitem uma abordagem mais segura e resolutiva (Melo, Santacruz e Llanes, 2022). A ausência de treinamentos específicos, voltados ao manejo da púrpura trombocitopênica idiopática nas instituições de saúde, ainda contribui para a insegurança dos profissionais de saúde frente a situações clínicas mais complexas (Alves, 2021). A falta de atualização contínua e o desconhecimento de diretrizes clínicas atualizadas podem comprometer a eficácia do cuidado prestado, reforçando a necessidade de investimentos em capacitação e educação permanente, com base em protocolos nacionais, como os do Ministério da Saúde (Brasil, 2019).

Diante desse cenário, a SAE demonstra ser um instrumento essencial para garantir um cuidado seguro e eficaz, possibilitando a elaboração de planos de cuidados individualizados e o registro contínuo da evolução clínica do paciente (Martins, 2024). Nesse contexto, o estudo de Aguilar e Zago (1988) inclui ainda a atuação do enfermeiro na educação em saúde, abordando aspectos relacionados à adesão terapêutica e à adoção de medidas preventivas, como a evitação de traumas e do uso de medicamentos que comprometem a função plaquetária, bem como a orientação sobre o reconhecimento precoce de complicações hemorrágicas.

COMPLICAÇÃO /MANIFESTAÇÕES	CUIDADOS DE ENFERMAGEM
Transfusão sanguínea	Verificar sinais vitais antes, durante e após; identificar corretamente bolsas; observar reações transfusionais; confirmar a identidade do paciente; conferir prescrição médica, tipo sanguíneo e Rh; verificar integridade da bolsa e validade.
Fraqueza e dispneia	Estimular repouso; orientar sobre economia de energia; elevar cabeceira para facilitar respiração.
Manifestações hemorrágicas	Evitar traumas; usar agulhas finas; comprimir locais de punção; aplicar gelo em sangramentos bucais.

Apoio psicossocial	Oferecer escuta ativa e acolhimento; orientar sobre a doença e tratamentos; estimular apoio familiar.
--------------------	---

Tabela 2 - Cuidados de Enfermagem

Fonte: Elaborada pelas autoras, 2025.

Adicionalmente, destaca-se o papel do enfermeiro na promoção de um cuidado humanizado, oferecendo suporte emocional e acolhimento ao paciente e à sua família, sobretudo nos casos que demandam acompanhamento prolongado e impactam a qualidade de vida (Martins, 2024). A literatura também aponta a necessidade de capacitação contínua dos profissionais de enfermagem para que estejam aptos a lidar com as especificidades do manejo da PTI, sobretudo em situações de emergência que envolvam sangramentos graves (Gil, 2015; Alves et al., 2021). Além disso, a incorporação de protocolos assistenciais baseados em evidências, como o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da PTI (Brasil, 2019), pode padronizar o atendimento e garantir intervenções mais seguras e eficazes, refletindo diretamente na segurança clínica e nos desfechos terapêuticos dos pacientes com PTI, evidenciando a necessidade de investimentos em educação permanente e protocolos assistenciais baseados em evidências.

TÍTULO	AUTOR(ES)	ANO	REVISTA	ACHADOS DO TRABALHO
Assistência de enfermagem ao paciente com distúrbios hematológicos	Aguillar, O. M.; Zago, M. M. F.	1988	Revista da Escola de Enfermagem da USP	Aponta estratégias de assistência de enfermagem em distúrbios hematológicos, incluindo a importância da prevenção de hemorragias.
Púrpura trombocitopênica idiopática: uma doença subdiagnosticada	Alves, A. K. R., et al.	2021	Revista Sustinere	Discute a PTI como uma condição subdiagnosticada, com destaque para o diagnóstico clínico e implicações no cuidado de enfermagem.
Uso de imunoglobulinas na terapêutica da púrpura trombocitopênica imune	Barros, E. C. D., et al.	2018	Revista Investigações Biomédicas	Aborda a eficácia do uso de imunoglobulinas no tratamento da PTI, ressaltando a necessidade de monitoramento rigoroso e suporte de enfermagem.

Diagnóstico y tratamiento de la púrpura trombocitopénica inmunológica	Gil, W. R.	2015	Revista Médica Herediana	Detalha métodos diagnósticos e opções terapêuticas da PTI, reforçando a importância de um manejo precoce e individualizado.
Abordagem do Enfermeiro no manejo da Púrpura Trombocitopênica Imune (PTI): Percepções e Desafios	Martins, J. C. G., et al.	2024	Brazilian Journal of Surgery and Clinical Research	Análise das percepções e dificuldades dos enfermeiros na assistência ao paciente com PTI.
Características clínicas y manejo de pacientes con púrpura trombocitopénica idiopática en un centro de referencia de Latinoamérica	Melo, R. C.; Santacruz, R.; Llanes, G.	2022	Hematología (Asunción)	Analisa características clínicas e estratégias de manejo da PTI em um centro de referência latino-americano, evidenciando protocolos de tratamento.
Cuidados ao portador de púrpura trombocitopênica idiopática – revisão de literatura	Souza, E. B.; Barbosa, T. P.	2023	CuidArte Enfermagem	Revisa cuidados essenciais de enfermagem a portadores de PTI, ressaltando a importância da detecção precoce de complicações hemorrágicas.
Predictive Factors of Idiopathic Thrombocytopenic Purpura and Long-term Survival in Chinese Adults Undergoing Laparoscopic Splenectomy	Xu, T., et al.	2016	Surgical Laparoscopy, Endoscopy & Percutaneous Techniques	Identifica fatores preditivos para evolução da PTI e sobrevivida em adultos submetidos à esplenectomia laparoscópica na China.

Tabela 3 – Características dos estudos incluídos na revisão

Fonte: Elaborado pelas autoras ,2025.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

As evidências encontradas ao longo da revisão de literatura reforçam a complexidade da assistência de enfermagem ao paciente com púrpura trombocitopênica idiopática (PTI), exigindo não apenas domínio técnico, mas também habilidades de comunicação, acolhimento e capacidade de tomada de decisão clínica. A atuação do enfermeiro é fundamental desde o reconhecimento precoce de sinais e sintomas de sangramento até o suporte emocional necessário para o enfrentamento da doença, que muitas vezes se apresenta de forma crônica e impacta diretamente na qualidade de vida do paciente.

A Sistematização da Assistência de Enfermagem e a implementação de protocolos específicos baseados em evidências científicas mostraram-se estratégias indispensáveis para garantir um cuidado seguro, contínuo e personalizado. O monitoramento da contagem plaquetária, a administração adequada das terapias imunossupressoras e a educação em saúde

voltada para a adesão ao tratamento e prevenção de complicações foram destacados como pilares para uma assistência eficaz.

Além disso, observou-se a necessidade de capacitação contínua dos profissionais de enfermagem, considerando a raridade e a imprevisibilidade da PTI, bem como a importância do desenvolvimento de pesquisas que explorem novas abordagens terapêuticas e intervenções de cuidado. O fortalecimento do trabalho multiprofissional também foi enfatizado como um componente que contribui significativamente para a integralidade da assistência.

Assim, conclui-se que a enfermagem desempenha papel central na assistência ao portador de PTI, sendo essencial para a promoção da segurança do paciente, para a melhoria dos desfechos clínicos e para o fortalecimento da humanização no atendimento. Investir em educação permanente, sistematização do cuidado e pesquisa aplicada torna-se, portanto, um caminho necessário para a evolução da prática assistencial frente aos desafios impostos pela PTI.

REFERÊNCIAS

AGUILLAR, O. M., ZAGO, M. M. F. Assistência de enfermagem ao paciente com distúrbios hematológicos. **Rev. Esc. Enf. USP**, São Paulo, v. 22, n. 1, p. 5-12, abr., 1988.

ALVES, A. K. R., et al. Púrpura trombocitopênica idiopática: uma doença subdiagnosticada. *Revista Sustinere*, v. 9, n. 1, p. 50-64, 2021.

BARROS, E. C. D., et al. Uso de imunoglobulinas na terapêutica da púrpura trombocitopênica imune. **Rev Investig, Bioméd**, v. 10, n. 3, p. 251-257, 2018.

BRASIL. Conselho Federal de Enfermagem. **Resolução COFEN nº 736, de 17 de janeiro de 2024**. Atualiza a Sistematização da Assistência de Enfermagem (SAE) e o Processo de Enfermagem (PE) no Brasil. Diário Oficial da União: seção 1, Brasília, DF, 17 jan. 2024. Acesso em: 13 abr. 2025.

BRASIL. Ministério da Saúde. **Portaria Conjunta nº 9, de 31 de julho de 2019**. Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Púrpura Trombocitopênica Idiopática. Diário Oficial da União: seção 1, Brasília, DF, 31 jul. 2019. Acesso em: 11 abr. 2025.

GIL, W. R. Diagnóstico y tratamiento de la púrpura trombocitopénica inmunológica. **Rev Med Hered**, 2015. Vol. 26, p. 246-255. Disponível em: <http://www.scielo.org.pe/pdf/rmh/v26n4/a08v26n4.pdf>. Acesso em: 12 abr. 2025.

MARTINS, J. C. G., et al. Abordagem do Enfermeiro no manejo da Púrpura Trombocitopênica Imune (PTI): Percepções e Desafios. **Brazilian Journal of Surgery and Clinical Research**, 2024. Vol.49, n.1, p. 22-29. Acesso em: 12 abr. 2025.

MELO, R. C.; SANTACRUZ, R.; LLANES, G. Características clínicas y manejo de pacientes con púrpura trombocitopénica idiopática en un centro de referencia de Latinoamérica. **Hematología, Asunción**. v. 26, n. 3, p. 28-36, set./dez. 2022. Acesso em: 11 abr. 2025.

SOUZA, E. B.; BARBOSA, T. P. Cuidados ao portador de púrpura trombocitopênica idiopática – revisão de literatura. **CuidArte Enfermagem**. Catanduva-SP, v. 17, n. 1, p. 132-137, jan./jun. 2023. Acesso em: 11 abr. 2025.

XU, T., et al. Predictive Factors of Idiopathic Thrombocytopenic Purpura and Long-term Survival in Chinese Adults Undergoing Laparoscopic Splenectomy. **Surg Laparosc Endosc Percutan Tech**, 2016. v. 26 n. 5, p. 397–400. Acesso em: 12 abr. 2025.

IMPACTO DO ESTADO NUTRICIONAL NA FUNÇÃO PULMONAR E MORBIDADE EM CRIANÇAS E ADOLESCENTES COM FIBROSE CÍSTICA NO ESTADO DA PARAÍBA

Bárbara de Andrade Alves
barbara.andrade@academico.ufpb.br

Jéssika Carneiro Borges de Souza
jessikacaarneiro@gmail.com

Sabrina Mikelly Simplício da Silva
sabrinamikelly@hotmail.com

Maria do Socorro Nunes Gadelha
gadelhasocorro@hotmail.com

Renata Ramos Tomaz Barbosa
renatatomazf@gmail.com

RESUMO

O estudo analisou o impacto do estado nutricional na função pulmonar e morbidade de crianças e adolescentes com fibrose cística (FC). Trata-se de um estudo observacional, descritivo, exploratório e quantitativo realizado com nove participantes entre 5 e 19 anos. Foram avaliados dados sociodemográficos, clínicos, antropométricos e respiratórios. Os resultados demonstraram correlação significativa entre IMC, massa muscular esquelética e água corporal total, com a função pulmonar (CVF e VEF1), indicando que um melhor estado nutricional está associado a melhores parâmetros respiratórios. A média de altura e IMC apontou para risco de déficit nutricional, especialmente em relação à magreza. Conclui-se que a composição corporal influencia diretamente na função pulmonar, sendo necessário acompanhamento multiprofissional e novos estudos com amostras ampliadas.

Palavras-chave: Fibrose Cística; Estado Nutricional; Sistema Respiratório; Infecções Respiratórias; Morbidade.

INTRODUÇÃO

A Fibrose Cística (FC) é uma doença genética autossômica recessiva caracterizada por uma mutação no gene CFTR, que altera o transporte iônico das células epiteliais, resultando na produção de secreções espessas e viscosas. Essa condição afeta múltiplos sistemas, principalmente os trato respiratório e gastrointestinal, sendo considerada uma doença crônica, progressiva e potencialmente letal (Castellani et al., 2016; Lyczak et al., 2002). As manifestações clínicas incluem infecções respiratórias recorrentes, insuficiência pancreática, desnutrição e distúrbios gastrointestinais. A obstrução de ductos por muco espesso compromete a funcionalidade dos órgãos e a inflamação crônica associada à colonização por bactérias oportunistas leva ao declínio progressivo da função pulmonar (Rosa et al., 2008).

O estado nutricional tem papel fundamental na evolução da doença. Crianças e adolescentes com FC frequentemente apresentam baixo peso e déficit estrutural devido à má absorção de nutrientes e ao aumento das necessidades energéticas. Estudos demonstram que a perda de massa muscular influencia negativamente o desempenho dos músculos respiratórios, como o diafragma, prejudicando a ventilação e contribuindo para a piora da função pulmonar (Sheikh et al., 2014; Hart et al., 2004). Dessa forma, compreender a relação entre o estado nutricional e a função pulmonar torna-se essencial para um acompanhamento mais eficaz. Os dados da composição corporal auxiliam para uma avaliação completa e detalhada visando tratamentos direcionados e eficazes para melhorar a qualidade de vida e a sobrevida desses pacientes.

OBJETIVOS

O objetivo deste estudo é analisar o impacto do estado nutricional na função pulmonar e morbidade de crianças e adolescentes com fibrose cística, além de traçar um perfil sociodemográfico, clínico, antropométrico e respiratório desses pacientes que são acompanhados no centro de referência do estado da Paraíba o Hospital Universitário Lauro Wanderley (HULW), na Universidade Federal da Paraíba.

METODOLOGIA

Trata-se de um estudo observacional, descritivo e exploratório de abordagem quantitativa. A amostra do estudo foi composta por nove crianças e adolescentes entre 5 e 19 anos com diagnóstico de fibrose cística, comprovado pelos testes de triagem neonatal e/ou teste de suor, atendidas no centro de referência do estado da Paraíba, o HULW. A coleta de dados foi realizada em parceria com o Ambulatório de Função Pulmonar que funciona no Laboratório de Fisioterapia em Pesquisa Cardiorrespiratória (LAFPCARE) da Universidade Federal da Paraíba (UFPB).

Os dados foram coletados por meio de entrevista, avaliação antropométrica e avaliação da função pulmonar. A avaliação nutricional foi realizada a partir dos dados obtidos na avaliação antropométrica. A altura foi medida com o auxílio de um estadiômetro de parede, o peso e a composição corporal foram verificados com o auxílio da balança de bioimpedância digital *InBody270*. Foi utilizado o programa *Who AntroPlus* para a faixa etária de 5 a 19 anos, de acordo com a Organização Mundial da Saúde (OMS) 2006 e 2007, para avaliar o indicador

antropométrico de IMC para idade (IMC/I). A classificação do estado nutricional das crianças e dos adolescentes seguiu os valores da Sociedade Brasileira de Pediatria (2009).

A função pulmonar foi avaliada pela espirometria, realizada com os equipamentos fornecidos pelo laboratório, utilizando como parâmetros o volume expiratório forçado no 1 segundo (VEF1) e a capacidade vital forçada (CVF). Foi considerado como valor de comprometimento e declínio da função pulmonar valores com VEF1 menor que 70% do valor predito (Konstan *et al.*, 2010). A morbidade foi avaliada de acordo com o número de internações desde o nascimento devido às exacerbações e infecções pulmonares.

O projeto foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa sob o número do CAAE: 81405924.5.0000.5188, e todos os participantes assinaram o TCLE concordando em participar da pesquisa. Os dados obtidos foram tabulados no Programa Excel versão 2025 (Microsoft 365 Copilot, Washington, EUA) e analisados por estatísticas descritivas com médias, desvio padrão e porcentagem. Foi utilizado o Teste de Correlação de Pearson para verificar a relação entre Relação Cintura e Quadril (RCQ), massa muscular esquelética, massa de gordura corporal, percentual de gordura e água corporal total, CVF e VEF1.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

Foi possível verificar as características sociodemográficas dos indivíduos, na qual observou-se que 55,6% da amostra é composta pelo sexo masculino. Em relação a etnia, pode-se observar que 44,4% da amostra se autodeclarou brancos, 44,4% pardos e 11,2% pretos, isso ocorre devido a grande miscigenação racial no Brasil, no Nordeste há a predominância da população parda (IBGE, 2022). Destes, 11,2% encontram-se no ensino infantil, 55,5% no ensino fundamental, 22,1% no ensino médio e 11,2% no ensino superior, demonstrando uma diversidade nos níveis de ensino. É importante destacar que indivíduos com FC estão suscetíveis a infecções recorrentes, o que pode interferir na frequência escolar devido ao número de hospitalizações, e com isso muitos preferem esconder que possuem a doença.

No que diz respeito à renda familiar e ao acesso a saneamento básico, observa-se que a maioria das famílias recebem entre 1-3 salários-mínimos correspondendo a 77,6% da amostra e que 66,7% das famílias têm acesso ao saneamento básico. Este estudo não observou a correlação entre o estado nutricional e o perfil sociodemográfico, no entanto, Pinto *et al.* 2009 observou em seus estudos que o melhor estado nutricional e a adesão aos tratamentos dos pacientes com FC pode ser explicado pelas condições sociodemográficas favoráveis como o grau de escolaridade na mãe ou responsável e a renda familiar.

Foi possível observar que houve uma média de 3,89 (dp=1,45) internações desde o nascimento, o que reflete o número de hospitalizações ao longo da vida considerando que a média de idade é 11,4 anos (dp=5,32). As hospitalizações decorrem de colonização por bactérias oportunistas que provocam o declínio da função pulmonar que conseqüentemente leva à redução da sobrevivência dos pacientes portadores da FC (Castellani *et al.*, 2016; Lyczak, 2002; Rosa *et al.*, 2008). Compreende-se que as doenças do aparelho respiratório e as doenças infecciosas são as principais causas e as mais comuns de morbidade e mortalidade para a população com FC.

É possível constatar que há associação entre o estado nutricional e a função pulmonar dos pacientes com FC, no qual o IMC apresentou correlação estatística com a CVF (<0,026) e VEF1 (0,028). Esses achados reforçam as evidências encontradas na literatura, mostrando que essa medida é um marcador clínico importante. A altura é utilizada para obter os dados do IMC, podemos observar que a média da amostra foi de 134 cm (dp=22,8) sendo considerada preocupante indicando déficit no crescimento, levando em consideração as curvas de crescimento da OMS para ambos os sexos e de acordo com idade média que foi de 11,4 anos (dp=5,32) das crianças e adolescentes deste estudo.

O estudo de Sheikh *et al.* (2014), observou que pacientes com FC têm menor massa magra quando comparados a indivíduos saudáveis com o IMC semelhante. O estudo de Hart *et al.* (2004) corrobora os dados, mostrando que o desempenho do músculo diafragma diminui à medida que o estado nutricional diminui. Foi possível observar que a média de massa muscular esquelética é de 13,1 kg (dp=7,23). Diante disso, observa-se a importância do acompanhamento nutricional adequado para a manutenção do ganho de massa.

Lorenzo *et al.* (2019) estudou a relação da água na função muscular e fragilidade em idosos, foi observado que baixa quantidade de água corporal, ou seja, a desidratação possui efeitos importantes nas funções mecânicas e metabólicas dos músculos podendo afetar a capacidade contrátil. No entanto, os mecanismos moleculares que atuam nos músculos ainda são mal compreendidos, sendo necessários mais estudos nessa área e com outras faixas etárias. Compreende-se então que, uma hidratação adequada contribui para uma boa performance da contração muscular resultando em uma melhor função pulmonar.

Com base nos dados obtidos, compreende-se que a avaliação da composição corporal é fundamental para analisar e acompanhar o estado nutricional das crianças e dos adolescentes com FC, buscando melhores intervenções terapêuticas para manutenção do ganho de massa

muscular e assim promover qualidade de vida, para assim compreender como as variações nutricionais ao longo do tempo impactam na função pulmonar.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

A partir da análise de dados coletados na avaliação foi possível conhecer e observar a vulnerabilidade social, que pode dificultar o seguimento terapêutico, afetando negativamente a qualidade de vida dos pacientes fibrocísticos. Verificou-se uma correlação estatisticamente significativa e forte entre o IMC e os parâmetros respiratórios CVF e VEF1, evidenciando que o estado nutricional influencia diretamente a função pulmonar. Esse dado corrobora com as evidências encontradas na literatura, que apontam o IMC como um importante marcador clínico.

Entretanto, é importante destacar que o IMC não deve ser utilizado isoladamente para avaliar o estado nutricional, sendo necessário a análise da composição corporal para uma avaliação completa e detalhada, sendo possível observar a massa muscular esquelética e massa de gordura corporal de forma individualizada contribuindo para um tratamento mais direcionado e eficaz com uso de novas tecnologias e assertivo, prevenindo as morbimortalidades.

REFERÊNCIAS

CASTELLANI, C. et al. Fibrose cística: uma visão clínica. **Jornal de Pediatria**, v. 92, n. 6, p. S3-S16, 2016. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.jped.2016.09.007>

CHAVES, C. R. M. M. et al. Associação entre medidas do estado nutricional e a função pulmonar de crianças e adolescentes com fibrose cística. **Revista de Nutrição**, Campinas, v. 22, n. 3, p. 365-374, 2009. DOI: <https://doi.org/10.1590/S1415-52732009000300007>

HART, N. et al. Nutritional status is an important predictor of diaphragm strength in young patients with cystic fibrosis. **American Journal of Clinical Nutrition**, v. 80, n. 5, p. 1201-1207, 2004. DOI: <https://doi.org/10.1093/ajcn/80.5.1201>

INSTITUTO BRASILEIRO DE GEOGRAFIA E ESTATÍSTICA (IBGE). **Conheça o Brasil - População: Cor ou raça**. Brasília: IBGE, 2022.

KONSTAN, M. W. et al. Design and powering of cystic fibrosis clinical trials using rate of FEV1 decline as an efficacy endpoint. **Journal of Cystic Fibrosis**, v. 9, n. 5, p. 332-338, 2010. DOI <https://doi.org/10.1016/j.jcf.2010.05.002>

LORENZO, I. et al. The role of water homeostasis in muscle function and frailty: a review. **Nutrients**, v. 11, n. 8, p. 1857, 2019. DOI: <https://doi.org/10.3390/nu11081857>

LYCZAK, J. B.; CANNON, C. L.; PIER, G. B. Infecções pulmonares associadas à fibrose cística. **Clinical Microbiology Reviews**, v. 15, n. 2, p. 194-222, 2002. DOI: <https://doi.org/10.1128/CMR.15.2.194-222.2002>

PINTO, I. C. S. et al. Perfil nutricional, clínico e socioeconômico de pacientes com fibrose cística atendidos em um centro de referência no nordeste do Brasil. **Revista Brasileira de Saúde Materno Infantil**, Recife, v. 9, n. 2, p. 193-202, 2009. DOI: <https://doi.org/10.1590/S1519-38292009000200010>

ROSA, F. R. et al. Fibrose cística: uma abordagem clínica e nutricional. **Revista de Nutrição**, Campinas, v. 21, n. 6, p. 725-736, 2008. DOI: <https://doi.org/10.1590/S1415-52732008000600009>

SHEIKH, S. et al. Body composition and pulmonary function in cystic fibrosis. **Chest**, v. 145, n. 3, p. 646-651, 2014. Disponível em: <https://doi.org/10.1378/chest.13-1057>

SOCIEDADE BRASILEIRA DE PEDIATRIA (SBP). **Avaliação nutricional da criança e do adolescente: Manual de Orientação**. Departamento Científico de Nutrologia. São Paulo: SBP, 2009.

CUIDADOS DE SAÚDE À UMA LACTENTE COM FIBROSE CÍSTICA: RELATO DE EXPERIÊNCIA EM UMA RESIDÊNCIA MULTIPROFISSIONAL

Ellen Dayse Martins Paixão
ellendayse23@gmail.com

Isla Carolina Alves de Lima
islacarolina1@gmail.com

Jéssica Fernanda Freire da Silva Gaudêncio
jessicagaudencio99@gmail.com

Láis Kisly Costa Silva
laiskisly@gmail.com

Isabelle Rodrigues Bessa Silva
isabellebessa.psi@gmail.com

RESUMO

A Fibrose Cística é uma doença genética, autossômica e recessiva, com acometimento multissistêmico. No Brasil, são diagnosticados em torno de 300 casos por ano, para tal há a instituição de um Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas que define critérios de diagnóstico, tratamento e mecanismos de regulação e avaliação desses indivíduos. Este estudo tem como objetivo relatar a experiência de cuidados em saúde prestados por uma equipe de residência multiprofissional a uma lactente com diagnóstico de fibrose cística, atendida em um complexo pediátrico de referência localizado em João Pessoa, na Paraíba. Trata-se de um estudo descritivo e exploratório, do tipo relato de experiência, vivenciado entre agosto e outubro de 2024, a assistência foi prestada por residentes do Programa Multiprofissional em Saúde da Criança, ofertado pela Escola de Saúde Pública da Paraíba. O tratamento da FC é complexo e deve ser realizado por equipe multidisciplinar, logo após a confirmação diagnóstica, sendo essencial o acompanhamento contínuo e cuidados especializados, levando em consideração os desafios enfrentados e as possibilidades observadas na prática assistencial.

Palavras chaves: Fibrose Cística; Pediatria; Equipe Multiprofissional.

INTRODUÇÃO

A Fibrose Cística (FC) se dá pela mutação no gene CFTR (Cystic Fribrosis Transmembrane Regulator), que se localiza no cromossomo 7 (Araújo; Passos, 2022). Essa condição é caracterizada pela disfunção generalizada das glândulas exócrinas, resultando na produção anormal de muco espesso que pode obstruir os ductos de diversos órgãos, desencadeando complicações graves e infecções recorrentes como doença pulmonar crônica, insuficiência pancreática e infertilidade (Silva, 2024).

A inclusão da testagem para a Fibrose Cística na triagem neonatal, popularmente conhecida como “teste do pezinho”, contribui para a realização de novos diagnósticos da doença de forma precoce, podendo implicar no início da assistência ao paciente, o que é fundamental

para sua sobrevivência, além de promover melhores condições clínicas (Borges; Oliveira-Monteiro, 2022).

Anualmente, segundo o Ministério da Saúde (2024), são diagnosticados em torno de 300 casos e mais de 6,4 mil pacientes estão cadastrados no Registro Brasileiro de Fibrose Cística (REBRAFC). A incidência da doença na população brasileira é amplamente variável, conforme a região geográfica, variando entre 1:1.000 nos estados da região Sul até 1:10.000 em São Paulo. Dentre esses, dados de 2021 mostraram que a maior parte das pessoas com a doença são crianças e adolescentes, com uma média de idade de 13 anos (Brasil, 2024).

No Brasil, há a instituição de um Protocolo clínico e Diretrizes Terapêuticas da fibrose cística aprovado e atualizado em 2024 que define critérios de diagnóstico, tratamento, mecanismos de regulação, controle e avaliação dos indivíduos com fibrose cística no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS).

Dessa forma, lactentes que recebem um diagnóstico precoce de fibrose cística nos primeiros meses de vida apresentam maiores chances de alcançar um prognóstico favorável e melhor qualidade de vida. No entanto, esse cenário exige acompanhamento contínuo e cuidados especializados, sendo essencial a atuação de uma equipe multiprofissional.

OBJETIVOS

Este estudo tem como objetivo relatar a experiência de cuidado em saúde prestado por uma equipe de residência multiprofissional a uma lactente com diagnóstico de fibrose cística, atendida em um complexo pediátrico de referência no estado da Paraíba, destacando os principais desafios enfrentados e as possibilidades observadas na prática assistencial.

METODOLOGIA

Trata-se de um estudo descritivo e exploratório, do tipo relato de experiência, que é uma produção de conhecimento, cujo texto trata de uma vivência acadêmica e/ou profissional em um dos pilares da formação universitária (ensino, pesquisa e extensão), cuja característica principal é a descrição da intervenção (Mussi; Flores; Almeida, 2021). A assistência foi realizada entre os meses de agosto e outubro de 2024, em um complexo pediátrico localizado em João Pessoa, referência em saúde da criança e do adolescente no estado da Paraíba. A assistência foi prestada por residentes do Programa de Residência Multiprofissional em Saúde da Criança (REMUSC), ofertado pela Escola de Saúde Pública da Paraíba (ESP-PB).

O caso clínico refere-se a uma lactente do sexo feminino, com 3 meses de idade, admitida na instituição em 14 de agosto de 2024, apresentando quadro de perda ponderal, urina escurecida, fezes hipocólicas e presença de mucopaliidez, percebidas há quatro dias pela genitora, além de icterícia persistente desde o 20º dia de vida. Em 15 de agosto de 2024, houve piora do quadro clínico, com hiponatremia, Tempo de Tromboplastina Parcial Ativada (TTPa) incoagulável, sangramento discreto nas fezes, edema palpebral e presença de muco de coloração avermelhada. Durante a internação na Unidade de Terapia Intensiva pediátrica, foi realizado ecocardiograma que evidenciou estenose pulmonar discreta e forame oval patente. A paciente possui histórico familiar relevante, com um irmão falecido em 2017 após internação por icterícia associada a abdome agudo decorrente de volvo intestinal.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

O acompanhamento multiprofissional da lactente e de sua genitora foi realizado em unidade de terapia intensiva pediátrica, com foco em cuidados contínuos, monitoramento rigoroso e intervenções especializadas. Destacaram-se, nesse contexto, três núcleos profissionais pela relevância de suas ações: enfermagem, nutrição e psicologia, que atuaram de forma integrada para atender às demandas clínicas, nutricionais e emocionais decorrentes do quadro de fibrose cística. Nesse contexto, a enfermagem desempenha um cuidado holístico e individualizado a esta paciente e genitora, que possuía necessidades gastrointestinais e respiratórias, além de suporte psicossocial. Silva (2025), em seu estudo, traz que o enfermeiro assume a responsabilidade de coordenar e implementar planos de cuidados personalizados, monitorar a evolução clínica e permanecer atento às necessidades específicas de cada paciente, levando em consideração a complexidade e variabilidade da doença.

Um dos instrumentos utilizados no cuidado com essa criança foi a Sistematização de Assistência de Enfermagem, que é uma metodologia científica que estrutura os serviços de enfermagem, conforme a Resolução nº 358/2009 do Conselho Federal de Enfermagem - COFEN (Gomes, et al., 2021). No caso desta lactente foi estabelecido 5 diagnósticos de enfermagem, conforme a Classificação Internacional para a Prática de Enfermagem - CIPE: Nutrição prejudicada, Desequilíbrio de eletrólitos, Edema presente, Risco de sangramento e Risco de complicações cardíacas, onde a assistência de enfermagem voltou-se nessa sistematização para embasar as intervenções prestadas, e os resultados esperados, para garantir o cuidado prestado ao paciente seja planejado, personalizado, contínuo e baseado em evidências.

O acometimento pancreático da FC pode levar à má absorção de proteínas, carboidratos, gorduras e vitaminas A, D, K e E, bem como deficiências de outros minerais (Brasil, 2024), foi crucial o acompanhamento nutricional dessa criança com a implementação de uma dieta hipercalórica, hiperproteica e hiperlipídica, com reposição das vitaminas lipossolúveis, conforme as resoluções do Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da fibrose cística.

O entendimento do quadro clínico de determinada patologia será atravessado pelos significantes singulares e subjetivos que tanto os pacientes como os familiares dispõem para lidar com o real da doença. Compreende-se que o território hospitalar exige recursos adaptativos para elaborar as repercussões emocionais que emergem neste processo, e o trabalho do profissional de psicologia pode fornecer o suporte adequado a essas questões (CFP, 2019).

Assim, o psicólogo pode, por meio da escuta, acolher o sofrimento psíquico dos acompanhantes e demais familiares que estejam presentes durante o período de adoecimento e hospitalização, no sentido que seja possível enfrentar o trauma e seguir investindo no vínculo com o filho. Suscitar a elaboração dessas experiências por meio da fala torna-se um trabalho preventivo, ao passo em que se elabora a situação vivenciada e diminui os impactos que poderiam ocorrer posteriormente (Almeida; Goldstein, 2022).

O tratamento da Fibrose Cística é complexo e, diante das suas complicações em múltiplas regiões orgânicas, bem como a sua demanda biopsicossocial, deve ser realizado por equipe multidisciplinar, logo após a confirmação diagnóstica. O acometimento multissistêmico e crônico da FC demanda um tratamento abrangente e eficaz, que resulte em aumento da expectativa de vida dos pacientes. A abordagem terapêutica inclui aconselhamento genético, condutas medicamentosas e não medicamentosas para todas as fases da doença (Brasil, 2024).

CONSIDERAÇÕES FINAIS

A Fibrose Cística é uma condição que demanda uma assistência especializada, dada as suas múltiplas complicações e a cronicidade característica da patologia, especialmente em pediatria, haja vista as fragilidades apresentadas por esse público. A assistência aos lactentes, especialmente, é desafiadora, haja vista a comunicação prejudicada e a inespecificidade de alguns sinais e sintomas do adoecimento, o que requer dos profissionais em saúde capacitações e atualizações recorrentes para um melhor manejo no momento da consulta.

Para além das necessidades biológicas, o adoecimento eleva a sobrecarga psicológica do adoecido e dos familiares, e necessita de recursos específicos em saúde, bem como acompanhamento psicológico para os envolvidos nesse processo. As doenças crônicas em

pediatria como a FC são circunstâncias desafiadoras para os cuidadores, sendo a escuta qualificada uma importante ferramenta de cuidado na psicologia.

Assim, torna-se fundamental o olhar amplo da equipe multiprofissional, a fim de viabilizar o diagnóstico precoce da FC, bem como a oferta de cuidados qualificados aos portadores da doença, aumentando a qualidade de vida desses e viabilizando o correto aproveitamento dos recursos em saúde. O presente relato evidencia a importância dessa articulação no cuidado minucioso às demandas observadas e ressalta a relevância do olhar de cada especialidade em prol da recuperação da paciente.

É de suma importância para a comunidade acadêmica o compartilhamento de cuidados e estratégias em saúde que beneficiam e trazem melhorias para a qualidade de vida da população infantil, pois além de corroborar com o desenvolvimento dos envolvidos no cuidado, permite que outros indivíduos possam ser beneficiados das boas práticas em saúde desenvolvidas, podendo contribuir para o aperfeiçoamento destas.

REFERÊNCIAS

ALMEIDA, N. S.; GOLDSTEIN, R. A. Impactos psíquicos nas vivências de mães de bebês com extremo baixo peso internados em UTI Neonatal. **Rev. SBPH**, São Paulo, v. 25, n. 1, p. 84-96, jun. 2022. Disponível em: http://pepsic.bvsalud.org/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1516-08582022000100008&lng=pt&nrm=iso. Acesso em: 22 mar. 2025.

ARAÚJO, R. C. S.; PASSOS, M. A. N. A fibrose cística: uma revisão de literatura. **Revista JRG de Estudos Acadêmicos**, v. 5, n. 11, p. 382-394, 2022. Disponível em: <https://revistajrg.com/index.php/jrg/article/view/428> Acesso em: 27 mar. 2025.

BORGES, C. C.; OLIVEIRA-MONTEIRO, N. R. Problemas internalizantes e externalizantes de crianças e adolescentes com fibrose cística. **Psicologia: Ciência e Profissão**, v. 42, p. e233513, 2022. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/pcp/a/hQHHhMYMwLnDMHNhG9mgH6J/> Acesso em: 12 Abr. 2025

BRASIL. Ministério da Saúde. **Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Fibrose Cística**. Brasília: MS, 2024. Disponível em: https://www.gov.br/conitec/pt-br/midias/relatorios/2024/RRPCDTdeFibroseCstica_Final.pdf/view Acesso em: 12 Abr. 2025.

CARDOSO, A. L. P. et al. **Sistematização da assistência de enfermagem ao paciente com diagnóstico de fibrose cística e atelectasia: um relato de experiência**. In: 15º Congresso Internacional da Rede Unida. 2022. Disponível em: <http://conferencia2018.redeunida.org.br/ocs2/index.php/15CRU/15CRU/paper/view/15374> Acesso em: 10 Abr. 2025.

CONSELHO FEDERAL DE PSICOLOGIA (CFP). **Referências técnicas para atuação de psicólogas(os) nos serviços hospitalares do SUS** / Conselho Federal de Psicologia, Conselhos Regionais de Psicologia e Centro de Referência Técnica em Psicologia e Políticas Públicas. – 1. ed. – Brasília: CFP, 2019. 128 p.

GOMES, E S. et al. Sistematização da assistência de enfermagem (SAE) no período perioperatório: um relato de experiência. **Revista Eletrônica Acervo Saúde**, v. 13, n. 1, p. e5598-e5598, 2021. Disponível em:
<https://acervomais.com.br/index.php/saude/article/view/5598> Acesso em: 28 Mar. 2025.

MUSSI, R. F. F; FLORES, F. F.; ALMEIDA, C. B. Pressupostos para a elaboração de relato de experiência como conhecimento científico. **Revista práxis educacional**, v. 17, n. 48, p. 60-77, 2021. Disponível em: http://educa.fcc.org.br/scielo.php?pid=S2178-26792021000500060&script=sci_arttext Acesso em: 10 abr. 2025.

SILVA, A. B. G. SOUTO, R. C. F. Fibrose cística–principais características clínicas e métodos de diagnóstico. Monografia (Trabalho de Conclusão do Curso de Graduação em Biomedicina). Escola de Ciências Médicas e da Vida, Goiás, 2024. Disponível em:
<https://repositorio.pucgoias.edu.br/jspui/bitstream/123456789/7793/1/TCC%20ANA%20BEATRIZ%20GON%20C3%87ALVES%20DA%20SILVA%20Fibrose%20Cist%20C3%ADca.pdf>
Acesso em: 07 mar. 2025.

SILVA, J. et al. A genética associada à fibrose cística e a atuação da enfermagem no cuidado dos pacientes. **Brazilian Trends in Biological and Medical Sciences**, v. 2, n. 1, p. 1-13, 2025. Disponível em: <https://editorascience.com.br/ojs/index.php/btbms/article/view/4> Acesso em: 28 Mar. 2025

SILVA, M. et al. Atuação da enfermagem na assistência a pacientes pediátricos com fibrose cística: revisão integrativa. **Revista Brasileira de Enfermagem**, 2024. Disponível em:
<https://atenaeditora.com.br/catalogo/post/assistencia-de-enfermagem-na-fibrose-cistica-uma-revisao-integrativa-da-literatura> Acesso em: 27 Mar. 2025

SILVA, L. L. S. B. et al. Diagnósticos de enfermagem da Cipe® identificados em puérperas na Atenção Primária à Saúde. **Enfermagem em Foco**, v. 12, n. 3, 2021. Disponível em:
<http://revista.cofen.gov.br/index.php/enfermagem/article/view/4272> Acesso em: 27 Mar. 2025.

SÍNDROME DE MOEBIUS EM PACIENTE PEDIÁTRICO: RELATO DE CASO COM ABORDAGEM MULTISSISTÊMICA E ALTA COMPLEXIDADE CLÍNICA

Victor Gabriel Costa Campos de Azevedo Nery
victorneryc@gmail.com

Jéssyla Ravenna Venceslau de Souto
ravenna.vencs@gmail.com

Marcus Eduardo Siqueira Feitosa
eduardomesf30@gmail.com

Clara Ramalho Cardoso
clararamalhocardoso@gmail.com

Antônio Fernando Soares Menezes Segundo
segundo.fernando@gmail.com

RESUMO

A Síndrome de Moebius (SM) é uma doença rara, de origem neurológica congênita, que afeta principalmente os nervos cranianos VI e VII, resultando em paralisia facial e oftalmoplegia, podendo associar-se a alterações multissistêmicas. O presente estudo tem por objetivo relatar o caso de uma criança com SM grave, abordando suas manifestações clínicas, intervenções terapêuticas e evolução. Trata-se de um relato de caso elaborado a partir de análise retrospectiva de prontuário hospitalar, seguindo as diretrizes do CARE Statement. A paciente apresentou disfunção bulbar precoce, necessitando de traqueostomia e gastrostomia, além de malformações estruturais, déficits neurossensoriais e infecções recorrentes. O manejo incluiu suporte ventilatório, antibióticos, controle convulsivo e reabilitação multidisciplinar. O caso evidencia a complexidade do cuidado integral em doenças raras e reforça a importância de protocolos interdisciplinares, atuação precoce e políticas públicas que garantam atenção continuada e equitativa a pacientes com condições congênicas graves.

Palavras-Chave: Doenças Raras. Neurologia. Nervos Cranianos. Síndrome de Möbius.

INTRODUÇÃO

As doenças raras representam um desafio significativo para os sistemas de saúde devido à sua baixa prevalência, complexidade clínica e escassez de diretrizes terapêuticas padronizadas. Estima-se que existam entre 6.000 e 8.000 doenças raras, afetando aproximadamente 6% da população mundial, com impacto desproporcional em crianças, que representam cerca de 75% dos casos (Brasil, 2014). Essas condições frequentemente exigem abordagens multidisciplinares e cuidados especializados desde os primeiros anos de vida.

Entre essas enfermidades, destaca-se a Síndrome de Moebius (SM), uma desordem neurológica congênita rara, caracterizada principalmente por paralisia dos nervos cranianos VI (abducente) e VII (facial), resultando em oftalmoplegia lateral e paralisia facial bilateral. A prevalência da SM é estimada entre 0,0002% e 0,002% dos nascimentos vivos, sem predileção por sexo ou etnia (ZAIDI et al., 2023). A etiologia da SM permanece indefinida, com hipóteses

envolvendo fatores genéticos, ambientais e eventos isquêmicos durante o desenvolvimento embrionário (Monawwer et al., 2023).

Além das manifestações clássicas, a SM pode apresentar uma ampla gama de anomalias associadas, incluindo malformações musculoesqueléticas, disfunções respiratórias e alimentares, e comprometimentos sensoriais. Essas manifestações ampliam o espectro clínico da síndrome e reforçam a necessidade de uma abordagem diagnóstica e terapêutica abrangente (Gopal; Nidhul, 2024).

Apesar da gravidade potencial e do impacto funcional severo da SM, são escassos os estudos clínicos que detalham o manejo de suas formas mais extensas e precoces. A descrição sistematizada de casos clínicos torna-se, assim, fundamental não apenas para ampliar o entendimento fisiopatológico da síndrome, mas também para aprimorar a prática assistencial, fornecer subsídios à formação profissional e estimular o desenvolvimento de protocolos interdisciplinares de cuidado.

Neste contexto, o presente trabalho se justifica ao apresentar, de forma rigorosa e fundamentada, um relato clínico de uma criança com Síndrome de Moebius em sua expressão multissistêmica grave, documentando desde sua evolução neurológica e respiratória até as estratégias terapêuticas empregadas e a transição ao cuidado domiciliar especializado.

OBJETIVOS

Relatar o caso clínico de uma criança portadora Síndrome de Moebius em sua forma multissistêmica grave, descrevendo suas manifestações clínicas, intervenções terapêuticas adotadas, evolução hospitalar e transição ao cuidado domiciliar, à luz da literatura científica recente.

METODOLOGIA

Trata-se de um estudo descritivo, do tipo relato de caso clínico, elaborado a partir da análise retrospectiva e documental de prontuário hospitalar de paciente pediátrico com diagnóstico de Síndrome de Moebius. As informações clínicas foram obtidas exclusivamente por meio de registros institucionais — evolução médica, prescrições, exames complementares e anotações multiprofissionais — sem contato direto com a paciente ou seus responsáveis, nem realização de entrevistas, exames físicos ou procedimentos clínicos adicionais.

A elaboração do relato seguiu as diretrizes propostas pelo CARE Statement (Case Report Guidelines), protocolo internacional para estruturação transparente, ética e padronizada

de relatos de casos em saúde. O modelo preconiza a apresentação ordenada de informações clínicas, incluindo história do paciente, exame físico, achados complementares, intervenções terapêuticas, desfecho e relevância científica, permitindo maior reprodutibilidade e valor educacional aos relatos (RILEY et al., 2017).

Este trabalho está vinculado a um projeto aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa com Seres Humanos, registrado na Plataforma Brasil sob o Certificado de Apresentação para Apreciação Ética (CAAE) nº 86154625.0.0000.5178. Por se tratar de pesquisa exclusivamente documental, retrospectiva e baseada em dados secundários anonimizados, não foi requerido o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE). Conforme previsto nas normativas do Conselho Nacional de Saúde, foi utilizado apenas o Termo de Consentimento para Uso de Dados (TCUD), em conformidade com a Resolução CNS nº 510/2016.

As informações foram tratadas sob rigor ético, respeitando os princípios de confidencialidade, anonimização, integridade e uso científico exclusivo dos dados obtidos. Para fundamentar a discussão do caso e possibilitar a análise crítica do manejo adotado, foi realizada uma revisão narrativa da literatura científica recente, com levantamento de artigos indexados nas bases PubMed, SciELO e Scopus, priorizando publicações dos últimos cinco anos com foco na abordagem clínica da Síndrome de Moebius e suas repercussões sistêmicas.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

Lactente do sexo feminino, de um ano de idade, cor parda, foi acompanhada desde o período neonatal por apresentar quadro compatível com Síndrome de Moebius (SM), condição neurológica congênita rara, caracterizada por paralisia congênita dos nervos cranianos, especialmente os pares VI e VII. Desde o nascimento, evidenciou ausência completa de mímica facial, limitação dos movimentos oculares horizontais e dificuldade significativa para sucção e deglutição, acompanhadas de hipotonia generalizada, sinalizando importante comprometimento do neurodesenvolvimento.

Nas primeiras semanas de vida, evoluiu com episódios de apneia obstrutiva e insuficiência respiratória, culminando na necessidade de realização de traqueostomia (TQT) para manutenção da via aérea e de gastrostomia (GTT) para suporte nutricional, em virtude de disfagia neuromuscular grave. Desde então, tornou-se parcialmente dependente de ventilação mecânica (VM) e passou a receber alimentação enteral exclusiva.

O curso clínico subsequente foi marcado por internações recorrentes, motivadas por complicações infecciosas — destacando-se pneumonias bacterianas de repetição, traqueíte por

Pseudomonas aeruginosa, sepse associada à assistência em saúde e infecções do trato urinário (ITU). Concomitantemente, identificaram-se malformações estruturais relevantes, como comunicação interatrial (CIA) com shunt direita-esquerda, persistência do canal arterial (PCA) e insuficiência tricúspide discreta, bem como pé torto congênito e fenda palatina. Do ponto de vista hematológico, apresentava anemia microcítica e hipocrômica persistente, atribuída a causas multifatoriais.

Durante uma das admissões, foi encaminhada à unidade hospitalar com vazamento do balonete da cânula de traqueostomia, acompanhado de episódios de hiporresponsividade, hipotermia (TAX 35,4 °C) e dessaturação (SatO₂ entre 88% e 92%). O exame físico revelou hipotonia muscular acentuada, ausência de resposta visual no olho esquerdo, pupilas isocóricas e fotorreagentes, e murmúrio vesicular bilateral presente, sem ruídos adventícios. Encontrava-se afebril, normocolorada, hemodinamicamente estável e responsiva a estímulos dolorosos.

A avaliação oftalmológica evidenciou amnaurose completa à esquerda, com fundo de olho direito preservado, sendo prescrito o uso de óculos de “câmara úmida” para proteção da córnea. A investigação audiológica por potencial evocado do tronco encefálico (BERA) demonstrou perda auditiva neurosensorial bilateral, mais acentuada à esquerda, com limiares acima de 80 dBHL.

Laboratorialmente, observou-se elevação intermitente de proteína C reativa (PCR), com valores superiores a 60 mg/L durante episódios infecciosos, leucocitose leve a moderada, discretas elevações de transaminases hepáticas (TGO/TGP) e ausência de disfunções renais ou hidroeletrólíticas relevantes. A testagem rápida para SARS-CoV-2 foi reagente, sem manifestações clínicas expressivas. O acompanhamento neurológico destacou histórico de crises convulsivas complexas, atualmente controladas com regime farmacológico contínuo à base de levetiracetam, lamotrigina e fenobarbital, com resposta terapêutica satisfatória.

Durante as internações, a paciente recebeu múltiplos esquemas antibióticos de amplo espectro — entre eles meropeném, vancomicina, amicacina, cefepima, piperacilina-tazobactam, ceftazidima com clavulanato, além de sulfametoxazol-trimetoprim e ciprofloxacino oral — conforme culturas microbiológicas e evolução clínica. A resposta ao tratamento foi adequada, permitindo a suspensão progressiva de suporte ventilatório, a estabilização clínica e a transição para oxigenoterapia em baixa concentração.

Após a resolução dos episódios infecciosos agudos, estabilização dos quadros convulsivos e adequada compensação cardiorrespiratória e nutricional, a paciente recebeu alta hospitalar com orientação para continuidade da assistência em regime domiciliar, sob

acompanhamento de equipe especializada em atenção domiciliar (“Home Care”), incluindo neuropediatria, fisioterapia motora e respiratória, fonoaudiologia, otorrinolaringologia, oftalmologia e seguimento ambulatorial pediátrico.

A SM representa uma desordem neurológica congênita rara e complexa, marcada por paralisia dos nervos cranianos VI e VII, o que resulta em oftalmoplegia lateral e paralisia facial bilateral. Embora essas características sejam diagnósticas, há crescente reconhecimento de sua natureza multissistêmica, com envolvimento de outros pares cranianos, além de repercussões musculoesqueléticas, sensoriais e viscerais (Lyulcheva-Bennett et al., 2023; Zaidi et al., 2023).

O caso analisado evidencia uma forma grave da SM, com disfunção bulbar precoce que exigiu traqueostomia e gastrostomia, além de comprometimentos visuais, auditivos e estruturais, como fenda palatina, pé torto e cardiopatia congênita. Essas manifestações ampliam o fenótipo da síndrome e reforçam a necessidade de abordagem multidisciplinar contínua. Estudos recentes indicam que até 70% dos pacientes apresentam anomalias não neurológicas associadas (Alarcón-Sánchez et al., 2024).

A recorrência de pneumonias aspirativas e infecções de vias aéreas em pacientes com SM relaciona-se à hipomobilidade facial, ausência de reflexo de tosse e aspiração silenciosa. O manejo atual requer vigilância infecciosa rigorosa e suporte fisioterapêutico respiratório, com papel central da equipe fonoaudiológica na reabilitação da deglutição (Sage Journals, 2023; PMC, 2023). Além disso, o uso prolongado de dispositivos invasivos e a dependência hospitalar precoce aumentam o risco de infecções nosocomiais e agravam o quadro clínico.

O cuidado integral dessas crianças exige atuação coordenada entre neurologia, fisioterapia, fonoaudiologia, otorrinolaringologia, oftalmologia e psicologia. A literatura enfatiza que o início precoce da reabilitação, somado ao acompanhamento domiciliar estruturado, está associado à melhora funcional e à redução de reinternações (Al-Ajlouni et al., 2024). Ainda assim, lacunas persistem no acesso a protocolos específicos e políticas públicas para doenças raras, o que compromete a continuidade assistencial e sobrecarrega as famílias.

O presente caso oferece uma ilustração concreta da complexidade e da severidade com que a SM pode se manifestar, destacando a importância da identificação precoce, da atuação multiprofissional contínua e da construção de redes de cuidado longitudinal. Diante da raridade e da variabilidade clínica da síndrome, há uma demanda urgente por protocolos clínicos mais robustos, diretrizes assistenciais adaptadas e políticas públicas de suporte a condições crônicas complexas e raras.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

A Síndrome de Moebius, embora rara, impõe desafios substanciais à prática médica, especialmente quando manifesta de forma multissistêmica e precoce, como no caso descrito. A diversidade e gravidade dos comprometimentos — neurológicos, sensoriais, respiratórios, alimentares, estruturais e infecciosos — evidenciam a natureza complexa da condição, que demanda intervenções precoces, contínuas e integradas. A trajetória clínica da paciente demonstra a importância da vigilância diagnóstica neonatal, do suporte intensivo multiprofissional e do planejamento adequado da transição para o cuidado domiciliar.

Apesar dos avanços no entendimento da SM, persistem lacunas assistenciais e científicas, em especial no que tange à padronização do manejo, à capacitação de equipes para lidar com condições de alta complexidade e ao acesso à reabilitação em rede. A literatura ainda carece de estudos sistematizados que orientem condutas baseadas em evidência para casos graves como este. Nesse contexto, o presente relato contribui para a documentação de um fenótipo ampliado da síndrome, oferecendo subsídios para profissionais da saúde, pesquisadores e formuladores de políticas públicas.

O relato aqui descrito reforça a urgência de políticas nacionais de atenção integral a doenças raras que contemplem desde a identificação precoce até o suporte longitudinal intersetorial, com ênfase na reabilitação funcional, suporte familiar e inclusão social. A construção de linhas de cuidado efetivas e adaptadas é imperativa para garantir dignidade, qualidade de vida e equidade a essas crianças e suas famílias.

REFERÊNCIAS

AL-AJLOUNI, Y. A. et al. The role of physical medicine and rehabilitation in the management of a pediatric female with Möbius syndrome: a case report. **Journal of Rare Diseases**, v. 3, art. 12, 2024.

ALARCÓN-SÁNCHEZ, M. A. et al. Oral findings and comprehensive dental management of Moebius syndrome: a systematic review. **BMC Oral Health**, [S.l.], v. 24, n. 1, p. 192, 2024.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. **Diretrizes para atenção integral às pessoas com doenças raras no SUS**. Brasília: Ministério da Saúde, 2014.

GOPAL, N.; NIDHUL, C. S. Comprehensive review of Moebius syndrome: clinical landscape, etiology, and therapeutic challenges. **STM Journals**, 2024.

LYULCHEVA-BENNETT, E. et al. Towards an understanding of the aetiology, genomic landscape and management of Moebius syndrome. **J. Transl. Genet. Genomics**, v. 3, p. 1–10, 2023.

MONAWWER, S. A. et al. Moebius syndrome: an updated review of literature. **SAGE Open Med.**, v. 11, p. 1–10, 2023.

RILEY, D. S. et al. CARE guidelines for case reports: explanation and elaboration document. **J. Clin. Epidemiol.**, v. 89, p. 218–235, 2017.

ZAIDI, S. M. H. et al. Moebius syndrome: what we know so far. **Cureus**, v. 15, n. 2, 2023.

O PAPEL DO EXERCÍCIO FÍSICO NO MANEJO DOS PACIENTES COM ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA: UMA REVISÃO SISTEMÁTICA

Andrey Augusto Duarte da Silva
andreyduarte12.ad@gmail.com

Bianca Andrade Ferreira Lobo
bianca.biancaandrade@gmail.com

Gabrielle Katellen dos Santos Reis
1505gabrielle@gmail.com

João Victor Sátiro Marcelino Rolim Wanderley
joavictorsatiro09@gmail.com

Maria Eduarda Nogueira Araújo
dudanaraujo04@gmail.com

RESUMO

A Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA) é uma doença neuromuscular progressiva que causa degeneração dos neurônios motores, resultando em paralisia muscular e severo comprometimento da funcionalidade e qualidade de vida. Tradicionalmente, o exercício físico foi evitado no manejo da ELA por receio de acelerar o desgaste muscular. No entanto, evidências mais recentes apontam que programas de exercícios leves a moderados, iniciados precocemente, podem trazer benefícios significativos. Estudos mostram que a prática de atividades físicas, como treinamento aeróbico, alongamento, resistência muscular e exercícios respiratórios, pode ajudar a manter a função motora, retardar o descondicionamento, reduzir dor e espasticidade, melhorar o bem-estar psicológico e até preservar neurônios motores. A pesquisa foi conduzida por meio de uma revisão sistemática da literatura, analisando 11 estudos selecionados nas bases PubMed e BVS, conforme critérios estabelecidos pelas diretrizes PRISMA e metodologia PICOT. Os resultados indicam que o exercício, quando bem planejado e adaptado, pode ser uma estratégia terapêutica complementar importante no tratamento da ELA.

Palavras-chave: Benefícios; Esclerose Lateral Amiotrófica; Exercício Físico.

INTRODUÇÃO

A esclerose lateral amiotrófica (ELA) é uma doença neuromuscular que resulta na degeneração dos neurônios motores superiores e inferiores, levando à paralisia espástica e flácida da musculatura dos membros, do tronco, respiratória e bulbar. O declínio motor compromete drasticamente a capacidade dos pacientes de realizar atividades da vida diária e impacta negativamente a qualidade de vida. A progressão da doença em pessoas com ELA é rápida, com uma expectativa de vida média de 2 a 5 anos após o diagnóstico. A expectativa de vida costuma ser ainda menor para pacientes com início bulbar (geralmente manifestado por disfagia [dificuldade para engolir] e disartria [fala arrastada]), que representam

aproximadamente um terço dos casos (Donohue; Lacomis; Carnaby; Reilly; Garand et al. 2023).

Embora a fraqueza muscular progressiva seja uma característica fundamental da ELA, o uso de intervenções baseadas em fortalecimento muscular foi historicamente desencorajado devido a preocupações com o uso excessivo dos músculos e o agravamento do declínio físico. Assim, os modelos tradicionais de cuidado na ELA têm sido, em sua maioria, de natureza paliativa (Plowman; Gray; Chapin; Anderson; Vasilopoulos; Gooch; Vu; Wymer et al. 2023).

Em todo caso, a redução acentuada da atividade física que frequentemente acompanha a ELA pode levar ao descondicionamento cardiovascular e à fraqueza muscular secundária ao desuso (18). Essas fraquezas se somam à fraqueza causada pela própria doença. A redução da atividade física, especialmente quando prolongada, também provoca atrofia muscular, osteoporose e redução da força de tendões e ligamentos (Park; Kwak; Choo; Chang et al. 2020).

Evidências emergentes sugerem que programas de exercícios de intensidade leve a moderada, iniciados precocemente podem aumentar a capacidade fisiológica e a força, prevenir o desenvolvimento de atrofia por desuso e descondicionamento, reduzir a dor e a espasticidade, além de melhorar o bem-estar psicológico geral em pessoas com ELA (Plowman; Gray; Chapin; Anderson; Vasilopoulos; Gooch; Vu; Wymer et al., 2023).

O exercício pode proporcionar uma variedade de benefícios neuromusculares, incluindo educação cruzada (transferência), aumento da ativação e sincronização das unidades motoras, bem como aumento da hipertrofia das fibras musculares esqueléticas, da síntese proteica e da densidade capilar — o que pode levar a um funcionamento mais eficiente do sistema neuromuscular. Embora a realização de exercícios em pessoas com ELA ainda seja controversa em alguns contextos, pesquisadores têm proposto uma mudança de paradigma para uma abordagem de manejo proativo em vez de reativa (Donohue; Lacomis; Carnaby; Reilly; Garand et al., 2023).

Justifica-se a importância de estudar esse tema, visto a necessidade de adquirir conhecimentos que facilitem e promovam êxito com relação ao tratamento da esclerose lateral amiotrófica, que é tão reduzido e escasso. Portanto, uma análise aprofundada e precisa sobre os benefícios da atividade física nos pacientes com este diagnóstico é crucial para garantir avanços no manejo adequado.

OBJETIVOS

Analisar, por meio de uma Revisão de Literatura, o papel do exercício físico no manejo da esclerose lateral amiotrófica, investigando seus efeitos sobre a funcionalidade, qualidade de vida e progressão da doença. Busca-se contribuir para uma melhor compreensão da importância da atividade física no tratamento da ELA e fornecer subsídios para a implementação de estratégias terapêuticas mais eficazes.

METODOLOGIA

Foi desenvolvida uma Revisão Bibliográfica. Para conferir rigor metodológico, foram percorridas as seguintes etapas para o desenvolvimento deste estudo: identificação de problema, com a definição da questão de pesquisa; estabelecimento de critérios para inclusão e/ou exclusão de estudos para a busca de literatura científica; definição das informações a serem extraídas dos estudos; avaliação dos estudos; interpretação dos resultados e apresentação da revisão/síntese do conhecimento (Donato, Donato, 2019).

Foram utilizadas informações coletadas nas bases de dados do PubMed e da Biblioteca Virtual em Saúde (BVS), com o objetivo de identificar evidências científicas relevantes e atualizadas sobre o tema proposto. A seleção dos estudos foi realizada a partir de descritores controlados obtidos do Medical Subject Headings (MeSH), visando garantir a padronização e precisão na busca. As palavras-chave utilizadas incluíram: “Amyotrophic Lateral Sclerosis”, “Exercise Therapy” e “Exercise Training”. A estratégia de busca foi desenvolvida de forma estruturada, incluindo o uso de operadores booleanos (AND e OR) para refinar os resultados.

Foi conduzida uma revisão sistemática da literatura científica, seguindo rigorosamente as diretrizes do modelo PRISMA (Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses), reconhecido por sua qualidade metodológica e transparência na condução de revisões. A análise dos artigos também foi orientada pela metodologia PICOT (Paciente, Intervenção, Comparação, Desfecho e Tempo), com foco em avaliar o impacto do exercício físico terapêutico em pacientes diagnosticados com Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA).

Inicialmente, foram identificados 186 artigos na busca eletrônica. Após a aplicação dos critérios de inclusão e exclusão — como recorte temporal de estudos publicados nos últimos cinco anos (2020-2024), eliminação de artigos duplicados e exclusão de pesquisas que não se adequaram à temática central — obteve-se um corpus final composto por 11 artigos. Estes estudos foram considerados os mais relevantes e adequados para responder à questão norteadora desta revisão sistemática.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

Nos estudos selecionados para esta análise, foi implementada uma ampla variedade de regimes de exercícios, incluindo resistência aeróbica, resistência muscular, alongamento/amplitude de movimento e treinamento da força muscular respiratória. Diversos parâmetros de dosagem foram empregados, como frequência, número de repetições, intensidade e duração. Também foi analisada uma ampla gama de desfechos para avaliar o impacto do exercício na função e na qualidade de vida dos pacientes. Por exemplo, a meta-análise conduzida por Meng et al. (2020), com sete ensaios clínicos randomizados totalizando 322 participantes, demonstrou que os escores funcionais (ALSFRS-R) a longo prazo foram significativamente maiores no grupo submetido a exercícios físicos em comparação ao grupo controle (diferença média padronizada [SMD]: 0,47; intervalo de confiança de 95% [IC95%]: 0,08–0,86; $p = 0,02$) (Meng; Cheng; Tsang; Chen; Yanley; Quiang; 2020)

Mesmo que a maioria dos estudos incluídos nesta revisão tenha demonstrado resultados satisfatórios com terapias baseadas em exercícios físicos terapêuticos, alguns desses relataram divergências em alguns ensaios nos quais a progressão da doença não foi interrompida conforme o esperado. Uma possível explicação seria a realização de exercícios com intensidade excessiva por parte de alguns pacientes. Há evidências de que exercícios moderados se associam a uma maior densidade de neurônios motores no corno ventral da medula espinhal, resultando em deterioração muscular mais lenta. Por outro lado, a sobrecarga muscular parece acelerar a degeneração. Em alguns casos, pacientes sedentários apresentaram melhor evolução do que aqueles submetidos a exercícios intensos, possivelmente devido à menor exposição à fadiga neuromuscular. Esses achados reforçam a existência de diferenças estatisticamente significativas entre grupos tratados com exercícios terapêuticos e aqueles tratados com fisioterapia passiva convencional – $p < 0,05$, IC95% (Hombrados; Torres; Mercant; Guerrero; Sanchez; Munoz; 2021).

Além disso, foi observado que participantes submetidos a treinamento de baixa frequência (duas sessões por semana) obtiveram resultados superiores em comparação àqueles que realizaram exercícios com maior frequência (cinco sessões por semana). Os pacientes com menor carga demonstraram manutenção mais prolongada da função motora, o que sustenta a hipótese de que a intensidade e frequência devem ser cuidadosamente dosadas. Essa constatação está em consonância com a fisiopatologia involutiva da ELA, que envolve a redução progressiva do número de neurônios motores, sendo, portanto, recomendado evitar o

cansaço extremo e adotar programas de treinamento com intensidade moderada (Rahmati; Malakoutinia et al., 2021).

Por fim, Zhu et al. (2021) demonstra que exercícios leves e moderados — como regimes regulares de natação — contribuem para a preservação dos neurônios motores, enquanto programas de alta intensidade podem ter efeito deletério, inclusive reduzindo a sobrevida em modelos experimentais. Os autores explicam que tais benefícios são mediados por dois mecanismos principais: (1) ativação de células satélites localizadas entre a lâmina basal e o sarcolema das miofibras, que promovem reparo e regeneração muscular; e (2) aumento na produção de hormônios neuroprotetores, como o hormônio do crescimento (GH). Nos pacientes submetidos a exercícios aeróbicos e de resistência, foi observada uma elevação significativa nos níveis séricos de GH, potencializando a ativação de receptores intracelulares e a proliferação de células musculares e neurais (Zhu; Xu; Xuan; Huang; István; Fekete; 2021).

Apesar da heterogeneidade entre as metodologias, os estudos mostram que a prática regular de exercícios físicos, quando bem planejada e adaptada às necessidades do paciente, pode ser uma alternativa promissora no cuidado de pessoas com ELA. Embora a doença continue em progressão, os exercícios parecem ajudar a manter a funcionalidade, a autonomia e a qualidade de vida por mais tempo. Para avançar nesse campo, é importante que novas pesquisas sejam feitas com grupos maiores e critérios mais bem definidos, além de explorarem marcadores fisiológicos que ajudem a personalizar ainda mais os programas de exercício para esse público.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

A Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA) representa um grande desafio clínico por sua progressão rápida, caráter irreversível e pelo impacto devastador na funcionalidade e na qualidade de vida dos pacientes. Diante da escassez de tratamentos curativos, torna-se essencial explorar abordagens complementares que possam atenuar os efeitos da doença e melhorar o bem-estar geral dos pacientes. Nesse contexto, a prática de exercícios físicos surge como uma estratégia terapêutica com potencial significativo. Esta revisão demonstrou que, embora historicamente o exercício físico tenha sido evitado em pacientes com ELA devido ao receio de acelerar a degeneração muscular, estudos recentes apontam que intervenções bem planejadas, de baixa a moderada intensidade, podem proporcionar diversos benefícios. Entre eles, destacam-se a manutenção da capacidade funcional, a redução da dor e da espasticidade, o

fortalecimento cardiovascular, a preservação dos neurônios motores, a melhoria da função respiratória e o aumento do bem-estar psicológico.

Contudo, os efeitos positivos estão diretamente relacionados ao tipo, intensidade e frequência dos exercícios. A sobrecarga muscular ou a prática de atividades extenuantes pode ser prejudicial, acelerando a fadiga neuromuscular e agravando a progressão da doença. Por isso, os programas de exercícios devem ser individualizados, progressivos e supervisionados por profissionais capacitados, respeitando as limitações clínicas de cada paciente. Diante disso, conclui-se que o exercício físico, quando prescrito de forma segura e personalizada, não apenas é viável, como também pode ser uma ferramenta essencial no cuidado integral do paciente com ELA. Ainda assim, é fundamental incentivar o desenvolvimento de novas pesquisas, com amostras maiores e metodologias padronizadas, que permitam refinar os protocolos existentes, estabelecer diretrizes claras de intervenção e fortalecer as evidências que sustentam o uso do exercício como parte integrante do tratamento dessa condição.

REFERÊNCIAS

- DONOHUE, C. et al. A meta-analysis of post-exercise outcomes in people with amyotrophic lateral sclerosis. **eNeurologicalSci**, v. 31, p. 100452, 21 fev. 2023. DOI: 10.1016/j.ensci.2023.100452.
- FENILI, G. et al. Physical exercise in amyotrophic lateral sclerosis: a potential co-adjuvant therapeutic option to counteract disease progression. **Frontiers in Cell and Developmental Biology**, v. 12, p. 1421566, 2 ago. 2024. DOI: 10.3389/fcell.2024.1421566.
- KALRON, A. et al. Effects of a 12-week combined aerobic and strength training program in ambulatory patients with amyotrophic lateral sclerosis: a randomized controlled trial. **Journal of Neurology**, v. 268, n. 5, p. 1857-1866, maio 2021. DOI: 10.1007/s00415-020-10354-z.
- LI, Z.; KANG, H. Efficacy of non-pharmacological interventions for individuals with amyotrophic lateral sclerosis: systematic review and network meta-analysis of randomized control trials. **Scientific Reports**, v. 14, n. 1, p. 11365, 18 maio 2024. DOI: 10.1038/s41598-024-62213-w.
- MENG, L. et al. Effects of exercise in patients with amyotrophic lateral sclerosis: a systematic review and meta-analysis. **American Journal of Physical Medicine & Rehabilitation**, v. 99, n. 9, p. 801-810, set. 2020. DOI: 10.1097/PHM.0000000000001419.
- ORTEGA-HOMBRADOS, L. et al. Systematic review of therapeutic physical exercise in patients with amyotrophic lateral sclerosis over time. **International Journal of Environmental Research and Public Health**, v. 18, n. 3, p. 1074, 26 jan. 2021. DOI: 10.3390/ijerph18031074.

PARK, D. et al. Can therapeutic exercise slow down progressive functional decline in patients with amyotrophic lateral sclerosis? A meta-analysis. **Frontiers in Neurology**, v. 11, p. 853, 13 ago. 2020. DOI: 10.3389/fneur.2020.00853.

PLOWMAN, E. K. et al. Respiratory strength training in amyotrophic lateral sclerosis: a double-blind, randomized, multicenter, sham-controlled trial. **Neurology**, v. 100, n. 15, p. e1634-e1642, 11 abr. 2023. DOI: 10.1212/WNL.0000000000206830.

RAHMATI, M.; MALAKOUTINIA, F. Aerobic, resistance and combined exercise training for patients with amyotrophic lateral sclerosis: a systematic review and meta-analysis. **Physiotherapy**, v. 113, p. 12-28, dez. 2021. DOI: 10.1016/j.physio.2021.04.005.

ZHU, Y. et al. Mixed comparison of different exercise interventions for function, respiratory, fatigue, and quality of life in adults with amyotrophic lateral sclerosis: systematic review and network meta-analysis. **Frontiers in Aging Neuroscience**, v. 14, p. 919059, 11 jul. 2022. DOI: 10.3389/fnagi.2022.919059.

PARÂMETROS NUTRICIONAIS NO COMPROMETIMENTO ÓSSEO EM PORTADORES DE FENILCETONÚRIA

Paloma Barbosa do Nascimento
nutripalomabarbosa@gmail.com

RESUMO

A fisiopatologia da Fenilcetonúria (PKU) envolve uma deficiência da enzima fenilalanina hidroxilase (PAH), gerando acúmulo de fenilalanina no sangue resultando em comprometimentos neurológicos, porém outras anormalidades clínicas podem surgir, como o comprometimento do metabolismo ósseo. O objetivo foi identificar as atuais evidências científicas acerca do comprometimento ósseo dos portadores de fenilcetonúria e os parâmetros nutricionais envolvidos nessa condição. Trata-se de uma revisão de literatura com análise de 8 artigos e recorte temporal de 2020 a 2024. Os primeiros estudos sobre o mecanismo de osteopenia na fenilcetonúria consideravam que tal característica era secundária a dietoterapia reduzida em componentes ósseos, posteriormente diversos estudos mostraram que esse não é o mecanismo específico, podendo estar relacionada a um defeito no desenvolvimento das células-tronco mesenquimais na via osteoblástica e ao estresse oxidativo que contribui para a disfunção mitocondrial diminuindo a diferenciação dos osteoblastos na formação óssea. Contudo, ainda há poucos estudos científicos com essa temática, sendo necessário a realização de novas pesquisas para contribuir com a melhora da densidade óssea dos portadores de fenilcetonúria.

Palavras-chave: Fenilcetonúria; Osteopenia; Nutrição.

INTRODUÇÃO

A fisiopatologia da Fenilcetonúria (PKU) envolve uma deficiência da enzima fenilalanina hidroxilase (PAH), gerando acúmulo de fenilalanina no sangue e consequente transporte assimétrico desse aminoácido pela barreira hematoencefálica, o que resulta em comprometimentos neurológicos (Dobrowolski et al., 2021). É o erro inato do metabolismo cujo o tratamento consiste na restrição da ingestão de fenilalanina, na qual é proveniente das proteínas naturais da dieta, limitando a quantidade dos alimentos de origem vegetal e excluindo os de origem animal, em conjunto com a oferta de uma fórmula metabólica isenta de fenilalanina que deve ser consumida ao longo da vida (Brasil, 2020).

Embora as condições neurológicas sejam as principais manifestações, outras anormalidades clínicas podem surgir em decorrência da complexidade, como aspectos na saúde cardiovascular, óptica e óssea (Dobrowolski et al., 2021). Um fator de alerta a longo prazo dos portadores de fenilcetonúria é o comprometimento do metabolismo ósseo, em comparação a população geral, levando a um potencial risco de falhas no crescimento e fraturas (Castro et al., 2020).

Segundo Castro et al. (2020) as possíveis causas de osteopenia associada a fenilcetonúria advém das deficiências alimentares devido a restrição proteica, a falta de adesão

da dieta e sedentarismo. No entanto, em uma revisão de literatura Dobrowolski et al. (2022) relata que a fisiopatologia por osteopenia tem evidências ambíguas, uma vez que também é observada em portadores de PKU que nunca receberam a dietoterapia de restrição proteica.

OBJETIVO

Identificar os atuais estudos acerca do comprometimento ósseo dos portadores de fenilcetonúria e os parâmetros nutricionais envolvidos nessa condição, para que as condutas dietéticas ofertadas a esses pacientes sejam baseadas em evidências científicas, proporcionem uma redução aos danos na formação óssea, promova o crescimento adequado e melhore qualidade de vida.

METODOLOGIA

Para a revisão de literatura, foram realizadas buscas acadêmicas nas bases PubMed e Scielo, com recorte temporal de 2020 a 2024, em qualquer idioma. Foram incluídos artigos que abordassem os elementos envolvidos na redução da adequada formação óssea dos portadores de fenilcetonúria, sem distinção de gênero e idade, tanto em humanos como em camundongos, bem como os parâmetros nutricionais relacionados a essa condição genética, referente ao consumo da fórmula metabólica e as restrições alimentares provenientes do tratamento. Como critério de exclusão, não foi adicionado pesquisas com portadores de fenilcetonúria em tratamento com dicloridrato de sapropterina e artigos relacionados a outras condições genéticas que também envolvem prejuízos no metabolismo ósseo.

A partir disso, foram encontrados 15 artigos e 08 deles foram selecionados e analisados, onde para a construção do resumo prevaleceu-se o idioma inglês e apenas um em português.

RESULTADOS E DISCUSSÕES

Em indivíduos saudáveis a massa magra é um forte preditor da massa óssea, na qual o músculo constitui de 40-45% do peso corporal. O músculo esquelético tem um estoque considerável de peptídeos e aminoácidos livres, porém no portador de fenilcetonúria os aminoácidos sintéticos provenientes da fórmula metabólica podem ter baixa disponibilidade em comparação com a proteína natural, comprometendo a composição corporal (Daly et al., 2021).

Segundo Dobrowolski et al. (2021) os primeiros estudos sobre o mecanismo de osteopenia na PKU consideravam que tal característica era secundária a dietoterapia reduzida em componentes ósseos como o cálcio, fósforo e magnésio proveniente principalmente da

proteína animal, posteriormente diversos estudos mostraram que esse não é o mecanismo específico.

Evidências recentes usando modelos de camundongos, também relatadas no estudo citado anteriormente de Dobrowolski, descrevem que a osteopenia por fenilcetonúria pode estar relacionada a um defeito no desenvolvimento das células-tronco mesenquimais (CTMs) na via osteoblástica, mostrando que as CTMs são deficientes da enzima PHA e não hidroxila a fenilalanina, conseqüentemente apresentando mineralização óssea menor em concentrações fisiológicas de hiperfenilalaninemia. A formação óssea pelos osteoblastos depende da atividade efetiva das células no ambiente ósseo, sendo os osteoblastos derivados de células-tronco mesenquimais (CTMs), produzidas na medula óssea (Kitase et al., 2023).

Por outro lado, há evidências científicas de que os portadores de PKU tem uma redução no equilíbrio intracelular entre a capacidade antioxidante e oxidativa, resultando em estresse oxidativo, definido como a presença de liberação oxidativa excessiva de espécies reativas de oxigênio (EROs), causando um potencial dano oxidativo em células e tecidos (Ramos et al., 2022). No estudo de Dobrowolski et al. (2021) realizado em camundongos com PKU clássica, foi possível observar o estresse oxidativo nas células-tronco mesenquimais (CTMs), onde demonstravam respiração e reserva respiratória reduzidas, contribuindo para a disfunção mitocondrial e conseqüentemente diminuindo a diferenciação dos osteoblastos na formação óssea.

Quando o corpo é acometido por um distúrbio no sistema antioxidante ele precisa de fontes exógenas desses compostos para combater os EROs. Tais fontes podem ser obtidas por meio de uma alimentação rica em compostos fenólicos, vitaminas, minerais, carotenoides e derivados de origem animal, principalmente marinhos. Apesar das fontes de origem vegetal serem permitidas no tratamento da fenilcetonúria e as fórmulas metabólicas serem adicionadas de vitaminas, minerais e oligoelementos, a adesão ao consumo é difícil de ser mantida ao longo da vida em alguns pacientes, principalmente durante a adolescência, que é um período para potencializar o crescimento através da mineralização óssea. Além disso, a proteína sintética proveniente das fórmulas metabólicas pode comprometer a obtenção do pico de massa óssea (Ramos et al., 2023; Daly et al., 2021).

De acordo com os achados científicos na revisão de literatura de Ramos *et al.* 2023, baixos níveis de selênio, um potente oxidante natural encontrado principalmente na castanha-do-pará e alimentos de origem animal, pode estar associado à diminuição do estado antioxidante total no plasma de indivíduos com fenilcetonúria. Seguindo a mesma hipótese, foi observado

no estudo de Dobrowolski et al. (2021) que o antioxidante resveratrol, encontrado na uva roxa, amendoim, chocolate amargo e outras fontes alimentares, aplicado a células-tronco mesenquimais de camundongos sugere aumento da diferenciação dos osteoblastos, o que pode melhorar a densidade óssea. Contudo, Ramos et al. (2023) ressalta que a indicação e quantidade de antioxidantes nos portadores de fenilcetonúria, proveniente da dieta, deve ser orientada de acordo com a classificação da patologia, níveis de tolerância, idade, sexo e doenças preexistentes.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

O portador de fenilcetonúria além do comprometimento neurológico pode estar condicionado a outras complexidades sistêmicas, como o comprometimento ósseo. É amplamente aceito na literatura que o tratamento dietético voltado a restrição do teor de fenilalanina proveniente dos alimentos, principalmente de origem animal, é a abordagem específica para o controle dos níveis de fenilalanina no sangue e consequentemente neurológico.

No entanto, no que se refere ao manejo clínico direcionado a prevenção da osteopenia, algumas evidências científicas tem mostrado que essa dietoterapia não é eficaz, visto que o comprometimento ósseo também é encontrado em pacientes que nunca fizeram o tratamento dietético de restrição proteica.

Diante disso, foi possível compreender que a osteopenia é secundária a fenilcetonúria e que existe um déficit de fatores antioxidantes no organismo dos pacientes, bem como um defeito no desenvolvimento das células-tronco mesenquimais (CTMs) na via osteoblástica da formação óssea, o que podem estar envolvidos nesse mecanismo. Porém, ainda há poucos estudos científicos com essa temática, além disso algumas das evidências encontradas foram estudadas em camundongos. Portanto, é necessário que novas pesquisas sejam realizadas para contribuir com a melhora da densidade óssea dos portadores de fenilcetonúria.

REFERÊNCIAS

BRASIL. Ministério Da Saúde. Secretaria de Ciência, Tecnologia, Inovação e Insumos Estratégicos em Saúde. **Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Fenilcetonúria**. Brasília-DF, 2020. Disponível em: http://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/protocolo_clinico_diretrizes_terapeuticas_fenilcetonuria.pdf. Acesso em: 08 abril. 2025.

CASTRO, M. J.; LAMAS, C.; PINTOS, P. S.; LAMUNO, D. G.; COUCE, L. M. Bone Status in Patients with Phenylketonuria: A Systematic Review. **Nutrients**, 12, p. 2154, 2020.

DALY, A.; HOGLER, W.; CABTREE, N.; SHAW, N.; EVANS, S.; PINTO, A.; JACKSON, R.; STRAUSS, B.; WILCOS, G.; ROCHA, J.; ASHMORE, C.; MACDONALD, A. Growth and Body Composition in PKU Children— A Three-Year Prospective Study Comparing the Effects of L-Amino Acid to Glycomacropeptide Protein Substitutes. **Nutrients**, 13, p. 1323, 2021.

KITASE, Y.; PRIDEAUX, M. Targeting osteocytes vs osteoblasts. **Ossso**, vol. 170, 2023.

RAMOS, A. L.; SOUSA, R. C.; MINIGHIN, E.; DIAS, L. LABANCA, R.; MELO, J.; ARAUJO, R. Estresse oxidativo e fenilcetonúria: uma revisão integrativa. **Revista Saúde e Desenvolvimento Humano**, 10, p. 2317-8582, 2022.

DOBROWOLKI, S. F.; TOURKOVA, I. L.; SUDANO, C. R.; LARROUTURE, Q. C.; BLAIR, H. C. A New View of Bone Loss in Phenylketonuria. **Organogenesis**, 17, p. 50-55, 2021.

DOBROWOLKI, S. F.; PHUA, Y. L.; VOCKLEY, J.; GOETZMAN, E.; BLAIR, H. C. Phenylketonuria oxidative stress and energy dysregulation: Emerging pathophysiological elements provide interventional opportunity. **Molecular Genetics and Metabolism**, 136, p. 111-117, 2022.

DOBROWOLKI, S. F.; SUDANO, C.; PHUA, Y. L.; TOURKOVA, I. L.; SPRIDIK, K. GOETZMAN, E.; VOCKLEY, J.; BLAIR, H. C. Mesenchymal stem cell energy deficit and oxidative stress contribute to osteopenia in the Pah^{enu2} classical PKU mouse. **Molecular Genetics and Metabolism**, 132, p. 173-179, 2021.

AVALIAÇÃO DA DEFICIÊNCIA INTELECTUAL NA SÍNDROME DE WAARDENBURG: UM ESTUDO DE CASO

Ana Paula Espínola de Almeida
aninha_espínola@hotmail.com

Heloisa de Freitas Pacífico
helopacifico@hotmail.com

Antônio Luiz da Silva
tonlusi@hotmail.com

Rayanne do Nascimento Rodrigues
rayanne.rodrigues@academico.ufpb.br

Paulo Eduardo de Lima Lourenço
paulo.eduardo@academico.ufpb.br

RESUMO

A Síndrome de Waardenburg (SW) é uma alteração genética rara, sem predileção por gênero ou etnia, com incidência de 1 a cada 40.000 pessoas da população global. Apresenta como manifestações principais: grau variável de perda auditiva; anomalias na pigmentação de pele, cabelos e olhos e alterações na estrutura facial. Embora a literatura não tenha dado suficiente destaque, a deficiência intelectual (DI) pode ser também encontrada em pessoas nessa condição, como referido neste estudo de caso. O presente artigo apresentará o caso de uma jovem, previamente diagnosticada com a referida síndrome, com histórico de dificuldades de aprendizagem, declínio progressivo na audição, parcialmente independente nas atividades da vida diária. Após a avaliação da psicologia e da neurologia constatou-se que a avaliada também cumpria critérios para o diagnóstico de DI. Destaca-se que a pessoa com SW e com DI precisa de acompanhamento terapêutico contínuo com uma equipe multidisciplinar e interdisciplinar, tendo em vista as comorbidades associadas e os impactos sociais, cognitivos e físicos. Defende-se que é importante potencializar as habilidades conquistadas e estimular a inserção do indivíduo nos diferentes âmbitos sociais.

Palavras-chave: Síndrome de Waardenburg; Deficiência Intelectual; Doença Rara.

INTRODUÇÃO

A Síndrome de Waardenburg (SW) foi inicialmente descrita em 1951 por P. J. Waardenburg (Carvalho, 2022). Trata-se de uma alteração genética de distribuição mundial, sem predileção por gênero e etnia e com incidência de 1 a cada 40.000 pessoas da população global (Cerdeira et al., 2021). Essa síndrome apresenta as seguintes manifestações: anomalias na pigmentação de pele, reconhecida como hipopigmentação cutânea, a qual pode ser encontrada em face, tronco e membros, heterocromia total ou parcial da íris, também reconhecidas como alterações pigmentares retinianas; mecha branca frontal de cabelo, que também pode afetar sobrancelha, cílios e mecha capilar; surdez profunda unilateral ou bilateral; hiperplasia da

porção medial e raiz nasal proeminente e alargada, o que oferece ao sujeito um aspecto facial peculiar (Mezzalira, 2005; Gabanella et al., 2023).

A deficiência auditiva tem despontado como um dos elementos mais preocupantes na Síndrome de Waardenburg. As estimativas indicam que a surdez predomina de 36% a 58% no tipo 1 e 57% a 74% para o tipo 2. Acredita-se que 3% de todos os casos de sujeitos com deficiência auditiva congênita possam também ter essa síndrome associada (Cerdas et al., 2021). Tem sido observado ainda que a Síndrome de Waardenburg é uma desordem genética que se herda de forma autossômica dominante, precisando apenas que um dos genitores tenham essa condição para que ela seja repassada a membros de sua prole, com uma probabilidade de 50% a cada gravidez (Cerdeira et al., 2021).

Sabe-se que essa é uma condição autossômica, geralmente dominante, que pode envolver pelo menos seis genes diferentes, de acordo com os subtipos da SW: PAX3, MITF, SNAI2, SOX10, EDN3 e EDNRB. Com a mutação monoalélica em heterozigose, a diferenciação e migração dos melanócitos, derivados da crista neural, se torna desordenada já no período embrionário.

Reconhece-se que as apresentações fenotípicas são variadas em presença e intensidade, com distinções de indivíduo para indivíduo, de forma que muitos têm apresentação subclínica, dificultando o rastreamento do gene na família (Gabanella, 2023; Mezzalira, 2005). Nesse contexto, a condição é dividida em tipos específicos baseando-se nas alterações mais comuns e nos principais genes envolvidos. O tipo I tem o telecanto como principal característica, embora possam estar presentes outras alterações faciais, como ponte nasal alargada, hipoplasia dos ossos nasais e encurtamento maxilar, além da presença de surdez em 25% dos casos (Mezzalira, 2005). No tipo II há ausência do telecanto, mas surdez sensorineural importante em 77% dos casos e heterocromia em 47% dos casos (Mezzalira, 2005). Os tipos III e IV são mais raros, sendo o primeiro semelhante ao tipo I, mas com associação a anomalias musculoesqueléticas, e o segundo semelhante ao tipo II, mas com associação ao megacólon congênito (Mezzalira, 2005). Distúrbios pigmentares também são comuns, como hipopigmentação de pele em fragmentos e hipopigmentação dos cabelos, com destaque para a mecha frontal, presente em 70% dos casos (Gabanella, 2023).

Quanto à genética, os tipos I, II e III têm padrão totalmente autossômico dominante. Os tipos I e III estão ligados a mutações no gene PAX3, presente no cromossomo 2, responsável por aspectos da face e da orelha interna. O tipo II geralmente está associado a alterações no gene MITF do cromossomo 3, envolvido na audição e desenvolvimento da orelha (Mezzalira,

2005). Já o tipo IV envolve mutações nos genes EDNRB, no cromossomo 13; EDN3, no cromossomo 20; e SOX10, no cromossomo 22. Esta forma da condição pode ter características recessivas, caso os genes alterados sejam EDNRB ou EDN3, ou dominantes, caso seja SOX10 (Gabanella, 2023).

O diagnóstico para esta síndrome é clínico e para facilitar seu estabelecimento, os avaliadores seguem 04 grupos contendo elementos fenotípicos e genéticos, indicados por tipos I, II, III, IV, com critérios maiores para cada tipo. Importa destacar que embora transtornos cognitivos não sejam vistos como habituais (Carvalhaes et al., 2022), são comuns atrasos escolares, distúrbios no aprender, e em alguns casos, embora possa ficar despercebido, pode ocorrer da referida síndrome também cursar com Deficiência Intelectual, como é o caso do presente estudo, abaixo apresentado. Como se sabe, a Deficiência Intelectual pode, em alguns casos, também estar associada a uma condição genética. Atualmente ela é reconhecida como transtorno do neurodesenvolvimento, com origem pré, peri ou pós-natal, que pode se estabelecer até os 18 anos de idade do indivíduo, se caracterizando por limitações importantes no funcionamento cognitivo e no comportamento adaptativo, prejudicando as habilidades adaptativas conceituais, sociais e práticas.

O tratamento da Síndrome de Waardenburg deve ser individualizado e multiprofissional, incluindo suporte e avaliação contínua da função auditiva e visual, e atenuando os malefícios associados a alterações nestes sistemas, como déficits na aprendizagem e retardo do desenvolvimento neuropsicológico (Mezzalira, 2005). Além disso, quando essa condição estiver associada à deficiência intelectual, é importante que o sujeito obtenha suporte qualificado necessário ao seu melhor desenvolvimento.

OBJETIVOS

Assim, o presente estudo tem os seguintes objetivos: Destacar aspectos da avaliação diagnóstica da Síndrome de Waardenburg, tendo em vista sua possível associação com o diagnóstico de Deficiência Intelectual; observar clinicamente as dificuldades cognitivas, conceituais, funcionais, sociais, emocionais associadas à Deficiência Intelectual na Síndrome de Waardenburg; promover direitos às pessoas com quadros de síndromes associadas à deficiências.

METODOLOGIA

O caminho metodológico seguido para a construção desta argumentação se insere no ideário do Estudo de Caso.

Seguindo esse ideário metodológico, para coleta das informações foram utilizados durante a avaliação as seguintes ferramentas e técnicas: observação clínica da conduta da avalianda, entrevista semiestruturada com os genitores, testagem psicométrica, leitura de relatórios genéticos, avaliação com a neurologista, avaliação individual com a paciente visando analisar aspectos qualitativos e quantitativos da cognição. Vale salientar que a atividade avaliativa foi realizada em um Centro Especializado em Reabilitação (CER) da Paraíba, situado em João Pessoa. Na sequência dos procedimentos, foi realizado o levantamento de dados do histórico da usuária na instituição.

Foram realizados 03 encontros em dias distintos, com profissionais de psicologia e neurologia, além de habitual entrevista realizada com profissionais da pré-triagem institucional. Toda avaliação levou em consideração o roteiro sugerido para avaliação em CER, (Silva et al.; 2024), colhendo-se informações sobre gestação, desenvolvimento, habilidades adaptativas (comunicação, socialização, cuidado pessoal, vida do lar, saúde e segurança, lazer, trabalho, capacidade de independência), saúde pregressa, antecedentes familiares, histórico de saúde e histórico escolar, uso de telas, sono, alimentação, medicamentos. Também foram feitas perguntas à avalianda relacionadas aos aspectos cognitivos, por exemplo, capacidade de orientação, escrita, memória de longo prazo, raciocínio, percepção, solução de problemas, reconhecimento de dinheiro, habilidades aritméticas, dentre outras. Vale ressaltar, que foram feitas perguntas aos responsáveis relacionados à funcionalidade da paciente, tendo em vista as dificuldades observadas no cotidiano. O quarto encontro foi direcionado para a entrega do laudo, partindo do ponto da necessidade de encaminhamentos externos, orientações e a entrega do laudo da paciente.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

O presente Estudo de Caso é do tipo descritivo, ex-post-facto. A participante do caso foi uma usuária de 19 anos, do sexo feminino, natural do Estado de Pernambuco, que morava com os pais e uma irmã de 15 anos e que já trazia diagnóstico de Síndrome de Waardenburg, estabelecida por parecerista externo à instituição.

Com base nas informações obtidas e por meio da observação e anamnese foram auferidos os principais dados: com relação ao histórico do desenvolvimento obtido pela

anamnese, tendo em vista o período da gestação e do nascimento, a genitora fez uso de medicamento anticonvulsivante na gravidez. O pré-natal foi realizado corretamente, a genitora negou uso de álcool e outras substâncias. Nasceu com 40 semanas, 2.960 Kg e 47 cm. Parto a termo, chorou ao nascer. Tinha dificuldade de sucção e por isso ficou na maternidade durante 12 dias e teve acompanhamento com a fonoaudióloga. Não teve atrasos nos marcos do desenvolvimento neuropsicomotor. Foram relatados atrasos nas habilidades de aprendizagem durante o período escolar. Ao contrário do que tem sido usual nesta síndrome, a usuária não apresentou deficiência auditiva e/ou visual, apesar da dificuldade na audição. No que diz respeito à funcionalidade, destaca-se que a usuária tinha autonomia para realizar as habilidades de cuidado pessoal, mas a depender da ocasião pode precisar de supervisão no autocuidado. Era parcialmente dependente para realizar habilidades da vida do lar. Conseguia fazer uso de recursos comunitários com auxílio de terceiros. Tinha iniciativa para exercer atividades adaptadas de trabalho. Apresentava dificuldades para cuidar da saúde e da segurança. Não foram observados déficits nas habilidades de comunicação e socialização. Por meio da testagem psicométrica, a paciente teve o seguinte resultado no Teste R-1 Não Verbal Forma B- Pontuação: escore 7/40, percentil menor que 10, obtendo classificação de desempenho inferior. Considerando esse resultado, associado ao comprometimento entre 2 e 4 habilidades adaptativas, completou-se a exigência dos critérios diagnósticos para Deficiência Intelectual leve.

A importância deste caso reside justamente na atipicidade de algumas manifestações clínicas e no valor do processo avaliativo multidimensional para a compreensão do quadro funcional da paciente.

Embora a Síndrome de Waardenburg (SW) seja predominantemente caracterizada por alterações pigmentares, malformações craniofaciais e perda auditiva neurossensorial, este caso chama a atenção por não haver evidência de deficiência auditiva ou visual significativa, o que não é comum, especialmente nos tipos 1 e 2 da síndrome. Ainda que a participante tenha apresentado certa dificuldade auditiva referida, não houve confirmação de perda auditiva funcional, destacando-se a importância da avaliação audiológica detalhada nesses casos.

Outro aspecto relevante é o histórico pré-natal e perinatal. A exposição a anticonvulsivantes durante a gestação, embora sob acompanhamento, pode representar um fator de risco adicional para alterações no neurodesenvolvimento. Ainda que os marcos motores tenham sido atingidos dentro da normalidade, o relato de dificuldades precoces de sucção e a

necessidade de intervenção fonoaudiológica na maternidade sugerem possíveis impactos iniciais no desenvolvimento neurológico.

Na maioria dos casos, a deficiência intelectual não é considerada uma característica central da SW. Contudo, em situações específicas ou subtipos menos comuns, pode haver associação com comprometimento cognitivo, como no caso apresentado.

Algumas possíveis explicações para essa associação incluem:

- Fatores genéticos específicos: Subtipos mais raros da SW, como o tipo 3 e 4, podem cursar com alterações neurológicas e atrasos no desenvolvimento.
- Fatores ambientais e perinatais de risco: Como o uso de anticonvulsivantes durante a gestação (como citado no caso), podem aumentar a vulnerabilidade para alterações no neurodesenvolvimento, mesmo que os marcos motores tenham sido alcançados dentro do esperado.
- Mutações mais complexas ou síndromes de sobreposição genética: Em alguns casos, mutações nos genes associados à SW (como SOX10 e EDNRB) podem afetar não apenas a pigmentação e audição, mas também o desenvolvimento neurológico e cognitivo.

Interessante notar que, apesar do baixo desempenho cognitivo, a participante demonstra recursos sociais preservados, comunicação funcional e alguma iniciativa laboral, indicando pontos fortes que podem ser utilizados em intervenções voltadas à promoção de autonomia e qualidade de vida. Isso reforça a ideia de que a deficiência intelectual deve ser compreendida de forma contextual e multifatorial, levando em conta os fatores ambientais e pessoais que influenciam o funcionamento adaptativo (AAIDD, 2021).

Este caso também ilustra a importância da avaliação funcional em jovens com síndromes genéticas, mesmo na ausência de déficits clássicos associados ao quadro. A detecção de déficits adaptativos em áreas específicas, como saúde e segurança, ressalta a necessidade de acompanhamento contínuo, intervenções educativas específicas e suporte familiar.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

A avaliação da Deficiência Intelectual na Síndrome de Waardenburg é um aspecto essencial para a compreensão integral do quadro clínico e para o planejamento de intervenções mais eficazes e voltadas para o modelo biopsicossocial. Embora a síndrome seja tradicionalmente associada a características físicas marcantes e perda auditiva, estudos e relatos clínicos evidenciam que, em alguns casos, pode haver comprometimento cognitivo associado, especialmente em certos subtipos da condição. Por isso, é fundamental que o processo de

diagnóstico seja direcionado para além das manifestações fenotípicas e auditivas, incorporando avaliações psicológicas e/ou neuropsicológicas detalhadas.

O acompanhamento multidisciplinar, envolvendo profissionais como geneticistas, oftalmologistas, otorrinolaringologistas, dermatologistas, reumatologistas, psicólogos, fonoaudiólogos e pedagogos, é imprescindível para promover o desenvolvimento global dos indivíduos afetados. Com uma abordagem precoce, individualizada e baseada em evidências, é possível não apenas identificar limitações cognitivas, mas também potencializar habilidades, promover inclusão social e melhorar significativamente a qualidade de vida dessas pessoas.

REFERÊNCIAS

AAIDD – American Association on Intellectual and Developmental Disabilities. *Intellectual Disability: Definition, Classification and Systems of Supports*. 12. ed. Washington, DC: AAIDD, 2021.

CERDA, P., CERDA, E., FUENMAYOR, T., QUINTANILLA, C. Enfermedades raras: Síndrome de Waardenburg. *Revista de Investigación Académica y Educación*. 5 (1): 69 – 76, 2021.

CARVALHAES, A. M.; COSTA, J. H. L.; GOMES, L. A. F.; PEREIRA, L. V. **Síndrome de Waardenburg: Revisão de Literatura com Relato de Caso**. Instituto Metropolitano de Ensino Superior – Imes Univaço, 2022.

GABANELLA, L. M. et al. Síndrome de Waardenburg: relato de caso de criança e seu grupo familiar em uma Unidade Básica de Saúde. *Revista Médica de Minas Gerais*, v. 33, 2023.

MEZZALIRA, R. et al. Síndrome de Waardenburg: relato de 7 casos. *Brazilian Journal of Otorhinolaryngology - Suplemento - Caderno de Debates*, v. 71, n. 3, p. 24–28, 2005.

SILVA, A. L.; SANTOS FILHO, S. G.; PACÍFICO, H. F.; FERREIRA, M. G. M.; MENEZES, T. A.; SILVA, P. S.; ALMEIDA, A. P. E.; SOARES, J. N. **Um caminho interdisciplinar para avaliação em CER - Centro Especializado em Reabilitação de PCD - Pessoa com Deficiência**. Epitaya E-books, v. 1, n. 90, p. 9-23, 2024.

DIREITO À INCLUSÃO ESCOLAR DE CRIANÇAS COM DOENÇAS RARAS: A ESPIRITUALIDADE COMO ESTRATÉGIA NO ENFRENTAMENTO DOS DESAFIOS PSICOSSOCIAIS

Anna Beatriz Silva de Araújo
annabeatrizsaraujo@gmail.com

Maria Fernanda Cardias De Lima
fernandacardias41@gmail.com

Rebeca Formiga de Souza Ferreira
rebecaformiga0204@gmail.com

Nicolle Stephany Vasconcelos Arruda
nicollearruda.via@gmail.com

Isabela Tatiana Sales de Arruda
isabelajosebento@gmail.com

RESUMO

O objetivo desta revisão bibliográfica foi compreender a influência da espiritualidade no fortalecimento emocional e psicológico de crianças com doenças raras, bem como de seus familiares e da comunidade escolar, no contexto da inclusão social. Para isso, foram selecionados artigos publicados entre 2015 e 2025, nas bases de dados SciELO, LILACS, PubMed e Google Acadêmico. A busca utilizou os descritores “espiritualidade”, “doenças raras”, “inclusão escolar”, “direitos das crianças” e “aspectos psicossociais”, e seus equivalentes no Medical Subject Headings (MeSH) e Descritores em Ciências da Saúde (DeCS), combinados com os operadores booleanos AND e OR. Foram incluídos estudos qualitativos, quantitativos e revisões integrativas que discutem a espiritualidade como suporte à inclusão escolar e ao enfrentamento emocional de crianças com doenças raras. Estudos limitados à religiosidade institucional ou ao contexto hospitalar foram excluídos. A análise demonstrou que a espiritualidade, enquanto dimensão subjetiva e integradora, fortalece vínculos, amplia a empatia e favorece o acolhimento no ambiente escolar. Conclui-se que sua valorização representa um recurso complementar essencial à inclusão educacional humanizada.

Palavras-chave: Espiritualidade. Inclusão escolar. Doenças raras. Direitos das crianças. Aspectos psicossociais.

INTRODUÇÃO

A inclusão escolar de crianças com doenças raras, representa um desafio complexo que envolve não apenas aspectos pedagógicos e legais, mas também emocionais, sociais e espirituais. Um estudo realizado no ambulatório de pediatria do Hospital de clínicas da Unicamp, revelou que as crianças com necessidades especiais inseridas em ambiente escolar, adquirem habilidades que auxiliam no fortalecimento socioemocional diário contra a doença, como resiliência e adaptação a mudanças, a pesquisa revela ainda que o acolhimento, segurança

e confiança no ambiente escolar e nas pessoas que o compõe, são fatores fundamentais para que eles se desenvolvam diariamente apesar da luta contra a doença (Andreato, et al., 2025).

Ainda sob esta perspectiva, a Lei Brasileira de Inclusão da Pessoa com Deficiência (Lei n 13.146/2015), conhecida também como Estatuto da Pessoa com Deficiência, estabelece diretrizes para garantir os direitos das pessoas com necessidades específicas. O art. 27 afirma que a educação é um direito da pessoa com deficiência, assegurando um sistema educacional inclusivo em todos os níveis e aprendizado ao longo da vida. O parágrafo único deste mesmo artigo destaca ainda o dever do estado, da família e da comunidade escolar e toda sociedade em assegurar a educação de qualidade, protegendo a pessoa com deficiência de toda forma de exclusão, negligência, violência e discriminação.

Além disso, é de extrema importância ressaltar nesta introdução o papel da fé, como uma dimensão subjetiva da espiritualidade, que exerce papel significativo no enfrentamento de doenças raras, especialmente diante da incerteza dos diagnósticos, da escassez de tratamentos eficazes e dos desafios psicossociais enfrentados pelas famílias. Em muitos casos, a vivência espiritual contribui para o fortalecimento emocional, favorece resiliência e promove um sentido de esperança que complementa os cuidados médicos. Além disso, a fé pode atuar como rede de apoio simbólico e prática, ao proporcionar pertencimento comunitário, acolhimento e sensação de pertencimento, fatores que são essenciais para o bem-estar do paciente em situação de vulnerabilidade. A espiritualidade em um tratamento oncológico, por exemplo, se mostrou um elemento de extrema importância no tratamento, contribuindo em elementos diários como qualidade de vida, bem-estar físico e mental (Koenig, et al., 2012) melhor resposta do sistema imunológico (Longuiniere. A. C. F. L., et al., 2022).

Considerando a espiritualidade como elemento de importância integrador no tratamento dessas crianças com doenças raras, amplia-se também a compreensão e incentivo a proteção das necessidades desses menores a promover não só a sua permanência no ambiente escolar, mas também o acolhimento emocional e a construção de um cenário mais empático e humanizado. Nesse sentido, vale destacar também que o DSM-5, de acordo com a Associação Psiquiátrica Americana (2025), passou por uma alteração, passando a considerar a espiritualidade como aspecto fundamental para integralidade do conceito da saúde do indivíduo, ressaltando uma importância de uma abordagem clínica sensível as dimensões psicossociais e espirituais da experiência humana (DSM-5 TR, 2025).

OBJETIVO

Este estudo tem como objetivo refletir, sob uma abordagem interdisciplinar entre o Direito, a Medicina e a Espiritualidade, acerca da efetivação da inclusão escolar de crianças com doenças raras, buscando compreender de que forma a espiritualidade pode contribuir para o fortalecimento emocional e psicológico dessas crianças, bem como de seus familiares e da comunidade escolar, no enfrentamento dos desafios impostos por essa condição.

METODOLOGIA

Trata-se de uma revisão bibliográfica integrativa, com abordagem qualitativa e recorte transversal, cujo objetivo foi investigar a influência da espiritualidade no fortalecimento emocional e psicológico de crianças com doenças raras, bem como de seus familiares e da comunidade escolar, no contexto do direito à inclusão educacional. A escolha por essa abordagem metodológica fundamenta-se na necessidade de reunir, analisar e sintetizar conhecimentos científicos já publicados sobre o tema, permitindo uma visão crítica e abrangente das contribuições existentes na literatura.

A coleta de dados foi realizada entre os dias 15 e 30 de março de 2025, utilizando-se como principais fontes de pesquisa as bases de dados Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde (LILACS), Scientific Electronic Library Online (SciELO), PubMed e Google Acadêmico. Foram empregados os descritores: “Espiritualidade”, “Doenças Raras”, “Inclusão Escolar”, “Aspectos Psicossociais” e “Direitos das Crianças”, além dos correspondentes em língua inglesa: “Spirituality”, “Rare Diseases”, “School Inclusion”, “Psychosocial Aspects” e “Children’s Rights”, e seus equivalentes no Medical Subject Headings (MeSH) e Descritores em Ciências da Saúde (DeCS), combinados com os operadores booleanos AND e OR, a fim de ampliar o alcance da busca.

Foram incluídos artigos científicos revisados por pares, entre 2015 e 2025, que abordassem a temática da espiritualidade como recurso de apoio psicossocial e emocional à inclusão escolar de crianças com doenças raras. Excluíram-se estudos com foco restrito à religiosidade institucional, materiais duplicados, trabalhos com abordagem exclusivamente clínica ou hospitalar e aqueles que não apresentavam amostragens representativas. Ao todo, foram obtidos 16 artigos por meio da busca nas bases de dados selecionadas. Após a aplicação dos critérios de inclusão e exclusão, 6 artigos foram considerados elegíveis e compuseram a amostra final deste estudo.

Os dados foram organizados e analisados com base na coerência teórica, qualidade metodológica, clareza dos resultados e relevância das contribuições para a promoção de uma educação inclusiva e humanizada, voltada à valorização da espiritualidade como elemento integrador no processo educacional de crianças com condições raras de saúde.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

AUTOR/ ANO	TÍTULO	RESULTADOS
Célia P. Ribeiro, Felícia Catana e Anabela Carvalho. (2014)	As doenças raras na escola: uma incursão pela literatura	Esta pesquisa diz que, estudos recentes aconselham uma intervenção educativa baseada na etiologia, com o fim de aprimorar o processo de aprendizagem de crianças com Doenças Raras (DR's).
Nilda Gondim (MDB/PB) (2022)	Projeto de Lei nº 2201/2021	Assegura que a prioridade na matrícula de crianças e adolescentes com doenças raras ou deficiência.
Roberto Firpo de Almeida Filho (2022)	Espiritualidade na incerteza da doença: perspectiva de pacientes oncológicos	O estudo apresentou que a espiritualidade é usada como recurso no enfrentamento da doença
Renata Rose Pachêco da Silva (2009) PUC	A espiritualidade como estratégia de enfermidade do paciente oncológico no percurso da enfermidade.	Este estudo tem como objetivo conhecer os recursos espirituais que podem fortalecer pessoas com doenças.
Helena Brandão Viana, Roberta Rodrigues de Oliveira, Guimarães (2022)	A espiritualidade infantil.	Este artigo teve como objetivo proferir que a espiritualidade não está presente somente em adultos, e está também em crianças.
Márcia Regina de Oliveira, José Roque Junges (2012)	A saúde mental e espiritualidade/religiosidade na visão dos psicólogos.	Este artigo tem como proferir qual a relação da espiritualidade /religiosidade e saúde mental, como são vistas juntas.

Tabela 01: Principais achados sobre a garantia do direito à inclusão escolar de crianças com doenças raras: contribuições da espiritualidade no enfrentamento dos desafios psicossociais.

Fonte: Dados da pesquisa, 2025.

As doenças raras (DR's) afetam inúmeras crianças no Brasil, a Lei 2201/2021 aprovada pela câmara de deputados, assegura prioridade de matrícula em escolas públicas para crianças com deficiência ou doenças raras. O projeto modifica o estatuto da criança e do adolescente, o estatuto da pessoa com deficiência e a Lei de Diretrizes e Bases da Educação, crianças com Doenças Raras requerem atenção e cuidado dos profissionais da saúde, cuidadores e familiares. As DR's impactam a vida de muitas crianças, demandando modificações para aperfeiçoar o seu processo de aprendizagem. Esses estudos defendem a demanda de tratamento educativo

baseado na etiologia nas doenças, desejando proporcionar uma educação confortável e abrangente as necessidades das crianças (Minayo, 1988, p. 396).

Os tratamentos de Doenças Raras (DR's), devem ser feitos envolvendo médicos, terapeutas, educadores, psicólogos e a própria família, para criar um ambiente adequado, seguro e acolhedor para o desenvolvimento das crianças. É de extrema importância que o ambiente seja acolhedor e seguro para crianças com Doenças Raras (Andreato, et al., 2025).

É crucial que as escolas públicas estejam prontas para receber esses alunos com (DR's), possibilitando melhorar o bem-estar das crianças. A necessidade de educadores atentos para dirigir os alunos dentro do ambiente escolar. As orientações da OMS devem ser seguidas minuciosamente para que as crianças tenham capacidade de aprender e se dar bem no ambiente escolar. O projeto de Lei nº2201/2021 de elaboração senadora Nilda Gondim (MDB/PB) o objetivo é assegurar prioridade de matrícula de crianças e adolescentes com deficiência ou doenças raras em creches, pré-escolas, instituições de ensino fundamental e médio pelo poder público.

A espiritualidade pode desempenhar um papel crucial no enfrentamento de doenças raras, tanto para pacientes ou para seus familiares. A descoberta de doenças raras é extremamente árdua, a fé pode ser utilizada de suporte emocional para o paciente e para os familiares. A espiritualidade pode ser expressa por meio da fé religiosa, meditação nos pacientes com (DR's) ela auxilia no psicológico e existencial, provendo esperança em momento de muita angústia (Vertismed, 2025).

Estudos demonstram que, pacientes que cultivam a espiritualidade têm maior bem-estar. Além disso, a espiritualidade pode proporcionar fortalecimento dos vínculos com familiares e amigos, isso reduz a sensação de abandono, isolamento, a espiritualidade oferece conforto e até prepara para o luto (Revitare, 2024).

A espiritualidade exerce uma função crucial na vida dos pacientes com doenças raras ou outras, nos processos de aceitação e adaptação com a doença, em um momento marcado pela incerteza de viver e limitações da medicina. A espiritualidade oferece esperança para a cura e para a medicina. Portanto, diante da complexidade que envolve um diagnóstico de doença rara e o cotidiano das crianças, torna-se evidente a necessidade de projetos e ações, em aspectos clínicos, educacionais e espirituais.

A atuação conjunta de profissionais da saúde, educadores e familiares é crucial para o desempenho das crianças, para proporcionar um ambiente adequado às necessidades. A organização mundial da saúde (OMS) destaca a importância de diagnósticos precoces e de um

tratamento pluridisciplinar, que deve ser seguido de forma minuciosa pelos profissionais da educação e saúde.

Além disso, a espiritualidade surge como aliada no enfrentamento de doenças, para familiares e pacientes. Ela contribui de forma crucial para o fortalecimento psicológico e emocional. A espiritualidade promove um comportamento mais humanizado, essencial para o bem-estar dos pacientes e familiares (BARBOSA et al., 2017).

Portanto, garantir o acesso à educação e atenção especializada e ao acolhimento espiritual é indispensável para que as crianças com DR's possam exercer os direitos de dignidade humana. A soma desses elementos pode transformar a realidade das crianças, promovendo não apenas o aprendizado, mas, também o direito de ir e vir, o bem-estar, emocional e espiritual.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Os dados obtidos neste estudo permitem concluir que a inclusão escolar de crianças com doenças raras configura-se como um processo desafiador, diante as adversidades psicossociais que impactam diretamente o sistema educacional, suas famílias e alunos. Nesse contexto, a espiritualidade surge como uma estratégia eficaz para o enfrentamento das adversidades. Do ponto de vista jurídico, o direito à educação é garantido a todas as crianças, incluindo as perspectivas espirituais e psicossociais. Dessa forma, é fundamental o suporte dos serviços de saúde e do sistema educacional para melhor integração da espiritualidade como recurso de enfrentamento psicossocial, tendo base que favorece o suporte emocional e social, estimula a inclusão e a construção de um ambiente escolar mais acolhedor para todas as crianças.

Propõe-se, portanto, que estudos futuros analisem de forma mais aprofundada a espiritualidade em inclusão com o ambiente escolar, por meio de atividades em campo com crianças com doenças raras e seus familiares para ajudar a entender melhor e validar a influência de atividades práticas psicossociais e espirituais em contextos educativos.

Por fim, a garantia do direito à inclusão escolar de crianças com doenças raras e a espiritualidade deve continuar sendo eixo principal em investigações científicas, a fim de promover um ambiente escolar verdadeiramente inclusivo e acolhedor para crianças acometidas e minimizar os impactos psicossociais vivenciados por esse público.

REFERÊNCIAS

LONGUINIÈRE, A. C. F.; Yarid, S.D. Inclusão da espiritualidade do paciente durante o tratamento quimioterápico. **Relato de experiência (SCIELO BRASIL) Saude soc. 33 (1)**, 2024.

KOENING, H. G; Hyman, S. M.; MITTERALERAUER, B.J. Religion, Spirituality, and Health: The Research and Clinical Implications. **Wiley online library**, v.2012, 2012.

BRASIL. Lei nº 13.146 - Institui a Lei Brasileira de Inclusão da Pessoa com Deficiência (Estatuto da Pessoa com Deficiência). **Brasília: Câmara dos Deputados**, 2015.

ANDREATO, A. M. O. et al. O ambiente escolar na experiência de crianças com necessidades de saúde especiais: um estudo qualitativo. **Rev da Esc de Enfermagem da USP**, v. 58, 2024

CATANA, F. et al., As doenças raras na escola: uma incursão pela literatura. **Cadernos de Saúde Pública**, Rio de Janeiro, v. 30, n. 4, p. 1-9, 2014.

DAICHI. S. B. Doenças raras na infância: a importância do teste do pezinho. **São Paulo: Daiichi Sankyo**, 2023.

BRASIL. Câmara dos Deputados. Projeto de Lei nº 2201/2021. Assegura prioridade na matrícula de crianças com doenças raras ou deficiência. **Brasília: Câmara dos Deputados**, 2022.

FIRPO, A. F. R. Espiritualidade na incerteza da doença: perspectiva de pacientes oncológicos. **Rev Revitare**, v. 12, n. 2, p. 35-42, 2022.

SILVA, R. R. P. A espiritualidade como estratégia no enfrentamento do paciente oncológico no percurso da enfermidade. **PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE SÃO PAULO PUC-SP**, São Paulo, 2019.

VIANA, H. B.; GUIMARAES, R. R. O. A espiritualidade infantil: uma revisão sistemática. **Dossiê: espiritualidade e saúde II PUC MINAS**, Belo horizonte, v. 20, n. 62., 2022.

OLIVEIRA, M. R.; JUNGES, J. R. Saúde mental e espiritualidade/religiosidade: a visão de psicólogos. **Estudos de Psicologia (Natal)**, Natal, v. 17, n. 3, p. 345-352, 2012.

LONGUINIÈRE, A. C.F.; et al. Impactos da inclusão da espiritualidade durante quimioterapia para o enfrentamento do câncer: ensaio clínico randomizado. **Revista Pró-UniverSUS**, v.13, 2022.

MINAYO, M. C. S. Saúde-doença: uma concepção popular da etiologia. **Cad. Saúde Pública** 4, n-4, 1988.

EVANGELISTA, C. B.; et al. Espiritualidade no cuidar de pacientes em cuidados paliativos: Um estudo com enfermeiros. **Scielo Brasil**, n. 20, 2016.

BARBOSA, R. M. M.; et al. A espiritualidade como estratégia de enfrentamento para familiares de pacientes adultos em cuidados paliativos. **Rev. SBPH**, vol.20, n.1 Rio de Janeiro jun. 2017.

ABORDAGEM DOS CUIDADOS PALIATIVOS PERINATAIS EM GESTAÇÃO COM DIAGNÓSTICO DE ANOMALIA FETAL: UM RELATO DE CASO

Elma Galdino Brandão
enf.elmabrandao@gmail.com

Maria do Carmo Clemente Marques Figueiredo
marques.carminha@gmail.com

Aline Almeida da Silva
alinechavesalmeida6@gmail.com

Giovana de Melo Rodrigues Fernandes
giovanafernandes85jp@gmail.com

Leticia Brandão de Menezes
leticiabmenezess08@gmail.com

RESUMO

Anomalias congênitas são alterações estruturais ou funcionais que ocorrem durante a vida intrauterina e representam a segunda principal causa de morte neonatal, gerando grande impacto emocional nas famílias. O objetivo foi relatar o caso de uma gestante de 37 semanas com diagnóstico de anencefalia fetal. Estudo do tipo relato de caso, de caráter narrativo e reflexivo. A gestação de 37 semanas apresentou feto com condição rara e incompatível com a vida (anencefalia). A sobrevivência após o parto seria limitada a poucas horas ou dias, sendo prioridade garantir conforto ao recém-nascido e suporte emocional à família. Foi elaborado um plano de cuidados paliativos, contemplando as dimensões física, emocional, social e espiritual da gestante e seus familiares. Destaca-se a importância da formação profissional e de novas pesquisas para fortalecer e ampliar os cuidados paliativos no contexto perinatal.

Palavras-chave: Cuidados paliativos; Anormalidades congênitas; Assistência perinatal.

INTRODUÇÃO

Para a maioria das mulheres, a gestação pode ser marcada por intensas mudanças físicas e psicológicas, tanto para as gestantes como para seus familiares criando expectativas com a saúde materna fetal o pode causar sentimentos como medo, insegurança, ansiedade. Em algumas situações que podem comprometer a saúde fetal são as anomalias congênitas, colocando em risco a gestação ou a criança (Bolibio et al., 2018; Figueredo & Souza, 2022).

As anomalias congênitas (AC) são um grupo de alterações estruturais ou funcionais que ocorrem durante a vida intrauterina e que podem ser detectadas antes, durante ou após o nascimento (Dornelas, 2024). Segundo a Organização Pan-Americana da Saúde (OPAS), mundialmente por ano cerca de oito milhões de recém-nascidos nascem com alguma AC e três milhões morrem antes de completar cinco anos de vida (Organização Pan-Americana da Saúde, 2020).

Por outro lado, no Brasil as AC são a segunda principal causa de morte de neonatos. Dentre os distúrbios congênitos mais graves, destacam-se as patologias cardíacas, as malformações do tubo neural e distúrbios cromossômicos. Desta forma é necessário o conhecimento e preparo dos profissionais da saúde para identificar, diagnosticar, investigar seus fatores de risco e contribuir na orientação de futuras mães, visando à redução da morbimortalidade (Brasil, 2021; Dornelas, 2024).

Diante de um diagnóstico de malformação fetal, as famílias podem optar por interromper a gestação ou realizar o seguimento pré-natal. No Brasil, o abortamento previsto em lei compreende casos de estupro, risco de vida materna e, no contexto de anomalias fetais, apenas a anencefalia (Figueredo; Souza, 2022). Após o diagnóstico de anomalia fetal os sentimentos vivenciados por parte dos pais são tristeza, impotência, injustiça, incerteza quanto ao futuro, medo do óbito neonatal, inquietações quanto ao estado físico e emocional da genitora (Silva et al., 2022).

Nos casos de demais malformações graves ou letais, ou daquelas que optam por continuar a gestação, o seguimento pré-natal deve seguir habitualmente. Dar uma notícia de malformação grave ou letal a uma mãe é uma tarefa extremamente delicada e difícil, assim, é necessário compreender que as famílias lidarão após o final da gestação e o parto com o luto, sendo os cuidados paliativos um caminho de apoio às famílias (Figueredo; Souza, 2022).

No Brasil, em 2024, foi oficialmente aprovada e instituída a Política Nacional de Cuidados Paliativos - PNCP no âmbito do Sistema Único de Saúde - SUS, por meio da alteração da Portaria GM/MS nº 3.681, de 07 de maio de 2024. Os cuidados paliativos (CPs), as ações e os serviços de saúde para alívio da dor, do sofrimento e de outros sintomas em pessoas que enfrentam doenças ou outras condições de saúde que ameaçam ou limitam a continuidade da vida (Brasil, 2024).

No âmbito da enfermagem, o Conselho Federal de Enfermagem (COFEN) na Resolução nº 564/2017 aprova o Código de Ética dos Profissionais. E menciona como parte dos deveres: Art. 48 “Prestar assistência de Enfermagem promovendo a qualidade de vida à pessoa e família no processo do nascer, viver, morrer e luto”. Além disso, no Parágrafo único: “Nos casos de doenças graves incuráveis e terminais com risco iminente de morte, em consonância com a equipe multiprofissional, oferecer todos os cuidados paliativos disponíveis para assegurar o conforto físico, psíquico, social e espiritual, respeitados a vontade da pessoa ou de seu representante legal” (Cofen, 2017).

Os CPs auxiliarão na vivência do luto pelos familiares e equipe de saúde. Entretanto, ainda se observa baixas taxas de encaminhamento de gestantes para esse cuidado, bem como precária troca de informação a respeito do diagnóstico entre pais e médicos (Silva et al., 2023).

OBJETIVO

O objetivo deste estudo é descrever o caso clínico de uma gestante de 37 semanas com resultado de ultrassonografia obstétrica (USG): feto apresentando condição rara e incompatível com a vida: anencefalia. Pretende-se com esse relato fornecer informações à sociedade e aos profissionais da área da saúde, bem como discutir questões sobre cuidados paliativos perinatais, nesses casos, busca proporcionar conforto, apoio emocional, espiritual e psicológico à gestante e sua família, ao mesmo tempo em que respeita suas escolhas e valores.

METODOLOGIA

Trata-se de um relato de caráter narrativo e reflexivo do tipo relato de caso, oriundo da prática profissional com o objetivo de evidenciar a relevância dos conhecimentos relacionados à temática dos Cuidados Paliativos perinatal e propor hipóteses para investigações futura.

Descrição do caso: Gestante primeira gestação, feto único, 37 semanas, deu entrada em maternidade referência no Município de João Pessoa/PB, relatando dor em baixo ventre, contrações ritmadas, bolsa íntegra. Pré-natal completo (seis consultas) como preconizada pelo Ministério da Saúde (MS). Na avaliação realizada pelo obstetra de plantão identificado nos exames de ultrassonografia obstétrica (USG) que indicavam uma anomalia grave fetal. Última USG com resultado: feto apresentando condição rara e incompatível com a vida: anencefalia.

A anencefalia é uma condição congênita fatal caracterizada pela ausência dos hemisférios cerebrais e do arco craniano. Considerado uma deformidade do tubo neural mais frequentes do sistema nervoso central (SNC) e sua principal causa está associada ao fechamento inadequado do tubo neural entre a 3ª e a 4ª semana do desenvolvimento intrauterino (Salari et al., 2022).

Foi explicado a gestante e familiar à condição do bebê seria fatal e que a sobrevivência após o nascimento seria muito limitada. O bebê não teria condições de viver mais que algumas horas ou, no máximo, dias após o parto, e a principal prioridade seria garantir o bem-estar e o conforto do bebê, assim como o apoio emocional para a família.

No momento da comunicação da má notícia a gestante e seus familiares foram acolhidos pela equipe de obstetra que se encontrava no plantão, assim como a enfermeira, Serviço social,

psicologia. No momento da comunicação a gestante e seus familiares resolveram seguir com indução cirúrgica (cesariana) e ficar com o recém-nascido (RN) até seu último suspiro.

A equipe de enfermagem buscou o apoio de outra enfermeira especialista em cuidados paliativos e outros profissionais, para elaborar um plano de cuidados direcionado à mãe, aos familiares e ao recém-nascido durante o processo de finitude. Esse plano foi desenvolvido em conjunto com a enfermeira paliativista, respeitando os desejos da família e envolvendo todos os profissionais de saúde. Foram considerados os princípios éticos do caso, assegurando a dignidade humana, oferecendo suporte emocional, espiritual e psicológico.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

A gestante diante diagnóstico de malformação fetal enfrenta vários lutos que se iniciam desde o momento da descoberta do diagnóstico e muitos obstetras podem sugerir a interrupção da gravidez. No luto perinatal é importante proporcionar aos pais a oportunidade de passar mais tempo com seu bebê e criar memórias com objetos e fotografias (Rossini et al., 2020; Figueredo & Souza, 2022).

Inicialmente para garantir uma assistência integral e contínua, foi elaborado um plano de cuidados abordando as dimensões física, emocional, social e espiritual para a gestante e seus familiares. Do mesmo modo, os profissionais podem se amparar no planejamento, no fornecimento de cuidados de fim de vida, auxiliando os pais e familiares na construção de memórias e vínculos afetivos (Lord et al., 2022). Embora o sentimento de tristeza seja inerente à morte, o apoio mútuo entre os participantes desse processo, a união e amparo permitem aos profissionais e familiares conservarem lembranças positivas no parto e durante toda a trajetória (Furtado-Eraso; Escalada-Hernández; Marín-Fernández, 2021).

Os cuidados paliativos estão focados em aliviar sintomas físicos, como a dor e assim proporcionar conforto ao paciente. Priorizar o conforto e alívio dos sintomas, comunicar a evolução do quadro, respeitar crenças e religião da família e fazer com que ela participe ativamente das decisões terapêuticas, acolhendo o luto em todas as suas fases (Figueredo; Souza, 2022).

Identificar as necessidades da gestante e seus familiares é essencial no cuidado proporcionado. Diante de um luto, no contexto do “bebê saudável que não virá e o parto planejado não realizado, um puerpério idealizado e a perda de um filho”. Tal circunstância pode desencadear transtornos psicológicos, sendo a depressão, ansiedade, ideação suicida, culpa,

vergonha e estresse pós-traumático, afetando diretamente a vida dos envolvidos nesse processo (Smith; Vasileiou & Jordan, 2020; Figueredo & Souza, 2022).

É importante o apoio emocional durante esse processo. Pesquisa realizada em bases literárias descreve a importância do cuidado emocional como parte fundamental do trabalho holístico e deve ser considerado ao fornecer assistência a pessoas afetadas por perdas perinatais (Furtado-Eraso; Escalada-Hernández; Marín-Fernández, 2021). A construção de memórias e vínculos afetivos, cuidados de acompanhamento como os grupos de apoio ao luto é essencial para o processo e para a saúde física e emocional de longo prazo da família (Kain; Chin, 2020).

A espiritualidade também é ofertada e marcada com batismo de seguimento religioso solicitado pelos pais para o RN. Pesquisa integrativa realizada por Aguiar e Silva (2021), destacam a importância de reconhecer a espiritualidade como parte essencial do cuidado integral em contextos de cuidados paliativos, especialmente para pacientes com doenças que ameaçam a vida. Esse reconhecimento contribui para sustentar a esperança e a fé, aliviar angústias e promover a ressignificação do sentido da vida e da morte.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Embora os avanços no conhecimento e nas políticas relacionadas aos cuidados paliativos sejam significativos, ainda há uma lacuna na literatura voltada para o contexto perinatal. Como mencionado, o acompanhamento de gestantes com diagnóstico de anomalias cefálicas exige o suporte de uma equipe multidisciplinar especializada, capacitada e orientada na abordagem dos cuidados paliativos.

O cuidado intrahospitalar oferecido a essas gestantes permite a aplicação dos princípios fundamentais dos cuidados paliativos, proporcionando suporte emocional à gestante e acolhimento aos familiares. No caso relatado, essa abordagem evidenciou a importância desse tipo de cuidado, oferecendo alívio para a dor emocional, suporte espiritual e auxílio no enfrentamento do luto. Proporcionar uma assistência humanizada, afetiva e sensível à gestante e sua família é essencial. Nesse contexto, é crucial que profissionais da saúde desenvolvam novos estudos e pesquisas para fortalecer e ampliar a abordagem dos cuidados paliativos no âmbito perinatal.

REFERÊNCIAS

AGUIAR, BF; SILVA, JP. Psicologia, espiritualidade/religiosidade e cuidados paliativos: uma revisão integrativa. **Revista Psicologia, Diversidade e Saúde**, v. 10, n. 1, p. 158-167, 2021.

BOLIBIO, R et al. Cuidados paliativos em medicina fetal. **Revista de Medicina**, v. 97, n. 2, p. 208-215, 2018.

BRASIL. Ministério da Saúde (2021). Boletim epidemiológico. **Anomalias congênitas no Brasil, 2010 a 2019: análise de um prioritário para a vigilância ao nascimento**. Disponível em: https://www.gov.br/saude/pt-br/centrais-de-conteudo/publicacoes/boletins/epidemiologicos/edicoes/2021/boletim_epidemiologico_svs_6_anomalias.pdf.

BRASIL. Ministério da Saúde (2024). **Política Nacional de Cuidados Paliativos - PNCP no âmbito do Sistema Único de Saúde - SUS, Portaria GM/MS nº 3.681, de 7 de maio de 2024**. Disponível em: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2024/prt3681_22_05_2024.html.

COFEN. Conselho Federal de Enfermagem. **Resolução Cofen nº 564/2017. Aprova o novo Código de Ética dos Profissionais de Enfermagem**. Disponível em: <https://www.cofen.gov.br/resolucao-cofen-no-5642017/>.

DORNELAS, CA et al. **Anomalias congênitas: tópicos básicos em medicina fetal**. Fortaleza: Imprensa Universitária, 2024. Disponível em: <https://repositorio.ufc.br/handle/riufc/76983>. Acesso em: 27 de novembro de 2024.

FIGUEREDO, DVA; SOUZA, ASR. Palliative care in fetal medicine. **Revista Brasileira de Saúde Materno Infantil**, v. 21, p. 975-976, 2022.

FURTADO-ERASO, S; ESCALADA-HERNÁNDEZ, P; MARÍN-FERNÁNDEZ, B. Integrative review of emotional care following perinatal loss. **Western Journal of Nursing Research**, v. 43, n. 5, p. 489-504, 2021.

KAIN, VJ.; CHIN, SD. Conceptually redefining neonatal palliative care. **Advances in Neonatal Care**, v. 20, n. 3, p. 187-195, 2020.

LORD, S et al. Reimagining perinatal palliative care: a broader role for support in the face of uncertainty. **Journal of palliative care**, v. 37, n. 4, p. 476-479, 2022.

OPAS/OMS. Organização Pan-Americana da Saúde (2020). **Nascidos com defeitos congênitos: histórias de crianças, pais e profissionais de saúde que prestam cuidados ao longo da vida** - Disponível em: <https://www.paho.org/pt/noticias/3-3-2020-nacidos-con-defectos-congenitos-historias-ninos-padres-profesionales-salud-que>.

ROSSINI, MM; STAMM, AMNF. Malformación fetal incompatible con la vida: conducta de neonatólogos. **Revista Bioética**, v. 28, p. 531-536, 2020.

SALARI, N et al. Global prevalence of congenital anencephaly: a comprehensive systematic review and meta-analysis. **Reproductive health**, v. 19, n. 1, p. 201, 2022.

SILVA, LM et al. Papel do cuidado paliativo na assistência perinatal. **Research, Society and Development**, v. 12, n. 6, p. e10512642082-e10512642082, 2023.

SILVA, RCO et al. A paternidade frente ao diagnóstico de anomalia fetal não letal. **Mudanças**, v. 30, n. 1, p. 21-31, 2022.

SMITH, P; VASILEIOU, K; JORDAN, A. Healthcare professionals' perceptions and experiences of using a cold cot following the loss of a baby: a qualitative study in maternity and neonatal units in the UK. **BMC pregnancy and childbirth**, v. 20, p. 1-9, 2020.

MANEJO CLÍNICO E TERAPIAS ATUAIS NA SÍNDROME DE HUTCHINSON-GILFORD: REVISÃO INTEGRATIVA DA LITERATURA

Sophia Chris de Sousa Nader
sophiachrisnader.med@gmail.com

Demisson Carlos Botelho de Queiroga
demisson.cbq@gmail.com

Amanda Teles de Souza Bezerra
amandateles271@gmail.com

Thiago Ferreira Santos
thiagomcc28@gmail.com

Maria Clara de Lucena Freire
claralucenaa0912@gmail.com

RESUMO

A Síndrome de Hutchinson-Gilford Progeria (HGPS) é uma doença genética rara, caracterizada por envelhecimento acelerado e complicações cardiovasculares que reduzem a expectativa de vida. Este estudo realizou uma revisão integrativa das abordagens clínicas e terapêuticas atuais para o manejo da HGPS, com foco em intervenções farmacológicas, genéticas e epigenéticas. Foram realizadas buscas nas bases PubMed, Scopus e SciELO, resultando na seleção de oito artigos publicados entre 2019 e 2024. Os achados evidenciaram que os inibidores da farnesiltransferase (FTI), como o lonafarnibe, e a terapia com mRNA da telomerase (hTERT) mostraram ganhos discretos na sobrevida e função celular. Contudo, essas estratégias ainda enfrentam limitações quanto à eficácia prolongada e à escassez de estudos clínicos robustos. O tratamento atual permanece centrado em cuidados de suporte, como monitoramento cardiovascular e suporte nutricional. Conclui-se que, embora haja avanços, novas terapias baseadas em modulação genética e epigenética demandam maior validação científica.

Palavras-chave: HGPS therapy; Hutchinson-Gilford progeria syndrome (HGPS); Progerin

INTRODUÇÃO

A Síndrome de Hutchinson-Gilford, também conhecida como progeria (HGPS - Hutchinson-Gilford Progeria Syndrome), é uma condição genética extremamente rara, com incidência estimada em aproximadamente 1 caso a cada 4 a 8 milhões de nascidos vivos (Gordon et al., 2020). Caracteriza-se por um envelhecimento acelerado que se manifesta nos primeiros anos de vida, levando a complicações graves e morte precoce, geralmente na adolescência, em decorrência de eventos cardiovasculares como infarto agudo do miocárdio ou acidente vascular cerebral. A HGPS é causada por uma mutação no gene LMNA, que leva à produção anormal da proteína progerina, comprometendo a estrutura e a função do envelope nuclear, o que afeta diretamente a estabilidade celular e acelera os processos de senescência (Musich e Zou., 2021).

O fenótipo clínico da HGPS inclui baixa estatura, alopecia, lipodistrofia, rigidez articular, osteoporose, envelhecimento cutâneo precoce e comprometimento cardiovascular severo (Marji et al., 2020). Apesar da aparência de envelhecimento, o desenvolvimento neurocognitivo desses pacientes geralmente é preservado, o que torna o impacto psicossocial ainda mais relevante. O diagnóstico é realizado com base nas manifestações clínicas e confirmado por testes genéticos, sendo essencial para o direcionamento do tratamento e aconselhamento familiar (Ghosh et al., 2021).

Historicamente, o manejo da HGPS era voltado exclusivamente para o controle dos sintomas e das complicações clínicas, dado o desconhecimento sobre as causas moleculares da doença e a ausência de terapias específicas. No entanto, nas últimas duas décadas, importantes avanços científicos permitiram a identificação da mutação causadora e o desenvolvimento de estratégias terapêuticas inovadoras (Gordon et al., 2020). Entre essas abordagens, destacam-se o uso de inibidores de farnesiltransferase (como o lonafarnibe), terapias genéticas em investigação, estratégias baseadas em RNA e o uso de fármacos com ação sobre vias inflamatórias e oxidativas (Chen X, et al, 2022).

Com isso, observa-se um crescente número de estudos dedicados a compreender melhor a fisiopatologia da doença e avaliar a eficácia de intervenções terapêuticas que possam prolongar a sobrevida e melhorar a qualidade de vida dos pacientes com HGPS (Ghosh et al., 2021). No entanto, ainda existem lacunas significativas na literatura no que diz respeito à padronização do manejo clínico e à efetividade de longo prazo das terapias emergentes.

OBJETIVOS

O propósito deste estudo é examinar as abordagens clínicas e terapêuticas disponíveis atualmente para o tratamento da Síndrome de Hutchinson-Gilford Progeria (HGPS), concentrando-se nas intervenções farmacológicas, genéticas e epigenéticas. O objetivo é entender os principais progressos científicos no tratamento da doença, analisando a efetividade e as restrições das estratégias já existentes. Adicionalmente, o objetivo é explorar as possibilidades futuras no avanço de terapias inovadoras, como a modificação genética e a modulação epigenética, coletando evidências pertinentes que possam apoiar a prática clínica e auxiliar na expansão do entendimento científico sobre essa condição rara e incapacitante.

METODOLOGIA

Trata-se de uma revisão integrativa de literatura, com o objetivo de coletar e condensar o conhecimento científico existente sobre o tratamento clínico e as terapias atuais da Síndrome de Hutchinson-Gilford Progeria (HGPS). A procura pelos artigos foi feita nas bases de dados PubMed, Scopus e SciELO, utilizando os descritores em inglês “HGPS therapy”, "Hutchinson-Gilford Progeria Syndrome", "HGPS", “Progerin”, combinados com operadores booleanos (AND, OR) para aprimorar os resultados.

Foram utilizados artigos publicados nos últimos cinco anos em inglês, foram incluídos na pesquisa artigos que tratassem diretamente de aspectos clínicos e terapêuticos da HGPS, publicações que disponibilizaram o texto integral, artigos inéditos, revisões sistemáticas, revisões narrativas e estudos de caso pertinentes ao assunto. Excluíram-se trabalhos duplicados, artigos com uma abordagem puramente teórica sem ligação direta com o tratamento da HGPS e pesquisas que tratavam de outras progerias além da HGPS.

A escolha dos estudos foi feita de maneira qualitativa, através da análise prévia dos títulos e resumos, com o intuito de reconhecer os artigos mais relevantes para o propósito da revisão. Posteriormente os textos completos passaram por uma avaliação crítica, culminando na escolha final de 7 artigos que serviram como base para a análise deste estudo. A abordagem utilizada possibilitou a elaboração de uma perspectiva completa e moderna sobre a situação do tratamento da HGPS na medicina contemporânea, mantendo os princípios de precisão científica e pertinência temática.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

A Síndrome de Hutchinson-Gilford (HGPS) é caracterizada por um fenótipo típico da condição, ou seja, deficiência no crescimento, ganho de peso precário, cabeça desproporcionalmente maior que o corpo, nariz grande, lábios pequenos, retrognatia, micrognatia, demora para aparecimento dos dentes, problemas musculoesqueléticos e alopecia total nos dois (2) primeiros anos de vida (Gordon et al., 2020). Na maioria dos casos de HGPS foi encontrada uma mutação no sítio 1824 da região codificadora do exon 11 do gene LMNA, levando a produzir uma proteína tóxica, a Progerina, e, com isso, à manifestação dos sinais e sintomas da condição.

Dito isso, a estratégia mais bem estudada para aliviar sintomas da síndrome é a de reduzir a toxicidade da progerina, principalmente nas etapas enzimáticas pré-progerina. Uma possibilidade de tratamento é com o uso dos inibidores da farnesiltransferase (FTI). O FTI foi

desenvolvido para tratar câncer oncogênico induzido pelo gene RAS, mas descobriram que esse tratamento reduz as anormalidades de forma nuclear, sendo um sucesso na redução dos sintomas da HGPS. Estudos mostram que aplicar o FTI de forma isolada aumentou a sobrevida em até 1,6 ano, além de atenuar sintomas como fenótipos cardíacos e densidade mineral óssea (Chen X, et al, 2022).

Outra estratégia terapêutica para a síndrome é a mRNA Telomerase (hTERT), que prolonga o comprimento dos telômeros, além de restaurar a capacidade de replicar e melhorar a função das células endoteliais dos pacientes com HGPS. O tratamento viral da telomerase também mostrou melhora na proliferação de células-tronco embrionárias, diferentemente do tratamento com apenas o veículo viral, que se mostrou prejudicial à proliferação das células. Desse modo, o tratamento com hTERT promoveu uma reversão da erosão dos telômeros e declínio da replicação, normalizando, assim, a função das células-tronco embrionárias em HGPS (Mojiri A, et al, 2021).

Contudo, estudos analisados apontam que o manejo clínico da HGPS permanece centrado na terapia de suporte, uma vez que as terapias atuais ainda possuem algumas limitações, como a incapacidade de reverter todas as manifestações da doença como no uso dos inibidores da farnesiltransferase (FTI), por exemplo, e a escassez de ensaios clínicos robustos para avaliar a segurança, durabilidade dos efeitos e aplicabilidade clínica da terapia com mRNA Telomerase (hTERT) (Mojiri A, et al, 2021).

Assim, a monitorização cardiovascular, suporte nutricional e fisioterapia, são três fatores cruciais para o manejo clínico desta patologia, para que os sintomas sejam tratados, e para que haja prevenção de complicações cardiovasculares, que constituem a principal causa de mortalidade nos pacientes portadores de HGPS, visando promover uma melhora na qualidade de vida, e consequentemente maior sobrevida. Apesar das limitações, faz-se importante ressaltar que as terapias atuais representam estratégias de esperança para intervenções mais eficazes, por isso, pesquisas em larga escala para validação, e avanços na busca por tratamentos que possam modificar o curso clínico da HGPS ainda são necessárias (Ghosh et al., 2021).

CONSIDERAÇÕES FINAIS

A Síndrome de Hutchinson-Gilford Progeria (HGPS) representa um dos maiores desafios da medicina genética contemporânea, não apenas pela raridade e gravidade de sua manifestação precoce, mas também pelas severas limitações terapêuticas que ainda persistem.

A condição afeta profundamente a qualidade e a expectativa de vida dos pacientes, exigindo atenção especial da comunidade científica e clínica (Ghosh et al., 2021).

Embora avanços recentes, como o uso de inibidores de farnesiltransferase (FTI) e a terapia com mRNA Telomerase (hTERT), tenham proporcionado melhorias modestas na sobrevida e no controle de sintomas, essas estratégias ainda são incapazes de reverter os danos celulares acumulados ou modificar de forma significativa o curso clínico da doença. Dessa forma, o manejo atual permanece essencialmente voltado para cuidados de suporte, com foco na prevenção de complicações cardiovasculares, suporte nutricional adequado, fisioterapia regular e acompanhamento multidisciplinar (Chen X, et al., 2022).

Nesse contexto, torna-se evidente a urgência de investir em novas abordagens terapêuticas que sejam mais eficazes, seguras e personalizadas. Estratégias baseadas na modulação genética e epigenética vêm se destacando como promissoras, oferecendo uma nova perspectiva para o tratamento da HGPS e, potencialmente, uma mudança no paradigma de cuidado (Kang et al., 2021).

No entanto, ainda são necessários estudos mais robustos, com delineamentos metodológicos rigorosos, maior amostragem e seguimento a longo prazo, para que essas terapias inovadoras possam ser validadas e incorporadas de forma segura à prática clínica. A raridade dessa condição, longe de ser um entrave, deve funcionar como um estímulo ao avanço científico, reforçando o compromisso da medicina com a inovação, a equidade no cuidado e a dignidade dos pacientes com doenças raras (Kang et al., 2021).

REFERÊNCIAS

CHEN, X. et al. Status of treatment strategies for Hutchinson–Gilford progeria syndrome with a focus on prelamin. **Basic & Clinical Pharmacology & Toxicology**, v. 131, n. 4, p. 217–223, 2022.

GHOSH, S. et al. Hutchinson–Gilford Progeria Syndrome: Cellular mechanisms and therapeutic perspectives. **Journal of Molecular Medicine**, v. 99, p. 563–574, 2021.

GORDON, L. B. et al. An overview of treatment strategies for Hutchinson–Gilford **Progeria syndrome**. **Ageing**, v. 12, n. 4, p. 314–337, 2020.

KANG, H. T. et al. Pharmacotherapy to gene editing: potential therapeutic approaches for Hutchinson–Gilford progeria syndrome. **BMB Reports**, v. 54, n. 4, p. 187–195, 2021.

MARJI, J. et al. Status of treatment strategies for Hutchinson–Gilford progeria syndrome with

a focus on prelamin A posttranslational modification. **Mechanisms of Ageing and Development**, v. 190, p. 111297, 2020.

MOJIRI, A. et al. Telomerase therapy reverses vascular senescence and extends lifespan in progeria mice. **European Heart Journal**, v. 42, p. 4352–4369, nov. 2021.

MUSICH, P. R.; ZOU, Y. The molecular and cellular basis of Hutchinson–Gilford progeria syndrome and potential treatments. **Cells**, v. 10, n. 2, p. 1–21, 2021.

HÉRNIA DIAFRAGMÁTICA CONGÊNITA COM DIAGNÓSTICO TARDIO EM PACIENTE PEDIÁTRICO: RELATO DE CASO

Jéssyla Ravenna Venceslau de Souto
ravenna.vencs@gmail.com

Victor Gabriel Costa Campos de Azevedo Nery
victorneryc@gmail.com

Marcus Eduardo Siqueira Feitosa
eduardomesf30@gmail.com

Clara Ramalho Cardoso
clararamalhocardoso@gmail.com

Daniela Figueiredo de Souza
danielaafsou@gmail.com

RESUMO

A hérnia diafragmática congênita (HDC) é uma anomalia rara caracterizada pela formação incompleta do diafragma, permitindo a herniação de órgãos abdominais para o tórax, resultando em hipoplasia pulmonar e hipertensão pulmonar. Embora geralmente diagnosticada no período neonatal, casos de apresentação tardia podem ocorrer, dificultando o diagnóstico e tratamento precoces. Este trabalho relata o caso de um paciente pediátrico, do sexo masculino, com HDC diagnosticada tardiamente a partir de exames de imagem, destacando a importância da suspeição clínica em apresentações atípicas. A discussão aborda aspectos clínicos, diagnósticos e terapêuticos, enfatizando a relevância do diagnóstico precoce para prevenir complicações associadas. O caso relatado ilustra os desafios diagnósticos e assistenciais impostos por manifestações clínicas atípicas de doenças congênitas raras, como a hérnia diafragmática com apresentação tardia, e evidencia a urgência de protocolos interdisciplinares bem definidos, detecção precoce por meio de exames de imagem e políticas públicas que assegurem acompanhamento longitudinal e equitativo desses pacientes no sistema de saúde.

Palavras-Chave: Doenças Raras. Hérnias Diafragmáticas Congênitas.

INTRODUÇÃO

A hérnia diafragmática congênita (HDC) é uma malformação rara decorrente da falha no fechamento do canal pleuroperitoneal durante o desenvolvimento embrionário, resultando na comunicação entre as cavidades torácica e abdominal. Essa condição permite o deslocamento de vísceras abdominais para o tórax, o que compromete diretamente o desenvolvimento pulmonar e pode levar à hipoplasia pulmonar e hipertensão pulmonar, principais determinantes da gravidade clínica e do prognóstico dos pacientes (Zani et al., 2022).

A manifestação clínica costuma ocorrer no período neonatal, com desconforto respiratório severo e sinais de insuficiência ventilatória logo após o nascimento. No entanto, em casos menos frequentes, o diagnóstico pode ser retardado até a infância ou mesmo a vida adulta, com sintomas respiratórios intermitentes ou manifestações gastrointestinais

inespecíficas, o que dificulta o reconhecimento precoce da anomalia e aumenta o risco de evolução desfavorável (Longoni; Pober; High, 2020).

Embora o diagnóstico pré-natal por ultrassonografia e ressonância magnética fetal possa facilitar a abordagem terapêutica em tempo oportuno, os casos com apresentação tardia exigem alta suspeição clínica e utilização estratégica de exames de imagem pós-natais, como radiografia de tórax e tomografia computadorizada, fundamentais para elucidar o diagnóstico e planejar a conduta cirúrgica. Nessa perspectiva, relatos de casos que envolvem apresentações atípicas da HDC contribuem para o aprimoramento da conduta médica frente a quadros respiratórios persistentes e reforçam a importância da abordagem multidisciplinar e da interpretação crítica dos achados clínico-radiológicos (Khorana et al., 2021).

Dada a variabilidade clínica e as possíveis manifestações tardias da HDC, estudos de caso que ilustram apresentações atípicas tornam-se fundamentais para a ampliação do conhecimento clínico. Casos diagnosticados inicialmente como condições respiratórias comuns, como pneumonias ou crises asmáticas, podem mascarar doenças congênitas subjacentes graves. A realização deste estudo justifica-se pela necessidade de destacar a importância da suspeição clínica associada a uma adequada propedêutica por imagem, a fim de evitar atrasos diagnósticos e minimizar as sequelas decorrentes, contribuindo, assim, para a melhora nos desfechos clínicos de pacientes com HDC.

OBJETIVOS

Relatar um caso clínico de hérnia diafragmática congênita com apresentação tardia em uma criança inicialmente admitida com diagnóstico de pneumonia e crise asmática, destacando a importância dos exames de imagem no reconhecimento precoce de doenças raras com manifestações respiratórias comuns, contribuindo para a sensibilização da prática clínica quanto ao diagnóstico diferencial em quadros respiratórios recorrentes ou de evolução atípica.

METODOLOGIA

O presente trabalho trata-se de um estudo descritivo do tipo relato de caso clínico, elaborado a partir da análise retrospectiva e documental do prontuário hospitalar de um paciente pediátrico do sexo masculino diagnosticado com hérnia diafragmática congênita (HDC) de apresentação tardia. Os dados clínicos foram extraídos exclusivamente dos registros institucionais da unidade hospitalar, incluindo evoluções médicas, prescrições, exames laboratoriais e de imagem, além das anotações da equipe multiprofissional, não tendo havido

qualquer contato direto com o paciente ou seus familiares, tampouco a realização de entrevistas, exames físicos adicionais ou procedimentos complementares.

A estruturação do relato seguiu as diretrizes internacionais do CARE Statement (Case Report Guidelines), as quais orientam a elaboração ética, transparente e padronizada de relatos clínicos, promovendo maior valor científico, educativo e reprodutibilidade aos casos apresentados (Riley et al., 2017). O protocolo propõe a organização clara das informações clínicas, abordando desde a apresentação inicial, os achados diagnósticos e terapêuticos, até o desfecho e as implicações clínicas do caso.

O estudo está vinculado a um projeto previamente aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa com Seres Humanos, sob o Certificado de Apresentação para Apreciação Ética (CAAE) nº 86154625.0.0000.5178. Por se tratar de uma pesquisa retrospectiva e documental, fundamentada em dados secundários anonimizados, não foi exigido o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE), sendo adotado o Termo de Consentimento para Uso de Dados (TCUD), em conformidade com as disposições da Resolução nº 510/2016 do Conselho Nacional de Saúde.

A condução da pesquisa respeitou todos os preceitos éticos aplicáveis à pesquisa em saúde, com ênfase na proteção da privacidade, confidencialidade e no uso exclusivo das informações para fins científicos. Para fundamentar criticamente a análise do caso e discutir suas implicações clínicas e diagnósticas, foi realizada uma revisão narrativa da literatura científica nas bases PubMed e SciELO. A seleção dos artigos priorizou publicações dos últimos cinco anos que abordassem a apresentação atípica da HDC, evolução clínica e condutas terapêuticas em contextos semelhantes.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

Paciente do sexo masculino, 11 anos de idade, previamente hígido, procurou atendimento médico em unidade pediátrica de urgência com queixa principal de dispneia progressiva e dor torácica à esquerda, inicialmente atribuídas a quadro de crise asmática e pneumonia comunitária. Relatava episódios de tosse seca, febre baixa e esforço respiratório moderado nos dias anteriores à admissão. A avaliação clínica inicial evidenciou taquipneia (FR: 36 irpm), tiragem intercostal discreta, hipofonese respiratória no hemitórax esquerdo, com murmúrio vesicular abolido na base pulmonar correspondente. Saturação periférica de oxigênio oscilava entre 90% e 93% em ar ambiente, sem cianose central ou periférica.

A ausculta cardíaca revelou desvio do foco cardíaco para a direita, gerando suspeita de

mediastino deslocado. A radiografia de tórax demonstrou opacificação extensa do hemitórax esquerdo com presença de alças intestinais elevadas e nível hidroaéreo, sugestivo de herniação de vísceras abdominais. A hipótese de hérnia diafragmática congênita (HDC) foi levantada e, para confirmação, realizou-se tomografia computadorizada (TC) do tórax e abdome, que evidenciou hérnia diafragmática esquerda com herniação do estômago, baço, parte do intestino delgado e cólon transverso para a cavidade torácica, além de colapso pulmonar ipsilateral.

Não havia relato anterior de trauma torácico ou abdominal, e o desenvolvimento pôndero-estatural era adequado para a idade. A ausência de sintomas respiratórios crônicos prévios reforçou a raridade da apresentação tardia da HDC, geralmente diagnosticada ainda no período neonatal. A evolução clínica do paciente foi marcada por desconforto respiratório progressivo, hipoxemia leve persistente e dor torácica intermitente, exigindo suplementação de oxigênio por cateter nasal e monitorização intensiva.

O paciente foi encaminhado para a correção cirúrgica por via laparotômica, com redução das vísceras herniadas e reconstrução do defeito diafragmático com uso de tela não absorvível. A alta hospitalar ocorreu após 10 dias, com seguimento ambulatorial multidisciplinar envolvendo pediatria, cirurgia pediátrica e fisioterapia respiratória.

Casos de HDC com manifestação tardia representam um desafio diagnóstico, especialmente quando o quadro inicial mimetiza condições comuns como pneumonia ou crise asmática. Segundo Khorana et al. (2021), a forma tardia da HDC pode permanecer assintomática por anos e ser precipitada por esforços físicos, infecções respiratórias ou aumento súbito da pressão intra-abdominal. A apresentação clínica variável dificulta a identificação precoce e aumenta o risco de complicações, como estrangulamento de alças intestinais e compressão pulmonar grave.

Estudos recentes destacam que a TC de tórax é o exame de imagem mais sensível para confirmação diagnóstica em casos atípicos, permitindo identificação do conteúdo herniado e avaliação das estruturas torácicas adjacentes (Zhou et al., 2022). A conduta cirúrgica, embora semelhante à adotada em neonatos, requer adaptações técnicas nos casos tardios devido à maior adesividade visceral e à possibilidade de hipoplasia pulmonar parcial, frequentemente negligenciada.

Do ponto de vista prognóstico, a recuperação do paciente relatado foi satisfatória, sem necessidade de suporte ventilatório prolongado ou reintervenção. A literatura sugere que, quando diagnosticada e tratada adequadamente, a HDC tardia possui prognóstico favorável, embora dependa do grau de comprometimento pulmonar e da presença de complicações

intraoperatórias (Liao et al., 2023). O seguimento a longo prazo é essencial para monitoramento da função pulmonar e identificação precoce de recidivas ou alterações posturais torácicas.

Este relato ressalta a importância de considerar a HDC como diagnóstico diferencial em pacientes com sintomas respiratórios atípicos ou refratários a tratamento convencional. A abordagem integrada entre clínica e imagem foi determinante para o sucesso no diagnóstico clínico e terapêutico, evidenciando a relevância da vigilância diagnóstica mesmo fora do período neonatal clássico.



Figura 1: Radiografia de Tórax com Evidência de Hérnia Diafragmática de Bochdalek.

Imagem radiográfica anteroposterior de tórax evidenciando alças intestinais posicionadas no hemitórax esquerdo, com nível hidroaéreo e deslocamento do conteúdo abdominal através do diafragma, sugestivos de hérnia congênita de Bochdalek.

Fonte: Dados da Pesquisa, 2025.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

A Hérnia Diafragmática Congênita com apresentação tardia, embora rara, deve ser reconhecida como importante diagnóstico diferencial em crianças com quadros respiratórios persistentes ou refratários, especialmente na ausência de resposta satisfatória ao tratamento convencional de pneumonia ou crise asmática. Este relato de caso evidencia a relevância da avaliação clínica minuciosa aliada ao uso criterioso de exames de imagem, notadamente a tomografia computadorizada, para identificação de anomalias estruturais que, por vezes, permanecem silenciosas por anos.

O manejo terapêutico adequado, o encaminhamento cirúrgico oportuno e o seguimento

ambulatorial favorável neste caso demonstram que, mesmo diante de uma condição potencialmente grave, o desfecho clínico pode ser positivo quando há atuação integrada entre pediatria, cirurgia e equipe de cuidados intensivos. Além disso, o acompanhamento ambulatorial multidisciplinar após a alta hospitalar é essencial para garantir o pleno restabelecimento da função pulmonar e prevenir complicações de longo prazo.

A partir dessa experiência, reforça-se a necessidade de formação contínua das equipes de saúde para o reconhecimento de manifestações atípicas de doenças congênitas raras, promovendo o diagnóstico precoce e a construção de linhas de cuidado específicas para populações pediátricas. Por fim, este relato destaca a importância da articulação entre os diferentes níveis de atenção e especialidades médicas na condução de casos complexos, valorizando a abordagem centrada no paciente e a assistência longitudinal como pilares da boa prática médica.

REFERÊNCIAS

KHORANA, J. et al. Delayed presentation of congenital diaphragmatic hernia in childhood: a diagnostic challenge. **Pediatric Radiology**, v. 51, n. 12, p. 2124–2133, 2021. DOI: <https://doi.org/10.1007/s00247-021-05036-9>.

LIAO, J. et al. Surgical management of late-presenting congenital diaphragmatic hernia in children: a single-center experience. **Journal of Pediatric Surgery**, v. 58, n. 1, p. 143–148, 2023. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.jpedsurg.2022.08.030>.

LONGONI, M.; POBER, B. R.; HIGH, F. A. Congenital diaphragmatic hernia overview. **GeneReviews®** [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, 1993-2020. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1356/>. Acesso em: 21 abr. 2025.

RILEY, D. S. et al. CARE guidelines for case reports: explanation and elaboration document. **Journal of Clinical Epidemiology**, v. 89, p. 218–235, 2017.

ZANI, A. et al. Standardized postnatal management of infants with congenital diaphragmatic hernia. **Journal of Pediatric Surgery**, v. 57, n. 2, p. 323–331, 2022. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.jpedsurg.2021.09.026>.

ZHOU, Y. et al. Computed tomography in the diagnosis of late-onset congenital diaphragmatic hernia: a retrospective review. **Pediatric Radiology**, v. 52, n. 4, p. 789–796, 2022. DOI: <https://doi.org/10.1007/s00247-021-05196-0>.

ASSISTÊNCIA DE ENFERMAGEM A PACIENTES COM SÍNDROME DE DUCHENNE E SEUS FAMILIARES

Jéssica Fernanda Freire da Silva Gaudêncio
jessicagaudencio99@gmail.com

Ellen Dayse Martins Paixão
ellendayse23@gmail.com

RESUMO

A síndrome de Duchenne é uma doença que ocorre pela falta de distrofina, uma proteína capaz de fornecer estabilidade aos músculos, os portadores apresentam degeneração dos músculos, diminuindo sua autonomia e necessitando de cuidados por toda vida. Este estudo tem como objetivo analisar os cuidados da equipe de enfermagem prestados a pacientes com a Síndrome de Duchenne, abordando o manejo dos sintomas e estratégias para a melhoria da qualidade de vida tanto dos pacientes quanto de seus familiares. Trata-se de uma revisão integrativa. A pesquisa foi conduzida por meio de bases de dados, como: PUBMED, SCIELO, GOOGLE SCHOLAR e LILACS, incluindo artigos que abordassem a etiologia, epidemiologia, diagnóstico, evolução clínica e as intervenções de enfermagem direcionadas ao manejo da síndrome de Duchenne. Os pacientes lidam não apenas com limitações físicas, mas também com dificuldades cognitivas e emocionais, assim, a enfermagem se destaca como uma prática integral que vai além do cuidado clínico, promovendo acolhimento, orientação e intervenções eficazes. Essa atuação amplia a qualidade da assistência e fortalece o vínculo entre equipe, paciente e família.

Palavras-chave: Síndrome de Duchenne, Distrofia Muscular e Assistência de Enfermagem.

INTRODUÇÃO

A Síndrome de Duchenne (SD) é uma doença genética rara e progressiva, caracterizada pela perda de força muscular e comprometimento motor, é recessiva ligada ao cromossomo X, acometendo mais o sexo masculino, as mulheres possuem dois cromossomos X, enquanto os homens têm apenas um, dessa forma, as mulheres podem ser portadoras da mutação, mas, não apresentam a doença. Ela é causada pela ausência ou deficiência da distrofina, uma proteína essencial para a estrutura e função dos músculos esqueléticos e cardíacos. Sua manifestação clínica geralmente inicia-se nos primeiros anos de vida com dificuldades para andar e realizar atividades motoras simples, e a progressão da doença leva a uma perda das capacidades físicas e a complicações respiratórias e cardíacas (Dias, et al.; 2022).

Além das condições físicas que exigem cuidados multiprofissionais especializados ao longo de toda a vida, a SD é uma condição de grande impacto para os pacientes e seus familiares, afetando o contexto social e emocional, não possuindo cura, o tratamento visa o alívio dos sintomas, na manutenção da funcionalidade e na melhoria da qualidade de vida (Oliveira, et al.; 2019). A atuação de profissionais de enfermagem, torna-se essencial no

acompanhamento do paciente, incluindo a promoção de cuidados de saúde preventivos, monitoramento contínuo das funções musculares, respiratórias, e apoio para a adaptação à progressão da doença, estimulando o autocuidado e oferecendo suporte aos familiares. O cuidado é fundamentalmente centrado na humanização, que vai além da prática clínica, incorporando o respeito e a solidariedade no relacionamento com os pacientes e suas famílias (Roriz, et al.; 2024).

OBJETIVOS

O objetivo deste estudo é analisar os cuidados da equipe de enfermagem prestados a pacientes com a Síndrome de Duchenne, abordando o manejo dos sintomas e estratégias para a melhoria da qualidade de vida tanto dos pacientes quanto de seus familiares.

METODOLOGIA

Trata-se de um estudo de revisão integrativa que tem como objetivo analisar a Síndrome de Duchenne e o papel da enfermagem a partir de uma revisão crítica da literatura científica e das diretrizes clínicas atualizadas. A pesquisa foi conduzida por meio de bases de dados renomadas, como: PUBMED, SCIELO, GOOGLE SCHOLAR e LILACS, que abordassem a etiologia, epidemiologia, diagnóstico, evolução clínica e as intervenções de enfermagem direcionadas ao manejo da síndrome de Duchenne. Tendo como pergunta norteadora "Quais são os principais acometimentos apresentados na Síndrome de Duchenne e como o enfermeiro pode atuar para promover o cuidado efetivo aos portadores e seus familiares?".

Durante o processo de busca, foram utilizados os descritores: Síndrome de Duchenne, Distrofia Muscular e Assistência de Enfermagem. Inicialmente, foram encontrados 300 estudos, que passaram por critérios de inclusão e exclusão. Foram incluídos artigos publicados em português, espanhol e inglês entre os anos de 2010 e 2025, com acesso ao texto completo, foram excluídos artigos que abordavam outras distrofias musculares que não a síndrome de Duchenne e aqueles que não abordavam os cuidados de enfermagem na síndrome. A seleção dos artigos teve como foco identificar as melhores práticas de cuidado, com ênfase no acompanhamento clínico, nas atividades de reabilitação e no suporte emocional aos pacientes.

A seguir, foi realizada a leitura dos resumos, e os artigos que abordavam a questão central da pesquisa foram selecionados para a leitura completa, sendo realizada leitura na íntegra de 20 artigos. A análise qualitativa foi realizada com base nas informações extraídas dos estudos selecionados, integradas com as recomendações clínicas mais recentes,

proporcionando uma visão detalhada e atualizada sobre os cuidados necessários para o manejo da doença.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

A Síndrome de Duchenne, devido à sua origem genética e progressão debilitante, exige um acompanhamento contínuo, apresentando como um dos sinais clínicos o sinal de Gowers, indicando a fraqueza muscular principalmente nos membros inferiores, na progressão o paciente tende a sentir dificuldade de realizar atividades básicas diárias, tornando-se cada vez mais frágil e chegando a ter comprometimento respiratório e cardíaco. A enfermagem desempenha papel crucial em diversas áreas do cuidado, desde o diagnóstico precoce até o manejo dos sintomas. A detecção precoce, que normalmente ocorre entre 3 a 5 anos, é fundamental para o início do tratamento e a minimização dos impactos da doença. O acompanhamento de enfermagem inclui a monitoração do progresso da perda de força muscular, a avaliação contínua da função cardíaca e respiratória, além do suporte emocional tanto ao paciente quanto à sua família (Roriz, et al.; 2024).

Esses indivíduos lidam não apenas com limitações físicas, mas também com dificuldades cognitivas e emocionais. A progressão da doença interfere diretamente na autonomia, impactando a autoestima e a qualidade de vida. Além disso, o preconceito social e o estigma enfrentado por esses pacientes geram ainda mais obstáculos para sua inclusão em ambientes escolares, comunitários e de lazer. A enfermagem não se limita à assistência clínica, mas abrange também o suporte emocional e educativo às famílias. O enfermeiro atua como um elo entre a equipe de saúde e os cuidadores, auxiliando no entendimento da patologia, das necessidades específicas do paciente e no desenvolvimento de estratégias de cuidado personalizadas. Esse acompanhamento contínuo permite uma análise mais precisa da evolução da doença, possibilitando intervenções oportunas para preservar a saúde e o bem-estar do paciente (Dias, et al.; 2022).

Além do cuidado direto ao paciente, é fundamental que a enfermagem desenvolva ações voltadas à orientação e ao suporte dos familiares, que são os principais cuidadores. A inclusão da família na coleta de informações e no planejamento dos cuidados contribui para uma abordagem mais humanizada e eficaz. A condição socioeconômica, o nível de escolaridade e o ambiente em que vivem influenciam diretamente na forma como o cuidado é prestado em casa. Assim, é papel da enfermagem identificar as limitações e recursos disponíveis, promovendo

ações educativas e buscando redes de apoio, a fim de garantir que os cuidados sejam sustentáveis e adequados à realidade de cada família (Dias, et al.; 2022; Oliveira, et al., 2018).

O cuidado com o cuidador também deve ser prioridade, visto que a responsabilidade contínua e intensa pode comprometer sua saúde física e emocional. Mães, pais ou outros familiares que acompanham a criança com síndrome de Duchenne que necessitam de acompanhamento, escuta ativa e intervenções que preservem sua qualidade de vida. A sobrecarga emocional, o cansaço físico e as preocupações financeiras são realidades constantes. Por isso, a enfermagem precisa estar atenta às necessidades desses cuidadores, oferecendo orientações, apoio psicológico e facilitando o acesso a políticas públicas e programas de assistência social. Com essa abordagem integral e familiar, o cuidado torna-se mais eficiente e sustentável ao longo do tempo (Oliveira et al., 2018).

CONSIDERAÇÕES FINAIS

A Síndrome de Duchenne é uma condição debilitante que afeta não só o paciente, mas também sua família, exigindo um cuidado contínuo e especializado. O enfermeiro tem um papel central nesse processo, não apenas no manejo direto das questões clínicas, mas também no apoio psicossocial, educação e capacitação dos cuidadores. Embora ainda não haja cura para a doença, os cuidados de enfermagem podem melhorar significativamente a qualidade de vida dos pacientes, retardar a progressão dos sintomas e proporcionar uma vida mais funcional e com menos complicações. A detecção precoce e o tratamento adequado, incluindo a criação de um plano terapêutico para garantir a segurança física do cliente, incentivar o autocuidado e manter uma nutrição adequada são ações fundamentais no cuidado ao paciente. Além disso, realizam-se avaliações frequentes à respiração, com o objetivo de favorecer a melhora da função pulmonar, bem como o fortalecimento e a resistência da musculatura respiratória. É imprescindível que as famílias recebam apoio contínuo, com treinamento sobre cuidados domiciliares e o manejo de emergências (Roriz, et al.; 2024).

Os enfermeiros devem ser agentes de educação e empatia, proporcionando não apenas o suporte físico, mas também emocional, ajudando os pacientes e suas famílias a lidar com as complexidades de uma doença progressiva e sem cura. O cuidado de enfermagem, portanto, é uma peça-chave no tratamento da Síndrome de Duchenne, com impacto direto na qualidade de vida dos pacientes e no bem-estar das suas famílias (Dias, et al.; 2022; Oliveira, et al., 2018).

REFERÊNCIAS

DIAS, Alana Celeste Campos et al. Relato de experiência na construção de um instrumento de apoio à consulta de enfermagem para portadores de doenças raras em um hospital universitário. **Revista Eletrônica Acervo Saúde**, [S.l.], v. 15, n. 4, abr. 2022. ISSN 2178-2091. Disponível em: <https://doi.org/10.25248/reas.e10039.2022>

OLIVEIRA, Lorrane Caroline de et al. Qualidade de vida de cuidadores de pacientes com distrofia muscular de Duchenne. *Anais do Congresso de Ensino, Pesquisa e Extensão da Universidade Estadual de Goiás – CEPE/UEG*, v. 4, 2017. Publicado em: 10 abr. 2018. ISSN 2447-8687. Disponível em: <https://www.anais.ueg.br/index.php/cepe/issue/view/28>

RORIZ, Lavínia Petter et al. A relevância da enfermagem no diagnóstico precoce e tratamento da distrofia muscular de Duchenne: uma revisão integrativa. **Revista Ensino, Educação & Ciências Exatas**, v. 5, p. 196–201, 2024. Submissão: 03 nov. 2024. Aprovação: 06 nov. 2024.

AVALIAÇÃO CLÍNICA EM CRIANÇA COM DISPLASIA ECTODÉRMICA HIPOHIDRÓTICA

Heloisa de Freitas Pacífico
helopacifico@hotmail.com

RESUMO

A síndrome Christ-Siemens-Touraine, forma clássica da displasia ectodérmica hipohidrótica, é uma condição genética rara que afeta tecidos derivados do ectoderma, como pele, dentes, cabelos e glândulas sudoríparas. Sua manifestação clínica inclui hipohidrose, hipotricose e hipodontia, com impactos funcionais e psicossociais significativos. A transmissão é predominantemente recessiva ligada ao cromossomo X, o que explica sua maior prevalência em indivíduos do sexo masculino. O diagnóstico é essencialmente clínico, podendo ser confirmado por testes genéticos. O manejo requer abordagem multidisciplinar voltada à prevenção de complicações, como hipertermia, além de suporte odontológico, dermatológico e psicológico. O presente trabalho tem como objetivo reunir e analisar os principais aspectos clínicos, genéticos e terapêuticos da síndrome em uma criança com 3 anos de idade, destacando a importância da atenção precoce e integral para a melhoria da qualidade de vida.

Palavras-chave: Doença rara; Síndrome Christ-Siemens-Touraine; Cognição.

INTRODUÇÃO

A síndrome Christ-Siemens-Touraine, também conhecida como displasia ectodérmica hipohidrótica, é uma doença genética rara, com incidência de 1:100.000 nascidos, com prevalência em homens, que compromete estruturas originadas do ectoderma, como pele, cabelos, unhas, dentes e glândulas sudoríparas.

Classicamente, apresenta-se com a tríade clínica composta por hipohidrose (diminuição ou ausência da capacidade de suar), hipodontia (ausência parcial de dentes) e hipotricose (escassez ou ausência de pelos e cabelos), sendo essas manifestações responsáveis por um conjunto de sinais que impactam significativamente a qualidade de vida do indivíduo afetado. A forma mais comum de herança é recessiva ligada ao cromossomo X, o que justifica o predomínio de casos no sexo masculino, embora também existem formas autossômicas dominantes e recessivas (Peterson et al., 2017). Em razão da natureza multissistêmica da síndrome, o diagnóstico precoce, associado ao acompanhamento por equipe multiprofissional, é fundamental para a prevenção de complicações, como crises de hipertermia que podem causar sérios riscos de vida e prejuízos cerebrais irreversíveis, dificuldades alimentares e comprometimentos psicossociais.

A literatura destaca a importância do suporte interdisciplinar contínuo e da inclusão de estratégias terapêuticas personalizadas para cada fase do desenvolvimento do paciente

(Frydman, 2020). Este trabalho tem como objetivo propor uma abordagem integrada sobre os principais aspectos clínicos, genéticos, diagnósticos e terapêuticos relacionados à síndrome Christ-Siemens-Touraine, tendo em vista os fatores cognitivos, emocionais, físicos e sociais afetados em pessoas com esta síndrome.

OBJETIVOS

Contribuir para o aprofundamento do conhecimento sobre essa condição, muitas vezes negligenciada no contexto da prática clínica, mas de grande relevância para a atuação nas áreas da saúde, em especial nas fases iniciais da infância e adolescência. Mas também possibilitar intervenções precoces nas esferas físicas, cognitivas e psicológicas.

METODOLOGIA

O processo avaliativo para coleta das informações foi composto por diferentes etapas, no qual foram utilizados as seguintes ferramentas e técnicas: observação clínica do comportamento da criança, entrevista semiestruturada com a mãe, leitura de relatórios genéticos, avaliação com profissional de psicologia e de neurologista. Vale salientar que o processo avaliativo foi realizado em um Centro Especializado em Reabilitação (CER) da Paraíba, situado em João Pessoa para verificar se a criança cumpria critérios de atrasos globais do desenvolvimento e/ou Transtorno do Espectro Autista.

Depois da entrevista realizada com profissionais da pré-triagem institucional foram realizados 03 encontros em dias distintos, com profissionais de psicologia e neurologia. Toda avaliação levou em consideração o roteiro sugerido para avaliação em CER, (Silva et al.; 2024), colhendo-se informações sobre gestação, desenvolvimento, habilidades adaptativas (comunicação, socialização, cuidado pessoal, vida do lar, saúde e segurança, lazer, trabalho, capacidade de independência), saúde pregressa, antecedentes familiares, histórico de saúde e histórico escolar, uso de telas, sono, alimentação, medicamentos. Como parte da avaliação, foram realizadas tentativas de interação com a criança e avaliação qualitativa da cognição, por meio de comandos verbais para avaliar a capacidade de compreensão, nomeação de cores, montagem de legos, tendo em vista a observação do raciocínio não verbal da criança. O terceiro encontro foi direcionado para a entrega do relatório multiprofissional, partindo do ponto da necessidade de encaminhamentos externos e orientações, conscientização da família, incentivos para inserção da criança na escola.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

O presente Estudo de Caso é do tipo descritivo, ex-post-facto. O participante do caso foi uma criança de 2 anos e 10 meses de idade, do sexo masculino, natural do estado da Paraíba. Trazia encaminhamento externo devido diagnóstico de Displasia ectodérmica anidrótica (CID 10 Q82.4) assinado por parecerista externo à instituição. As principais queixas da mãe relacionadas à criança eram com relação aos atrasos na fala, receio com relação à inserção da criança na creche, devido ao excesso de calor que a criança sentia, atrasos no desenvolvimento da arcada dentária, déficits de atenção e concentração.

Com base nas informações obtidas e por meio da observação e anamnese foram auferidos os principais dados: com relação ao histórico do desenvolvimento obtido pela anamnese, acerca da gestação e nascimento, a genitora não teve doenças gestacionais e foi a terceira gestação. Parto normal com 40 semanas. Nasceu cianótico. Negou internações.

Com relação aos marcos do desenvolvimento neuropsicomotor, a criança teve o controle cervical com 1 ano de idade, andou com 1 ano e 2 meses e o desfralde ocorreu por volta dos 2 anos. No que concerne ao desenvolvimento das habilidades adaptativas, foi informado que a criança tinha iniciativa para ir ao banheiro fazer as necessidades fisiológicas, conseguia tomar água sozinho, sentava-se sozinho, tentava tirar a roupa sozinho, dentre outras atividades básicas da vida diária.

A mãe informou que o sono da criança estava instável, a alimentação requeria cuidados, pois a criança engolia o alimento sem mastigar (só tinha desenvolvido 1 dente), mas não relatou queixas relacionadas à falta de apetite ou seletividade alimentar.

Na avaliação foi observado que a criança expressou preservação da reciprocidade socioemocional, expressou sorrisos sociais, foi colaborativo para executar comandos (pegou brinquedos, como exemplo, carros amarelos, avião, tubarão), nomeou cores, direcionou atenção compartilhada ao ser chamado pelo nome, manteve contato visual, brincou com vários brinquedos, trouxe brinquedos para as avaliadoras, montou legos. Não apresentou comportamentos restritos, repetitivos e/ou estereotipados. Foi observado que a criança tinha desvios fonológicos na fala. Em suma, a criança não cumpriu critérios de deficiências, a saber: Deficiência Intelectual/ Atraso Global do Desenvolvimento e Transtorno do Espectro Autista. Vale ressaltar que já existem projetos de leis voltados para enquadrar a síndrome Christ-Siemens-Touraine como uma deficiência, sendo algo cabível de mais estudos científicos e

porventura uma forma de assegurar direitos, tendo em vista os impactos e comprometimentos físicos e psicossociais que esta síndrome acarreta.

De acordo com Ferrari (2019), um dos achados comuns em pacientes com a síndrome Christ-Siemens-Touraine é o comprometimento da arcada dentária, sendo marcado pela agenesia dentária ou pelo desenvolvimento de dentes cônicos. A descrição é compatível com o relato, em que há atraso no desenvolvimento odontológico, sendo uma das preocupações da mãe. Ainda segundo o autor, o tratamento odontológico visa restaurar as funções mastigatória e fonética, além da estética, podendo incluir próteses e, em crianças acima de sete anos, implantes dentários.

Maciel (2024) ressalta que também é comum haver características faciais típicas, como hipotricose, pele hipopigmentada, nariz em sela, protrusão frontal, cristas supraorbitais proeminentes, região periorbital hiperpigmentada, orelhas com implantação baixa, unhas displásicas, lábios evertidos, queixo proeminente e altura facial inferior reduzida. Dessa forma, o paciente fica com um aspecto envelhecido, o que pode afetar consideravelmente sua autoestima e capacidade de socialização no decorrer de sua vida em virtude de exclusão e estigma.

A criança relatada tem a sudorese deficiente, sendo este um dos principais achados da condição. Este fator compromete a regulação da temperatura corporal, podendo propiciar hipertermias severas, associadas a convulsões e comprometimento neurológico importante (Ferrari, 2019; Maciel, 2024). Ademais, trata-se de uma das principais preocupações em relação à condição genética por seu risco direto à vida, sendo um foco importante de atenção para o tratamento longitudinal que um quadro sindrômico como este requer.

A condição não causa impacto no desenvolvimento psicomotor, intelectual e estatural, segundo Ferrari (2019). Entretanto, casos raros de comprometimento cognitivo foram identificados, como o relatado por Shawky (2016), os quais o autor relaciona a consequências da hipertermia característica do quadro. O comprometimento é condizente com o quadro do paciente relatado, que possui atraso na fala, déficit de atenção e concentração. Entretanto, é necessário acompanhamento longitudinal e multidisciplinar para confirmar a associação entre a condição genética e as alterações neuropsicológicas relatadas.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

A avaliação de casos referentes à condição genética síndrome Christ-Siemens-Touraine é valiosa para a literatura científica em virtude de sua raridade e complexidade. Além disso, é

essencial conhecer as características da doença, uma vez que o diagnóstico é essencialmente clínico, com base na tríade clássica hipohidrose, hipodontia e hipotricose.

A partir do exposto, é possível perceber que a síndrome Christ-Siemens-Touraine pode afetar a qualidade de vida e a inserção no ambiente acadêmico. Além disso, o atraso na formação da arcada dentária, as alterações na regulação da temperatura corporal, a escassez de pelos e o preconceito associado à aparência do paciente podem, especialmente na primeira infância, afetar a socialização no ambiente acadêmico e a qualidade de vida da criança.

Dada à natureza multissistêmica da doença, é imprescindível o acompanhamento multidisciplinar por uma equipe multiprofissional, formada por dermatologista, dentista, psicólogo e educadores. Dessa forma, pode-se elaborar estratégias de cuidado que minimizem os danos físicos e psicológicos causados pela condição, assegurando a educação inclusiva dos portadores da síndrome Christ-Siemens-Touraine, bem como sua socialização.

REFERÊNCIAS

FERRARI, Marlinda Gomes. Síndrome de Christ-Siemens-Touraine ou displasia ectodérmica hipodróica. **Revista Científica Intelletto**, v. 4, n. ESPECIAL, 2019.

FRYDMAN, R. **Genética médica: da prática à clínica**. 2. ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2020.

MACIEL, GABRIEL et al. Displasia ectodérmica hipohidróica: reabilitação de paciente pediátrico. **Revista da Faculdade de Odontologia-UPF**, v. 29, n. 1, 2024.

PETERSON, R. L. et al. **Medical Genetics and Genomics: Clinical Approaches**. 4. ed. New York: Springer, 2017.

SHAWKY, Rabah M.; GAMAL, Radwa. Christ-Siemens-Touraine syndrome with cleft palate, absent nipples, gallstones and mild mental retardation in an Egyptian child. **Egyptian Journal of Medical Human Genetics**, v. 17, n. 4, p. 389-395, 2016.

SILVA, A. L.; SANTOS FILHO, S. G.; PACÍFICO, H. F.; FERREIRA, M. G. M.; MENEZES, T. A.; SILVA, P. S.; ALMEIDA, A. P. E.; SOARES, J. N. Um caminho interdisciplinar para avaliação em CER - Centro Especializado em Reabilitação de PCD - Pessoa com Deficiência. **Epitaya E-books**, v. 1, n. 90, p. 9-23, 2024.

AVANÇOS E DESAFIOS DAS DOENÇAS RARAS: EFETIVIDADE CLÍNICA E INFLUÊNCIA DAS CARDIOPATIAS CONGÊNITAS COMO DOENÇA ASSOCIADA

Maria do Socorro Nunes Gadelha
maria.gadelha@academico.ufpb.br

Ana Claudia de Araújo de Coutinho
ana.coutinho3@academico.ufpb.br

Isabella de Araújo Aguiar Silva
isabella.araujo2@academico.ufpb.br

Ivson Bezerra de Lima
ivson.lima3@academico.ufpb.br

Thayná Freire de Alexandria Miranda
thayna.freire@academico.ufpb.br

RESUMO

Cerca de 300 milhões de pessoas no mundo vivem com doenças raras, determinadas total ou parcialmente por fatores genéticos. Entre essas condições, as malformações cardíacas congênitas, devido à sua variedade clínica, apresentam defeitos estruturais responsáveis por elevada morbimortalidade. O objetivo deste estudo foi analisar síndromes raras que cursam com cardiopatia congênita associada a alterações morfofuncionais. Trata-se de estudo descritivo, observacional e exploratório, desenvolvido no Hospital Universitário Lauro Wanderley (HULW/UFPB). Foram incluídos seis participantes, de ambos os sexos, com idade média de 1,06 anos, avaliados por meio de relatos de caso, revisão sistemática e análise prospectiva-transversal. Os principais achados clínicos incluíram dispneia (38,2%), dificuldade de ganho de peso (50%), secreção (38,2%) e atraso no desenvolvimento neuropsicomotor (90%). As síndromes mais identificadas foram: Down, Alagille, Edwards e Patau. Entre as cardiopatias, destacaram-se: comunicação interventricular (51,6%), persistência do canal arterial (33,3%), estenose arterial pulmonar (33,3%), tetralogia de Fallot (16,7%), hipertensão pulmonar (16,7%) e forame oval patente (16,7%). Conclui-se que as doenças raras associadas às cardiopatias congênitas acarretam sobrecarga cardiorrespiratória, mas apresentam respostas positivas ao manejo fisioterapêutico. Os resultados reforçam a importância da intervenção precoce e da atenção integral para a melhoria da qualidade de vida dos pacientes.

Palavras-chave: Doença rara; Fisioterapia; Síndrome genética; Resultados.

INTRODUÇÃO

Cerca de 300 milhões de pessoas no mundo vivem com doenças raras, determinadas, total ou parcialmente, por fatores genéticos que podem ser desenvolvidos desde o período gestacional. Neste contexto, as malformações cardíacas congênitas devido à sua variedade clínica revelam defeitos que evoluem de maneira assintomática até aqueles que no pior dos casos podem levar os seus portadores à mortalidade.

As cardiopatias congênitas (CC) constituem as malformações congênitas mais frequentes ao nascimento, presentes em aproximadamente 1 em cada 100 nascidos vivos, o que

representa aproximadamente 29 mil novos casos por ano no Brasil. Infelizmente, uma parcela significativa das crianças portadoras dessas anomalias não é diagnosticada e/ou tratada adequadamente, com grave risco de óbito ou sequelas graves (SBP, 2025).

As CC necessitam de sistematização do atendimento desde as primeiras horas de vida, além de necessitarem, na sua grande maioria, da realização de cirurgia cardíaca ou de cateterismo intervencionista ainda nos primeiros dias de vida (Manual de orientação, 2020).

A fisioterapia pode auxiliar no diagnóstico e tratamento das complicações: baixo peso ao nascer, alterações respiratórias, neurológicas, infecções, desnutrição, prematuridade, distúrbios cardiovasculares e atraso no desenvolvimento. As doenças raras têm a capacidade de provocar um grande impacto na qualidade de vida das pessoas afetadas e de suas famílias que se deparam frequentemente com a falta de informação sobre a patologia, associada com uma demanda diária de cuidado. Essas doenças continuamente levam à necessidade de cuidados especiais de todas as pessoas envolvidas.

OBJETIVOS

O presente estudo tem como objetivo analisar as doenças raras que cursam com as cardiopatias congênitas associadas a alterações morfofuncionais, bem como verificar os sinais mais prevalentes observados diante das respostas à intervenção fisioterapêutica.

METODOLOGIA

Trata-se de um estudo descritivo, exploratório e observacional, desenvolvido no Hospital Universitário Lauro Wanderley (HULW/UFPB) e vivências adquiridas na disciplina de Fisioterapia nas Disfunções do Sistema Respiratório, entre fevereiro e abril de 2025, na enfermaria pediátrica, sob supervisão da docente, integrada à equipe multidisciplinar do serviço e em parceria com o LAFIPCARE – Laboratório de Fisioterapia em Pesquisa Cardiorrespiratória, promovendo a integração entre ensino, pesquisa e prática clínica. Foram incluídos na amostra (N=6), ambos os sexos com diagnóstico de doença rara associada a cardiopatia congênita. O presente estudo mostra a experiência dos acadêmicos, com a finalidade de promover a integração entre conhecimentos teóricos e práticos no contexto da avaliação e intervenção fisioterapêutica.

Os critérios de elegibilidade basearam-se em relatos de caso, revisão sistemática e estudos prospectivo-transversal descritos na literatura para embasar e garantir uma abordagem segura e fundamentada. Os dados foram obtidos por meio de um modelo de coleta de dados

(Lanhoz, et al; 2009, Iriart et al; 2019, SBC, 2025) e análise de prontuários com observação para os dados sociodemográficos, doenças raras, sinais clínicos e funcionais.

O estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética e Pesquisa da instituição (CAAE: 77981124.2.0000.5188). A caracterização da amostra por meio da estatística descritiva e testes independentes com nível de significância um p -valor $<0,05$ e intervalo de confiança de 95% foi conduzida com rigor metodológico, visando assegurar a fidedignidade dos resultados obtidos.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

A caracterização da amostra (N=6), predominantemente sexo masculino, idade média de 1,06 anos, diagnóstico até 1 ano, renda familiar que varia entre 1-3 salários-mínimos, média St02 88% e FC 170bpm, dispneia 4 (38,2), dificuldade no ganho de peso 3 (50,0%), secreção 4 (38,2) e atraso no desenvolvimento neuropsicomotor 5 (90%). A prevalência de doenças raras pode variar de acordo com o sexo da criança e com a doença em si, e as manifestações clínicas de pacientes acometidos por doenças raras com cardiopatias congênitas, responsáveis por causar defeitos estruturais importantes, oriundos do desenvolvimento embrionário anormal, podem ser causadas por influência genética, ambiental ou transtornos maternos, comprometendo a qualidade de vida desses bebês (Jatene et al; 2022).

Para Carvalho (2024), cerca de 50% das doenças raras são diagnosticadas na primeira infância, em linha com os achados desta pesquisa. As síndromes raras mais frequentes são: Síndrome de Down, Síndrome de Alagille, Síndrome de Edwards, Síndrome de Patau. Entre as malformações cardíacas estão: comunicação interventricular (51,6%), persistência do canal arterial (33,3%), estenose da artéria pulmonar (33,3%), tetralogia de Fallot (16,7%), Hipertensão Pulmonar (16,7%), Forame Oval Patente (16,7%).

Observa-se a presença de diversos sinais como presença de complicações pulmonares, cianose, dificuldade respiratória, cansaço e atraso no desenvolvimento neuropsicomotor. Chaves et al; (2011) em casos em que se verifica presença de atraso, é documentado na literatura a compreensão de uma maneira geral que as cardiopatias congênitas influenciam no desenvolvimento motor de crianças que as apresentam, porém não se pode afirmar que tipo de cardiopatia influenciará mais ou menos no desenvolvimento motor.

Esta compreensão possibilita maior segurança no manejo fisioterapêutico visando à redução dos riscos de complicações pulmonares corroborando com Johnston et al; 2012, deve ser realizada uma reavaliação do quadro clínico e das respostas às condutas, assegurando o ajuste da intervenção bem como o tratamento dessas condições. Para que assim, seja oferecido

o serviço mais adequado e eficiente, diante de terapias que promovam melhora da oxigenação, melhora da permeabilidade de vias aéreas e da função pulmonar no geral, através do posicionamento, de manobras de reexpansão e da monitorização do sistema respiratório para adequação da assistência ventilatória que possibilite a garantia de um melhor prognóstico e consequentemente uma melhor qualidade de vida para essas crianças.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

A fisioterapia possui um importante papel no manejo dessas doenças raras, já que contribui para o diagnóstico, tratamento e prevenção de complicações. Essa condição multifatorial representa um significativo desafio de saúde pública global, entre os quais está a escassez de estudos epidemiológicos e multicêntricos robustos que possam colaborar na definição de políticas públicas e no planejamento da assistência e cuidado integral desses pacientes. Apesar da melhora na sobrevida nas últimas décadas, seu manejo ainda é complexo devido à fisiologia cardíaca e pulmonar que são interdependentes, exigindo intervenções específicas e integradas. Foi possível observar sinais de sobrecarga cardiorrespiratória e respostas positivas ao manejo fisioterapêutico, evidenciando sua relevância clínica.

A variedade de achados cardiológicos e respiratórios associados a essas síndromes raras enfatiza que a expressão da doença possa auxiliar na detecção precoce de anormalidades para intervenção e acesso à atenção integral. Outrossim, as limitações do estudo e o tamanho reduzido da amostra reforçam a necessidade de profissionais especializados na compilação de dados e na ampliação de ações de educação continuada voltadas ao cuidado integral e à formação técnica da equipe.

REFERÊNCIAS

Carvalho et al; Caracterização de pacientes atendidos em serviço de referência em doenças raras: estudo descritivo, **Revista SUS** - 2016-2024.

CHAVES, M. S. et al. **O desenvolvimento motor de crianças cardiopatia em um hospital de referência na região amazônica**. Disponível em: <https://revistasaudefcoletiva.com.br/index.php/saudefcoletiva/article/view/1853>. Acesso em: 10 abr. 2025.

IRIART et al. **Da busca pelo diagnóstico às incertezas do tratamento**: desafios do cuidado para as doenças genéticas raras no Brasil, 2019.

JATENE, L. B. et al. **Tratado De Cardiologia SOCESP**. 5. ed., Santana de Parnaíba (SP): Manole Ltda, 2022. pp. 394 a 398.

Johnston, C. et al. I Recomendação Brasileira de Fisioterapia Respiratória Em Unidade de Terapia Intensiva Pediátrica E Neonatal. **Revista Brasileira de Terapia Intensiva**, vol. 24, no. 2, Junho, 2012, pp. 119–129.

Lanhoz et al; **Fisioterapia - Vol.10 - Instituto da Criança** – Manole, 2018, Edição 2. SBC - Sociedade Brasileira de Cardiologia. Disponível em: <<https://www.portal.cardiol.br/es/departamentos/dcccp/post/diagnostico-e-tratamento-precozes-sao-essenciais-em-casos-de-cardiopatias-congenitas>>. Acesso em: 12 abr. 2025.

DESAFIOS E ESTRATÉGIAS NO DIAGNÓSTICO PRECOCE DE DOENÇAS RARAS: UMA REVISÃO SISTEMÁTICA

Elma Galdino Brandão
enf.elmabrandao@gmail.com

Letícia Brandão de Menezes
leticiabmenezess08@gmail.com

Maria do Carmo Clemente Marques Figueiredo
marques.carminha@gmail.com

RESUMO

O diagnóstico precoce das doenças raras representa um grande desafio para os sistemas de saúde, devido à diversidade clínica e baixa prevalência dessas condições, o que dificulta sua identificação e impacta negativamente o prognóstico. Este estudo teve como objetivo identificar os principais desafios enfrentados por profissionais e serviços de saúde, bem como as estratégias adotadas ou sugeridas para melhorar o diagnóstico precoce das doenças raras. Trata-se de uma revisão sistemática realizada nas bases de dados LILACS, MEDLINE, Web of Science e CINAHL, utilizando descritores como 'doenças raras', 'diagnóstico precoce', 'estratégias de saúde' e 'equidade em saúde'. Foram selecionados dez artigos. Os principais desafios identificados incluem atraso no diagnóstico, desconhecimento profissional, ausência de diretrizes específicas e desigualdade no acesso. As estratégias sugeridas abrangem capacitação profissional, formulação de diretrizes clínicas e implementação de políticas públicas voltadas à promoção da equidade no acesso ao diagnóstico. Conclui-se que a superação dessas barreiras exige integração entre níveis de atenção, uso estratégico de tecnologia e compromisso institucional com a equidade em saúde.

Palavras-chave: Doenças raras; Diagnóstico precoce; Desafios; Estratégias.

INTRODUÇÃO

As Doenças Raras (DR), apesar de sua baixa prevalência individual, representam um grupo expressivo no cenário global de saúde pública. Estima-se que existam entre 6.000 a 8.000 doenças raras identificadas, afetando até 8% da população mundial (Brasil, 2014). Essas condições apresentam grande heterogeneidade clínica, o que torna o processo diagnóstico ainda mais complexo. Muitas vezes, os sinais e sintomas são sutis, inespecíficos ou confundidos com outras enfermidades mais comuns, o que dificulta a identificação precoce pelos profissionais de saúde.

O diagnóstico precoce é um fator determinante para o sucesso terapêutico, a prevenção de agravamentos, o aconselhamento genético e o planejamento familiar. Entretanto, inúmeros obstáculos ainda limitam esse processo, resultando em jornadas diagnósticas longas, que podem

levar anos até a definição do quadro clínico. Entre as principais barreiras estão o desconhecimento das manifestações clínicas por parte dos profissionais, a escassez de centros especializados, a dificuldade de acesso a exames específicos e a carência de políticas públicas voltadas ao tema.

O diagnóstico tardio pode impactar profundamente a qualidade de vida dos pacientes e seus familiares, gerando sofrimento emocional, custos elevados e desgaste no percurso por diferentes serviços de saúde. A busca incessante por respostas torna-se um processo exaustivo, frequentemente chamado de “via crucis diagnóstica”.

Atrelado a isto, a ausência de protocolos padronizados e a desigualdade regional no acesso aos serviços especializados agravam a vulnerabilidade dessa população. Diante desse cenário, emergem reflexões importantes sobre a necessidade de estratégias efetivas que promovam maior equidade em saúde. Assim, esta revisão sistemática tem como objetivo identificar os principais desafios enfrentados por profissionais e serviços de saúde, bem como as estratégias implementadas ou sugeridas para o diagnóstico precoce das doenças raras, contribuindo para o aprimoramento das práticas assistenciais e o fortalecimento de políticas públicas mais inclusivas.

METODOLOGIA

Trata-se de uma revisão sistemática da literatura, descritiva com o objetivo de reunir e analisar evidências disponíveis sobre os desafios e estratégias relacionadas ao diagnóstico precoce de doenças raras em diferentes contextos de atenção à saúde. A qual envolve a análise de investigações relevantes, permitindo sintetizar o conhecimento sobre um determinado tema, de forma sistemática e abrangente apontando lacunas que necessitam ser completadas a partir da definição de uma temática específica e pesquisas futuras (Mendes, Silveira & Galvão, 2008; Polit & Beck 2019).

Para o delineamento desta pesquisa a partir da seguinte questão norteadora: Quais são os principais desafios enfrentados e as estratégias implementadas para o diagnóstico precoce de doenças raras? Utilizou-se a estratégia PICO descrita por Araújo (2020), com o acrônimo para P (Paciente/Problema/População); I (Intervenção/Exposição/Interesse); C (Comparação); (Outcome/Resultado). Conforme quadro 01.

Construto	Resultado
P - População/problema	Indivíduos afetados por doenças raras
I – Intervenção	Principais desafios enfrentados e as estratégias implementadas para diagnóstico precoce.
C – Comparação	Não se aplica
O – Resultado	Diagnóstico precoce

Quadro 1. Estratégia PICO empregada no estudo. João Pessoa, PB, Brasil, 2025.

Fonte: Dados da pesquisa, 2025.

Para operacionalizar a etapa de busca e seleção da amostra, utilizou-se do Portal de Periódicos da CAPES® nas seguintes bases de dados eletrônicas: Literature of Latin America and the Caribbean (LILACS), Medical Literature Analysis and Retrieval System Online (MEDLINE®), Web of Science (WOS), Scopus; Cumulative Index to Nursing and Allied Health Literature (CINAHL), por sua relevância e abrangência no campo da saúde coletiva e das ciências biomédicas. A pesquisa ocorreu em fevereiro de 2025 e considerou publicações entre janeiro de 2015 e janeiro de 2025. Foram utilizados os descritores DeCS: “doenças raras/rare diseases”, “diagnóstico precoce/early diagnosis”, “estratégias de saúde/health strategies” e “equidade em saúde/health equity”, com os operadores booleanos AND e OR.

Foram incluídos artigos originais com texto completo, publicados em português ou inglês, que abordassem desafios e/ou estratégias no diagnóstico precoce de doenças raras. Excluíram-se artigos duplicados, de revisão, capítulos de livros, trabalhos acadêmicos e estudos que não respondessem à questão norteadora.

A seleção seguiu três etapas: leitura de títulos e resumos, leitura na íntegra e aplicação dos critérios de inclusão/exclusão. Utilizou-se instrumento específico para extrair informações como título, autores, ano, periódico, objetivos, metodologia e principais achados. A análise foi descritiva e qualitativa, organizando os dados por temas emergentes.

Vale salientar que essa modalidade de pesquisa não necessita de apreciação pelo Comitê de Ética em Pesquisa (CEP), fato este respaldado pelas Resoluções 466/12 (Brasil, 2012).

RESULTADOS E DISCUSSÃO

A revisão sistemática identificou inicialmente 143 estudos nas bases consultadas. Após a aplicação dos critérios de inclusão e exclusão, 30 artigos foram selecionados para leitura completa, dos quais 10 foram considerados elegíveis para compor a análise final. A análise dos artigos permitiu a identificação de dois grandes eixos temáticos: os desafios enfrentados no

diagnóstico precoce de doenças raras e as estratégias propostas ou implementadas para superá-los. A etapa do processo de triagem realizada para alcançar esta seleção tomou como base estrutural o fluxograma PRISMA – Preferred Reporting Items for Systematic reviews and Meta-Analyses, conforme descrito na Figura 1.

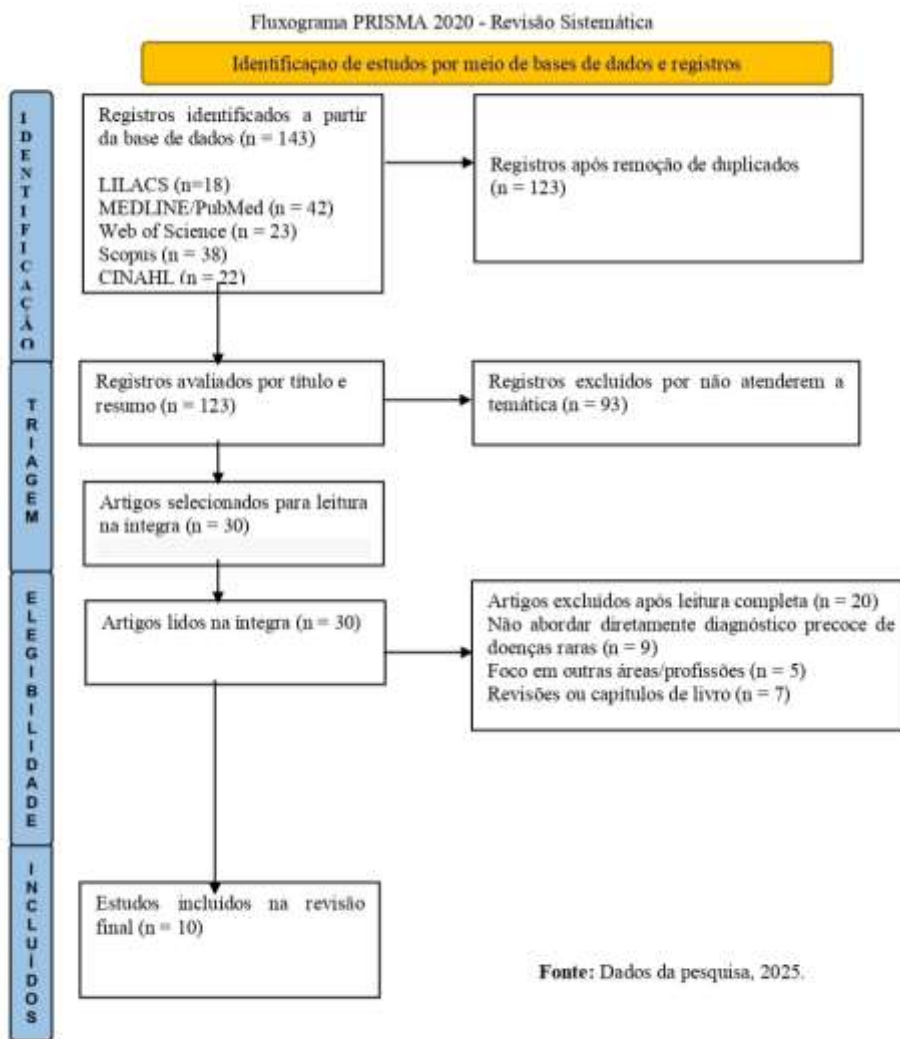


Figura 1: Representação esquemática dos métodos de identificação, triagem, elegibilidade e inclusão dos artigos adaptada do Diagrama do Processo de Seleção dos Estudos – PRISMA FLOW DIAGRAM.

Fonte: Dados da pesquisa, 2025.

Desafios no Diagnóstico Precoce de Doenças Raras

Pacientes com doenças raras frequentemente enfrentam longos períodos até obter um diagnóstico preciso, com média de 4 a 5 anos. Isso se deve à diversidade clínica das doenças raras e à apresentação de sintomas comuns a várias outras condições, dificultando a identificação pelos profissionais de saúde (Phillips et al., 2024).

A escassez de conhecimento e experiência dos profissionais de saúde em relação às doenças raras contribui para diagnósticos incorretos ou atrasados. Muitos profissionais nunca encontraram pacientes com essas condições em sua prática clínica, o que limita a capacidade de reconhecimento e manejo adequado (Phillips et al., 2024).

A ausência de diretrizes clínicas específicas para muitas doenças raras e os desafios na implementação das existentes, devido à baixa prevalência e familiaridade limitada dos profissionais, dificultam o diagnóstico e o tratamento adequados (Taylor et al., 2023).

Pacientes em diferentes regiões enfrentam desigualdades no acesso ao diagnóstico devido a barreiras estruturais, como a falta de centros especializados e recursos adequados, além de desafios emocionais e materiais durante a busca por diagnóstico (Silva et al., 2019).

Estratégias para Superar os Desafios

A criação e implementação de diretrizes clínicas específicas para doenças raras podem melhorar o reconhecimento e manejo dessas condições pelos profissionais de saúde, promovendo diagnósticos mais rápidos e precisos (Taylor et al., 2023).

Investir na formação e atualização dos profissionais de saúde sobre doenças raras é fundamental para aumentar a conscientização, melhorar o reconhecimento dos sintomas e reduzir o tempo até o diagnóstico (Hoffman et al., 2024).

A adoção de políticas públicas, como as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde (SUS), visa organizar a atenção e reduzir o sofrimento dos afetados, racionalizando recursos e promovendo equidade no acesso ao diagnóstico e tratamento (Brasil, 2014).

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Os desafios no diagnóstico precoce de doenças raras são multifacetados, envolvendo questões estruturais, institucionais e de conhecimento técnico. As estratégias propostas pelos estudos analisados enfatizam a importância da capacitação profissional, da integração dos serviços de saúde, do uso de tecnologias avançadas e da formulação de políticas públicas específicas. A implementação dessas estratégias pode contribuir significativamente para a redução do tempo até o diagnóstico e para a melhoria da qualidade de vida dos pacientes com doenças raras.

O diagnóstico precoce de doenças raras ainda enfrenta inúmeros desafios, que vão desde a formação profissional inadequada até a ausência de protocolos e políticas públicas efetivas.

A revisão sistemática evidenciou que a superação dessas barreiras passa pela integração entre os níveis de atenção, pelo uso estratégico da tecnologia e, sobretudo, pelo compromisso institucional com a equidade em saúde.

A implementação de estratégias como a formação continuada de profissionais, a ampliação da triagem neonatal e a criação de redes especializadas são passos fundamentais para que os pacientes com doenças raras tenham acesso mais ágil ao diagnóstico e, conseqüentemente, ao cuidado adequado.

REFERÊNCIAS

ARAÚJO, WCO. Recuperação da informação em saúde: construção, modelos e estratégias. **Rev. ConCI: Conv. Ciênc, Inform.**, v. 3, n. 2, pp.100-134. 2020.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. **Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras**. Brasília: Ministério da Saúde, 2014. Disponível em: https://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/diretrizes_atencao_integral_pessoa_doencas_raras_SUS.pdf. Acesso em: 19 fev. 2025.

BRASIL. Conselho Nacional de Saúde. **Resolução nº 466, de 12 de dezembro de 2012**. [Brasília, DF, 2012]. Acesso em: 15 fev. 2025.

HOFFMAN, M. A. et al. Rising to the Challenge of Rare Diagnoses. **Journal of General Internal Medicine**, v. 39, n. 2, p. 1–6, 2024. Disponível em: <https://link.springer.com/article/10.1007/s11606-024-09086-x>. Acesso em: 19 fev. 2025.

MENDES, KDS; SILVEIRA, RCCP; GALVÃO, CM. Revisão integrativa: método de pesquisa para a incorporação de evidências na saúde e na enfermagem. **Texto contexto - enfermagem**, Florianópolis, Brasil, v. 17, n. 4, 2008.

PHILLIPS, C. et al. Time to diagnosis for a rare disease: managing medical uncertainty. **Orphanet Journal of Rare Diseases**, v. 19, n. 1, p. 1–10, 2024. Disponível em: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC11323401/>. Acesso em: 21 fev. 2025.

POLIT, DF.; BECK, CT. **Fundamentos de Pesquisa em enfermagem: avaliação de evidências para as práticas da enfermagem**. 9. ed. Porto Alegre: Artmed; 2019.

SILVA, A. P. et al. Desafios do cuidado para as doenças genéticas raras no Brasil. **Ciência & Saúde Coletiva**, v. 24, n. 10, p. 3637–3650, 2019. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/csc/a/vgJYDtBJhpBBzj44Sz76btG/>. Acesso em: 20 fev. 2025.

TAYLOR, A. et al. Barriers and facilitators to the implementation of guidelines in rare diseases. **Orphanet Journal of Rare Diseases**, v. 18, n. 1, p. 1–10, 2023. Disponível em: <https://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13023-023-02667-9>. Acesso em: 20 fev. 2025.

ÓBITOS NEONATAIS POR SÍFILIS NO BRASIL ENTRE 2019 E 2023: UMA ANÁLISE EPIDEMIOLÓGICA

Láís de Araujo Cruz
lais031003@gmail.com

Karoline Melo Magalhães
karoolmm07@gmail.com

José Caetano da Silva Filho
jose.caetano@afya.com.br

RESUMO

A sífilis congênita é uma infecção de transmissão vertical amplamente evitável, cuja persistência como causa de morbimortalidade perinatal reflete desigualdades no acesso e na qualidade da assistência pré-natal. Mesmo com avanços nas políticas públicas, o Brasil continua apresentando elevados índices de óbitos neonatais decorrentes da infecção. O objetivo foi analisar a ocorrência de óbitos neonatais por sífilis congênita no Brasil entre 2019 e 2023, a fim de compreender sua distribuição epidemiológica e refletir sobre a efetividade das políticas públicas de prevenção e controle da doença. Estudo descritivo de abordagem quantitativa, com base em dados secundários extraídos do Sistema de Informações sobre Mortalidade (SIM), disponibilizados pelo DATASUS. Foram incluídos óbitos neonatais cuja causa básica foi classificada nos códigos CID-10 A50 (sífilis congênita), A51 (sífilis precoce) e A53 (outras formas de sífilis), ocorridos entre 2019 e 2023. Os dados foram sistematizados em frequências absolutas e analisados descritivamente, com embasamento em literatura científica e documentos oficiais. No período analisado, foram registrados 969 óbitos neonatais atribuídos à sífilis no Brasil, sendo 99,7% (967) classificados como sífilis congênita (A50). Observou-se uma tendência crescente nos anos de 2022 (208 óbitos) e 2023 (199 óbitos). A concentração dos registros sob o código A50, aliada à escassez de casos classificados como A51 ou A53, sugere fragilidades no diagnóstico e na notificação. As causas associadas aos óbitos incluem falhas no rastreamento, interrupções no pré-natal, escassez de insumos como penicilina benzatina e descontinuidade na assistência à gestante. A persistência da sífilis congênita como causa de óbito neonatal revela lacunas estruturais nos serviços de saúde e a insuficiência das estratégias de controle da doença. A elevada evitabilidade desses óbitos evidencia a necessidade urgente de ampliação da cobertura e qualidade do pré-natal, garantia de insumos, fortalecimento da vigilância epidemiológica e capacitação contínua dos profissionais de saúde. A sífilis congênita permanece um indicador crítico de iniquidades em saúde e exige respostas mais eficazes e integradas por parte do sistema de saúde brasileiro.

Palavras-chave: Sífilis Congênita; Mortalidade Neonatal; Epidemiologia; Sistema de Informação em Saúde; Brasil.

INTRODUÇÃO

A sífilis congênita é uma enfermidade de transmissão vertical, cuja ocorrência é amplamente evitável mediante intervenções oportunas e eficazes durante o pré-natal. Apesar dos avanços nas políticas públicas de saúde voltadas ao rastreamento e ao tratamento da sífilis em gestantes, a doença ainda representa uma relevante causa de morbimortalidade perinatal,

refletindo desigualdades no acesso à atenção básica e à qualidade da assistência prestada. Estudos internacionais e nacionais apontam para uma forte associação entre a infecção materna não tratada e desfechos adversos, como aborto espontâneo, natimortalidade e óbito neonatal (GOMEZ et al., 2013; BLENCOWE et al., 2011).

Blencowe et al. (2011) estimam que mais de 350 mil desfechos adversos relacionados à sífilis ocorrem anualmente no mundo, dos quais cerca de 204 mil correspondem a natimortos e óbitos neonatais precoces. No contexto brasileiro, a realidade não é distinta. Dados do Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (SINASC) e do Sistema de Informações sobre Mortalidade (SIM) revelam a persistência de índices elevados de sífilis congênita, mesmo com a disponibilidade de protocolo de manejo, testagens rápidas e tratamento gratuito.

Medoro e Sánchez (2021) descrevem que a sífilis congênita pode se manifestar de forma grave ainda nas primeiras horas de vida, comprometendo diversos órgãos e sistemas. O retardo no diagnóstico e na instituição terapêutica está diretamente associado ao agravamento do quadro clínico e ao risco de óbito. Elarrat Canto et al. (2019) reforçam que a maioria dos óbitos por sífilis congênita ocorre nos primeiros dias de vida, revelando uma falha grave nos cuidados obstétricos e neonatais.

Considerando esse panorama, faz-se necessário compreender o comportamento epidemiológico dos óbitos por sífilis congênita no país, a fim de subsidiar políticas públicas mais eficazes na prevenção, rastreamento e tratamento precoce da doença.

OBJETIVOS

Analisar a ocorrência de óbitos neonatais por sífilis congênita no Brasil entre os anos de 2019 e 2023, com base nos dados do Sistema de Informações sobre Mortalidade (SIM), a fim de compreender sua distribuição e impacto epidemiológico, bem como contribuir para reflexões sobre a eficácia das políticas de prevenção e controle da doença.

METODOLOGIA

Trata-se de um estudo descritivo, retrospectivo e com abordagem quantitativa, cujo objetivo foi analisar a ocorrência de óbitos neonatais por sífilis congênita no Brasil no período de 2019 a 2023. O estudo foi fundamentado em dados secundários extraídos do Sistema de Informações sobre Mortalidade (SIM), base nacional administrada pelo Departamento de Informática do Sistema Único de Saúde (DATASUS), que reúne registros oficiais de mortalidade no país.

Foram incluídos todos os óbitos neonatais (ou seja, aqueles ocorridos nos primeiros 27 dias de vida) cuja causa básica de morte foi atribuída à sífilis, conforme codificação da Classificação Internacional de Doenças – 10ª Revisão (CID-10), sendo consideradas as seguintes categorias: “Sífilis congênita”, “Sífilis precoce” e “Outras formas e não especificadas de sífilis”.

A coleta dos dados foi realizada em abril de 2025, utilizando a ferramenta TABNET, uma interface do DATASUS que permite a extração personalizada de informações a partir de filtros específicos. Foram aplicados filtros por período (anos de 2019 a 2023), faixa etária (neonatal), e causa básica de morte (CID-10 A50, A51 e A53). Os dados extraídos foram organizados em planilhas eletrônicas e tratados por meio de análise descritiva, com apresentação de frequências absolutas e relativas por ano de ocorrência e por categoria CID-10.

Para assegurar a consistência dos achados e contribuir para a análise crítica dos dados, os resultados foram comparados e contextualizados com base em literatura científica atualizada, diretrizes nacionais e documentos oficiais, como o Boletim Epidemiológico de Sífilis 2023 do Ministério da Saúde. Essa triangulação visou identificar padrões, lacunas e possíveis implicações para a formulação de políticas públicas. Não foram aplicadas técnicas de inferência estatística, uma vez que o foco do estudo foi a descrição do fenômeno em nível nacional, com base no universo dos registros disponíveis, e não a extrapolação para amostras ou populações específicas.

Vale destacar que, por se tratar de um estudo que utiliza dados secundários de domínio público, sem qualquer informação que permita a identificação direta ou indireta dos indivíduos analisados, este trabalho está dispensado de apreciação por Comitê de Ética em Pesquisa, conforme disposto na Resolução nº 510/2016 do Conselho Nacional de Saúde.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

Durante o período de 2019 a 2023, foram registrados 969 óbitos neonatais atribuídos à sífilis no Brasil, segundo dados do Sistema de Informações sobre Mortalidade (SIM). A quase totalidade desses óbitos (99,7%), correspondente a 967 casos, foi classificada sob o código A50 – sífilis congênita, enquanto apenas um óbito foi registrado como A51 (sífilis precoce) e outro como A53 (outras formas e não especificadas de sífilis). Esse padrão de distribuição evidencia não apenas a predominância da transmissão vertical como via de infecção, mas também limitações no diagnóstico e na notificação adequada de outras manifestações clínicas da doença em neonatos.

Ao se analisar a série temporal, observa-se uma tendência de aumento nos óbitos, com destaque para os anos de 2022 (208 óbitos) e 2023 (199 óbitos), os maiores números do quinquênio avaliado. Esses dados revelam que, mesmo com a existência de protocolos consolidados para rastreamento e tratamento da sífilis durante o pré-natal, a sífilis congênita permanece como um importante problema de saúde pública, indicando falhas persistentes no controle da doença.

A ocorrência contínua e em níveis elevados de óbitos evitáveis denuncia deficiências estruturais nos serviços de atenção básica e obstétrica, especialmente no que diz respeito à identificação precoce da infecção materna, ao tratamento oportuno com penicilina benzatina e à continuidade do cuidado pré-natal. Entre as principais barreiras enfrentadas, destacam-se a falta de testagem adequada nas unidades de saúde, a ocorrência de desabastecimento de medicamentos, a descontinuidade do acompanhamento das gestantes e a subnotificação de casos, o que compromete tanto a vigilância quanto as ações de intervenção.

A literatura científica corrobora essa realidade. Estudos nacionais e internacionais apontam que a sífilis congênita está fortemente associada à ausência ou à baixa qualidade do pré-natal, especialmente em populações socialmente vulneráveis. A desigualdade regional na cobertura de serviços de saúde, refletida em variações significativas nos indicadores de saúde materno-infantil, agrava o cenário e evidencia o impacto das iniquidades no acesso à saúde.

Outro aspecto relevante é a elevada concentração dos registros sob o código A50, que, embora esperada pela natureza da transmissão, levanta questionamentos sobre a subutilização dos códigos A51 e A53. A escassez de registros nessas categorias pode estar associada a dificuldades na investigação clínica e laboratorial, fragilidade nos registros de prontuário, erro de codificação e omissões na declaração de óbito, o que compromete a qualidade da informação e limita a compreensão mais abrangente das manifestações da sífilis em neonatos.

Além disso, a discrepância entre o número de óbitos e o número de tratamentos efetivados nas gestantes notificadas com sífilis sugere a existência de uma negligência institucionalizada, possivelmente relacionada à baixa responsabilização dos serviços de saúde frente ao problema. Esse achado reforça a importância de fortalecer a vigilância epidemiológica ativa, a capacitação continuada de profissionais e a integração efetiva entre os diferentes níveis de atenção, especialmente entre a atenção básica e a atenção especializada.

Dessa forma, a persistência da sífilis congênita como causa de morte neonatal no Brasil exige intervenções urgentes e coordenadas, que envolvam desde a qualificação da assistência pré-natal até a garantia de acesso universal e ininterrupto aos insumos essenciais, como os testes

rápidos e a penicilina benzatina. É fundamental, ainda, ampliar as ações educativas junto às gestantes, promover o engajamento dos parceiros sexuais no tratamento e fortalecer a investigação de óbitos infantis, com vistas à melhoria da notificação e da tomada de decisões em saúde pública.

Categoria CID-10	2019	2020	2021	2022	2023	Total
TOTAL	178	192	192	208	199	969
A50 Sífilis congênita	178	192	192	207	198	967
A51 Sífilis precoce	-	-	-	1	-	1
A53 Duração e estágio da sífilis	-	-	-	-	1	1

Imagem 1: Óbitos neonatais por sífilis segundo categoria CID-10. Brasil, 2019-2023. Fonte: MS/SVS/CGIAE – Sistema de Informação sobre Mortalidade (SIM).

CONSIDERAÇÕES FINAIS

A elevada ocorrência de óbitos neonatais por sífilis congênita entre 2019 e 2023 revela a permanência de falhas críticas no controle da doença no Brasil. Tais óbitos, amplamente evitáveis, denunciam a insuficiência das estratégias de rastreamento, tratamento e acompanhamento das gestantes infectadas. A manutenção de índices tão elevados evidencia a necessidade de ações mais efetivas, que envolvam desde a ampliação da cobertura e qualidade do pré-natal até a estruturação da vigilância em óbitos e melhoria na notificação. Além disso, é imprescindível garantir o acesso universal e equânime à penicilina benzatina, bem como realizar formação continuada dos profissionais de saúde sobre o manejo da doença. A sífilis congênita é um marcador de iniquidades em saúde e sua persistência reflete um sistema de saúde ainda falho em assegurar os direitos reprodutivos e neonatais. Este estudo corrobora a necessidade de integração entre os serviços de saúde, investimentos em educação permanente e fortalecimento das políticas públicas voltadas à primeira infância e à saúde da mulher.

REFERÊNCIAS

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Vigilância em Saúde. **Boletim Epidemiológico de Sífilis**, 2023.

BRASIL. Ministério da Saúde. **Sistema de Informação sobre Mortalidade – SIM**. Disponível em: <http://tabnet.datasus.gov.br>

Domingues RMSM, Szwarcwald CL, Leal MC. Prevalência de sífilis e fatores associados em parturientes de maternidades do Sistema Único de Saúde. **Rev. Bras. Epidemiol.** 2013;16(1): 75-84.

Lago EG. Transmissão vertical da sífilis: carência de medidas de controle. **Rev. Soc. Bras. Med. Trop.** 2012; 45(3): 323-8.

Lopes FMA, Gravena AAF, Dell'Agnolo CM, et al. Diagnóstico da sífilis durante o pré-natal: fatores associados. **Rev Esc Enferm USP**, 2020;54:e03619.

APLICAÇÃO DO ÍNDICE DE DESVANTAGEM DA FALA EM PACIENTES COM ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA

Keila Maruze de França Albuquerque
keilamaruze@gmail.com

RESUMO

A esclerose lateral amiotrófica (ELA) é uma doença neurodegenerativa que acomete os neurônios motores localizados no córtex cerebral e ou no tronco encefálico e na medula encefálica causando paresia/paralisia dos músculos, levando a alterações na fala. A fala é um dos meios que utilizamos para se comunicar e a disartria é a alteração motora da fala causada por alteração neuromuscular, afetando a comunicação. O objetivo geral deste estudo foi analisar o índice de desvantagem da fala (IDF) em pessoas com ELA. Esse é um estudo primário e descritivo. Foi realizado em um hospital universitário da cidade de João Pessoa, cujo critério de inclusão foi pessoas com mais de 18 anos e de ambos os sexos, diagnosticados com ELA. Participaram do estudo 10 pessoas, sendo 80% do sexo masculino, 60% de início apendicular e 50% com diagnóstico de até 23 meses. O IDF com escore em média de 20 e a percepção de fala regular para 60% da amostra. O IDF mostrou-se ser um teste rápido e de fácil aplicação, capaz de ser utilizado em pessoas com ELA, a fim de que as pessoas acometidas expressem o impacto da disartria na sua qualidade de vida.

Palavras-chave: Esclerose lateral amiotrófica, disartria, percepção da fala, inteligibilidade da fala e qualidade de vida.

INTRODUÇÃO

A esclerose lateral amiotrófica (ELA) é uma doença neurodegenerativa, considerada rara, que acomete o neurônio motor superior (NMS) e inferior (NMI). A degeneração do NMS, localizado no córtex encefálico, caracteriza-se por sintomas como espasticidade, hiporreflexia e o acometimento do NMI pode levar a fasciculação, atrofia muscular, hiporreflexia (Hardiman et al.,2017).

O sintoma mais frequente é a fraqueza muscular progressiva seja a origem da doença no NMS ou NMI, causando indisposição aos indivíduos, limitando-os na execução de atividades que exigem muito esforço prejudicando a fala, respiração e diversas funções (Hardiman et al.,2017).

A ELA por ser de origem esporádica (90% dos casos), podendo estar relacionada a causas ambientais e de estilo de vida, e de origem familiar (10% dos casos) relacionados a casos genéticos (Hardiman et al.,2017). Ocorre mais em homens que em mulheres. Pode ser chamada de apendicular, quando iniciado os sintomas pelos membros e bulbar quando os sintomas iniciam na musculatura da cabeça e pescoço.

Funções do sistema estomatognático como fala e deglutição são afetadas em pelo menos 80% das pessoas com ELA (Makkonen et. al., 2018). A fala é um dos meios utilizados para comunicação, envolve a articulação, respiração, fonação, prosódia e a ressonância. A alteração da fala denominada disartria, caracteriza-se por uma alteração motora decorrente da neurodegeneração tornando a fala lenta, imprecisa, fraca, hipernasal, rugosa, soprosa e tensa/ (Leite; Constantini, 2017).

A ELA é uma doença progressiva, em algumas pessoas a progressão é mais rápida, e com isto a comunicação vai piorando progressivamente, prejudicando a interação com as pessoas, a expressão da sua opinião e seus desejos, afetando a qualidade de vida. Segundo alguns estudos, em média após 17 meses do início da disartria, a fala dos pacientes fica anártrica e o paciente não consegue mais falar (Makkonen et al., 2018). Esse fato pode trazer diversas consequências psicológicas para o paciente com ELA como ansiedade, medo, frustração e tristeza (Leite; Constantini, 2017). Diante desse contexto, uma comunicação alternativa será necessária para devolver ao indivíduo autonomia e respeito as suas opiniões.

Com o intuito de verificar o impacto da disartria na qualidade de vida dos indivíduos com ELA, aplicamos o índice de desvantagem da fala (IDF) e verificamos o sexo, o tempo de diagnóstico e o tipo de ELA. Esse teste é caracterizado pela autopercepção do indivíduo sobre sua fala. Foi desenvolvido inicialmente para pessoas acometidas com câncer de cabeça e pescoço (Rinkel et al., em 2008). A importância dele é saber qual a consciência do indivíduo sobre sua fala e o impacto das alterações na qualidade de vida (Wee et al., 2018).

OBJETIVOS

Analisar o IDF das pessoas acometidas com ELA; verificar a percepção da fala dos participantes deste estudo; verificar o impacto na qualidade de vida das pessoas com ELA constatada por meio do IDF; verificar o sexo, o tempo de diagnóstico e o tipo da ELA da amostra do estudo.

METODOLOGIA

Esse é um estudo primário e descritivo. Foi realizado em um hospital universitário da cidade de João Pessoa, no ano de 2018, onde há uma equipe de referência para atender e acompanhar os pacientes com ELA.

O estudo foi aprovado pelo Comitê de ética do referido hospital sob o número: CAEE: 99955118.0.0000.5183. Todos os participantes ou seus responsáveis (para aqueles que não

podiam assinar devido a paresia/paralisia nos membros superiores) que aceitaram participar do estudo assinaram o termo de consentimento livre e esclarecido (TCLE). Esses pacientes eram atendidos no ambulatório de fonoaudiologia, onde o IDF (teste validado) foi aplicado. Esse é um teste de autoavaliação da qualidade de vida relacionada a fala e as funções psicossociais. O teste original foi criado por Rinkel et al., em 2008 e conta de 30 perguntas, sendo que posteriormente um grupo de pesquisadores coreano validou o IDF com 15 perguntas já existentes, sendo 8 perguntas relacionadas especificamente a função de fala e 7 a funções psicossociais (Wee et al., 2018).

Participaram do estudo adultos com ELA diagnosticadas pela neurologista do serviço, que classificou a amostra em ELA apendicular ou bulbar, de ambos os sexos e tempo variado de diagnóstico. O profissional explicou e entregou o questionário para o paciente responder e a resposta que poderia ser: nunca, quase nunca, algumas vezes, quase sempre e sempre, variando de uma escala que vai de 0 a 4. A pontuação máxima do IDF 15 é de 60 pontos, significando um alto impacto da qualidade de vida nas pessoas com alteração dessa função.

Para análise dos dados, foi realizado uma descrição dos dados coletados.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

Participaram do estudo 10 pessoas com ELA, sendo 80% do sexo masculino e 20% do sexo feminino. O predomínio do tipo de ELA foi a apendicular com 60% da amostra, já a bulbar esteve presente em 40%. Com relação ao tempo de diagnóstico, 50% dos participantes tinham até 23 meses de diagnóstico, 40% mais de 36 meses e 10% entre 24 e 35 meses.

A percepção da fala dos participantes foi considerada regular por 60% deles, boa para 20% e ruim para os demais (20%). A média do escore do IDF foi de 30, sendo a pontuação menor 09 e a maior 48.

CATEGORIA	VARIÁVEL	N	%
Sexo	Masculino	8	80
	Feminino	2	20
IDF	Média	30	
Percepção da fala	Boa	2	20
	Regular	6	60
	Ruim	2	20
Tipo de ELA	Apendicular	6	60
	Bulbar	4	40

Tempo de diagnóstico	De 0 a 23 meses	5	50
	De 24 a 35 mes.	1	10
	> de 36 meses	4	40

Tabela 1. Descrição demográfica e do IDF da amostra.

Fonte: Dados da pesquisa, 2025.

A ELA é uma doença rara, o que justifica a amostra reduzida. Assim como demonstra a literatura, a maioria dos indivíduos com ELA são do sexo masculino e do tipo apendicular. O tempo de vida estimado é de 3 a 5 anos, cerca de 4 pacientes já tinham ultrapassado a expectativa de vida no momento do preenchimento do questionário (Hardiman et al.,2017).

A disartria pode impactar negativamente o indivíduo com doença neurológica, ainda mais os pacientes com ELA, que é uma doença neurodegenerativa, levando a problemas na comunicação, autonomia, relações entre as pessoas, autoestima e qualidade de vida (Stipanic et al., 2019). Nesse estudo observamos que a média do escore do IDV foi a metade da pontuação máxima, demonstrando que a alteração de fala causa um impacto moderado na qualidade de vida dos participantes, por isso a importância de a própria pessoa responder ao questionário, pois apenas ela sente o quanto a disartria a limita no dia a dia. Problemas de fala estão associados a uma percepção pior da qualidade de vida (Page, Yorkston, 2022).

Com relação a percepção da fala, observou-se que mais de 60% dos participantes consideram sua voz regular, podendo já ser observado alterações na fala, porém com possibilidade de comunicação, expressando uma dificuldade média com a fala, corroborando com o resultado do IDF.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

O IDF mostrou ser um teste simples, de rápida aplicação e interpretação. Embora o IDF não tenha sido validado para pessoas com ELA, demonstra ser uma ferramenta útil para os Fonoaudiólogos que atendem e monitoram esse público, pois por meio dele os profissionais poderão compreender o quanto a disartria está impactando a fala e o aspecto psicossocial.

Os pacientes com ela são na sua maioria do sexo masculino, com ELA do tipo apendicular, com tempo de diagnóstico entre 0 e 23 meses. O escore médio da resposta do IDF foi 30, expressando impacto médio da disartria na qualidade de vida dos participantes. Da mesma forma, a percepção da fala da maioria foi considerada regular, o que corresponde a presença de alteração de fala, com possibilidade de comunicação e necessidade de acompanhamento fonoaudiológico para manutenção da comunicação.

O IDF pode ser útil em pesquisas posteriores com esse público, inclusive na clínica, podendo auxiliar no feedback da terapia fonoaudiológica.

REFERÊNCIA

CHAN, H. F.; NG, M. L., ROSEN, C. A., SCHNEIDER, S. L. Cultural Adaptation and Validation of Speech Handicap Index: A Scoping Review. **American Journal of Speech-Language Pathology**, p. 748-760, 2021. DOI:10.1044/2020_AJSLP-20-00236

HARDIMAN, O.; AL-CHALABI, A.; CHIO, A.; LOGROSCINO, G., ROBBERECHT, W. et al. Amyotrophic lateral sclerosis. **Nat Rev Dis Primers**. 2017;3(1):17071. <http://dx.doi.org/10.1038/nrdp.2017.71> PMID:28980624.

LEITE, L. N. O.; CONSTANTINI, A. C. Dysarthria and quality of life in patients with amyotrophic lateral sclerosis. **Rev CEFAC**, v. 19, n. 5, p. 664-73, 2017. DOI: <http://dx.doi.org/10.1590/1982-021620171954017>

MAKKONEN, T.; RUOTTINEN, H.; PUHTO, R.; HELMINEN, M.; PALMIO, J. Speech deterioration in amyotrophic lateral sclerosis (ALS) after manifestation of bulbar symptoms. **Int J Lang Commun Disord**, v. 53, n. 2, p. 385-92, 2018. DOI: <http://dx.doi.org/10.1111/1460-6984.12357> PMID:29159848.

RINKEL, R.N.; VERDONCK-DE LEEUW, I. M.; VAN REIJ, E. J.; AARONSON, N. K.; LEEMANS, C. R. Speech Handicap Index in patients with oral and pharyngeal cancer: better understanding of patients' complaints. **Head Neck**, v. 30, p. 868-74, 2008.

PAGE, A. D.; YORKSTON, K. M. Communicative Participation in Dysarthria: Perspectives for Management. **Brain sciences**, v. 12, n. 4, p. 420, 2022. DOI: <https://doi.org/10.3390/brainsci12040420>

WEE-SUN, A.; CHOI, E. U. N.; CHANG, C. H. O.; SUNG, R. A. E. et al. Development of short-form of The Speech Handicap Index and its application to tongue cancer patients. **Communication Sciences and Disorders**, v. 23, n. 1, p. 218-27, 2018.

LISENCEFALIA E AS CORRELAÇÕES TERAPÊUTICAS DOS DISTÚRBIOS DE MIGRAÇÃO NEURONAL

Fernanda Gondim Gomes de Vasconcelos
fernanda.gondim@academico.ufpb.br

Beatriz Rocha Timotheo
beatriz.timotheo@academico.ufpb.br

Bruna Douetts Almeida de Sousa Dantas
bruna.douetts@academico.ufpb.br

RESUMO

A lisencefalia é uma malformação rara do desenvolvimento cerebral, caracterizada pela ausência (agiria) ou redução anormal (paquigiria) dos sulcos e giros do cérebro, resultando em uma superfície cortical lisa. Essa condição é causada por falhas na migração neuronal, processo que ocorre entre a 6^a e a 24^a semana de gestação, impactando diretamente a organização e funcionalidade do córtex cerebral. As consequências clínicas variam de acordo com a gravidade da alteração, mas frequentemente incluem microcefalia, epilepsia de difícil controle, atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, distúrbios de deglutição, hipotonia e espasticidade. O tratamento da lisencefalia é sintomático e requer uma abordagem multidisciplinar. A epilepsia, um dos sintomas mais prevalentes e desafiadores, geralmente é refratária a medicamentos convencionais. Drogas como vigabatrina, midazolam e perampanel têm sido utilizadas com algum sucesso na contenção das crises. Dificuldades alimentares, comuns nesses pacientes, muitas vezes exigem intervenções como gastrostomia, enquanto as complicações respiratórias requerem cuidados constantes e, em casos graves, suporte ventilatório e vacinação rigorosa. Apesar de não haver cura, uma estratégia terapêutica centrada no cuidado individualizado e integral pode melhorar significativamente a qualidade de vida dos pacientes. O estudo reforça a importância de protocolos de intervenção que envolvam não apenas o manejo clínico, mas também o suporte familiar e emocional. Futuras pesquisas devem focar em terapias direcionadas aos mecanismos moleculares subjacentes à doença e na otimização da funcionalidade em diferentes estágios da vida.

Palavras-chave: Epilepsia, Fisioterapia, Genética, Migração neuronal, Nutrição, Lisencefalia.

INTRODUÇÃO

A lisencefalia é uma malformação congênita rara e severa do desenvolvimento do cérebro, caracterizada pela ausência (agiria) ou presença reduzida e anormal de sulcos e giros cerebrais (paquigiria), resultando em uma superfície cortical lisa (rodrigues *et al.*, 2019; López-Lozano *et al.*, 2021). Trata-se de uma patologia do neurodesenvolvimento resultante de falhas na migração neuronal, que deveria seguir as seguintes etapas: 1) proliferação celular, 2) migração e diferenciação celular e 3) organização cortical com formação de um córtex maduro (Dobynes; Truwit, 1995; De Die-Smulders *et al.*, 1999). A incapacidade dos neurônios pós-mitóticos de, entre a 6^a e a 24^a semana de gestação, atingir seu destino e preencher corretamente a placa cortical do córtex cerebral, leva à espessura cortical anormal e giros e sulcos reduzidos

ou ausentes de sua superfície (Adams *et al.*, 2010). Defeitos nesse processo levam à organização cerebral anômala, comprometendo significativamente as funções motoras, cognitivas e comportamentais dos indivíduos afetados (Orphanet, 2025).

A origem da lisencefalia é multifatorial, envolvendo predominantemente causas genéticas, mas também podendo estar relacionadas a fatores ambientais como infecções congênitas (citomegalovírus e toxoplasmose), exposição a agentes teratogênicos, hipóxia fetal e uso de substâncias tóxicas (Nord, 2025; News Medical, 2021). Sendo assim, existem dois tipos principais de lisencefalia clássica, caracterizadas por apresentar apenas quatro camadas de células no córtex cerebral, devido à inibição da proteína estrutural dineína: sequência de lisencefalia isolada (ILS) e síndrome de Miller-Dieker (MDS), associadas principalmente aos genes LIS1 (PAFAH1B1) (Adams *et al.*, 2010; López-Lozano *et al.*, 2021). Ademais, há o tipo 2 de lisencefalia, relacionadas a genes como POMT1 e POMT2, em que o alfa-distroglicano, uma proteína extracelular de membrana periférica, é anormalmente glicosilado e resulta em lacunas dentro da glia limitante, permitindo a passagem de neurônios para o espaço subaracnoideo, apresentando-se em três síndromes: síndrome de Walker-Warburg, doença músculo-olho-cérebro e distrofia muscular congênita de Fukuyama (Leonard *et al.*, 2013).

Existem, também, formas de lisencefalia ligadas ao X, relacionadas em sua maioria ao gene DCX (Doublecortin), que causam desorganização neocortical grave e lisencefalia em homens com o cromossomo X alterado, enquanto mulheres heterozigotas apresentam um fenótipo em mosaico com um córtex normal, bem como uma segunda faixa de neurônios deslocados (heterotópicos) abaixo do córtex (“síndrome do córtex duplo”). Contudo, ambos demonstraram indícios de um hipocampo prejudicado por laminação interrompida (Poirier *et al.*, 2013). Outros genes como ARX, RELN, TUBA1A e VLDLR também têm sido implicados, embora com menos frequência, refletindo a heterogeneidade genética da doença (Heinzen *et al.*, 2014).

Clinicamente, a lisencefalia se manifesta por meio de um espectro de sintomas: microcefalia, anomalias oculares, hipoplasia do nervo óptico, atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, dificuldade na deglutição, deformidades nos dedos das mãos e pés, epilepsias de difícil controle e hipotonia muscular (Rodrigues *et al.*, 2019; López-Lozano *et al.*, 2021). Tendo isso em vista, o prognóstico de uma criança com lisencefalia pode variar dependendo do grau que atingir o cérebro, podendo ter uma expectativa de vida de cinco meses a dois anos de idade (De Die-Smulders *et al.*, 1999). A ressonância magnética é o principal exame para o

diagnóstico, permitindo uma visualização detalhada da morfologia cerebral e da extensão da agiria ou paquigiria desde o período fetal (Dobynes; Truwit, 1995).

O tratamento da lisencefalia é essencialmente sintomático e de suporte, já que não há cura para a condição. A abordagem terapêutica envolve uma equipe multiprofissional composta por neurologistas, ortopedistas, gastroenterologistas, nutricionistas, fisioterapeutas, terapeutas ocupacionais e psicólogos com o objetivo de promover o máximo de funcionalidade possível, controlar crises epiléticas e oferecer suporte às famílias (News Medical, 2021; Orphanet, 2025).

OBJETIVOS

Dessa forma, o presente tem o objetivo de discutir os aspectos terapêuticos da lisencefalia, com o intuito de contribuir para o aprofundamento do conhecimento sobre essa condição neurológica e reforçar a importância de uma abordagem integral e humanizada no cuidado desses pacientes, visando o aumento da qualidade de vida dos indivíduos afetados e uma possível melhora em sua expectativa de vida.

METODOLOGIA

O presente trabalho trata-se de uma revisão narrativa da literatura com o objetivo de discutir os aspectos fisiopatológicos da lisencefalia e suas correlações terapêuticas, no que tange às atuais medidas de contenção dos sintomas principais e promoção da qualidade de vida. A pesquisa foi conduzida por meio de levantamento bibliográfico em bases de dados científicas e literatura especializada, durante o mês de abril de 2025. Os descritores utilizados na busca incluíram: *lissencephaly*, *neuronal migration disorders*, *epilepsy*, *cortical malformations*, *treatment*, *therapy*, além dos correspondentes em português.

A seleção dos materiais foi baseada na relevância para o tema, atualidade e acesso ao texto completo. Foram incluídos estudos experimentais, clínicos e revisões relevantes à compreensão dos mecanismos celulares e terapias associadas à lisencefalia. Por fim, as informações foram sintetizadas com base na correspondência de tratamentos aos sintomas mais recorrentes na comunidade analisada.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

Apoio farmacológico em relação à epilepsia

A epilepsia é, de fato, uma das implicações mais recorrentes nos distúrbios de migração neuronal no córtex, sendo caracterizada por descargas elétricas anormais e excessivas no cérebro, e diagnosticada, por exemplo, a partir de exames que sugerem um risco elevado de recorrência de crises, como ocorre em casos de malformações do desenvolvimento cortical — como a lisencefalia (De Die-Smulders *et al.*, 1999). A arquitetura cerebral anormal resulta em uma disposição desorganizada dos neurônios e compromete a formação de circuitos inibitórios e excitatórios adequados (Dobynes; Truwit, 1995).

Essa alta recorrência de epilepsia farmacorresistente em indivíduos com lisencefalia clássica associada ao gene LIS1 foi demonstrada em um estudo multicêntrico retrospectivo, no qual 100% dos 22 pacientes avaliados desenvolveram epilepsia, sendo que 82% apresentaram início das crises nos primeiros seis meses de vida, com predomínio de espasmos infantis (Herbst *et al.*, 2016 apud López-Lozano *et al.*, 2021).

Entre os antiepilépticos mais usados, destacam-se potencializadores da ação inibitória do GABA, como a vigabatrina, e benzodiazepínicos como midazolam, além do perampanel, antagonista seletivo dos receptores AMPA (News Medical, 2021).

Apoios complementares relacionados à alimentação e à fisioterapia

As dificuldades alimentares estão entre os primeiros desafios enfrentados por crianças com lisencefalia. Muitos apresentam uma coordenação deficiente na deglutição e alto risco de aspiração, o que pode levar à entrada de alimentos ou líquidos nas vias respiratórias (Rodrigues *et al.*, 2019). Para garantir a nutrição adequada e reduzir os riscos de infecções pulmonares, algumas crianças precisam utilizar sondas alimentares, com a realização de gastrostomia (News medical, 2021).

A fisioterapia também exerce um papel central no tratamento, sendo recomendada desde os primeiros meses de vida (NORD, 2025). Mesmo que a maioria das crianças com formas graves da doença apresentem mobilidade muito limitada, os trabalhos terapêuticos contribuem para a melhora do tônus muscular, prevenção de contraturas, correção postural e desenvolvimento do controle da cabeça (Orphanet, 2025).

Em alguns pacientes, são indicadas intervenções ortopédicas, como cirurgias para liberação de tendões ou correções articulares, principalmente em casos de luxação do quadril decorrente da imobilidade prolongada (López-Lozano *et al.*, 2021).

CONSIDERAÇÕES FINAIS

A lisencefalia é uma condição neurológica complexa e desafiadora, cujo tratamento exige uma abordagem multidisciplinar voltada ao alívio dos sintomas e à promoção da qualidade de vida (News medical, 2021; Orphanet, 2025). Embora ainda não exista cura, os avanços terapêuticos e o cuidado integral oferecem perspectivas mais humanizadas e funcionais para os pacientes e suas famílias (Nord, 2025).

Estudos futuros devem continuar explorando intervenções que aliem eficácia clínica e acessibilidade no contexto da neuroreabilitação. Outras intervenções analisam o impacto de programas de fisioterapia na mobilidade articular e no conforto geral dos pacientes (Rodrigues *et al.*, 2019). Também existem estudos que não envolvem medicamentos, mas sim dispositivos ou técnicas de suporte, como métodos especializados de alimentação ou tecnologias de neuromodulação.

Em resumo, o tratamento da lisencefalia exige uma abordagem multidisciplinar contínua e individualizada, com foco em estratégias que promovem conforto, previnam complicações e incentivem o máximo desenvolvimento possível das funções motoras e fisiológicas. A atuação conjunta entre fisioterapeutas, nutricionistas e outros profissionais da saúde é essencial para garantir cuidados abrangentes e integrados aos pacientes e suas famílias.

REFERÊNCIAS

ADAMS, D. R. et al. Lissencephaly: expanding the phenotypic spectrum of PAFAH1B1 mutations. **American Journal of Medical Genetics Part A**, [S.l.], v. 152A, n. 6, p. 1470–1479, 2010. Disponível em: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC2967611/>. Acesso em: 19 abr. 2025.

CLINICALTRIALS.GOV. **United States: National Institutes of Health**. Disponível em: <https://clinicaltrials.gov>. Acesso em: 19 abr. 2025.

DE DIE-SMULDERS, C. E. M. et al. Lissencephaly: a review. **Brain & Development**, [S.l.], v. 21, n. 8, p. 547–552, 1999. Disponível em: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0920121199000509>. Acesso em: 19 abr. 2025.

DOBYNES, M. J.; TRUWIT, C. L. Lissencephaly and other malformations of cortical development: 1995 update. **Neuropediatrics**, Stuttgart, v. 26, n. 3, p. 132–147, 1995. DOI: 10.1055/s-2007-979742. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/20301364/>. Acesso em: 19 abr. 2025.

HEINZEN, E. L. et al. De novo mutations in ATP1A3 cause alternating hemiplegia of childhood. **Nature Genetics**, [S.l.], v. 46, p. 1040–1045, 2014. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/26494205/>. Acesso em: 19 abr. 2025.

LEONARD, H. et al. Overgrowth syndromes: clinical and molecular aspects. **Nature Reviews Genetics**, [S.l.], v. 8, n. 6, p. 470–481, 2013. Disponível em: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC3809006/>. Acesso em: 19 abr. 2025.

LÓPEZ-LOZANO, L. et al. Lissencephaly: clinical, neuroradiological and genetic aspects. **Revista Mexicana de Neurociencia**, [S.l.], v. 22, n. 4, p. 134–143, 2021. Disponível em: https://www.scielo.org.mx/scielo.php?pid=S1665-50442021000400134&script=sci_arttext. Acesso em: 19 abr. 2025.

NATIONAL ORGANIZATION FOR RARE DISORDERS (NORD). **Lissencephaly**. Disponível em: <https://rarediseases.org>. Acesso em: 19 abr. 2025.

NEWS MEDICAL. **Lissencephaly Treatment**. [S.l.], 2021. Disponível em: <https://www.news-medical.net/health/Lissencephaly-Treatment.aspx>. Acesso em: 19 abr. 2025.

ORPHANET. **Lissencephaly**. Disponível em: <https://www.orpha.net>. Acesso em: 19 abr. 2025.

POIRIER, K. et al. Mutations in TUBG1, DYNC1H1, KIF5C and KIF2A cause malformations of cortical development and microcephaly. **Nature Genetics**, [S.l.], v. 45, p. 639–647, 2013. Disponível em: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC6351285/>. Acesso em: 19 abr. 2025.

RODRIGUES, L. A. et al. Lisencefalia: diagnóstico e aspectos neuropatológicos. **Temas em Saúde**, [S.l.], v. 19, n. 2, p. 204–214, 2019. Disponível em: <https://temasemsaude.com/wp-content/uploads/2019/05/19204.pdf>. Acesso em: 19 abr. 2025.

ISBN: 978---65-58-25--2



9 786558 252993