

Somos Todos Raros

**Doenças Raras
e Anomalias
Congênitas
Anais do I
CONAMDRACON**

Organizadoras:
Saionara Ferreira de Araújo
Filismina Ivone de C. Almeida
Alberlene Baracho Sales
Mariah Palitot Remigio de C. Almeida

ISBN: 978-65-5825-061-6

**SOMOS TODOS RAROS:
DOENÇAS RARAS E ANOMALIAS CONGÊNITAS**

ANAIS DO I CONAMDRACON

**Saionara Ferreira de Araújo
Filismina Ivone de Carvalho Almeida
Alberlene Baracho Sales
Mariah Palitot Remigio de Carvalho Almeida
(Organizadoras)**

Centro Universitário – UNIESP

Cabedelo - PB
2021



CENTRO UNIVERSITÁRIO UNESP

Reitora

Érika Marques de Almeida Lima Cavalcanti

Pró-Reitora Acadêmica

Iany Cavalcanti da Silva Barros

Editor-chefe

Cícero de Sousa Lacerda

Editores assistentes

Márcia de Albuquerque Alves
Josemary Marcionila F. R. de C. Rocha

Editora-técnica

Elaine Cristina de Brito Moreira

Corpo Editorial

Ana Margareth Sarmiento – Estética
Anneliese Heyden Cabral de Lira – Arquitetura
Daniel Vitor da Silveira da Costa – Publicidade e Propaganda
Érika Lira de Oliveira – Odontologia
Ivanildo Félix da Silva Júnior – Pedagogia
Jancelice dos Santos Santana – Enfermagem
José Carlos Ferreira da Luz – Direito
Juliana da Nóbrega Carreiro – Farmácia
Larissa Nascimento dos Santos – Design de Interiores
Luciano de Santana Medeiros – Administração
Marcelo Fernandes de Sousa – Computação
Paulo Roberto Nóbrega Cavalcante – Ciências Contábeis
Maria da Penha de Lima Coutinho – Psicologia
Paula Fernanda Barbosa de Araújo – Medicina Veterinária
Rita de Cássia Alves Leal Cruz – Engenharia
Rodrigo Wanderley de Sousa Cruz – Educação Física
Sandra Suely de Lima Costa Martins
Zianne Farias Barros Barbosa – Nutrição

Copyright©2021 – Editora UNIESP

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

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

Designer Gráfico:

Mariana Morais de Oliveira Araújo

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

C749	Congresso Nacional Multidisciplinar de Doenças Raras e Anomalias Congênicas (1. : 2020 : João Pessoa, PB). Anais do I CONAMDRACON, 4 a 6 de novembro de 2020, João Pessoa [recurso eletrônico] : Somos todos raros: doenças raras e anomalias congênicas / Organizado por Saionara Ferreira de Araújo, Filismina Ivone de Carvalho Almeida, Alberlene Baracho Sales, Mariah Palitot Remigio de Carvalho Almeida. [Realização UFPB] - Cabedelo, PB : Editora UNIESP, 2021. 444 p. Tipo de Suporte: E-book ISBN: 978-65-5825-061-6 1. Saúde - Doenças raras. 2. Doenças raras – Terapia, humanidades, tecnologias. 3. Anomalias congênicas. 4. Epidemiologia. I. Título. CDU : 616-03
------	---

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

SUMÁRIO

PARTE I

APRESENTAÇÃO: Saúde: Diretrizes e terapêutica nas doenças raras	13
Capítulo 1 - Perfil epidemiológico dos 30 anos do serviço de referência em fissuras labiopalatinas do Hospital Universitário Lauro Wanderley - <i>Por Equipe multiprofissional do Serviço de Referência em Fissuras Labiopalatinas do HULW</i>	15
Capítulo 2 - A idade como fator determinante na autopercepção de qualidade de vida em indivíduo com fissura labiopalatina - <i>Por Mariana Silva Barros; Maria Sueli Marques Soares; Paulo Rogério Ferreti Bonan; Rosa Helena Wanderley Lacerda; Alexandre Rezende Vieira</i>	39
Capítulo 3 - A percepção gustativa de pacientes com esclerose lateral amiotrófica: estudo comparativo - <i>Por Isabella Cavalcante Franco; Keila Maruze de França Albuquerque; Ana Paula Moraes Braga ; Isabella Araújo Motta; Manuella Leitão de Vasconcelos</i>	50
Capítulo 4 - Cuidados odontológicos em pacientes com epidermólise bolhosa: relato de caso - <i>Por Vanessa Ferreira Leite Dias; Mariana Pereira dos Santos Targino; José Rodolfo Figueiredo Dantas; Glória Maria Pimenta Cabral; Simone de Melo Norat Campos</i>	58
Capítulo 5 - Atendimento Fonoaudiológico a criança com AME tipo I: um relato de experiência - <i>Por Keila Maruze de França Albuquerque</i>	67
Capítulo 6 - Avaliação dos defeitos de desenvolvimento do esmalte em pacientes nascidos com fissuras labiopalatinas: proposta de um novo método - <i>Por Juliane Rolim de Lavôr; Rosa Helena Wanderley Lacerda; Alexandre Rezende Vieira</i>	81
Capítulo 7 - Acompanhamento nutricional de uma criança com síndrome de Joubert: relato de caso - <i>Por Maria Rayssa Silva do Nascimento; Yasmin Farias Gomes; Emanuely Cristine Pereira da Silva; Cristiane da Silva Ângelo</i>	92
Capítulo 8 - Síndrome de weaver: a importância do diagnóstico precoce na preservação do <i>primum non nocere</i> - <i>Por Cylanne Mayra Vasconcelos de Lima Borges; Palloma Abreu Tavares; Agda Yasmim Ferreira Correia; Vanessa Daniele Amaro Castanheira; Luiz Luna Barbosa</i>	105
Capítulo 9 - Acompanhamento Da Criança Com Síndrome Congênita Do Zika Na Atenção Primária Sob A Ótica Dos Profissionais De Saúde - <i>Por Tayanne Kiev Carvalho Dias; Anna Tereza Alves Guedes; Anniely Rodrigues Soares; Daniele de Souza Vieira; Paloma Karen Holanda Brito; Altamira Pereira da Silva Reichert</i>	121
Capítulo 10 - Esclerose Lateral Amiotrófica Durante A Pandemia Do Covid-19: Assistência Multiprofissional E Medidas De Prevenção - <i>Por Maria do Livramento Silva Bitencourt; Daiane de Queiroz; Francilene Jane Rodrigues;</i>	136

Adriana Meira Tiburtino; Alberlene Baracho Sales; Karem Cristinny Fontes Pascoal; Yasmim Gonçalves Teles Santos

COMUNICAÇÕES/PAINÉIS 145

PARTE II

APRESENTAÇÃO: Humanidades: Direitos, inclusão, educação e espiritualidades nas doenças raras	229
Capítulo 11 - Teodiceias entre Maternidades Paradoxais: corpo, estigma e sofrimento em casos de surto epidêmico - <i>Por Fernanda Lemos</i>	231
Capítulo 12 - “Ah, pede-se não enviar flores” – epifania e luto no conto a morte dos girassóis de Caio Fernando Abreu - <i>Por Raquel de Lourdes de Miranda e Silva Carmona; Jeane Odete Freire dos Santos Cavalcanti; Josemary Marcionila Freire Rodrigues de Carvalho Rocha; Cícero de Sousa Lacerda</i>	246
Capítulo 13 - A percepção da fisioterapia no cuidado de crianças indígenas portadoras de anomalias congênitas na Amazônia - <i>Por Fellícia Ferreira da Mota; Clébia Candeia de Oliveira Marques; Fabienne Louise Juvêncio Paes de Andrade; Isabelle Rayanne Alves Pimentel da Nóbrega</i>	258
Capítulo 14 - Impacto Social Do Síndrome Congênita O Zika: Uma Análise Das Ciências Das Religiões - <i>Por Alberlene Baracho Sales; Maura Rahianny Cardoso Araújo; Thayse dos Santos Costa; Fernanda Lemos</i>	271
Capítulo 15 - Na saúde ou na doença: reflexões sobre religiosidade e espiritualidade nos enfrentamentos do corpo e da alma - <i>Por Jeane Odete Freire dos Santos Cavalcanti; Raquel de Lourdes de Miranda e Silva Carmona; Wellington Cavalcanti de Araújo; Sarah Vislynne Nunes Wanderley; Esequiel Costa dos Santos Guedes</i>	279
Capítulo 16 - Perspectivas Antropológicas: Herança e Hereditariedade das Mucopolissacaridoses no Cariri Paraibano - <i>Por Heytor de Queiroz Marques</i>	291
Capítulo 17 - Realidade das famílias e pacientes diante de um Diagnóstico de doenças raras: um estudo de caso de tay sachs, sandhoff e gm1 - <i>Por Snides Lima Caldas; Alberlene Baracho Sales; Saionara Ferreira de Araújo</i>	305
Capítulo 18 - Qualidade de vida de crianças e adolescentes com fibrose cística: uma revisão de literatura - <i>Por Eliza Juliana da Costa Eulálio; Camila Batista Nóbrega Paiva; Ana Carla Lima de França; Isabelle Rayanne Alves Pimentel da Nóbrega; Thatiane Rodrigues Silva</i>	311
Capítulo 19 - Atenção interdisciplinar humanizada ao paciente pediátrico com doenças raras: relato de vivências hospitalares - <i>Por Eliza Juliana da Costa Eulálio; Camila Batista Nóbrega Paiva; Zelândia Marques de Almeida; Edgar Adolfo Freitas Costa; Thatiane Rodrigues Silva; Leyze Patrícia Brito</i>	321
Capítulo 20 - Avaliação da linguagem e aprendizagem de criança com hamartoma hipotalâmico: estudo de caso - <i>Por Josivânia Farias da Silva;</i>	337

Ivonaldo Leidson Barbosa Lima

COMUNICAÇÕES/PAINÉIS 354

PARTE III

Tecnologias: Acessibilidades e biotecnologias nas doenças raras	369
Capítulo 21 - Meu direito não é uma limitação, e sim inclusão - <i>Por Tiago Mota Ferreira</i>	371
Capítulo 22 - Óbitos infantis por malformações cardiovasculares na Paraíba entre 2002 a 2015 - <i>Por Mattheus de Luna Seixas Soares Lavor; Rodolfo Barbosa de Freitas; Ivyson Ávila Paz Castelo Branco; Giovanna Grisi Pinheiro de Carvalho; Ana Luisa Brito de Carvalho; Yana Balduino de Araújo</i>	381
Capítulo 23 - Prevalência de nascidos vivos com espinha bífida no estado da Paraíba - <i>Por Nathália de Oliveira Azevedo; Shirlayne Medeiros Uchôa; Cynthia Germoglio Farias de Melo</i>	392
Capítulo 24 - Diagnóstico De Doenças Raras- Doença De Tay-Sachs, Sandhoff E Gangliosidose Gm1 Associadas - <i>Por Snides Lima Caldas; Alberlene Baracho Sales; Saionara Ferreira de Araújo</i>	403
COMUNICAÇÕES/PAINÉIS	412
Sobre as organizadoras	443

DEDICATÓRIA

Dedicamos este livro a todos os indivíduos nascidos com doenças raras e seus familiares. Dedicamos também aos profissionais que trabalham com doenças raras e dedicam-se diuturnamente na busca da melhoria na qualidade de vidas destes pacientes.

AGRADECIMENTOS

A todos aqueles que direta ou indiretamente sonharam e trabalharam incansavelmente para a concretização deste evento que será o marco divisor de águas na temática doenças raras e anomalias congênita.

Aos palestrantes e comissão organizadora do I CONAMDRACOM, pela dedicação e presteza com que carinhosamente compartilharam seu tempo e conhecimento.

Aos autores e colaboradores deste livro, pela experiência compartilhada e, à Universidade Federal da Paraíba e ao Hospital Universitário Lauro Wanderley, por apoiar o evento e em especial permitir a assistência aos pacientes com doenças raras.

PREFÁCIO

Para prefaciar o livro de tão importante evento, senti-me, como cirurgião pediátrico, imensamente honrado com o convite que recebi da Dra. Saionara Ferreira de Araújo, presidente da comissão organizadora do I Congresso Nacional Multidisciplinar de Doenças Raras e Anomalias Congênitas – CONAMDRACON 2020.

O objetivo do importante conclave é promover um fórum que reúna cientistas, professores e profissionais que atuam nas mais diversas áreas de conhecimento. Contamos com efetiva participação dos estudantes da graduação e da pós graduação. O interesse dominante é o conhecimento, a discussão e o compartilhamento das novas tecnologias e dos mais recentes avanços na prevenção, diagnóstico, tratamento, prognóstico e acolhimento dos pacientes e seus familiares.

Durante os três dias do Congresso desfrutamos de palestras magnas com temas relevantes pinçados cuidadosamente de uma ampla diversidade de Doenças Raras e Anomalias Congênitas. Representantes do Ministério da Saúde e do Ministério da Mulher, da Família e dos Direitos Humanos promoveram juntamente com os palestrantes, nacionais e estrangeiros, um discurso que vinculou a participação do governo federal nessa nobre causa.

Entre os muitos trabalhos de elevados nível que serão apresentados, destacamos o capítulo “PERFIL EPIDEMIOLÓGICO DOS 30 ANOS DO SERVIÇO DE REFERÊNCIA EM FISSURAS LABIOPALATINAS DO HOSPITAL UNIVERSITÁRIO LAURO WANDERLEY” em que foram analisados 2.417 prontuários médicos dos anos de 1991 a 2020. Os achados permitiram um diagnóstico das fissuras labiopalatinas na Paraíba indicando-se a necessidade de medidas de planejamento, de campanhas permanentes de esclarecimento e divulgação junto aos profissionais envolvidos, gestores da saúde, familiares e usuários. Além deste, somos agraciados ao longo desta obra com trabalhos que nos trazem relevante conhecimento relacionado aos direitos, inclusão, educação e espiritualidade nas doenças raras, trabalhos com ricos conteúdos científicos e epidemiológicos que permeiam da visão antropológica, até os aspectos relacionados à qualidade de vida e importância da equipe multidisciplinar no tratamento das doenças raras, diagnóstico e tratamento.

As doenças raras (DR) são de difícil diagnóstico, podendo ainda passar despercebidas pela ampla variedade de sintomas. A identificação genética pode estar presente em 80% dos casos. Nessa área, o avanço das pesquisas particularmente sobre o genoma humano, possibilitou o melhor conhecimento desse amplo universo das DR.

Estima-se que existam 6 a 8 mil tipos diferentes. É considerada DR quando afeta até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos. Cursam com alta morbidade e mortalidade. Diferem em gravidade e no modo como se apresentam. Centros de referência são fundamentais para a pesquisa, aprimoramento diagnóstico, acompanhamento orientação e aconselhamento genético.

A Tradição indígena faz os pais tirarem a vida de crianças nascidas com deficiência física. Essa questão, que pouco se fala, é uma prática que ocorre em pelos menos 13 etnias de tribos isoladas da Amazônia como ianomâmis e kamaurás. É uma tradição secular já existente antes, mesmo, do homem branco pisar em terras brasileiras.

Quando a mãe amamenta, é como se ela aceitasse, de fato, o nascimento desse filho e é como se ele estivesse sendo reconhecido de forma definitiva não só por ela, mas também pela comunidade.

O infanticídio indígena é um ato sem testemunhas. As mulheres vão sozinhas para a floresta. Lá, depois do parto, fazem rápida observação da saúde da criança. Havendo deformidade física ou grave dificuldade para respirar, a mãe não amamenta. Abandona. Ela volta sozinha para a aldeia.

O artigo 5º da Constituição garante a todos o direito à vida, porém, juristas e antropólogos reconhecem a excepcionalidade desse fato que acontece em áreas remotas e que decorre de costumes e tradições milenares.

Estamos nos referindo à maior floresta tropical do mundo, do tamanho de Portugal, e que, na maior parte dessas regiões isoladas, só se alcança de avião ou por meio de expedições terrestres e fluviais de elevado risco e duração imprevisível.

Uma criança que nasce nos confins dessa imensa floresta apresentando fissura completa de lábio e palato, por exemplo, não tem como ser AMAMENTADA. A mãe voltará sozinha para a aldeia!

Mas é só tristeza. As pessoas estão cada vez mais esclarecidas, conscientes e decididas a dar apoio aos portadores de doenças raras e anomalias congênitas. Perspectivas bem otimistas, então, estão se apresentando na prevenção, no diagnóstico precoce e na efetividade do tratamento a ser estabelecido.

Nas últimas quatro décadas houve notáveis conquistas no estudo do feto. A morfologia fetal era praticamente ignorada até o momento do parto. Os avanços tecnológicos e, mais especificamente, a ultrassonografia obstétrica, permitiram diagnosticar com precisão algumas doenças que ocorrem durante a gestação e oferecer a assistência de qualidade que o recém-nascido precisa. A cirurgia pediátrica também se destaca. Algumas malformações diagnosticadas durante a gravidez, por serem incompatíveis com a vida, exigem tratamento cirúrgico imediato. O recém-nascido sai da sala de parto para a sala de cirurgia. Para melhor entendimento, tomamos como exemplo as obstruções do tubo digestivo e a exteriorização das vísceras abdominais nos casos de gastrosquise. Não havendo associação com outras anomalias graves, o tratamento pode ser muito bem sucedido.

Vale destacar o avanço das pesquisas na área da genética, particularmente no genoma humano, que possibilitou uma notável conquista nesse amplo universo das doenças raras.

O Teste do Pezinho continua sendo um dos exames mais importantes realizados em recém-nascidos. Identifica inúmeras doenças permitindo um tratamento precoce e um controle muito mais efetivo da doença.

Dentro de mais alguns poucos anos, com o rápido desenvolvimento da cirurgia fetal, da engenharia genética e da criação de organismos artificiais por meio da biologia sintética, teremos um futuro bastante promissor.

Prof. Dr. Paulo Germano Cavalcanti Furtado

Presidente do I CONANDRACON

PARTE I

APRESENTAÇÃO

Saúde: Diretrizes e terapêutica nas doenças raras

Este livro apresenta uma parte do conjunto de pesquisas desenvolvidas por cada colaborador(a) que fez acontecer o Primeiro Congresso Nacional Multidisciplinar de Doenças Raras e Anomalias Congênitas (Conamdracon) na Universidade Federal da Paraíba (UFPB). Dividido em três partes, referente a cada Grupo de Trabalho (GT) apresentado, esse primeiro momento é composto pelas pesquisas desenvolvidas para o GT1, intitulado: Saúde: diretrizes e terapêutica nas doenças raras, que teve como coordenadoras a Doutoranda Tayanne Kiev Carvalho Dias, a Mestra Maria do Livramento Silva Bitencour, a Mestranda Maura Rahianny Cardoso Araújo, a Especialista Yasmim Gonçalves Teles Santos, e a Especialista Karem Cristinny Fontes Pascoal, em que os parâmetros estabelecidos para as discussões foram relacionados aos aspectos terapêuticos, como sugere o próprio título, mas considerando também a amplitude dos campos das ciências da saúde, tal como a fisioterapia, enfermagem, medicina, odontologia, terapia ocupacional, biomedicina e as demais áreas que são abarcadas por esse centro de conhecimento, observando também o diálogo que se apresenta desde o diagnóstico, onde marca o medo e instala-se as preocupações causando ansiedade e gerando ainda mais adoecimento ao sujeito, pois uma abordagem estruturada desprovida de sensibilidade pode gerar ainda mais desconfortos e enfermidades; passando pelos cuidados e tratamentos que são a esperança para aqueles que estão frágeis em suas experiências e levantando reflexões sob a ótica da saúde pública, tanto aos profissionais que compõe a estrutura que fornece melhoria ao bem estar do indivíduo, quanto ao sujeito que percebe suas necessidades e como elas estão condicionadas perante a sociedade.

Torna-se preciso salientar ainda o ser como um complexo anatomofisiológico que possui uma percepção além da dimensão física; pois os aspectos espirituais, emocionais e culturais também definem a relação de saúde-doença do indivíduo. Portanto, entender que uma doença não define o ser ou a vivência de alguém é tão importante quanto respeitar as diferenças. Compreender que muitas vezes o meio interfere no desempenho saudável do organismo é ser complacente as vítimas

acometidas do descaso social ao qual são expostas todos os dias. Perceber o ator social além de suas patologias, deficiências e aquisições financeiras é proporcionar as ciências da saúde mais humana e realista. Esse congresso foi uma das portas que o acesso ao conhecimento tem aberto para propagar uma ciência mais humana para humanos, tornou possível a análise da sabedoria científica como um adendo as experiências de vida e comportamento social, ter percebido a doença como um acontecimento ao ser e não sua identidade. Dessa forma, esse capítulo é a porta de entrada para uma análise complexa que liga o ser humano a uma perspectiva de qualidade de vida que vai além de suas patologias ou da realidade imposta por seu estado de saúde-doença ou âmbito social.

*Por Maura Rahianny Cardoso Araújo
Mestrando pelo PPGCR - UFPB*

CAPÍTULO 1

PERFIL EPIDEMIOLÓGICO DOS 30 ANOS DO SERVIÇO DE REFERÊNCIA EM FISSURAS LABIOPALATINAS DO HOSPITAL UNIVERSITÁRIO LAURO WANDERLEY

Aline Lucena Mendes¹
André Macedo Luna²
Edilane Mendes de Lima³
Emykaelly Kauanne Lima Batista⁴
Guilherme Oliveira de Albuquerque Malta⁵
Isabelle Silvério Tenório⁶
Jéssica Amorim Theotônio Pereira⁷
Juliana Maria Pereira Castro⁸
Karla Doralyce Gomes dos Anjos⁹
Larissa Araujo Maia¹⁰
Najara Sousa Medeiros¹¹
Núbia Maria Figueiredo Dantas¹²
Maria do Socorro Cordeiro de Sousa¹³
Paula Fernanda de Lacerda Rocha¹⁴
Rayane Maria Gomes da Silva Galdino¹⁵
Rondnelly Ferreira do Nascimento¹⁶
Valdécio Vasconcelos Lacerda Filho¹⁷
Vítor Marques Filgueiras¹⁸
Saionara Ferreira de Araújo¹⁹
Rosa Helena Wanderley Lacerda²⁰

RESUMO

Apresenta como objetivo a avaliação do perfil epidemiológico do Serviço de Fissuras do Hospital Universitário Lauro Wanderley, referência no Estado da Paraíba. Em termos metodológicos, utilizou-se o estudo descritivo observacional

¹ Enfermeira, Serviço de Fissuras labiopalatinas HULW.

² Médico, Serviço de Fissuras labiopalatinas.

³ Fisioterapeuta, residente da residência multiprofissional em Terapia Intensiva do HULW.

⁴ Fonoaudióloga, residente da residência multiprofissional em Terapia Intensiva do HULW.

⁵ Enfermeiro, residente da residência multiprofissional em Terapia Intensiva do HULW.

⁶ Cirurgiã-Dentista, residente da residência multiprofissional em Terapia Intensiva do HULW.

⁷ Cirurgiã-Dentista, residente da residência multiprofissional em Terapia Intensiva do HULW.

⁸ Terapeuta Ocupacional, residente da residência multiprofissional em terapia Intensiva do HULW.

⁹ Nutricionista, residente da residência multiprofissional em Terapia Intensiva do HULW.

¹⁰ Nutricionista, residente da residência multiprofissional em Terapia Intensiva do HULW.

¹¹ Assistente Social, residente da residência multiprofissional em Terapia Intensiva do HULW.

¹² Enfermeira, Serviço de Fissuras labiopalatinas HULW.

¹³ Técnica de enfermagem, serviço de fissuras labiopalatinas do HULW.

¹⁴ Fisioterapeuta, residente da residência multiprofissional em Terapia Intensiva do HULW.

¹⁵ Farmacêutica, residente da residência multiprofissional em Terapia Intensiva do HULW.

¹⁶ Psicólogo, residente da residência multiprofissional em Terapia Intensiva do HULW.

¹⁷ Graduando em Medicina.

¹⁸ Ortodontista, Serviço de Fissuras labiopalatinas HULW.

¹⁹ Assistente Social, Serviço de Fissuras Labiopalatinas.

²⁰ Ortodontista, Serviço de Fissuras labiopalatinas HULW e Doutoranda em Odontologia- PPGO- UFPB.

no qual foram analisados 2417 prontuários médicos, dos anos de 1991 a 2020. Os dados foram submetidos à estatística descritiva e inferencial, por meio do teste *qui-quadrado* e teste *T*, considerando o nível de significância de 5% e intervalo de confiança de 95%. A relevância da pesquisa reside na tentativa de colaborar para o melhor conhecimento epidemiológico das fissuras labiopalatais e contribuir com a instituição de políticas públicas que atendam a este tipo de paciente. Conclusivamente, evidenciou-se que dos 2417 pacientes, (53,1%) são do sexo masculino. As fissuras labiopalatinas foram as mais prevalentes (52%), seguidas das fissuras palatinas isoladas (27,5%) e labial (18,7%). Com relação à lateralidade, observou-se maior predomínio da fissura à esquerda (35,1%). Houve maior frequência de pacientes provenientes da região correspondente a Mata Paraibana, e a faixa etária de 0-3 meses na primeira consulta foi dominante. Desse modo, os achados permitiram um diagnóstico das fissuras labiopalatinas na Paraíba, sendo necessárias medidas de planejamento, campanhas de esclarecimento e divulgação junto aos profissionais, gestores da saúde, familiares e usuários.

Palavras-chave: Fissura Palatina, Fenda Labial, Epidemiologia.

Introdução

Fendas orofaciais

As anomalias craniofaciais formam um grupo altamente diversificado e complexo que afeta uma grande proporção de pessoas em todo o mundo (GARDENAL, 2011). Entre as deformidades não sindrômicas que acometem a cabeça e pescoço, as mais comuns são as fissuras orofaciais, que podem afetar a cavidade oral, e algumas vezes certas regiões da face, envolvendo individualmente ou em conjunto, o lábio superior, nariz, arcada dentária e maxila (ZAPATA, 2010; BUZZO, 2010; MOURA 2014). Tais fissuras correspondem aproximadamente a 65% de todas as malformações da cabeça e pescoço (GORLIN, 2001), acometendo o terço médio da face e, normalmente comprometem a estética e boa parte das funções orofaciais (FARAJ, 2007).

As malformações congênitas atingem cerca de 5% dos nascidos vivos em todo o mundo, nesse contexto, a prevalência de fissuras orofaciais é estimada para ocorrer em um a cada 600 a 700 nascimentos. Sua prevalência varia de acordo com a região geográfica e o grupo étnico considerado, sendo mais alta nos asiáticos (um a cada 500 nascimentos), intermediária nos caucasianos (um a cada 1000 nascimentos) e mais baixa nas populações africanas (um a cada 2.500 nascimentos) (COUTINHO, 2009; LOREZZONI, 2010; TANAKA, 2012, DIXON, 2011; VIEIRA,

2008). No Brasil, país com dimensões continentais, populoso e com diferentes origens genéticas e características multifatoriais, a incidência dessas alterações varia de 3,09 a 11,89 casos por 10.000 nascimentos (MONLLÈO, 2006 E 2013).

Quanto ao gênero, as fendas que envolvem em conjunto o lábio e palato têm uma incidência maior no sexo masculino (SILVA, 2008; MONLLÈO, 2013). As fendas de lábio com ou sem o envolvimento do palato é mais frequente nos homens (proporção de 2: 1 para homens), enquanto as fendas que envolvem isoladamente o palato são predominantes nas mulheres (proporção 2:1 para mulheres) (TANAKA, 2012). As fendas labiais geralmente acometem apenas um lado (unilaterais), com inclinação para o acometimento do lado esquerdo. No geral, aproximadamente 50% das fissuras são uma combinação de fissura labial e fissura palatina, 25% a 35% envolvem apenas o lábio e 25% acometem de o palato de forma isolada (MOSSEY, 2002; FOGH, 1946; GUNDLACH, 2006; HAGBERG, 1998).

Etiologia

A fissura labial e/ou palatina é decorrente de problemas no processo de desenvolvimento durante o período embrionário ou fetal, provocando a deficiência ou falta de fusão entre os tecidos que compõem estas estruturas (HOLZINGER, 2017). A etiologia das fissuras é complexa e multifatorial, ao passo que fatores genéticos e ambientais estão envolvidos no desenvolvimento das fendas e podem atuar isolados ou em associação (VIEIRA, 2008; VIEIRA 2000, DIXON, 2011).

Informações sobre fatores de risco e incidência de defeitos congênitos na população são ferramentas importantes para a compreensão desse problema e, portanto, para o planejamento de políticas de assistência e prevenção. Apesar de relevante, estudos epidemiológicos envolvendo fissuras orofaciais são escassos, principalmente aqueles envolvendo a região Nordeste do Brasil (MOURA, 2014; CASTILLA, 1995; RIBEIRO, 2005; MONLLEO, 2006).

O processo através do qual o embrião é formado e se desenvolve pode ser alterada pelos efeitos nocivos de fatores químicos, físicos ou biológicos (MODOLIN, 1994). A combinação desses agentes ou o fortalecimento de qualquer um deles, mesmo isoladamente, pode causar alterações estruturais irreversíveis em algumas partes ou de todo o organismo durante o desenvolvimento. Ainda há evidências

consideráveis de que há padrões de herança multifatorial nos erros de desenvolvimento embrionário (FRANÇA, 2002).

O primeiro estágio da gravidez é a fase onde pode ocorrer o desenvolvimento de fissuras orais e faciais, pois nesse estágio inicial, a interação com teratógenos pode levar a alterações na embriogênese. Os processos celulares de proliferação, diferenciação e apoptose necessários para a correta morfogênese dos lábios e do palato são regulados por complexas vias de sinalização molecular (BRITO, 2012).

A) Fatores Genéticos

Cerca de 30% dos indivíduos com fissura orofacial não sindrômica apresenta relato de um histórico familiar dessa anormalidade, indicando que a causa da deformidade está relacionada a um componente genético (CARINCI, 2007; BRITO, 2009). Uma série de genes candidatos estão relacionados ao desenvolvimento das fissuras orofaciais (RIBEIRO, 2005; BOEHRINGER, 2011), Vieira, em 2012, relatou que um modelo poligênico com vários genes com pequenos efeitos podem ser os mais comuns modos de herança relacionados às fissuras labiopalatinas não associadas à síndromes (VIEIRA, 2012).

A existência de histórico familiar positivo de fissura labiopalatina aumenta o risco de fissuras orofaciais. Dessa forma, pais sem fissuras têm 0,1% de chance de ter um filho portador dessa deformidade, entretanto, essa porcentagem aumenta para 4,5% quando os pais têm um filho portador de fissura e para 15 % a chance de desenvolver outros filhos com deformidade quando um dos pais e um filho têm fissura (LORENZZONI, 2010). Nesse contexto, é necessário prevenir fissuras orofaciais durante o acompanhamento pré-natal e para as famílias com histórico dessa deformidade sendo o aconselhamento genético essencial (SOUZA-FREITAS, 2004).

B) Fatores ambientais

Além dos fatores genéticos, os fatores ambientais apresentam grande interferência sobre risco de fissuras labiopalatinas, quais sejam químicos, físicos ou biológicos, por apresentarem capacidade de modificar o desenvolvimento embriológico produzindo deformações, podem ser considerados agentes teratogênicos (GONZÁLES-OSORIO, 2011).

Os fatores ambientais incluem o hábito de fumar, uso de bebidas alcoólicas e características maternas como doenças e condições nutricionais, além do uso de drogas e a exposição a substâncias, tais como o ácido retinóico e os antagonistas do folato, como o ácido valpróico, representando fatores de risco para os embriões durante o primeiro trimestre da gravidez (BILLE, 2005; BRITO, 2012; MOURA, 2014).

A etiologia da anomalia de lábio e/ou palato ainda pode estar relacionada a outros fatores ambientais, tais como: causas sazonais (como exposição a pesticidas), poluição, dieta materna (pouca ingestão de ácido fólico), deficiência de vitaminas, uso de drogas ilícitas (cocaína, crack e heroína), idade materna, ingestão de antiinflamatórios durante a gestação, diabetes na gravidez, radiação ionizante, agentes infecciosos (sífilis e rubéola), estresse e fatores socioeconômicos. (LOFFREDO, 2001; JIANYAN, 2010; GONZÁLEZ-OSORIO, 2011; POLETTA, 2007, RODRIGUES, 2009; MOURA, 2014).

C) Associação com síndromes

As fendas também podem ser associadas a uma variedade de outras deformidades ou síndromes. Aproximadamente 30% das fendas são sindrômicas (CALZOLARI, 2007). Os casos sindrômicos estão associados a defeitos, incluindo anomalias músculo-esqueléticas, cardiovasculares e do sistema nervoso central (STOLL, 2000).

A sequência de Pierre Robin é uma condição bem conhecida das anomalias mais frequentemente associadas às fissuras palatinas, sendo definida como uma micrognatia e/ou retrognatia mandibular, com glossoptose e fissura palatina. Provavelmente, o crescimento reduzido da mandíbula durante o desenvolvimento da face resulta na falha do deslocamento inferior da língua, impedindo a fusão das cristas palatinas (NEVILLE; VAN DEN ELSEN, 2001). Outra anomalia associada às fissuras labiopalatinas com bastante frequência é a síndrome de Van der Woude (HAGBERG, 1998), sendo caracterizada pela presença de fossetas labiais associadas a qualquer combinação de FLP (VAN DER WOUDE, 1954).

A síndrome da brida amniótica (ou sequência da brida amniótica) é caracterizada pela ruptura precoce das membranas amnióticas que podem promover

alterações da morfogênese decorrentes da compressão do embrião jovem, sendo o tipo e a gravidade das consequências dependentes da época em que a ruptura ocorreu. Essa ruptura pode ocasionar lesões nas extremidades, amputação, constrictões em anel, sindactilia distal, cordão umbilical curto, alterações craniofaciais, fissuras labiopalatinas, defeitos de tubo neural, escoliose, restrição de crescimento, dentre outros. Os defeitos em extremidades são os mais frequentes. (GORLIN, 1990).

Em relação às anomalias cromossômicas mais comumente associadas às fissuras labiopalatinas são: a trissomia do 13 (síndrome de Patau), a trissomia do 18 (síndrome de Edwards) e a síndrome do 4p- (Wolf-Hirschhorn). (HANSON E MURRAY, 1990).

Formação Fenda/ Embriologia

O desenvolvimento da face ocorre entre a quinta e a oitava semana de vida uterina e envolve o desenvolvimento de múltiplos processos teciduais, que devem ser combinados e fundidos de maneira extremamente ordenada.

O desenvolvimento da porção central da face começa aproximadamente no final da quarta semana de desenvolvimento humano, a partir do surgimento dos placóides nasais (olfatórios) em cada lado do processo do fronto nasal, responsável pela formação da testa e o dorso e ápice do nariz. A proliferação de células mesenquimais em ambos os lados de cada placóide leva à formação dos processos nasal mediano e lateral e, entre cada par de processos nasais, existe uma depressão ou cavidade, correspondendo à narina primitiva. A proliferação dessas células mesenquimais tem origem na crista neural, e desempenham um papel fundamental no desenvolvimento craniofacial, pois são responsáveis pela formação de todos os tecidos esqueléticos e conjuntivos da face. Entre a sexta e sétima semana de desenvolvimento, o lábio superior é formado, pela união dos processos nasais medianos com os processos maxilares do primeiro arco faríngeo. Dessa forma, os processos nasais medianos dão origem à arte média do lábio superior, enquanto os processos maxilares dão origem às partes laterais. Os processos nasais laterais não participam da formação do lábio superior, mas originam a asa do nariz (KOUSKOURA, 2011; NEVILLE, 2004; MOURA, 2014).

Segundo Kouskoura (2011), Neville (2004), Moura (2014), a união dos processos nasais medianos também forma o palato primário e compõe o segmento intermaxilar. Esse seguimento forma uma estrutura óssea triangular conhecida pré-maxila, que irá abrigar os incisivos superiores. O palato secundário é formado pelos processos maxilares do primeiro arco faríngeo e constitui mais de 90% do duro e mole.

Na sexta semana, ocorre a formação das cristas palatinas a partir de projeções bilaterais das porções medianas dos processos maxilares. Inicialmente, essas cristas estão orientadas na posição vertical de cada lado da língua em desenvolvimento. À medida que a mandíbula cresce, a língua assume uma posição mais baixa, fazendo com que as cristas sofram uma rotação para uma posição horizontal e se aproximem. Na oitava semana, já ocorreu crescimento suficiente para permitir que as partes anteriores dessas cristas começassem a se fundir. As cristas palatinas também se fundem com o palato primário e com o septo nasal. A fusão das cristas palatinas começa na porção anterior e prossegue posteriormente, estando completa por volta da décima segunda semana de vida. Qualquer alteração durante esse processo de desenvolvimento da face do embrião poderá resultar em uma anomalia facial que pode variar desde pequenas deformidades até comprometimentos faciais maiores, como as fissuras orofaciais (KOUSKOURA, 2011; NEVILLE, 2004; MOURA, 2014).

Nesse sentido, a fusão defeituosa do processo nasal mediano com o processo maxilar pode causar fissura labial, enquanto a falha na fusão das cristas palatinas pode resultar em fissuras palatinas (NEVILLE, 2004).

Classificação

O conhecimento dos diversos tipos de fissura e do comportamento das respectivas estruturas envolvidas é imprescindível para o profissional que se habilita a trabalhar com pacientes fissurados.

Estas anomalias são clinicamente diferenciadas em graus variados de gravidade de acordo com sua extensão, podendo ser uni ou bilaterais, completas ou incompletas (NEVES, 2002). Há várias classificações para essas anomalias que

podem ser baseadas em aspectos clínicos, anatômicos ou etiológicos (RIBEIRO, 2004).

A mais utilizada no Brasil é a que utiliza o forame incisivo como ponto de referência anatômica. Este forame é vestígio embrionário que demarca os limites entre o palato primário e o palato secundário. Dessa forma, as fissuras localizadas à frente do forame incisivo recebem o nome de fissuras pré-forame (Fissuras Labiais) figura 1a e b, e têm origem embriológica do palato primário e comprometem o lábio e/ou processo alveolar. Estas ainda podem ser consideradas completas quando envolvem toda a extensão do lábio e rompem o alvéolo, alcançando o assoalho nasal até atingir o forame incisivo ou, caso contrário, são classificadas como incompletas, podendo ser uni ou bilaterais. As fissuras que acometem o palato secundário são chamadas de fissuras pós-forame incisivo (Fissuras Palatinas), sendo consideradas completas quando acometem o palato duro e mole, ou incompletas quando não rompem todo o palato, apresentando alto grau de complexidade devido à comunicação buco nasal. As fissuras transforame incisivo (Fissuras Labiopalatinas) figura 3 a e b, se caracterizam por comprometerem o palato primário e o secundário, envolvendo uma ruptura total da maxila, desde o lábio até a úvula de forma completa, uni ou bilateralmente. Existem ainda as chamadas fissuras raras da face que envolve estruturas além do lábio e/ou palato quais sejam: fendas medianas do lábio superior e do lábio inferior, fendas oblíquas (orbitofaciais), transversais (bucu-auriculares), horizontais (macrostomia) figura 4, fendas de lábio inferior, mandíbula e nariz (MOURA, 2014; SILVA FILHO, 1992; FARAJ, 2007; MENDES, 2006; SPINA, 1972).



Figura 1- Fissura labial unilateral e bilateral



Figura 2 - Fissura palatina isolada

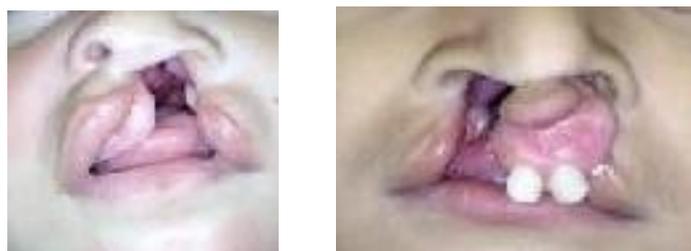


Figura 3- Fissura labiopalatinas unilateral (a) e bilateral (b)



Figura 4- macrostomia bilateral

Complicações

A presença de fissura labiopalatina está associada a dificuldades de alimentação na infância, causando muitas vezes alterações no processo de amamentação. Em geral, quanto mais complexa a fenda, maior é a dificuldade da criança em extrair o leite diretamente do peito, entretanto, a amamentação deve ser incentivada, pois mecanismos que permitam a amamentação podem ser encontrados, o que é essencial para a criança nos primeiros meses de vida (CONWAT, 2015; FREITAS, 2012), no entanto, deve ser considerado o ganho de peso e limitações de sucção da criança para evitar. Em fissuras labiais a dificuldade está relacionada à inadequação de agarrar a mama, reduzindo a pressão aplicada no mamilo, enquanto nas fissuras palatinas, a criança é incapaz de aplicar pressão negativa para extrair o leite. Quando não é possível amamentar, orienta-se o uso de mamadeira com mamilo de látex, ortodôntico e com orifício de 0,8 a 1 mm para que

a criança continue exercitando a musculatura orofacial a partir da forte sucção realizada (FREITAS, 2012).

Outras complicações comuns em fissuras palatinas são infecções recorrentes da orelha, devido à disfunção da trompa de Eustáquio provocada pela comunicação entre cavidade oral e nasal e otite média crônica, devido ao refluxo e aspiração de alimentos/ secreções. Essas infecções recorrentes podem interferir na audição e, apesar do tratamento adequado, podem levar à hipoacusia (sensibilidade auditiva diminuída) e perda auditiva condutiva. Outra preocupação diz respeito a falta de filtragem e aquecimento do ar inspirado e a difícil umidificação predispõem a infecções das vias aéreas, causando resfriados comuns, rinofaringite e faringotonsilite até bronquite e broncopneumonia (CONWAT, 2015).

De acordo com a literatura, indivíduos com fissura labiopalatina podem apresentar alterações na dentição decídua e permanente, proporcionais à extensão da fenda como, por exemplo, atraso na erupção, anomalias dentárias de forma, estrutura, número e posição. Todas essas anomalias podem predispor a um maior acúmulo de biofilme dental e, conseqüentemente, à cárie dentária (ALMEIDA, 2020; HELENA, 2012; KÜCHLER, 2011; LETRA, 2007). A cavidade oral do recém-nascido pode apresentar cistos gengivais e palatais dos dentes recém-nascidos, natais e neonatais na região da fissura, apresentando excessiva mobilidade com risco de aspiração. As más oclusões observadas em indivíduos nascidos com fissuras labiopalatinas apresentam complexidade única e elevada frequência de comprometimento de crescimento maxilar. Em geral, os pacientes com fissura labiopalatina completa apresentam mau posicionamento dos dentes anomalias dentárias e defeito ósseo na crista alveolar anterior. (FREITAS, 2012; LACERDA, 2014).

Essas crianças apresentam hipoplasia da face média, hipernasalidade da fala e dificuldades de articulação e desenvolvimento da linguagem. Outro problema das fendas labiais é a deformidade física e a morbidade social e psiquiátrica associada (YUNUSA, 2013; FA-DEYIBI, 2012). A fenda orofacial está associada à mortalidade infantil elevada e morbidade significativa em muitos países em desenvolvimento, onde ainda existem barreiras para garantir tratamento multidisciplinar (CONWAT, 2015).

Tratamento

Em relação ao tratamento dessas alterações, ainda persistem atualmente muitas controvérsias a respeito do melhor protocolo de tratamento para os pacientes portadores de fissuras labiopalatinas. São muitos questionamentos tais como: idade ideal para cirurgias primárias, a melhor técnica, a habilidade dos cirurgiões, o uso da ortopedia funcional precoce e as interferências dos fatores intrínsecos decorrentes da severidade inicial da fenda (MELO, 2007). A compreensão da extensão anatômica da fissura é fundamental na elaboração do programa terapêutico e no prognóstico do tratamento, pois, quanto maior a extensão da lesão, maiores serão os comprometimentos funcionais e, portanto, maiores os recursos terapêuticos utilizados ao longo do tratamento para a recuperação total do paciente (GARDENAL, 2011).

O tratamento das pessoas com fissura labiopalatina deve ser iniciado logo após o nascimento e continua até a vida adulta, exigindo a participação de uma equipe interdisciplinar (Freitas, 2012). O Sistema Único de Saúde (SUS) oferece assistência integral a essas pessoas, desde 1994, por meio dos Centros de tratamento da má formação lábio palatal. Esses Centros são habilitados junto ao SUS de acordo com a Portaria SAS/MS nº. 62, de 19 de abril de 1994 (BRASIL, 1994).

Desde 390 a.C., na China, quando se relatou o sucesso do fechamento de uma fissura labial, inúmeras técnicas surgiram para o tratamento da doença (MCCARTHY, 1990). Dentre as cirurgias plásticas reparadoras, destaca-se: 1) Queiloplastia: consiste na correção da fissura labial por meio de técnicas cirúrgicas como a de Spina e Millard, devendo ser realizada a partir do terceiro mês de vida; 2) Palatoplastia ou na reconstrução do palato, utilizam-se técnicas cujos princípios apoiam-se nos conceitos de Von Langenback e Veau, a partir do décimo segundo mês (ANASTASSOV, 2001; RIBEIRO, 2011).

Além das cirurgias reparadoras, e tendo em vista as diversas implicações das fissuras labiopalatinas, a reabilitação requer um manejo multidisciplinar, com abrangência de áreas como assistência social, enfermagem, nutrição, medicina, fisioterapia, fonoaudiologia, odontologia, psicologia e pedagogia, através de protocolos de abordagem interdisciplinar com atenção integral (RIBEIRO, 2011; TRINDADE, 2007).

Objetivo geral

Avaliar o perfil epidemiológico do Serviço de Fissuras do Hospital Universitário Lauro Wanderley, serviço de referência no Estado da Paraíba, bem como verificar a associação entre as variáveis estudadas.

Metodologia

Trata-se de um estudo descritivo retrospectivo realizado no Serviço de Fissuras Labiopalatinas do Hospital Universitário Lauro Wanderley (HULW), em João Pessoa, Paraíba. Este Hospital é caracterizado como Centro de Referência no atendimento às pessoas com fissuras na região Nordeste. O Comitê de Ética em Pesquisa do HULW (CEP/HULW) forneceu aprovação ética para esta pesquisa sob o parecer nº 404/11.

Foram analisados os prontuários médicos de todos os pacientes cadastrados no serviço, totalizando 2417, referente aos anos de 1991 a 2020. As variáveis analisadas foram o sexo, a idade do paciente na primeira consulta, a idade dos pais, região de origem, o diagnóstico de acordo com a classificação de Spina, o tipo de fissura e os antecedentes familiares relacionados às fissuras e anomalias associadas.

Em relação à variável região de origem, os pacientes provenientes de municípios do estado da Paraíba, local de realização da pesquisa, foram categorizados de acordo com a mesorregião a que pertenciam – Mata Paraibana, Agreste Paraibano, Borborema e Sertão Paraibano.

Realizou-se uma análise estatística descritiva e inferencial, por meio do teste qui-quadrado e teste t, considerando o nível de significância de 5% e intervalo de confiança de 95%, utilizando-se o software Jamovi versão 1.1 (THE JAMOV PROJECT, 2019).

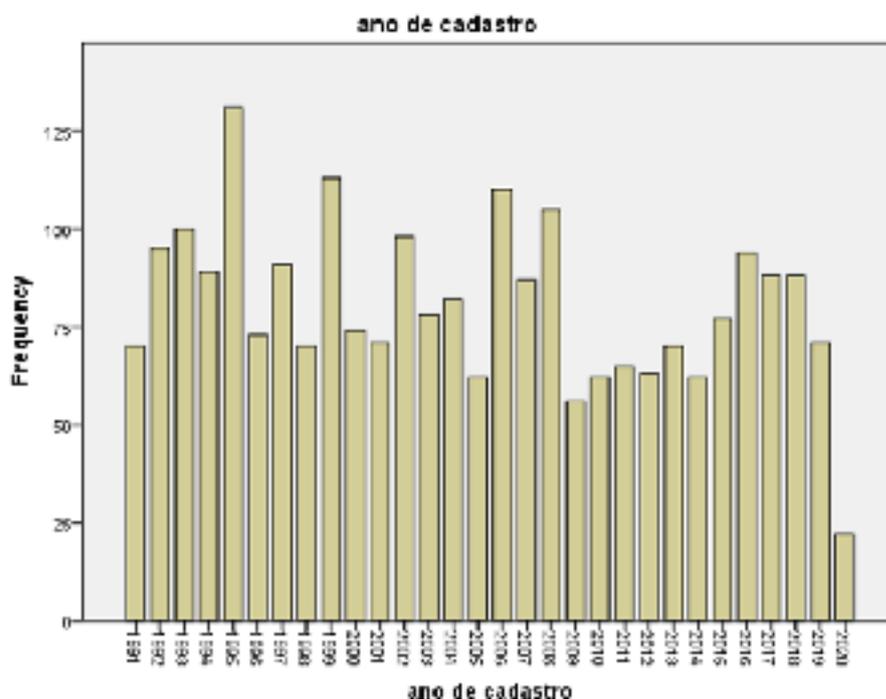
Resultados

Fizeram parte da pesquisa 2417 pacientes com diagnóstico de fissura labial e/ou palatina. Ao analisar os 2417 prontuários, foi encontrado o tipo de fissura em 99% (n=2.393) dos prontuários, o diagnóstico de lado afetado foi achado em 98,56%

(n=2.383), com o diagnóstico completo foram apontados em 99,08% (n=2.395) pacientes, bem como as regiões de origem identificadas foram em 99,08% (n=2.395) pacientes. A amostra foi constituída de

1.297 (53,7%) do sexo masculino e 1.120 (46,35%) do sexo feminino. Foram encontradas fissuras do tipo: labiopalatina 52,0% (n=1.257), a mais prevalente, a labial 18,7% (n=453), a palatina 27,5% (n=664), as fissuras rara 0,7% (n=17) e cicatricial 0,1% (n=2). Ademais, um total de 1% (n=24) dos diagnósticos das fissuras estava ausente no sistema de prontuários.

Durante os 29 anos de serviço do ambulatório de fissurados foram atendidos em média 82,5 pacientes por ano ($\pm 18,0$), como se pode observar no gráfico 1, no primeiro ano de funcionamento foram atendidos 70 pacientes, o ano com maior atendimento foi em 1995 com 131 atendimentos, 2009 com o menor número de atendimentos (n=56) e em 2019 ocorreram 71 atendimentos no ambulatório.



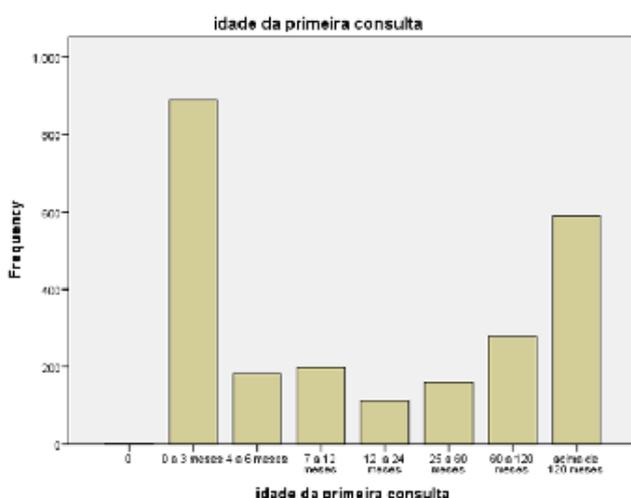
FONTE: Autor (2020).

Com relação ao lado afetado pela fissura, observou-se que em 35,1% (n=837) dos casos o lado esquerdo como o de maior prevalência, seguido de 15,7% (n=374) pelo lado direito, e 15,1% (n=361) com afecção bilateral. Destaca-se que 27,8% (n=672) do total da amostra enquadraram-se na variável não se aplica. No que se

refere ao diagnóstico, os dados apontaram que 27,7% (n=663) dos casos foram diagnosticados com fissura palatina, seguido de casos com fissuras que abrangem lábio e palato, a saber: 24,9% (n=597) com fissura labiopalatina esquerda, 13,7% (n=327) com fissura labiopalatina bilateral e 10,9% (n=262) com fissura labiopalatina direita. Observou-se baixa prevalência de fissura labiopalatina mediana — 0,8% (n=18), assim como de fissuras com abrangência apenas labial (quando comparadas a quantidade de fissuras labiopalatinas).

Observou-se que 50,8% (n= 1.216) advieram da região correspondente a mata paraibana ou também conhecido como litoral paraibano, onde se encontra o hospital de referência para o tratamento dessa patologia, seguido da região agreste da Paraíba com 21,9% (n=524) e região sertão da Paraíba com 21,4% (n=512). Destaca-se também que 1,6% (n=38) dos casos atendidos no serviço procederam de outros estados. A idade na primeira consulta, num total de 2.417 dos registros válidos, variou de 0 - 905 meses (68,5, $\pm 127,6$), a maioria das crianças foram para primeira consulta no ambulatório do serviço de fissuras labiopalatinas, nos três primeiros meses de vida (n=889, 36,9%) e verificou-se também que tiveram crianças que procuraram a primeira consulta no ambulatório de fissurados do hospital de referência com mais de 120 meses (n=589, 24,4%), conforme é possível observar no gráfico a seguir (Gráfico 1).

Gráfico 01 - Referente à Idade da Primeira Consulta



FONTE: Autor (2020).

A fissura mais prevalente entre ambos os sexos foi a do tipo labiopalatina (n=1257), porém o sexo masculino com maior quantidade de pacientes acometidos (n=739, 58,8%), seguida pela palatina (n=664, 27,5%), onde ocorre uma inversão e o sexo feminino é o mais acometido (n= 379, 57%), as fissuras labiais (n=453, 18,7%), com predomínio do sexo masculino (n=262, 57,8%), fissuras raras (n=17, 7%) o sexo feminino teve uma maior prevalência (n=15, 88,2%) e cicatricial (n=2, 1%), igual em ambos os sexos.

Em relação à lateralidade da fissura, excetuando os pacientes do sexo feminino e masculino acometidos pelo tipo palatina isolada, na qual esta classificação não se aplica (n=672), e os que não continham essa informação em prontuário (n=118), a maior prevalência no sexo masculino foi a localizada no lado esquerdo (n=488), bilateral (n=220), direita (n=206) e mediana (n=8). O sexo feminino também apresentou maior prevalência do lado esquerdo (n=349), todavia o lado direito (n=168) foi superior ao bilateral (n=141), distintivamente ao do sexo masculino; a mediana, também em último lugar, com n=13 pacientes.

Ao analisar o tipo de fissura com a região de origem do paciente, encontra-se que a do tipo labiopalatina é a mais frequente entre todas as regiões (n=1249), seguida pela palatina (n=657) e labial (n=448). A fissura do tipo rara e a cicatricial são as menos prevalentes, com n= 14 na mata paraibana, n=2 no agreste, n=1 no sertão, nenhum caso na Borborema e em outros estados, e n=2 na mata paraibana e n=0 para as demais regiões e outros estados, respectivamente. Quando comparado à região da mata paraibana ao agreste, encontra-se maior frequência de fissura palatina na primeira e da labial na segunda (p=0), mata versus borborema (p= 0,0001) e mata versus sertão (p=0).

Se contrastado o tipo de fissura apenas entre o grupo mata paraibana e o grupo interior (todas as regiões, exceto outros estados), encontra-se diferença estatística significativa, tanto quando se considera todos os tipos de fissuras (p= 0.001), quanto se forem excluídas as fissuras raras e cicatriciais (p=0.02), ou a palatina isolada (p=0.008). Valores não significativos, entretanto, foram obtidos apenas para as fissuras labiais (p=0.11), e para as labiopalatinas (p=0.2), entre esses mesmos grupos.

Observou-se que, sobre a idade do paciente na primeira consulta, em ordem decrescente de maior frequência, estão as faixa-etárias de 0-3 meses (n=885), acima de 120 meses (n=573), 60-120 meses (n=275), 7-12 meses (n=198), 4-6 meses (n=182), 25-60 meses (n=160) e 12-24 meses (n=112).

Pode-se observar que as crianças que realizaram a cirurgia de queiloplastia, fizeram o procedimento mais precocemente ($61,5 \pm 106,8$) quando comparamos com a média de idade em meses dos que realizaram palatoplastia ($81,5 \pm 101,2$). No que diz respeito à relação existente entre o tipo de fissura e a idade na primeira consulta, verifica-se que a labiopalatina é a mais frequente em todas as faixa-etárias, com exceção apenas da faixa dos 12-24 meses (n=45), na qual a palatina é mais frequente (n=49). Ao analisar apenas a faixa de 0-3 meses, que possui a maior frequência entre as demais, 54% (n=479) são do tipo labiopalatina, 24,74% (n=219) palatina, 20,4% (n=181) labial, 0,67% (n=6) fissura rara, e nenhuma cicatricial.

Acerca do sexo e tipo de diagnóstico foi encontrado uma maior prevalência de fenda labiopalatina esquerda em pessoas do gênero masculino (n=346), e a fenda palatina em pacientes do gênero feminino (n=378). Em seguida, pacientes do sexo masculino foram acometidos por fissuras palatina (n= 285), labiopalatina bilateral (n=202), labiopalatina direita (n=148), labial esquerda (n=140), labial direita (n=58), fissuras labiais sem diagnóstico do lado (n=56) fissura labial + palatina (n=28), fissura cicatricial (n=6), fissura labiopalatina mediana (n=5), fissuras raras da face (n=2). Já o sexo feminino, o segundo maior tipo de fissura foi de labiopalatina esquerda (n=251), em seguida labiopalatina bilateral (n=125), labiopalatina direita (n=114), labial esquerda (n=92), labial direita (n=46), fissuras labiais sem diagnóstico do lado (n=29), fissura labial + palatina (n=21), fissura labiopalatina mediana (n=7) e por fim fissuras raras da face (n=16).

Discussão

Na amostra obtida observou-se uma prevalência das fissuras labiopalatinas, seguida das fissuras de palato e fissuras labiais isoladas. Corroborando os resultados encontrados na literatura onde a prevalência das fissuras do tipo labiopalatinas se apresenta em maior percentual em relação às demais. (BERTOJA,

2006; COUTINHO et al., 2009; CYMROT et al., 2010; SILVA et., 2008). Essa distribuição foi equivalente em todas as regiões. No entanto um estudo retrospectivo realizado por De Mello e Penazzi em 2011 na mesma instituição de referência mostrou uma maior prevalência de diagnósticos de fissuras palatinas, indicando uma mudança no perfil dos pacientes ao longo do tempo.

Casos de fissuras raras obtiveram baixo percentual quando comparados aos demais tipos de fissuras, fato que se assemelha ao que foi encontrado no estudo de Nunes, Queluz e Pereira (2007), onde não se observaram relatos de fissuras raras.

Assim como já apontado uniformemente por pesquisas anteriores, o sexo masculino apresenta predileção no percentual de prevalência das fissuras. Os resultados da presente pesquisa obtiveram esta mesma característica para a doença, com taxa de ocorrência em 53,7% para o sexo masculino, estando de acordo com os índices apresentados na literatura (COUTINHO et al., 2009; DE FREITAS et al., DE MELLO E PENAZZI, 2011; SILVA et., 2008). Outros estudos, porém, (MOURA et al., 2014; TEXEIRA et al., 2015) relataram a predominância de fissuras no sexo feminino, discordando com as estatísticas encontradas.

O sexo masculino mostrou-se mais frequente para fissuras labiopalatinas no lado esquerdo, enquanto que o sexo feminino foi mais afetado por fissuras palatinas. Esses dados corroboram o estudo de França e Locks (2003) em que afirmar que as fissuras labiais e labiopalatinas são mais frequentes no sexo masculino quando comparado com o sexo feminino, assim como no estudo desenvolvido por Cymrot et al.(2010), onde foi identificada uma maior frequência de fissuras palatinas entre o sexo feminino.

No que se refere à lateralidade da fissura foi observada uma predileção para o lado esquerdo em fissuras labiopalatinas e labiais em ambos os sexos (DE MELLO E PENAZZI, 2011). Esse fator ainda é pouco compreendido e pode estar relacionado com padrões e parâmetros envolvidos no desenvolvimento embrionário, no entanto, ainda não há comprovações científicas para essa hipótese (ALARCÓN E SÁ, 2017; VIEIRA, 2012).

A urgência da primeira consulta configura importante variável no tratamento desses pacientes, considerando que viabiliza as intervenções cirúrgicas primárias, e

possibilita a orientação dos familiares acerca de informações importantes sobre a doença. Entretanto, como os dados apontaram as idades mais prevalentes na primeira consulta estão concentradas nos extremos de faixa etária, correspondendo a pacientes de 0 a 03 meses de idade, seguidos de paciente com mais de 10 anos (maiores que 120 meses).

Tal fato pode ser encarado como multifacetado, no qual se deve considerar tanto as dificuldades de acesso e locomoção para indivíduos de algumas regiões, bem como identificação da condição, o impacto estético e funcional que afeta diretamente esses pacientes (DUTRA et al., 2012) e a percepção dos pais diante desses fatores o que pode explicar a urgência ou retardo na busca por assistência profissional, com atenção para a diferença significativa constatada entre a precocidade do procedimento de queiloplastia no que se refere aos indivíduos que apresentam fissura com comprometimento labial em relação aos indivíduos que apresentam fissura apenas no palato e a realização de palatoplastia, sendo essa última realizadas mais tardiamente.

Pode-se observar diferença estatisticamente significativa quanto à região de origem dos pacientes diagnosticados, sendo a região da mata paraibana que corresponde ao litoral da Paraíba e região metropolitana, a que apresenta maior prevalência entre todos os tipos de fissura, assim como no trabalho produzido em 2014 por Moura et al., contrastando com os resultados de estudos realizados em outros estados da região nordeste do país (SANTOS et al., 2015; TEXEIRA et al., 2015) onde a maior prevalência dos pacientes com fissuras advinham de regiões interioranas.

É importante considerar os possíveis fatores que explicam uma frequência significativamente mais alta de pacientes advindos da região da mata paraibana (litoral) quando comparada com a incidência da doença nas demais regiões (interior). Considera-se como variáveis para tal diferença questões como a centralidade dos serviços de saúde para tratamento desta doença na região litorânea ao mesmo tempo em que pode haver uma educação popular em saúde menos desenvolvida em regiões interioranas, dando base explicativa para o maior desconhecimento desta população quanto aos serviços de assistências disponíveis, mais ainda, certamente existe a própria dificuldade de acesso referente ao

deslocamento do interior para o litoral, como ressalta o estudo desenvolvido por Di Ninno; et al. em 2008.

Os dados impõem a necessidade de uma visão diferenciada acerca da informação e da dificuldade de acesso do sistema único de saúde a regiões remotas, e sugere a criação de serviços que visem ir de encontro à resolução de tais problemas. Isto inclui a formulação de campanhas de conscientização, e a criação de um sistema logístico que garanta o acesso a todos os cidadãos a saúde pública de qualidade.

Considerações finais

Os resultados observados estão em consonância com os dados epidemiológicos encontrados em outros estudos. Os achados permitem um diagnóstico das fissuras na Paraíba, pois o centro estudado é o único serviço de fissuras labiopalatinas neste estado da federação, e, por conseguinte, os dados obtidos poderão ser usados para o direcionamento de campanhas de esclarecimento e divulgação, além disso, contribuem como base de informações para novos estudos.

REFERÊNCIAS

- ALARCÓN, Karla Melina Gonzales; SÁ, Álvaro Júlio De Andrade. Perfil epidemiológico dos pacientes portadores de fissuras labiopalatinas atendidos por equipe cirúrgica de referência no Estado do Amazonas. *Rev. bras. cir. plást*, v. 32, n. 4, p. 486-490, 2017.
- ALMEIDA, Manuella Santos Carneiro; et al. Analysis of permanent second molar development in children born with cleft lip and palate. *Journal of Applied Oral Science*, [S. l.], v. 28, 2020. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/1678-7757-2019-0628>. Acesso em: 12 jun. 2020.
- BERTOJA, Ângela Ehlers; et al. Estudo de alelos do locus TGFA envolvidos na etiologia das fissuras labiopalatinas em amostra de pacientes não-sindrômicos do Rio Grande do Sul. 2006.
- BILLE, C.; SKYTTHE, A.; VACH, W.; KNUDSEN, L.B.; ANDERSEN, A.M.N.; MURRAY, J.C.;
- CHRISTENSEN, K. Parent's Age and the Risk of Oral Clefts. *Epidemiology*. v.16, n.3, p. 311– 316.2005.

BOEHRINGER, S.; et al. Genetic determination of human facial morphology: links between cleft-lips and normal variation. *Eur J Med Genet*, v. 19, n. 11, p. 1192-7, 2011.

BRITO, L. A.; et al. Fatores genéticos têm maior contribuição na etiologia das fissuras lábio- palatinas no interior do Ceará (Região Metropolitana do Cariri), Brasil. *Rev Bras Cir Craniomaxilofacial*, v. 12, n. 4, p. 151-4, 2009.

BRITO, L. A.; et al. Genetics and Management of the Patient with Orofacial Cleft. *Plast Surg Int*, v. 2012, 11 p., 2012.

BUZZO, C. L. Tratamento cirúrgico da fissura labial pela técnica de Göteborg: seguimento de 7 anos. *Rev Bras Cir Plást.* 2010; 25(2):251-9.

CALZOLARI, E.; PIERINI, A.; ASTOLFI, G.; BIANCHI, F.; NEVILLE, A.J.; RIVIERI, F. Associated anomalies in multi-malformed infants with cleft lip and palate: an epidemiologic study of nearly 6 million births in 23 EUROCAT registries. *Am J Med Genet A*. 2007;143(6):528–37.

CARINCI, F.; et al. Human genetic factors in nonsyndromic cleft lip and palate: an update. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*, v. 71, n. 10, p. 1509-19, 2007.

CASTILLA, E. E.; LOPEZ-CAMELO, J. S.; PAZ, J. E. Atlas geográfico de las malformaciones congénitas en Sudamérica. Rio de Janeiro: Editora Fiocruz, 144 p., 1995.

CONWAY; et al. Ten-year experience of more than 35,000 orofacial clefts in Africa. *BMC Pediatrics*(2015) 15:8.

OUTINHO, A. L.; LIMA, M. C.; KITAMURA, M. A. P.; NETO, J. F.; PEREIRA, R. M. Perfil

epidemiológico dos portadores de fissuras orofaciais atendidos em um Centro de Referência do Nordeste do Brasil. *Rev Bras Saúde Matern Infant*, v. 9, n. 2, p. 149-56, 2009.

CYMROT, M.; et al. Prevalência dos tipos de fissura em pacientes com fissuras labiopalatinas atendidos em um Hospital Pediátrico do Nordeste brasileiro. *Rev. Bras. Cir. Plást. (Impr.)*, São Paulo, v. 25, n. 4, p. 648-651, 2010.

DE FREITAS; et al. Estudo epidemiológico das fissuras labiopalatinas na Bahia. *REVISTA UNINGÁ*, v. 37, n. 1, p.13-22, 2013.

DE MELO, Sillas Duarte; PENAZZI, Ana Cláudia Soares. Perfil das Crianças com Fissuras Labiopalatinas na Paraíba. Disponível em: <http://www.ccm.ufpb.br/ccm/contents/documentos/ biblioteca-1/tccs/2012/tcc-sillas.pdf/@ @download/file/TCC%20Sillas.pdf>.

DI NINNO, C.Q.M.S.; et al. Levantamento epidemiológico dos pacientes portadores de fissura de lábio e/ou palato de um centro especializado de belo horizonte. *Rev. CEFAC*, São Paulo, v.13, n.6, p. 1002-1008, 2008.

DIXON, M.J.; MARAZITA, M.L.; BEATY, T.H.; MURRAY, J. C. Cleft lip and palate: understanding genetic and environmental influences. *Nat Rev Genet*. 2011;12(3):167–78.

- DUTRA, Dasaiev Monteiro; et al. Influência da comunicação entre o portador de fissuras labiopalatinas e o cirurgião-dentista no atendimento odontológico. *Revista Brasileira de Ciências da Saúde*, v. 16, n. 3, p. 393-400, 2012.
- FADEYIBI, I.O.; COKER, O.A.; ZACCHARIAH, M.P.; FASAWA, A.; ADEMILUYI, S.A. Psychosocial effects of cleft lip and palate on Nigerians: the Ikeja-Lagos experience. *J Plast Surg Hand Surg*. 2012;46(1):13–8.
- FARAJ, J.; ANDRÉ M. Alterações dimensionais transversas do arco dentário com fissura labiopalatina, no estágio de dentadura decídua. *R Dental Press Ortodon Ortop Facial* 2007; 12 (5): 100-108
- FRANÇA, CMC; LOCKS A. Incidência das fissuras lábio-palatinas de crianças nascidas na cidade de Joinville (SC) no período de 1994 a 2000. *J Bras Ortodont Ortoped Fac*, v.8, n.47, p.429-436, 2003.
- FREITAS, J. A. S.; et al. Rehabilitative treatment of cleft lip and palate: experience of the Hospital for Rehabilitation of Craniofacial Anomalies – USP (HRAC-USP) – Part 2: Pediatric Dentistry and Orthodontics. *J Appl Oral Sci*. 2012;20(2):268-81.
- FOGH-ANDERSEN, P. Harelip and cleft palate; 1,000 patients submitted to operation. *Acta Chir Scand*. 1946;94(3/4):213–42.
- GARDENAL, M.; BASTOS, P. R. H. O.; PONTES, E. R. J. C.; BOGO, D. Prevalência das fissuras orofaciais diagnosticadas em um serviço de referência em casos residentes no estado de Mato Grosso do Sul. *Arquivos Int. Otorrinolaringol.*, v. 15, n. 2, p. 133-41, 2011.
- GONZÁLES-OSORIO, C. A.; et al. Estudio ecológico en México (2003-2009) sobre labio y/o paladar hendido y factores sociodemográficos, socioeconómicos y de contaminación asociados. *An Pediatr (Barc)*, v. 74, n. 6, p. 377-87, 2011.
- GORLIN, R.J.; COHEN, M.M.; HENNEKAM, R.C.M. *Syndromes of the head and neck*. 4th ed. Oxford: University Press; 2001.
- GORLIN, R. J.; COHEN, N. M.; LEVIN, L.S. *Syndromes of the Head and Neck*. 3rd ed. New York: Oxford University Press, 1990.
- GUNDLACH, K.K.; MAUS, C. Epidemiological studies on the frequency of clefts in Europe and world-wide. *J Craniomaxillofac Surg*. 2006;34 Suppl 2:1–2.
- HAGBERG, C.; LARSON, O.; MILERAD, J. Incidence of cleft lip and palate and risks of additional malformations. *Cleft Palate Craniofac J*. 1998;35(1):40–5.
- HANSON, J. W.; MURRAY, J. C. Genetic aspects of cleft lip and palate. In: BARDACH, J.; MORRIS, H. L. *Multidisciplinary management of cleft lip and palate*. Philadelphia: W. B. Saunders, 1990. p. 121- 124.
- HELENA, Rosa; et al. Prevalência de defeitos de esmalte em indivíduos portadores de fissuras labiopalatinas da Paraíba, Brasil Prevalence of defective amelogenesis in patients with palatoschisis in Paraíba , Brazil y paladar fisurados en Paraíba, Brasil. [S. I.], v. 49, n. 1, p. 11–19, 2012

HOLZINGER, E.R.; LI, Q.; PARKER, M.M.; et al. Analysis of sequence data to identify potential risk variants for oral clefts in multiplex families. *Mol Genet Genomic Med.* 2017;5(5):570-9.

JIANYAN, L.; et al. Analysis of interactions between genetic variants of BMP4 and environmental factors with nonsyndromic cleft lip with or without cleft palate susceptibility. *Int J Oral Maxillofac Surg*, v. 39, n. 1, p. 50-6, 2010.

KOUSKOURA, T.; et al. The genetic basis of craniofacial and dental abnormalities. *Schweiz Monatsschr Zahnmed*, v. 121, n. 7-8, p. 636-46, 2011.

KÜCHLER, Erika Calvano; et al. Side of dental anomalies and taurodontism as potential clinical markers for cleft subphenotypes. *Cleft Palate-Craniofacial Journal*, [S. l.], v. 48, n. 1, p. 103–108, 2011. Disponível em: <https://doi.org/10.1597/09-159>.

LACERDA, Rosa Helena Wanderley; et al. Facial growth evaluation of complete unilateral cleft lip and palate operated patients: a cleft reference center in Paraíba, Brazil, using the “GOSLON” yardstick. *Oral and Maxillofacial Surgery*, [S. l.], v. 18, n. 4, p. 403–407, 2014. Disponível em: <https://doi.org/10.1007/s10006-013-0425-2>.

LETRA, A.; et al. Defining subphenotypes for oral clefts based on dental development. *Journal of Dental Research*, [S. l.], v. 86, n. 10, p. 986–991, 2007. Disponível em: <https://doi.org/10.1177/154405910708601013>.

LOFFREDO, L. C. M.; FREITAS, J. A. S.; GRIGOLLI, A. A. G. Prevalência de fissuras orais de 1975 a 1994. *Rev Saúde Pública*, v. 35, n. 6, p. 571-5, 2001.

LORENZZONI, D.; CARCERERI, D. L.; LOCKS, A. The importance of multi-professional, interdisciplinary care in rehabilitation and health promotion directed at patients with cleft lip/ palate. *Rev Odonto Ciênc*, v. 25, n. 2, p.198-203, 2010.

MENDES, L. G. A.; LOPES, V. L. G. S. Fenda de lábio e ou palato: recursos para alimentação antes da correção cirúrgica. *Rev Ciênc Méd, Campinas*, v. 15, n. 5, p. 437-48, 2006.

MODOLIN, M.; CERQUEIRA, E.M. Etiopatogenia. In: ALTMANN, E. B. C. *Fissuras labiopalatinas*. 3. ed., Carapicuíba: Pró-Fono Departamento Editorial, cap. 2, p. 25-30, 1994.

MONLLEO, I. L.; GIL-DA-SILVA-LOPES, V. L. Anomalias craniofaciais: descrição e avaliação das características gerais da atenção no Sistema Único de Saúde. *Cad Saude Publica*, vol. 22, n.5, p. 913-22, 2006.

MOSSEY, P.; LITTLE, J. Epidemiology of oral clefts: an international perspective. In: Wyszynski DF, editor. *Cleft Lip and Palate: From Origin to Treatment*. Boston, MA: Oxford University Press; 2002. p. 127–44.

MOURA, Jamille Rios. Perfil clínico-epidemiológico dos portadores de fissuras orofaciais em residentes do estado da Bahia: um estudo descritivo. Feira de Santana, 2014. 90 f.

NEVES, A. C.; MONTEIRO, A. M.; NG, H. G. Prevalência das fissuras labiopalatinas na Associação de Fissurados Labiopalatinos de São José dos Campos/S.P. *Rev Biociênc*, v.8, n. 2, p. 69-74, 2002.

- NEVILLE, B.W.; ALLEN, C.M.; DAMM, D.D.; et al. Patologia: Oral & Maxilofacial. 2ª Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2004.
- NUNES, LMN; QUELUZ, DP; PEREIRA, AC. Prevalência de fissuras labiopalatais no município de Campos dos Goytacazes-RJ, 1999-2004. Rev. bras. epidemiol., São Paulo, v. 10, n. 1, p. 109-116, Mar. 2007.
- ONLLÉO, I. L.; et al. Implementing the Brazilian Database on Orofacial Clefts. Plast Surg Int, v. 2013, 10 p., 2013.
- POLETTA, F. A.; et al. Regional analysis on the occurrence of oral clefts in South America. Am J Med Genet A., v. 143, n. 24, p. 3216-27, 2007.
- RIBEIRO, E. M.; MOREIRA, A. S. C. Atualização sobre o tratamento multidisciplinar das fissuras labiais e palatinas. RBPS, v. 18, n. 1, p. 31-40, 2005.
- RODRIGUES, K.; et al. Prevalence of orofacial clefts and social factors in Brazil. Braz Oral Res, v. 2, n. 1, p. 38-42, 2009.
- SANTOS, Lília Paula de Souza; et al. DAS FLORES AOS ESPINHOS: OCORRÊNCIA DAS FISSURAS OROFACIAIS NO SERVIÇO PÚBLICO DA BAHIA, 2000-2010. Revista Baiana de Saúde Pública, v. 39, n. 2, p. 225, 2015.
- SILVA, D. A. F.; et al. Estudo descritivo de fissuras lábio-palatinas relacionadas a fatores individuais, sistêmicos e sociais. RGO, Porto Alegre, v. 56, n.4, p. 387-91, 2008.
- SILVA FILHO, O. G.; et al. Classificação das fissuras lábio-palatais: breve histórico, considerações clínicas e sugestão de modificação. Rev. Bras. Cir., Rio de Janeiro, v. 82, n. 2, p. 59-65, mar./abr. 1992.
- SOUZA-FREITAS, J. A., DALBEN, G. S.; FREITAS, P. Z.; SANTAMARIA JUNIOR, M. Tendência familiar das fissuras lábio-palatais. R. Dental Press Ortodon Ortop Facial, v. 9, n. 4, p. 74-8, 2004.
- SPINA, V.; et al. Classificação das fissuras lábio-palatinas. Rev Hosp Clin Fac Med, v. 27, n. 2, p. 5-6, 1972.
- STOLL, C.; ALEMBIK, Y.; DOTT, B.; ROTH, M.P. Associated malformations in cases with oral clefts. Cleft Palate Craniofac J. 2000;37(1):41-7.
- TANAKA, S.A.; MAHABIR, R.C.; JUPITER, D.C.; MENEZES, J.M. Updating the epidemiology of cleft lip with or without cleft palate. Plast Reconstr Surg. 2012;129(3):511e-8.
- THE JAMOVİ PROJECT (2019). Jamovi. (Version 1.1) [Computer Software]. Retrieved from [https:// www.jamovi.org](https://www.jamovi.org).
- VAN DEN ELSEN, A. P. M.; et al. Diagnosis and treatment of the Pierre Robin sequence: results of a retrospective clinical study and review of the literature. Eur. J. Pediatr., Berlin, v. 160, n. 1, p. 47-53, Jan. 2001.
- VAN DER WOUDE, A. Fistula labii inferioris congenita and its association with cleft lip and palate.

Am. J. Hum. Genet., Chicago, v. 6, n. 2, p. 244-256, June 1954.

VIEIRA, A.R. Unraveling human cleft lip and palate research. J Dent Res. v.87, n.2, p.119-125. 2008. VIEIRA, A. R.; MCHENRY, T. G.; DAACK-HIRSCH, S.; MURRAY, J. C.; MARAZITA, M. L.

(2008). Candidate gene/loci studies in cleft lip/palate and dental anomalies finds novel susceptibility genes for clefts. Genetics in Medicine, 10(9), 668–674. doi:10.1097/gim.0b013e3181833793.

VIEIRA, A.R. Cigarette smoking and genes as etiologic factors of cleft lip and palate. El Cisne 2000; 9:7.

VIEIRA, A.R. Genetic and environmental factors in human cleft lip and palate. Front Oral Biolog. v. 16, p.19-31, 2012.

WANG, W.; et al. Risk factors for oral clefts: a population-based case-control study in Shen-yang, China. Paediatr Perinat Epidemiol, v. 23, n. 4, p. 310-20, 2009.

YUNUSA, M.A.; OBEMBE, A. Prevalence of psychiatric morbidity using GHQ-28 among cleft lip patients in Sokoto. Ann Afr Med. 2013;12(2):135–9.

ZAPATA, A. M. C.; et al. A retrospective characterization study on patients with oral clefts in Medellín, Colombia, South America. Rev Fac Odont Univ Ant. v. 22, n. 1, p. 81-7, 2010.

CAPÍTULO 2

A IDADE COMO FATOR DETERMINANTE NA AUTOPERCEPÇÃO DE QUALIDADE DE VIDA EM INDIVÍDUO COM FISSURA LABIOPALATINA

Mariana Silva Barros¹
Maria Sueli Marques Soares²
Paulo Rogério Ferreti Bonan³
Rosa Helena Wanderley Lacerda⁴
Alexandre Rezende Vieira⁵

RESUMO

Fissuras labiopalatinas afetam a qualidade de vida. Mensurar qualidade de vida em indivíduos com Fissuras labiopalatinas, através do Cleft-Q e correlacionar à idade. 100 indivíduos, de ambos os sexos, de 8 a 29 anos, atendidos em serviço especializado, responderam ao Cleft-Q, composto por domínios: *Aparência*, *Função facial* e *Qualidade de vida*, com 13 escalas de avaliação cujos escores são de 0 a 100 pontos, sendo considerados satisfatórios quando ≥ 70 pontos. Os indivíduos selecionados foram distribuídos em faixas etárias: crianças de 8 a 12 anos, adolescentes de 13 a 17 anos e adultos de 18 a 29 anos. Os dados obtidos foram processados em programa estatístico e aplicado teste ANOVA ($\alpha=5\%$). A frequência por faixa etária foi: crianças (24%), adolescentes (41%) e adultos (35%). Entre os adultos todos os domínios tiveram escores insatisfatórios, sendo os piores nas escalas *Narinas* ($42,9\pm 22$) e *Dentes* ($44,2\pm 19,4$). As crianças apresentaram escores satisfatórios nos domínios *Aparência* e *Qualidade de vida* e, apenas a escala *Escolar* foi insatisfatória ($47,4\pm 24,4$), entre adolescentes todas as escalas de *Qualidade de Vida* foram satisfatórias. O aumento da idade interferiu negativamente na autopercepção sobre *Aparência*, *Função facial* e *Qualidade de vida*, no indivíduo com fissuras labiopalatinas.

Palavras-chave: Fenda Labial; Fissura Palatina; Qualidade de Vida.

Introdução

As alterações anatômicas decorrentes das fissuras labiopalatinas causam efeitos sobre a fala, a audição, a aparência facial e a capacidade de se alimentar. Os pacientes com estas malformações necessitam de atenção multidisciplinar com tratamentos desde o nascimento até a idade adulta e, são submetidos a tratamentos cirúrgicos e não cirúrgicos, dentre estes se incluem ortodontia, acompanhamento psicológico, fonoaudiológico e nutricional. (DE PAEPE, 2019; JAMILIAN, 2017;

¹ Graduanda em Odontologia pela Universidade Federal da Paraíba – UFPB.

² Professora do curso de Odontologia pela Universidade Federal da Paraíba – UFPB.

³ Professor do curso de Odontologia pela Universidade Federal da Paraíba – UFPB.

⁴ Ortodontista do Serviço de Fissuras labiopalatinas- HULW e Doutoranda do Programa de Pós-Graduação em Odontologia, UFPB.

⁵ Programa de Pós-Graduação em Odontologia, UFPB e Professor Titular da Universidade de Pittsburgh.

LEWIS, 2017; WORLEY, 2018). No decorrer do longo período de tratamentos, os pacientes sofrem transformações anatômicas, estéticas, fonéticas e psicológicas. Os resultados das intervenções cirúrgicas e demais tratamentos, podem não corresponder às expectativas do paciente, levando ao desequilíbrio emocional e à dificuldade para o convívio social, interferindo negativamente na qualidade de vida. (ABUALFARAJ, 2018; PFEIFALF, 2019; SISCHO, 2017).

Diante disso, incluir uma avaliação sobre perspectiva do paciente, utilizando instrumento de autoavaliação, pode aumentar a compreensão dos profissionais sobre as preocupações do paciente com sua saúde (LOROT-MARCHAND, 2015; NAMANKANY, 2018; ZERAATKAR, 2019). Considerando a importância e a necessidade de estudos envolvendo o tema ora exposto, realizou-se um estudo para avaliar um grupo de indivíduos nascidos com fissuras labiopalatinas, utilizando o índice Cleft- Q, correlacionando-o com a faixa etária, a fim de compreender como os aspectos relacionados à *Aparência*, à *Função facial* e à *Qualidade de vida* são percebidos por crianças, adolescentes e adultos jovens.

Métodos

Aspectos Éticos

Este estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa do Centro de Ciências da Saúde da Universidade Federal da Paraíba e do Hospital Universitário Lauro Wanderley da Universidade Federal da Paraíba. Um termo de consentimento livre e esclarecido foi entregue a cada participante da pesquisa maior de idade. Os participantes menores assinaram o termo de assentimento e seus responsáveis legais, o termo de consentimento livre e esclarecido.

Tipo do Estudo

O estudo realizado foi do tipo observacional e transversal.

Público-Alvo e Elegibilidade da Amostra

O universo da amostra foi de 2.350 pacientes com fissuras labiopalatinas, registrados no Serviço de Fissuras Labiopalatinas do Hospital Universitário Lauro Wanderley da Universidade Federal da Paraíba, entre estes havia 1.342 pacientes com idades entre 8 e 29 anos. Para compor a amostra foram incluídos

aleatoriamente 100 indivíduos, de ambos os sexos, atendidos no referido serviço, nos meses de julho e agosto de 2019. Para ser incluído no estudo o indivíduo precisava ter nascido com fissura de lábio e/ou palato; ter passado por queiloplastia e/ou palatoplastia; ser funcionalmente independente; ter idade entre 8 e 29 anos. Foram excluídos os indivíduos que não aceitaram participar da pesquisa voluntariamente.

Coleta de dados

Antes de ser aplicado o índice Cleft-Q, os pacientes foram entrevistados para coleta e registro de dados como o sexo, a idade e o tipo de fissura.

Instrumento Cleft-Q

Para avaliação do grau de percepção dos pacientes estudados foi aplicado o índice Cleft-Q, disponibilizado em português brasileiro. Esse índice foi elaborado para avaliar pacientes com fissuras labiopalatinas, com idades entre 8 e 29 anos especificamente. (KLASSEN, 2018; WONG, 2017; WONG, 2019). É um instrumento de autorelato composto por 3 domínios: *Aparência, Função Facial e Qualidade de Vida*, que são analisados em 13 escalas: *Face, Nariz, Narinas, Dentes, Lábios, Cicatriz labial, Aparência da maxila e mandíbula, Função da Fala, Comer e beber, Psicológico, Escolar, Social e Dificuldade da fala*. (HARRISON, 2019; WONG, 2017).

Quanto à *Aparência*, o Cleft-Q avalia o que o paciente pensa sobre sua face, seu nariz e narinas, dentes, lábios e possíveis cicatrizes, quando sorri, conversa ou aparece em fotografias. Com relação ao domínio Qualidade de Vida, observa-se o estado psicológico do paciente, a sua vida escolar e social, no que diz respeito à participação, a aceitação e a segurança no convívio social, além da dificuldade de falar em público e ser compreendido ou o quanto se sente confiante em situações que exigem exposição. (KLASSEN, 2018; TSANGARIS, 2017; WONG, 2019). No domínio *Função Facial* são utilizadas escalas também relacionadas à capacidade de falar e se alimentar, a fim de saber se o paciente evita alguns tipos de alimento, se tenta consumi-los mais lentamente ou se sai líquido pelo nariz durante a alimentação, o que pode gerar constrangimento e reclusão social (TSANGARIS, 2017; TSANGARIS, 2017).

As escalas de avaliação supracitadas são independentes e o paciente pode responder àquelas que são relevantes para sua situação específica, não há necessidade de aplicar o índice completo de maneira padronizada. O valor de cada domínio é obtido pela soma dos valores de cada resposta, dentro da escala de 0 a 100 pontos. No índice Cleft-Q, os maiores escores são representativos de melhores resultados, no presente estudo foram denominados satisfatórios resultados iguais ou superiores a 70 pontos e, quando menores foram considerados insatisfatórios, conforme descrito em estudo de avaliação psicométrica por Klassen (2018). No que diz respeito à escala *Comer e beber*, a pontuação varia de 9 a 36 pontos, sendo que as médias maiores, nesse caso, representam mais problemas durante a alimentação, ou seja, piores resultados (HARRISON, 2019; KLASSEN, 2018; WONG, 2017; WONG, 2019).

Tratamento Estatístico

O tratamento estatístico dos dados foi realizado no SPSS (Statistical Package for Social Science, versão 20.0, IBM), com análise descritiva e teste ANOVA, adotando-se um nível de significância de 5%.

Resultados

Na amostra estudada 52% eram do sexo feminino e 48% do masculino; a média de idade foi de $16 \pm 5,1$ anos e, o maior número de casos ocorreu na faixa etária de 13 a 17 anos. A frequência por faixa etária foi: crianças (24%), adolescentes (41%) e adultos (35%). A maioria dos participantes apresentava fissura envolvendo lábio e palato (81%). (Tabela 1).

Na tabela 2, são demonstradas as médias dos escores obtidos no índice Cleft - Q, distribuídos por diferentes faixas etárias. Pode-se observar que entre as faixas etárias a maioria dos domínios apresentou diferenças estatisticamente significantes, exceto para as escalas *Cicatriz labial*, *Aparência da maxila e mandíbula* e *Escolar*. Também é observado que valores satisfatórios foram obtidos somente nas faixas etárias de 8 a 12 anos e de 13 a 17 anos. Na faixa etária de 18 a 29 anos, além de não apresentar nenhuma escala com escore satisfatório, apresentou os piores índices e, estes relacionados à aparência das *Narinas* ($42,9 \pm 22$) e dos *Dentes* ($44,2 \pm 19,4$).

Os adolescentes demonstraram insatisfação com relação à *Aparência*, principalmente, para o *Nariz* ($48,5 \pm 14,8$) e as *Narinas* ($47,4 \pm 24,4$) e, os escores obtidos para *Face* ($58,2 \pm 13$) e *Aparência da maxila e mandíbula* ($67,3 \pm 24,2$) foram maiores, porém não atingiram valores de satisfação. No entanto, neste mesmo grupo foi observado que para o domínio *Qualidade de Vida*, todas as escalas atingiram valores satisfatórios (Tabela 2).

As crianças apresentaram escores satisfatórios no domínio *Aparência* para *Face* ($73 \pm 15,7$) e *Cicatriz labial* ($85,9 \pm 27,4$). Quanto à *Aparência*, os piores escores dessa faixa etária foram relacionados ao *Nariz* ($61,7 \pm 18,3$) e aos *Dentes* ($61,5 \pm 15$). Com relação à *Qualidade de vida*, apenas a escala *Escolar* foi insatisfatória ($69,8 \pm 14,5$). Observa-se que para os três domínios avaliados, com exceção das escalas *Escolar* ($69,8 \pm 27,1$) e *Aparência da maxila e mandíbula* ($65,8 \pm 27,1$), as crianças obtiveram escores superiores aos adolescentes e aos adultos jovens, destacando-se a escala *Psicológico* ($82,2 \pm 15,4$) (Tabela 2).

No domínio *Função Facial* são avaliados aspectos relacionados à fala e à alimentação, pela escala *Função da Fala* se observa que todas as três faixas etárias apresentaram escores insatisfatórios e, na escala *Comer e beber* piores escores foram observados entre os adolescentes com média de $31,2 \pm 4,9$. (Tabela 2).

Discussão

No presente estudo ficou demonstrado que a percepção de qualidade de vida das crianças, adolescentes e adultos é diferente, sendo as crianças e os adolescentes aqueles apresentam menor impacto negativo, especialmente quanto aos aspectos relacionados aos domínios *Aparência* (*Face e cicatriz labial*), *Qualidade de vida* (*Psicológico, Social e Dificuldade de fala*). Podemos apontar como justificativa para este resultado a realização de cirurgias corretivas iniciais, como a queiloplastia, bem sucedidas e em idades precoces, levando à redução de danos físicos e psicológicos, como relatado pelos pacientes entrevistados.

A aparência do *Nariz*, das *Narinas* e dos *Dentes* foram os aspectos que causaram maior impacto negativo nas três faixas etárias estudadas e, os adultos foram os mais insatisfeitos. Acreditamos que uma explicação para este resultado seria o fato de que as cirurgias corretivas para o nariz, como a septorinoplastia, e

para o reposicionamento da maxila e da mandíbula (cirurgia ortognática) são realizadas ao final da adolescência e na fase adulta (BRODER, 2017; ZEERATKAR, 2019). Como também podemos supor que os piores escores observados entre adolescentes e adultos para a maioria das escalas da *Aparência* possam ter relação com uma maior capacidade de percepção das questões estéticas sob uma visão crítica que as crianças ainda não desenvolveram, como sugerido por outros autores (PAUSCH, 2016; SOUSA, 2016). Entretanto, não existem trabalhos anteriores que comparem a percepção de qualidade de vida entre os indivíduos das três faixas etárias avaliadas em nosso estudo.

Com relação ao domínio *Função Facial*, para a escala *Função da Fala* as pontuações foram insatisfatórias em todas as três faixas etárias, sendo o pior escore entre os adultos. Esta escala avalia a capacidade de ser compreendido quando fala ao telefone, lê em voz alta ou conversa com pessoas desconhecidas, ou seja, a presença de fissuras labiopalatinas interferiu no ato da fala e, é percebida como um maior impacto negativo pelos adultos. Este resultado provavelmente indica maior discernimento e capacidade crítica do adulto quanto a ter consciência das diferenças e repercussão da fala (PAUSCH, 2016).

A escala *Comer e beber* trata dos problemas experimentados durante a alimentação, como dificuldade de mastigar alimentos duros, alimentos presos no local da fissura e líquidos que retornam para o nariz e, pode variar de 9 a 36 pontos, no presente estudo o pior escore foi observado entre os adolescentes. Supomos que este resultado reflete um provável insucesso em cirurgia de palatoplastia, no entanto, este dado não coletado no presente estudo. Acreditamos que falta de avaliação de dados relacionados com o tipo de cirurgia possa ser uma limitação do presente estudo, assim sugerimos futuros estudos envolvendo este aspecto.

No domínio *Qualidade de Vida*, as crianças relataram mais satisfação que os adolescentes e os adultos. Com destaque para a escala *Psicológico* que avalia o quanto o participante se sente feliz e confiante, sendo a escala em que as crianças obtiveram maior pontuação nesse domínio. Os escores também foram satisfatórios para as crianças e adolescentes na escala *Social*, que avalia a capacidade de socialização, que não foi prejudicada mesmo diante da insatisfação quanto à *Aparência*, pois entre as sete escalas avaliadas nesse domínio apenas duas

obtiveram escores satisfatórios para as crianças e nenhuma para os adolescentes. Portanto, existe resiliência entre os indivíduos dessas faixas etárias, que mesmo insatisfeitos com sua imagem, conseguem superação em aspectos psicológicos e sociais.

As crianças demonstraram insatisfação no ambiente da escola quanto à interação com os colegas e os professores, com escores insatisfatórios para a escala *Escolar*. Esse dado pode estar relacionado a experiências de estigmatização e *Bullying*, segundo estudo desenvolvido por Albuafaraj (2018).

Considerações Finais

Os resultados do presente estudo indicam que o aumento da idade do indivíduo com fissuras labiopalatinas interfere negativamente na sua percepção sobre *Aparência*, *Função facial* e *Qualidade de vida*, principalmente, sobre a aparência das narinas e dos dentes. E que a presença de FLP nas faixas etárias de crianças e adolescentes causa menor impacto negativo na qualidade de vida que em adultos.

ANEXOS

Tabela 1: Características dos pacientes avaliados com o índice Cleft-Q.

	8 a 12 anos (n=24)	13 a 17 anos (n=41)	18 a 29 anos (n=35)	p- valor
Aparência				
<i>Face</i>	73 ± 15,7	58,2 ± 13	51,3 ± 14,2	0,000*
<i>Nariz</i>	61,7 ± 18,3	48,5 ± 14,8	57,7 ± 17,8	0,000*
<i>Narinas</i>	67 ± 23,7	47,4 ± 24,4	42,9 ± 22	0,000*
<i>Dentes</i>	61,5 ± 15	56,3 ± 15,7	44,2 ± 19,4	0,000*
<i>Lábios</i>	68,9 ± 17,1	57,1 ± 15,3	50,9 ± 18,6	0,000*

Características	N	%
Sexo		
Masculino	48	48
Feminino	52	52
Idade		
8 a 12 anos	24	24
13 a 17 anos	41	41
18 a 29 anos	35	35
Tipo de Fissura		
Fissura de Lábio	13	13
Fissura de Lábio e Palato	81	81
Fissura de Palato	6	6

Fonte: dados diretos da pesquisa, 2019. * Valores estatisticamente significantes.

Tabela 2: Escores do índice Cleft-Q quanto à faixa etária.

<i>Cicatriz labial</i>	85,9 ± 27,4	57,85 ±	58,9 ± 23,3	0,330
<i>Ap. maxila e mandíbula</i>	65,8 ± 27,1	26,9	56,4 ± 24,6	0,056
Função Facial	62,9 ± 19,9	67,3 ± 24,2	51,2 ± 22,8	0,008*
<i>Função da Fala</i>	28,3 ± 7	62,9 ± 20,4	28,8 ± 5,9	0,028*
<i>Comer e beber</i>	82,2 ± 15,4	31,2 ± 4,9	69,7 ± 23,2	0,014*
Qualidade de Vida Psicológico	69,8 ± 14,5	74 ± 17,6	67,3 ± 18,9	0,117
<i>Escolar</i>	73 ± 14,5	74,2 ± 18,1	61,8 ± 18,1	0,002*
<i>Social</i>	72,9 ± 18,1	71 ± 15,6	59,6 ± 23,8	0,004*
<i>Dificuldade de fala</i>		72,3 ± 22,3		

Fonte: dados diretos da pesquisa, 2019. * Valores estatisticamente significantes.

REFERÊNCIAS

- ¹ DE PAEPE, Justine *et al.* *Ear- and hearing-related impact on quality of life in children with cleft palate: Development and pretest of a health-related quality of life (HRQOL) instrument.* V.122. International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology.2019.
- ²LEWIS, Charlotte W.*et al.* *The Primary Care Pediatrician and the Care of Children With Cleft Lip and/or Cleft Palate.* N.5, Pediatrics. 2017.
- ³WORLEY, Mitchell L. *et al.* *Cleft Lip and Palate.* N.41, Clinics in Perinatology. 2018.
- ⁴JAMILIAN, Abdolreza *et al.* *Family history and risk factors for cleft lip and palate patients and their associated anomalies.* N.19, Stomatologija, Baltic Dental and Maxillofacial Journal.2017.
- ⁵PFEIFAULF, Kristin D. *et al.* *Survey of North American Multidisciplinary Cleft Palate and Craniofacial Team Clinic Administration.* The Cleft palate-craniofacial journal: official publication of the American Cleft Palate-Craniofacial Association. N.56, 2019.
- ⁶ABUALFARAJ, Raed *et al.* *Cleft lip and palate in context: Learning from, and adding to, the sociological literature on long-term conditions.* Health: An Interdisciplinary Journal for the Social Study of Health, Illness and Medicine. N.22, 2018.
- ⁷ SISCHO, Lacey *et al.* *Quality-of-Life in Children with Orofacial Clefts and Caregiver Well-being.*V.96. Journal of Dental Research. 2017.
- ⁸ZERAATKAR, Maryam *et al.* *A qualitative study of children's quality of life in the context of living with cleft lip and palate.*V.10. Pediatric Health, Medicine and Therapeutics. 2019.
- ⁹ NAMANKANY, Abeer-Al, *et al.* *Effects of cleft lip and palate on children's Psychological health: A systematic review.*V.13. Journal of Taibah University Medical Sciences. 2018.
- ¹⁰LOROT-MARCHAND, Aurelie *et al.* *Frequency and socio-psychological impact of taunting in school-age patients with cleft lip-palate surgical repair.* V.79. International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology. 2015.
- ¹¹AJAMI, Shabnam *et al.* *The Impact of Type-D Personality on Oral Health-Related Quality of Life in Cleft Lip and Palate Adolescents.*V.29. Journal of Craniofacial Surgery. 2018.
- ¹²HARRISON, Conrad J *et al.* *Further construct validation of the CLEFT-Q : Ability to detect differences in outcome for four cleft-specific surgeries.*V.1. Journal of Plastic, Reconstructive & Aesthetic Surgery. 2019.
- ¹³WONG, Riff KWY, *et al.* *International multiphase mixed methods study protocol to develop a cross-cultural patient-reported outcome instrument for children and young adults with cleft lip and/or palate (CLEFT-Q).* V.7.BMJ Open. 2017.

- ¹⁴WONG, Riff K W Y *et al.* *CLEFT-Q: Detecting Differences in Outcomes among 2434 Patients with Varying Cleft Types.* *Plastic and reconstructive surgery.* V.144. Pediatric /Craniofacial. 2019.
- ¹⁵KLASSEN, Anne F *et al.* *Psychometric findings and normative values for the CLEFT-Q based on 2434 children and young adult patients with cleft lip and/or palate from 12 countries.* V.1 2018.
- ¹⁶TSANGARIS, Elena *et al.* *Establishing content validity of the CLEFT-Q: A new patient-reported outcome instrument for CLEFT lip/palate.* V.5. *Plastic and Reconstructive Surgery - Global Open.* 2017.
- ¹⁷TSANGARIS, Elena *et al.* *Translation and cultural adaptation of the CLEFT-Q for use in Colombia, Chile, and Spain.* V.15. *Health and Quality of Life Outcomes.* 2017.
- ¹⁸AJAMI, Shabnam *et al.* *Prevalence and Characteristics of Developmental Dental Anomalies in Iranian Orofacial Cleft Patients.* N.3, V.18. *Journal of Craniofacial Surgery.* 2017.
- ¹⁹SUZUKI, A *et al.* *A Longitudinal Study of the Presence of Dental Anomalies in the Primary and Permanent Dentitions of Cleft Lip and/or Palate Patients.* N.54. V.3. *The Cleft Palate-Craniofacial Journal.* 2017.
- ²⁰NICHOLS A.L, Grace *et al.* *Long-term changes in oral health-related quality of life of standard, cleft, and surgery patients after orthodontic treatment: A longitudinal study.* N.2. V.153. *American Journal of Orthodontics & Dentofacial Orthopedics.* 2018.
- ²¹ZHONGHUA, Kouqiang YZ *et al.* *Stability of orthodontic treatment in the patients with cleft lip and palate.* V.53. N.9. *Chinese Journal of Stomatology.* 2018.
- ²²BRODER, Hilary L *et al.* *Oral health-related quality of life in youth receiving cleft-related surgery: self-report and proxy ratings.* V.176. *Physiology & behavior.* 2017.
- ²³PAUSCH, Niels Christian *et al.* *Psychosocial acceptance of cleft patients: has something changed?.* V.19, N.26. [Oral and Maxillofacial Surgery.](#) 2016.
- ²⁴SOUSA, Anderson Rodrigues *et al.* *Imagem corporal e percepção dos adolescentes.* V.13. N.4. *Revista Adolescência e Saúde.* 2016.

CAPÍTULO 3

A PERCEPÇÃO GUSTATIVA DE PACIENTES COM ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA: ESTUDO COMPARATIVO

Isabella Cavalcante Franco¹
 Esp. Keila Maruze de França Albuquerque²
 Ms Ana Paula Morais Braga³
 Ms Isabella Araújo Motta⁴
 Ms Manuella Leitão de Vasconcelos⁵

RESUMO

O paladar, assim como o odor, é composto por partículas de substâncias voláteis que ativam as células responsáveis pelo alimento fazendo com que o indivíduo o perceba. Esta pesquisa é do tipo descritiva, qualitativa, quantitativa e transversal. Foi realizada em um hospital de João Pessoa - Paraíba com 11 participantes saudáveis e 11 com Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA). Soluções dos quatro sabores primários (salgado, azedo, amargo e doce), foram apresentadas com conta gotas, sendo higienizada a língua com gaze a cada apresentação. Com relação aos participantes saudáveis, 55% percebeu o sabor salgado, 100% o amargo, 91% o doce e 18% o azedo. No que se refere aos participantes com ELA, 64% percebeu o sabor salgado, 73% o amargo, 64% o doce, 55% o azedo. A comparação entre os grupos da pesquisa, pressupõe-se que a ELA não interfere na percepção gustativa dos indivíduos acometidos, entretanto, pesquisas com “n” maior tornam-se necessárias.

Palavras-chave: Esclerose lateral amiotrófica; gustação; sabores primários; doenças neurodegenerativas; paladar.

Introdução

O paladar, assim como o odor, é composto por partículas de substâncias químicas voláteis que ativam as células responsáveis pelo sabor dos alimentos fazendo com que o indivíduo os perceba. Esses elementos em contato direto com a saliva desprendem pequenas moléculas e excitam as papilas gustativas da língua que transportam impulsos nervosos ao cérebro, o qual interpreta os sabores e sensações (NEUMAN; SHAREN; ADAMI, 2016).

A percepção dos sabores é feita principalmente pelas papilas gustativas, através de quimiorreceptores. Sendo assim, as distintas qualidades gustativas são

¹ Graduanda do Curso de Fonoaudiologia do UNIPE.

² Hospital Universitário Lauro Wanderley.

³ Hospital Universitário Lauro Wanderley.

⁴ Hospital Universitário Lauro Wanderley.

⁵ Universidade Federal da Paraíba.

correspondentes a discrepantes mecanismos de conversão, ou seja, os estímulos de qualidade doce (sacarose) e amarga possuem conversão intermediada por receptores agregados a proteínas-G. Já os de característica salgada e azeda possuem ação direta sobre canais iônicos específicos localizados na membrana das células receptoras (GUYTON; HALL, 2017).

O paladar pode ser afetado por várias doenças de caráter neurodegenerativo, como a Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA), que acomete progressivamente a funcionalidade motora global do indivíduo, devido à perda de impulsos nervosos, gerando incapacidade de andar, comer, falar, respirar e, conseqüentemente, limitando as sensações que geram prazer na realização das mais diversas atividades. Muitas são as comorbidades da ELA, dentre elas, a disfagia, a desnutrição e distúrbios olfatórios (CRESTANI; OLIVEIRA; SILVA, 2018).

A alimentação não envolve apenas fatores nutricionais. Envolve também aspectos físicos e psicológicos. O momento da alimentação tem um cunho social, as pessoas se reúnem para comer e comem para comemorar algo. Os pacientes disfágicos, de uma forma geral, relatam sentir um sabor diferente dos alimentos, indicando que a disfagia poderá estar relacionada a alteração na percepção do paladar (PELLETTIER, 2007). Este fato pode interferir negativamente na qualidade de vida do indivíduo, pois ele não sentirá prazer em se alimentar, evitará os momentos de reuniões sociais, afetando paulatinamente sua relação com a família, cuidador e ambiente (IMUSCOPI et al., 2012).

No processo de deglutição de pacientes com ELA, ocorrem muitos casos recorrentes de engasgos e tosses durante a alimentação, que são sinais de disfagia, levando o indivíduo à perda de peso, broncoaspiração, pneumonia e até a morte. Como consequência dessas alterações é indicado uso de uma via alternativa de alimentação como a gastrostomia (GTT) (RUOPPOLO, 2013).

A GTT é, conceitualmente uma abertura, ou seja, a formação de uma “boca” que conecta o meio interno com o meio externo. A indicação desta via alternativa de alimentação está associada a mudanças na percepção física, com um corpo estranho passando a ser parte do indivíduo, além disso, também simboliza mais uma perda de função, a deglutição, como também gera a incapacidade de perceber os

sabores dos alimentos, já que há uma relação direta entre o processo de alimentação oral e a gustação, caso as pessoas não alimentem-se mais por via oral (LUCHESE e SILVEIRA, 2018).

Ao realizar um levantamento na literatura, observou-se que ainda existem poucos estudos sobre o presente assunto, inclusive comparando o paladar de pessoas com e sem ELA, pois só assim será possível afirmar que as pessoas com ELA apresentam alteração nesse sentido.

Com base nessas informações, a esse estudo objetivou avaliar a percepção gustativa de indivíduos com e sem ELA que realizavam ingestão alimentar por via oral ou por via alternativa de alimentação, de forma comparativa, a partir da verificação da identificação dos quatro sabores primários (doce, salgado, azedo e amargo).

Metodologia

Esta pesquisa é do tipo descritiva, pois descreve os fatos e fenômenos de determinada realidade (LOZZA; NETO; RINALDI, 2018), qualitativa, por buscar a compreensão de um grupo social, quantitativa, (NUNES; NASCIMENTO; DE ALENCAR, 2016) e transversal é aquela que analisa um ponto específico num dado momento (YIN, 2016). A pesquisa foi custeada pelos próprios pesquisadores. Para análise dos dados, foi utilizado análise descritiva e inferencial.

A pesquisa foi realizada em um hospital de referência de João Pessoa – Paraíba com 11 pessoas saudáveis e 11 pessoas com ELA, alimentando-se por via oral ou por GTT. Dois dos participantes faziam uso de GTT por não apresentarem segurança (risco de broncoaspiração) e eficácia (risco de desnutrição e desidratação) na deglutição. Para a coleta de dados os pesquisadores utilizaram-se de quatro soluções manipuladas representando os quatro sabores primários: cloreto de sódio, ácido cítrico, sacarose e cafeína.

Após apreciação e aprovação do Comitê de Ética e Pesquisa, fez-se o convite e explicou-se a cada paciente do que se tratava a pesquisa. Ao aceitar e assinar o TCLE, eram apresentados os quatro sabores primários (em solução) um de cada vez (salgado, doce, azedo e amargo) aos participantes do estudo. Os sabores foram apresentados com conta gotas e deixados por 15 segundos sobre a língua do participante e em seguida retirado. Após cada sabor ofertado, a língua foi higienizada com gaze embebida em água (disposta em copos descartáveis), por

meio do movimento anteroposterior na língua, a fim de manter eficácia e evitar mascaramento nas experiências gustativas. Visto que alguns pacientes com ELA possuíam distorção articulatória, as respostas foram identificadas por meio da forma de comunicação que o paciente apresentava no momento.

Resultados

Participantes com ela

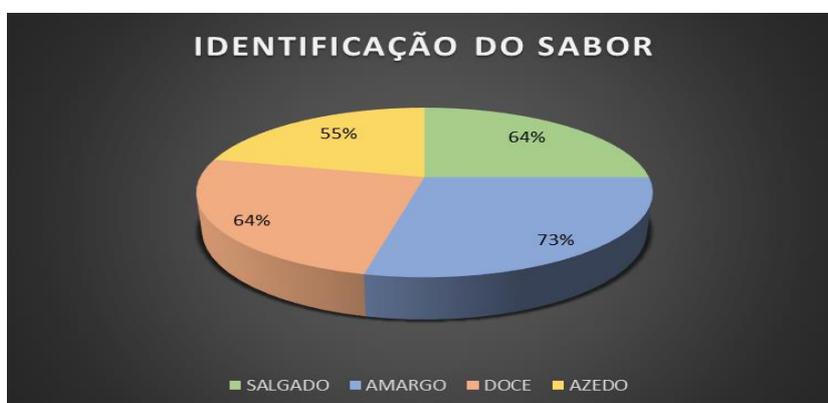
A tabela e o gráfico 1 descrevem a identificação dos quatro sabores primários de todos os participantes com ELA. Cerca de 64% dos participantes identificaram o sabor salgado, 73% o amargo, 64% o doce e 55% o azedo.

Tabela 1 – Descrição geral da identificação dos sabores primários dos participantes com ELA.

PACIENTES	SALGADO		AMARGO		DOCE		AZEDO	
	SIM	NÃO	SIM	NÃO	SIM	NÃO	SIM	NÃO
PCT 1	1		1		1		1	
PCT 2	1		1			1		1
PCT 3		1	1			1	1	
PCT 4	1		1		1		1	
PCT 5	1		1		1		1	
PCT 6	1		1		1			1
PCT 7		1		1	1			1
PCT 8		1	1			1	1	
PCT 9	1			1	1			1
PCT 10		1		1		1		1
PCT 11	1		1		1		1	
TOTAL	7	4	8	3	7	4	6	5
	64%	36%	73%	27%	64%	36%	55%	45%

Fonte: Autoria da Pesquisa.

Gráfico 1 – Porcentagem da identificação das amostras gustativas dos participantes com ELA.



Fonte: Autoria da Pesquisa.

Participantes saudáveis

Na tabela e gráfico 2, observa-se os dados referentes a identificação dos sabores primários pelos indivíduos saudáveis. Constatou-se que 55% percebeu o sabor salgado, 100% o amargo, 91% o doce e 18% o azedo.

Tabela 2 – Descrição geral da identificação dos sabores primários dos participantes saudáveis.

PACIENTES	SALGADO		AMARGO		DOCE		AZEDO	
	SIM	NÃO	SIM	NÃO	SIM	NÃO	SIM	NÃO
PCT 1		1	1		1			1
PCT 2	1		1		1			1
PCT 3		1	1		1			1
PCT 4	1		1		1			1
PCT 5	1		1		1			1
PCT 6	1		1		1		1	
PCT 7		1	1		1			1
PCT 8		1	1			1		1
PCT 9	1		1		1			1
PCT 10		1	1		1			1
PCT 11	1		1		1		1	
TOTAL	6	5	11	0	10	1	2	9
	55%	45%	100%	0%	91%	9%	18%	82%

Fonte: Autoria da Pesquisa.

Gráfico 2 - Demonstrativo da identificação das amostras gustativas dos participantes saudáveis.



Fonte: Autoria da Pesquisa.

Foi utilizado um teste de associação entre os dois grupos de participantes para verificar se pessoas com ELA tendem a ter mais alteração na gustação em comparação com as pessoas sem ELA. O teste utilizado foram as medidas de associação baseadas no qui-quadrado. Não foi encontrado a dependência entre os dois grupos quando comparados por solução, ou seja, não é possível afirmar que a alteração na gustação está relacionada a ELA. Foi utilizado o *software R*.

Discussão

A partir da análise da tabela e gráficos, verificou-se que o amargo foi o sabor mais identificado. No grupo das pessoas com ELA, o sabor amargo (caféina) foi o mais identificado (n=8), representando 73% do número total de participantes, no grupo de pessoas saudáveis, todos os participantes (n=11) identificaram esse sabor. Provavelmente, se deve ao fato desse ser o sabor mais marcante, mais forte.

Com relação ao salgado, quando comparamos os dois grupos, observamos que a diferença entre os dois grupos foi de apenas 1 pessoa, sendo percebido por 7 indivíduos com ELA e em 6 sem a patologia. Esse dado também revela que não há diferença significativa entre os dois grupos.

Cerca de 10 pessoas saudáveis e 7 com ELA identificaram a solução doce, sugerindo uma menor percepção desse sabor pelos indivíduos com ELA.

O sabor azedo não foi identificado por 9 pessoas saudáveis e por 5 com ELA. Essa discrepância entre os números não foi significativa quando aplicado o teste estatístico entre os grupos, demonstrando, mais uma vez que não há associação entre a ELA e a alteração gustativa. Porém, é necessário deixar claro que o (n) desse estudo foi pequeno, sendo necessário aumentá-lo para realização de nova análise.

Um estudo coorte verificou que a alteração no paladar em pessoas com ELA é comum, mesmo naqueles que fazem uso de alimentação por via oral (TARLARINE et al., 2018). Já neste estudo, não é possível afirmar isto, uma vez que os dois grupos apresentados se mostravam equivalentes nos resultados.

Os participantes 2 e 5 (Tabela 1) desse estudo, alimentavam-se exclusivamente por GTT. Observamos que 1 deles acertou 50% dos sabores e o outro 100%, inferindo que a via alternativa de alimentação pode não ser um impedidor da percepção gustativa. Entretanto, essa amostra é muito pequena e o estudo não deixou claro há quanto tempo havia iniciado a GTT e se o participante ainda comia algo por via oral.

Dentre as causas das alterações na gustação, podemos citar: uso de drogas, deficiência de zinco, doenças orais e sistêmicas, como as neurológicas. O estudo coorte citado acima, foi um dos primeiros a afirmar a relação entre alteração na

gustação e ELA. De qualquer forma, vale ressaltar a importância de antes de iniciar qualquer avaliação gustativa, seja para pesquisa ou para fins clínicos, é interessante investigar a existência dessas alterações.

A ELA é uma doença degenerativa do neurônio motor, porém há relatos na literatura de que a via sensorial também pode ser afetada, principalmente no estágio final da doença. (GREGORY, MILLS, DONAGHY, 1988). O nervo facial inerva os 2/3 anteriores da língua e o glossofaríngeo o 1/3 posterior. Os dois nervos localizam-se no tronco encefálico e quando afetados, na via sensorial, levam à alteração na identificação dos sabores (YANAGISAWA et al, 1998).

Considerações Finais

A partir dos dados comparativos obtidos na pesquisa, pressupõe-se (constata-se) que a esclerose lateral amiotrófica não interfere na percepção gustativa dos indivíduos acometidos. Entretanto, sugere-se pesquisas com uma maior amostra de pacientes para a confirmação da hipótese.

REFERÊNCIAS

- CRESTANI, letícia novak; OLIVEIRA, maria eduarda santos avanzi de; SILVA, maria fernanda piffer tomasi da. *ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA: TRATAMENTO E CUIDADOS MULTIDISCIPLINARES*. 2018.
- IMOSCOPI A; INELMEN EM; SERGI G; MIOTTO F; MANZATO E. *Taste loss in elderly: epidemiology, cause and consequence*. Aging Clin Exp Rs, 2012.
- GUYTON & HALL, *fisiologia médica*. 13º Edição. Elsevier, 2017.
- GREGORY R, MILLS K, DONAGHY M. *Progressive sensory nerve dysfunction in amyotrophic lateral sclerosis: a prospective clinical and neurophysiological study*. J Neurol. Smith DV. *Assessment of patients with taste and smell disorders*. Acta Otolaryngol Suppl, 1998.
- LOZZA, rodrigo; NETO, hazime kondo; RINALDI, giullia. *Metodologias Ativas: Desenvolvimento de jogo digital para o ensino na disciplina de Metodologia da Pesquisa Científica*. Caderno PAIC, 2018.
- LUCHESI, karen fontes; SILVEIRA, isabela Costa. *Cuidados paliativos, esclerose lateral amiotrófica e deglutição: estudo de caso*. In: CoDAS. Sociedade Brasileira de Fonoaudiologia, 2018.
- NEUMANN, luisa; SCHAUREN, bianca loletti; ADAMI, fernanda scherer. *Sensibilidade gustativa de adultos e idosos*. Revista Brasileira de Geriatria e Gerontologia, 2016.

NUNES, ginete cavalcante; NASCIMENTO, maria cristina delmondes; DE ALENCAR, maria aparecida carvalho. *Pesquisa científica: conceitos básicos*. ID ONLINE REVISTA MULTIDISCIPLINAR E DE PSICOLOGIA, 2016.

PALAZZO, carina carlucci, et al. *Gosto, sabor e paladar na experiência alimentar: reflexões conceituais*. Interface-Comunicação, Saúde, Educação, 2019.

PELLETTIER ca. *Chemosense, aging and oropharyngeal dysphagia: a review*. *Top Geriatr Rehabil*, 2007.

ROPER, stephen d.; CHAUDHARI, nirupa. *Taste buds: cells, signals and synapses*. *Nature Reviews Neuroscience*, 2017.

RUOPPOLO G, SCETTINO I, FRASCA V, GIACOMELLI E, PROSPERINI L, CAMBIERI C et al. *Dysphagia in amyotrophic lateral sclerosis: prevalence and clinical findings*. *Acta Neurol Scand*, 2013.

STAKE, robert e. *Pesquisa qualitativa: estudando como as coisas funcionam*. Penso, 2016.

TARLARINI, claudia; GRECO, lucia catherine; LIZIO, andrea; GERARDI, francesca; SANSONE, valeria ada & LUNETTA, christian. *Taste changes in amyotrophic lateral sclerosis and effects on quality of life*. *Neurological Sciences*, 2018.

TRIZE, debora m., et al. *Pacientes submetidos a gastrostomia apresentam alterações salivares?*. *Brazilian Oral Research*, 2016.

YIN, robert k. *Pesquisa qualitativa do início ao fim*. Penso, 2016.

YANAGISAWA K, BARTOSHUK LM, CATALANOTTO FA, et al. *Anesthesia of the chorda tympani nerve and taste phantoms*. *Physiol Behav* 1998.

CAPÍTULO 4 CUIDADOS ODONTOLÓGICOS EM PACIENTES COM EPIDERMÓLISE BOLHOSA: RELATO DE CASO

Vanessa Ferreira Leite Dias¹
Mariana Pereira dos Santos Targino²
José Rodolfo Figueiredo Dantas³
Glória Maria Pimenta Cabral⁴
Simone de Melo Norat Campos⁵

RESUMO

A epidermólise bolhosa (EB) consiste em uma doença genética, caracterizada por alterações na pele e membrana mucosa. A principal modificação clínica da EB é a formação de bolhas e/ou erosões, associadas a cicatrizes subsequentes em resposta a trauma, calor ou nenhuma causa aparente. Paciente, sexo feminino, 12 anos de idade, com diagnóstico de EB no primeiro ano de vida. Na avaliação odontológica, a paciente apresentava lesões bucais, tais como: presença de biofilme aderido e gengivite com sangramento espontâneo, lesões cavitadas de cárie em atividade, ulcerações em toda a extensão da mucosa bucal e borda lateral da língua, decorrentes da EB. O tratamento para as lesões de cavitadas de cárie foi pela técnica restauradora atraumática com curetagem de dentina infectada e preenchimento das cavidades com cimento ionomérico fotoativado (Riva Light – SDI). Concomitante ao tratamento restaurador, foram realizadas aplicações diárias de laser de baixa potência, (X Therapy – DMC) intercalando entre comprimento de onda vermelho para promover uma aceleração no processo de reparo, e comprimento de onda infra-vermelho para ação analgésica, melhorando assim a qualidade de vida da criança e permitindo a alimentação por via oral. Conclui-se que a terapia fotobiomoduladora com laser de baixa potência nos comprimentos de onda vermelho e infra-vermelho é efetivo para acelerar o reparo tecidual das e para controle de dor de lesões bucais em pacientes com EB.

Palavras-chaves: Epidermólise bolhosa. Assistência Odontológica. Cavidade Oral. Odontologia.

Introdução

A Epidermólise Bolhosa (EB) consiste em uma doença genética, caracterizada por alterações na pele e membrana mucosa (PAI, 2002). A principal modificação clínica da EB é a formação de bolhas e/ou erosões, associadas a cicatrizes subsequentes em resposta a trauma, calor ou nenhuma causa aparente (LINDEMEYER, 2009).

¹ Graduanda do curso de Odontologia do Centro Universitário Uniesp.

² Graduanda do curso de Odontologia do Centro Universitário Uniesp.

³ Graduanda do curso de Odontologia do Centro Universitário Uniesp.

⁴ Professora e Coordenadora do curso de Odontologia do Centro Universitário Uniesp.

⁵ Cirurgiã-Dentista especialista em Pacientes com Necessidades Especiais.

O EB pode ser dividida em quatro tipos principais: EB simplex (EBS), EB juncional (JEB), EB distrófico (DEB) e EB misto (síndrome de Kindler). Estes tipos, ainda, podem ser divididos em cerca de 30 subtipos diferentes (FINE, 2008).

É válido salientar, que em todos os tipos e subtipos de EB, podem apresentar manifestações orais que afetam os tecidos duros e moles. Além disso, todas as superfícies da mucosa oral estão potencialmente em risco de desenvolver lesões, que geralmente são distribuídas por toda a cavidade oral (WRIGHT, 1991).

Um estudo realizado com noventa e dois pacientes com diferentes tipos de EB, avaliados independentemente por um especialista em medicina oral e um dermatologista, mostrou que o local oral mais acometido pela doença é a língua, sendo a lesão mais frequente eritema e atrofia. Pacientes com EB distrófica recessiva grave generalizada apresentaram a maior média de locais envolvidos por cada lesão (FORTUNA, 2013).

As manifestações orais, geralmente diferem em gravidade e caráter com base no tipo/subtipo da EB (WRIGHT, 2010). Entretanto, em alguns subtipos, os achados orais podem ser mínimos ou ausentes, enquanto em outros, devido a um fenótipo de cicatrização, as manifestações orais podem ser graves, incapacitantes e desfigurantes, (WRIGHT, 2010; SERRANO-MARTINEZ, 2003).

As alterações orais mais comuns são bolhas que variam de tamanho e geralmente se rompem, ocasionando em áreas erodidas desnudadas (WRIGHT, 1991). No tipo DEB, essas áreas desenvolvem cicatrizes e contração tecidual com subsequente atrofia da maxila e prognatismo mandibular (FEIJOO, 2011).

Ademais, outras manifestações que podem aparecer são: milia (erupções pequenas que apresentam coloração branca ou amarelada), microstomia (diâmetro reduzido da boca), anquiloglossia (freio lingual curto) e hipoplasia do esmalte (defeito no esmalte dentário) (FEIJOO, 2011). Ainda, outros estudos mostram também que pacientes com EB têm alta probabilidade de desenvolver cárie dentária devido à má higienização proveniente da dor que as lesões proporcionam ao escovar (HAKKI, 2001).

Devido as alterações que a EB ocasiona na cavidade oral, é preciso muitas vezes reabilitar o paciente, devolvendo saúde e qualidade de vida. Diante disso, é necessário que o Cirurgião Dentista empregue ações durante o tratamento odontológico que evite danos, visto que a realização de procedimentos nesses

pacientes se torna mais crítico e adote medidas de prevenção, com finalidade de evitar a formação de novas bolhas e cárie dentária (BOTACIN, 2018).

Não há, até o momento, um tratamento curativo para a EB. Há perspectivas de desenvolvimento de terapias gênicas no futuro (BRUCKNER-TUDERMAN, 2010; FINE, 2010; SILVA, 2004; UITTO, 2011) mas, enquanto tal tratamento não é realidade, a equipe multiprofissional e a família devem se empenhar para proporcionar melhor qualidade de vida para o paciente (SILVA, 2004).

O manejo da EB é sintomático. Todavia, pode-se atribuir instruções de higiene oral e dieta, eliminação da inflamação gengival, procedimentos restauradores e exodontias (LOULOUDIADIS, 2009).

O objetivo deste trabalho é relatar um caso clínico de uma paciente que possui Epidermólise Bolhosa, tendo em vista que as manifestações orais decorrentes da doença são de interesse odontológico.

Relato De Caso

Paciente, sexo feminino, 12 anos de idade, com diagnóstico de EB desde o primeiro ano de vida (figura 01). Foi realizado uma avaliação odontológica e a paciente foi cooperativa ao atendimento. No exame intra-oral, pode-se observar a presença de alterações bucais decorrentes da EB (úlceras na mucosa jugal, borda lateral de língua e lesões de cárie em atividade). Além disso, a paciente apresentava limitação a abertura de boca e bastante dor. Para as lesões de cárie ativa, o tratamento de escolha foi a remoção da dentina infectada com curetas de dentina seguida da aplicação do azul de metileno a 0,005% e laserterapia para realização da terapia fotodinâmica, com o objetivo de controle antimicrobiano. Para realização da técnica, foi feita a aplicação do corante na cavidade com auxílio de pelotas de algodão estéreis e aguardou o tempo pré irradiação de 3 minutos, seguindo-se da irradiação com laser de baixa potência com a dose de 9 Joules por sítio. Ademais, para o tratamento da sintomatologia dolorosa, optou-se pelo uso de laserterapia de baixa potência no comprimento de onda infra-vermelho, intercalando com o comprimento de onda vermelho para fotobiomodulação tecidual com aplicação de 2J por cm² (figura 02 e 03). O equipamento utilizado foi XTherapy da DCM. Com isso, obteve-se declínio significativo da dor, devolvendo a paciente, além da condição de

voltar a se alimentar, a qualidade de vida. É importante relatar que todos os instrumentais utilizados para a realização dos procedimentos (espelho, pinça clínica, curetas de dentina), bem como as luvas foram previamente vaselinados para minimizar o trauma em pele e mucosa bucal durante o toque.



Figura 01



Figura02



Figura 03

Discussão

Durante a anamnese, a responsável pela paciente relatou a ocorrência da EB distrófica. Esta é uma das formas clássicas de EB, que geralmente tem início desde o nascimento ou nos primeiros anos de vida. Neste caso, a paciente com 12 anos de idade, possui sinais da doença desde o primeiro ano de vida. Neste tipo de EB, são identificadas alterações na derme com formação de vesículas ou bolhas decorrentes de traumas menores (HORITA et al., 2003) que foram identificados durante o exame clínico da paciente.

As bolhas se formam na pele, de maneira espontânea e com difícil cicatrização. Surgem frequentemente nas mãos, cotovelos, costas, nádegas, pés e

dedos. As unhas são ausentes ou distróficas (SHAFER et al.,1985). No caso relatado, o paciente possuía bolhas nas mãos, nos cotovelos, nos joelhos, nas pernas e nos pés com ulcerações e marcas de cicatrização, além de unhas malformadas.

Embora a EB seja considerada predominantemente uma doença cutânea, as manifestações orais são bem conhecidas desde 1879 (ARWILL et al.,1965), daí a importância que o cirurgião-dentista esteja preparado para reconhecer a doença e saber como intervir com segurança de forma a auxiliar em seu diagnóstico precoce e podendo proporcionar ao paciente as medidas adequadas de prevenção ou reabilitação (OLIVEIRA, 2008).

É importante discutir o grau de capacitação do dentista no manejo de pacientes portadores de EB. Por ser uma doença de baixa prevalência, muitos dentistas têm conhecimento limitado sobre a doença e a grande maioria dos cirurgiões dentistas têm falta de conhecimento e capacitação quanto a aplicação anestésica odontológica de pacientes que necessitam de cuidados especiais, a destacar a EB. A literatura científica relacionada à saúde bucal de pessoas vivendo com EB é relativamente escassa. Isso torna difícil para os dentistas sem experiência em tratar esses indivíduos.

As manifestações da EB de interesse para o dentista são as que afetam a face, a cavidade oral e as consequências para a condição geral do paciente. Sendo nesse tipo de EB observado a manifestações bolhosas e ulceradas e úlceras na mucosa bucal, língua e palato e anomalias no desenvolvimento dos dentes, assim como hipoplasia de mandíbula e do esmalte. Devido a complexidade das lesões orais, o tratamento dentário pode ser difícil, tendo o profissional, a necessidade de realizar adaptações aos procedimentos para coincidir com a condição do paciente. (BARBOSA, et al, 2019). Neste caso a paciente apresentou lesões ulceradas em mucosa jugal e borda lateral de língua, assim como lesões de cárie cavitadas e ativas.

A alta incidência de cárie dentária nos pacientes com EB, se dá pela dificuldade na higienização bucal, pois o uso de escovas pode levar ao surgimento de bolhas e à inflamação da gengiva (ALVES, 2007). Ademais, deformidades nas mãos e dedos também dificultam a higiene bucal (SIQUEIRA, 2008). Isso leva à

presença constante de biofilme (DA SILVA, 2003) e conseqüentemente ao desenvolvimento de doença periodontal severa (SIQUEIRA, 2008; STAVROPOULOS, 2008).

A Terapia Fotodinâmica Antimicrobiana (APDT) apresenta duas vantagens em se tratando de tratamentos que envolvem microrganismos. A primeira, é que a atividade bacteriana é confinada em áreas que foram tratadas com fotossensibilizador e luz, evitando assim a interrupção da microbiota local em locais distantes da área infectada. A segunda, é que o desenvolvimento de resistência ao O₂ pela bactéria é pouco provável devido ao seu modo não específico de ação (HOPE; WILSON, 2006). Em virtude da possibilidade de aplicação tópica e de seu efeito localizado, a utilização da Terapia Fotodinâmica para o tratamento de lesões de cárie tem sido bastante discutida na literatura.

Com finalidade de minimizar a dor e o desconforto, elegeu-se a terapia fotobiomoduladoras como método de tratamento, visto que apresenta efeitos benéficos para os tecidos, como ativação da microcirculação, produção de novos capilares, efeitos anti-inflamatórios e analgésicos, além de estímulo ao crescimento e à regeneração celular (HENRIQUES, 2008).

O laser de baixa potência possui efeito analgésico o que colaborou com a melhora da sintomatologia dolorosa da paciente. Essa propriedade pode ser observada particularmente sobre as formas da dor crônica de diversas etiopatogenias, desde os receptores periféricos até o estímulo no sistema nervoso central. Portanto, quando a luz laser interage com as células e o tecido na dose adequada, certas funções celulares poderão ser estimuladas, tais como: a estimulação de linfócitos, a ativação de mastócitos, o aumento da produção de ATP mitocondrial e a proliferação de vários tipos de células (CATÃO, 2004).

Por fim, o tratamento odontológico precoce, a aplicação diária de fluoreto tópico e sistêmico, instruções de higiene bucal e medidas de cuidados preventivos para minimizar o desenvolvimento de cáries e melhorar a saúde bucal são imprescindíveis (Wright, 1990; Wright et al., 1993).

Considerações Finais

Os pacientes com EB necessitam de atenção tanto por parte dos profissionais de saúde como dos familiares, principalmente quando se trata das medidas de educação e prevenção.

Os cuidados odontológicos são de extrema importância para os pacientes com EB e é essencial que seja feito o controle do biofilme dental com escovação suave, assim como o uso diário de dentifrício com flúor, fluoretos e clorexidina tópica, sem álcool e sem sabor, mantendo controle do biofilme bucal. A alimentação também deve ser orientada, através de uma dieta menos cariogênica, afim de evitar traumas ao paciente.

Conclui-se que laserterapia de baixa potência é efetivo para o tratamento da dor e reparo tecidual e a PDT é efetiva na redução microbiana em paciente com EB, com lesões bucais.

REFERÊNCIAS

ALVES, Patrícia Valéria Milanezi et al. Atendimento multidisciplinar do paciente ortodôntico com epidermólise bolhosa. Revista Dental Press de Ortodontia e Ortopedia Facial, v. 12, n. 4, p. 30-35, 2007.

ARWILL, Tore; BERGENHOLTZ, Axel; OLSSON, Olle. Epidermolysis bullosa hereditaria: III. A histologic study of changes in teeth in the polydysplastic dystrophic and lethal forms. Oral Surgery, Oral Medicine, Oral Pathology, v. 19, n. 6, p. 723-744, 1965.

BARBOSA, Marília Albuquerque; MAIA, Lucas Alexandre. MANEJO ODONTOLÓGICO EM PACIENTES PORTADORES DE EPIDERMÓLISE BOLHOSA: REVISÃO DE LITERATURA. Jornada Odontológica da Liga de Diagnóstico Oral e Maxilofacial, v. 2, 2019.

BOTACIN, Wellen Góbi et al. CUIDADOS NO MANEJO ODONTOLÓGICO DE PACIENTES PORTADORES DE EPIDERMÓLISE BOLHOSA. Anais da Jornada Científica e Cultural FAESA, p. 33-35, 2018.

BRUCKNER-TUDERMAN, Leena. Dystrophic epidermolysis bullosa: pathogenesis and clinical features. Dermatologic clinics, v. 28, n. 1, p. 107-114, 2010.

CATÃO, Maria Helena. Os benefícios do laser de baixa intensidade na clínica odontológica na estomatologia. Rev. bras. patol. oral, p. 214-218, 2004.

- DA SILVA, Luiz Carlos Ferreira et al. Manifestações estomatológicas da epidermólise bolhosa–relato de caso. Rev Cirurg e Traumat buco-maxilo-facial, v. 3, 2003.
- EDUARDO, Carlos de Paula et al. A terapia fotodinâmica como benefício complementar na clínica odontológica. Revista da Associação Paulista de Cirurgiões Dentistas, v. 69, n. 3, p. 226-235, 2015.
- HORITA, Selma Suzue; GUARÉ, Renata de Oliveira; CIAMPONI, Ana Lúcia. Considerações gerais sobre epidermólise bolhosa: relato de caso clínico. JBC j. bras. clin. odontol. integr, p. 247-249, 2003.
- HOPE, Chris K.; WILSON, M. Induction of lethal photosensitization in biofilms using a confocal scanning laser as the excitation source. Journal of Antimicrobial Chemotherapy, v. 57, n. 6, p. 1227-1230, 2006.
- FEIJOO, Javier F. et al. Inherited epidermolysis bullosa: an update and suggested dental care considerations. The Journal of the American Dental Association, v. 142, n. 9, p. 1017-1025, 2011.
- FINE, Jo-David et al. The classification of inherited epidermolysis bullosa (EB): Report of the Third International Consensus Meeting on Diagnosis and Classification of EB. Journal of the American Academy of Dermatology, v. 58, n. 6, p. 931-950, 2008.
- FINE, Jo-David. Inherited epidermolysis bullosa. Orphanet journal of rare diseases, v. 5, n. 1, p. 12, 2010.
- FORTUNA, Giulio et al. Patterns of oral mucosa lesions in patients with epidermolysis bullosa: comparison and agreement between oral medicine and dermatology. Journal of oral pathology & medicine, v. 42, n. 10, p. 733-740, 2013.
- HAKKI, Sema Sezgin et al. Epidermolysis bullosa acquisita: Clinical manifestations, microscopic findings, and surgical periodontal therapy. A case report. Journal of periodontology, v. 72, n. 4, p. 550-558, 2001.
- HENRIQUES, Águida Cristina Gomes et al. A laserterapia na odontologia: propriedades, indicações e aspectos atuais. Odontol. clín.-cient, 2008.
- HOLSEN, Dag Sollesnes; JOHANNESSEN, Anne Christine. Sykdommer som affiserer hud og munnslimhinne. TIDSSKRIFT-NORSKE LAEGEFORENING, v. 126, n. 9, p. 1214, 2006.
- LINDEMEYER, Rochelle; WADENYA, Rose; MAXWELL, Lynne. Dental and anaesthetic management of children with dystrophic epidermolysis bullosa. International journal of paediatric dentistry, v. 19, n. 2, p. 127-134, 2009.
- LOULUDIADIS, A. K.; LOULUDIADIS, K. A. Case report: Dystrophic Epidermolysis Bullosa: dental management and oral health promotion. European Archives of Paediatric Dentistry, v. 10, n. 1, p. 42-45, 2009.
- OLIVEIRA, Thais M. et al. Clinical management for epidermolysis bullosa dystrophica. Journal of Applied Oral Science, v. 16, n. 1, p. 81-85, 2008.
- PAI, Shan; MARINKOVICH, M. Peter. Epidermolysis bullosa. American journal of clinical dermatology, v. 3, n. 6, p. 371-380, 2002.

SERRANO-MARTINEZ, M. C. et al. Oral lesions in recessive dystrophic epidermolysis bullosa. *Oral diseases*, v. 9, n. 5, p. 264-268, 2003.

SHAFER, W. G.; HINE, M. K.; LEVY, B. M. Tratado de patologia bucal. 4ª Tratado de patologia bucal. 1985.

SILVA, Luis Cândido Pinto et al. Clinical evaluation of patients with epidermolysis bullosa: review of the literature and case reports. *Special Care in Dentistry*, v. 24, n. 1, p. 22-27, 2004.

SIQUEIRA, Maria Alice et al. Dental treatment in a patient with epidermolysis bullosa. *Special Care in Dentistry*, v. 28, n. 3, p. 92-95, 2008.

STAVROPOULOS, Franci; ABRAMOWICZ, Shelly. Management of the oral surgery patient diagnosed with epidermolysis bullosa: report of 3 cases and review of the literature. *Journal of oral and maxillofacial surgery*, v. 66, n. 3, p. 554-559, 2008.

UITTO, Jouni. Regenerative medicine for skin diseases: iPS cells to the rescue. *Journal of Investigative Dermatology*, v. 131, n. 4, p. 812-814, 2011.

WRIGHT, J. Tim. Comprehensive dental care and general anesthetic management of hereditary epidermolysis bullosa: A review of fourteen cases. *Oral surgery, oral medicine, oral pathology*, v. 70, n. 5, p. 573-578, 1990.

WRIGHT, J. T.; FINE, J.-D.; JOHNSON, L. B. Oral soft tissues in hereditary epidermolysis bullosa. *Oral surgery, oral medicine, oral pathology*, v. 71, n. 4, p. 440-446, 1991.

WRIGHT, J. Timothy et al. Hereditary epidermolysis bullosa: oral manifestations and dental management. *Pediatric dentistry*, v. 15, p. 242-242, 1993.

WRIGHT, J. Timothy. Oral manifestations in the epidermolysis bullosa spectrum. *Dermatologic clinics*, v. 28, n. 1, p. 159-164, 2010.

CAPÍTULO 5 ATENDIMENTO FONOAUDIOLÓGICO A CRIANÇA COM AME TIPO I: UM RELATO DE EXPERIÊNCIA

Ms. LIMA, K. A. Q.¹
 Ms. ALVES, M. A. M. F.²
 Esp. ALBUQUERQUE, K. M. F.³
 Ms. CUNHA, D.G.P.⁴
 Ms. SOUTO, P.A.N.G.⁵

RESUMO

A atrofia muscular espinhal (AME) pode apresentar manifestação intrauterina, com mobilidade reduzida do feto ou durante os primeiros meses de nascimento. A sobrevida, geralmente, não ultrapassa três anos. A principal causa dos óbitos é a falência do sistema respiratório. Dentre as manifestações fonoaudiológicas, estão: comprometimento da sucção, deglutição, voz e fala. Este estudo baseia-se na vivência de duas fonoaudiólogas na assistência a um paciente com AME tipo I, em atendimento na UTI pediátrica e clínica pediátrica de um hospital universitário na cidade de João Pessoa. Essa experiência iniciou quando uma criança, com 1 ano 9 meses de vida, não apresentava nenhuma mobilidade na musculatura orofacial e laríngea e permanece desta forma até os dias atuais. A estimulação tátil térmica gustativa promoveu a reabilitação da deglutição salivar, com redução significativa na frequência de aspirações traqueais e orais. A terapia fonoaudiológica proporcionou melhora na funcionalidade da deglutição salivar, minimizou o risco de aspiração, além de possibilitar experiências orais diversas através de alimentos de diferentes sabores, propiciando melhora na qualidade de vida da criança e seus cuidadores/familiares.

Palavras-chave: Doenças raras; Fonoaudiologia; Atrofia Muscular Espinal; Disfagia.

Introdução

As doenças raras são caracterizadas por uma ampla diversidade de sinais e sintomas e variam não só de doença para doença, mas também de pessoa para pessoa acometida pela mesma condição. Manifestações relativamente frequentes podem simular doenças comuns, dificultando o seu diagnóstico, causando elevado sofrimento clínico e psicossocial aos afetados, bem como para suas famílias. Calcula-se que existam entre 6 a 8 mil doenças raras no mundo e, para 95% delas, não há tratamento específico até o momento (BRASIL, 2019).

¹ Hospital Universitário Lauro Wanderley.

² Hospital Universitário Lauro Wanderley.

³ Hospital Universitário Lauro Wanderley.

⁴ Hospital Universitário Lauro Wanderley.

⁵ Hospital Universitário Lauro Wanderley.

Outra nomenclatura para a doença rara consiste em doença órfã, que é a expressão que identifica uma doença que ocorre com baixa frequência na população em geral. É caracterizada pela baixa prevalência (menos de 1/2000) e pela heterogeneidade, afetando tanto adultos como crianças em qualquer lugar do mundo. No entanto, observamos que pessoas com doenças raras constituem uma pequena minoria, assim, há uma carência de recursos públicos. Estas doenças não são prioridades de saúde pública e existem poucas pesquisas realizadas a seu respeito, sendo o mercado restrito e a indústria farmacêutica reticente para investir em estudos e para o desenvolvimento em tratamentos voltados a elas (EURORDIS, 2005).

O diagnóstico desta patologia geralmente é difícil, e esta classifica-se em grave, crônica, degenerativa e progressiva. É importante ressaltar que a mesma constitui risco de morte e precisa de tratamento contínuo. Por esta razão, tanto o paciente como sua família acabam tornando-se social, econômica e psicologicamente vulneráveis, precisando enfrentar preconceito, marginalização e carência de um tratamento adequado (SOUZA *et al.*, 2007).

A doença rara constitui um problema de saúde, cuja origem pode ser a mais diversa, apresentando-se na maioria dos casos de modo incomum e com baixa frequência na população. De modo geral, não existe um tratamento disponível para cura ou controle de seus sintomas. Assim destaca-se a baixa frequência com que cada tipo de doença ocorre, em razão de ser este o principal critério de discriminação empregado para sua definição. Algumas pessoas sofrem de doenças muito raras ou ultrarraras, o que faz com que seus familiares apresentem alguns problemas de ordem social, como sendo vítimas de preconceito por parte da comunidade em geral. Tanto o número total de doenças como o total de pacientes variam, conforme a definição usada, assim, há diferentes modos de quantificar os casos (LAVANDEIRA, 2006).

Considera-se que as doenças genéticas raras, visto serem complexas, podem se apresentar de forma degenerativa e cronicamente debilitantes, afetando as capacidades físicas, mentais, sensoriais e comportamentais da pessoa adoecida e sua família. Tal perfil nos aponta que, a depender da especificidade de cada doença

e do modo como incide na vida dessas pessoas, demandará cuidados complexos e contínuos ao longo do tempo (PICCI, *et al.*, 2015).

As doenças raras classificam-se em: degenerativas e proliferativas. Geralmente são crônicas, progressivas e incapacitantes, podendo afetar a qualidade de vida das pessoas e de suas famílias, bem como levar à morte. Além disso, muitas delas não possuem cura, de modo que o tratamento consiste em acompanhamento clínico, fisioterápico, fonoaudiológico, psicoterápico, entre outros, com o objetivo de aliviar os sintomas ou retardar seu aparecimento. Muito embora sejam individualmente raras, como um grupo elas acometem um percentual significativo da população, o que resulta em um problema de saúde relevante. Cerca de 30% dos pacientes acometidos pelas doenças raras morrem antes dos cinco anos de idade, uma vez que 75% delas afetam crianças, o que não impede que adultos também possam adquiri-las (BRASIL, 2019).

No que se refere à especificidade, apresentam distintos graus de gravidade e expressão. Observamos que não existem sintomas únicos ou específicos, pois estes variam de acordo com a etiologia da doença. No entanto, sua manifestação ocorre de modo severo a muito severo, levando a um aumento no grau de dependência, geralmente, associando suas ações ao acompanhamento de algum parente ou de um cuidador profissional, proporcionando uma redução significativa de esperança de vida ao paciente (SOUZA *et al.*, 2010).

As doenças raras não têm cura, no entanto um tratamento adequado é capaz de reduzir complicações e sintomas, assim como impedir o agravamento e evolução da doença. O Ministério da Saúde está revisando a elaboração de Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDT) para doenças raras, buscando unificar procedimentos em documentos já existentes.

As doenças raras afetam cerca de 8% da população mundial e, no Brasil, estima-se que 13 milhões de pessoas são acometidas por elas (INTERFARMA, 2018). Parte significativa delas tem origem genética, representando cerca de 80% do total e as demais advêm de causas ambientais, infecciosas, virais ou imunológicas. Dentre as doenças consideradas raras temos a Atrofia Muscular Espinhal (AME) (EURODIS, 2018).

A AME é uma doença neurodegenerativa dos neurônios a motores medulares, promovendo atrofia e fraqueza musculares progressivas (PRIOR, 2007). Essa enfermidade é proveniente de uma herança genética autossômica recessiva considerada a segunda principal desordem genética fatal, com incidência de 1:6000 a 1:10.000 nascimentos (ARAÚJO; RAMOS; CABELLO, 2005).

A AME afeta as células do corno anterior da medula, resultando em fraqueza e atrofia muscular caracterizada por problemas nos movimentos voluntários. (LEFEBVRE, BURGLEN, REBOULLET, 1995) e interfere na capacidade do corpo de produzir uma proteína essencial para a sobrevivência dos neurônios motores, responsáveis pelos gestos voluntários vitais simples do corpo, como respirar, engolir e se mover. Até o momento, não há cura para a AME.

Existem quatro tipos distintos da AME: Tipo I, AME infantil ou doença de Werdnig-Hoffmann; Tipo II ou AME intermediária; Tipo III, AME juvenil ou doença de Kugelbert-Welander; Tipo IV ou AME adulta (MERCURI, BERTINI, IANNACCONE, 2012).

A AME tipo I (doença de Werdnig-Hoffmann ou AME aguda manifesta-se entre 0 e 6 meses de nascimento, muitas vezes, com a inibição da habilidade do bebê sentar-se e caracteriza-se pela reduzida expectativa de vida (RUSSMAN, 2007). A incapacidade de engolir e alimentar-se por via oral ocorre antes da criança completar 1 ano de idade. Também é possível evidenciar fraqueza de tronco e membros que, normalmente, se estende para os músculos intercostais, o que dificulta o processo respiratório (WANG *et al.*, 2007).

Na AME tipo II (ou AME crônica), os sintomas iniciam por volta dos 6 a 18 meses de vida, mas pode se manifestar mais precocemente. Alguns pacientes, apesar de não conseguirem deambular, conseguem ficar em pé quando apoiados. As crianças podem apresentar baixo peso gerado pela dificuldade de engolir. Tosse, secreções traqueais, miofasciculações, além de escoliose e contraturas podem ser achados da AME tipo II (WANG *et al.*, 2007). Conforme Russman (2007) e Wang *et al.* (2007), a expectativa de vida gira em torno de 10 a 40 anos.

Já a AME tipo III AME juvenil ou doença de Kugelberg-Welander normalmente surge após os 18 meses, porém a idade de início varia muito. De acordo com Wirth

et al. (2006), o aparecimento da doença antes dos 3 anos de idade é classificado como AME tipo IIIa, enquanto que, após essa idade, é reconhecido como AME tipo IIIb. A diferença entre as duas está na preservação da capacidade de andar. Indivíduos com o tipo IIIa são capazes de andar até os 20 anos. Já os pacientes do tipo IIIb, da mesma idade, mantêm com essa habilidade durante a vida toda (ZERRES e RUDNIK-SCHÖNEBORN, 1995). De acordo com Russman (2007), não se tem definida a expectativa de vida para esse tipo.

A AME tipo IV constitui a forma menos gravosa. Wang et al. (2007) relatam que o início da fraqueza pode dar-se na segunda ou terceira década de vida. Indivíduos acometidos por essa patologia conseguem andar normalmente e possuem uma expectativa de vida normal (RUSSMAN, 2007).

O início precoce dos sintomas (anterior aos seis meses) associa-se a um desenvolvimento motor precário (PIRES *et al.*, 2011). Estes autores ainda ratificam que dificuldades ventilatórias somadas à precariedade tanto na sucção quanto na deglutição predispõe pacientes com AME I a infecções respiratórias recorrentes, seguidas de agravo à saúde. A idade do indivíduo à data de apresentação dos sintomas é o que auxilia na determinação da gravidade da doença numa relação inversamente proporcional. Refere também que a insuficiência respiratória, principalmente, nos casos de AME I e II leva frequentemente esses pacientes à morte (WANG et al., 2007).

O diagnóstico para esta doença é alcançado por meio de três exames: eletromiografia, exame que mede a atividade elétrica do músculo; biópsia muscular, na qual se observa degeneração da fibra muscular em diferentes estágios, bem como evidência histoquímica de desnervação; e estudo do DNA, feito com uma amostra de sangue, no qual é pesquisada a deleção do gene survival motor neuron. Quando a realização deste último exame é possível, torna-se desnecessário realizar os outros dois anteriores.

A forma de tratamento vai depender do tipo de AME apresentado pelo indivíduo. Normalmente os pacientes com AME utilizam respiradores e aparelhos que estimulam a tosse para limpeza das vias aéreas. Além disso, é necessário adotar uma dieta balanceada, para manterem o peso controlado, evitando, assim, que o enfraquecimento muscular seja maior. (BRASIL, 2019)

Na AME, os núcleos motores do tronco encefálico podem ser atingidos e causar alterações nos músculos orofaciais e conseqüentemente alteração nas funções, como fala e deglutição, além de fasciculação de língua (CHEN, SHIH, CHEN *et al.*, 2012). A disfagia poderá estar relacionada a fraqueza dos músculos orais e laríngeos, além dos músculos do pescoço.

Artigos que tratem da intervenção fonoaudiológica na literatura são escassos. A importância desse estudo está em compartilhar a experiência de duas fonoaudiólogas no acompanhamento de uma criança com AME, a fim de divulgar as estratégias utilizadas no caso.

O objetivo desse estudo é descrever as condutas fonoaudiológicas em um caso de uma criança com AME tipo I, com o intuito de demonstrar a importância do atendimento fonoaudiológico nesse caso e compartilhar com os demais profissionais a experiência com o uso da estimulação tátil-térmica-gustativa (ETTG).

Método

Esse estudo trata-se de um relato de experiência da vivência de duas fonoaudiólogas na assistência a um paciente com AME tipo I, atendido na UTI pediátrica e clínica pediátrica de um hospital universitário na cidade de João Pessoa.

O atendimento fonoaudiológico ao paciente J.L. iniciou quando o mesmo já estava internado há um ano e cinco meses na UTI Pediátrica do HU, onde foi tomado ciência sobre sua história. Neste mesmo local foi realizado o pré-natal completo, sem intercorrências, parto eutócico, e alta hospitalar em poucos dias. As manifestações clínicas de sua doença surgiram precocemente, com choro fraco, hipotonia, sialorréia e roncos pulmonares. Com três meses de vida, o paciente já tinha diagnóstico clínico fechado para AME.

Em meados de 2015, quando ocorreu a inserção da fonoaudióloga na Unidade de terapia Intensiva Pediátrica (UTI Pediátrica) desta Instituição, houve o primeiro contato da profissional com a criança portadora de AME tipo I. Na ocasião, esta tinha 1 ano e 9 meses de vida, mas já não apresentava mobilidade alguma. Isso foi constatado após sucessivas crises convulsivas evidenciadas em período hospitalar.

O paciente gastrostomizado, traqueostomizado e fazendo uso de Ventilação Mecânica Invasiva (VMI) manteve-se com estado geral regular quando avaliado pela fonoaudióloga da unidade. Em observação prévia, evidenciava-se, diariamente, a produção excessiva de saliva, chegando a formar verdadeiros “cachos de uvas”, que, ao escorrerem pela boca, percorriam todo tórax da criança. Assim, como esperado, foi constatada inaptidão total de suas funções de sucção e deglutição durante a avaliação.

Em seguida, uma conversa foi estabelecida com a mãe a fim de esclarecer o prognóstico fonoaudiológico da criança. A partir de então, foi traçada a estratégia de terapias quinzenais, as quais permitiriam ou não a continuidade da terapêutica definida.

Nos primeiros dias, estímulos exclusivamente táteis em região submandibular, bochechas, lábios, gengiva, língua, região vestibular além de mobilização laríngea foram realizados manualmente e com espátula; no entanto, nenhuma resposta de deglutição foi obtida. No 12º dia, estímulo gustativo foi iniciado com o limão, tendo sido notoriamente perceptível a resposta de deglutição (movimentação de língua e elevação de laringe). Como a criança passou a deglutir, o “Blue Dye Test” foi realizado e repetido de forma sucessiva (por 3 dias intercalados, dias em que a fonoaudióloga estava no setor, repetindo-se o teste 2 vezes/dia em um intervalo de 3 horas) a fim de evidenciar possível sinal de broncoaspiração. Em nenhum dos testes ele broncoaspirou. No entanto, em todas as vezes, constatou-se a presença da coloração azul na narina, o que indica que parte da saliva refluiu para a cavidade nasal, provavelmente, devido à ineficiência do palato mole.

Deu-se segmento à fonoterapia mantendo estímulos táteis e gustativos (azedo e doce), acrescidos, algumas vezes, de estímulos térmicos. Mais rotineiramente era utilizado o limão como elemento azedo por ser mais comumente utilizado pelo hospital, embora também se utilizasse o maracujá. Quanto aos estímulos doces, utilizava-se uma variedade: desde sucos embedidos em gases a pirulitos e essências de chocolate e morango. O paciente passou a deglutir de forma eficaz a saliva, não sendo mais possível evidenciar a formação dos ditos “cachos de uvas”. Após cada estímulo gustativo, se ainda fosse evidenciado resíduo de saliva em cavidade oral, esta era sutilmente retirada com uma espátula revestida com gaze ou

por uma breve aspiração oral, no sentido de melhorar a organização para as demais deglutições, que, muitas vezes, eram constatadas, também, seguida à fonoterapia.

Na rotina dos procedimentos diários da UTI, tanto a equipe de fisioterapia quanto a equipe de enfermagem passou a relatar redução significativa da frequência de aspirações traqueais e orais em resposta à terapia fonoaudiológica nos primeiros 2 anos e três meses do seu início. Após esse período, a fonoaudióloga afastou-se para licença maternidade, e, ao retornar, o paciente havia regredido quanto à frequência de deglutições. Mesmo assim, não foi possível evidenciar quadro algum de pneumonia por broncoaspiração enquanto internado na UTI.

J. L. foi transferido para enfermaria pediátrica do HU no dia 31 de janeiro do ano de 2019, e atualmente com seis anos de idade evolui sem intercorrências. Apresenta eventualmente episódios de dessaturação e taquicardias, relacionados ao incômodo ocasionado pela presença de secreções em vias aéreas.

No primeiro momento, foram feitas avaliações onde se observaram lábios entreabertos, acúmulo de saliva em cavidade oral ao ponto de haver o escape pelas comissuras labiais, língua alargada, palato estreito, hipotonia de lábios, língua e bochechas, deglutição débil, apenas apresentava o esboço de levantamento de laringe após estimulação. A terapia fonoaudiológica tem tido bons resultados através da estimulação tátil-térmica-gustativa, utilizando massageadores faciais, utensílios com texturas diferenciadas, sensações térmicas distintas, sucos de diversos sabores, pirulitos e chocolate. Segundo a genitora, o paciente não reage com mímicas faciais, mas esboça informações através do aumento ou diminuição da frequência cardíaca. Quando é algo prazeroso e que é de interesse do mesmo, observa-se diminuição ou permanência da frequência cardíaca; quando não é de interesse, J.L. apresenta rubor facial e aumento da frequência cardíaca. Com a finalidade de diminuição da sialorreia, a equipe pediátrica propôs o uso da toxina botulínica (BOTOX) como instrumento de tentativa para essa redução salivar, o processo de dispensação do medicamento está em andamento.

A terapêutica inicialmente aplicada teve como finalidade amenizar o desconforto gerado pela abundância de sialorreia da criança. A posteriori, o intuito foi manter níveis mínimos de saliva a partir da realização de deglutições mais

frequentes e, com isso, proporcionar melhoria na qualidade de vida da criança assistida.

Resultado e Discussão

A terapia fonoaudiológica com estímulos gustativo, tátil e térmico aumentou as frequências das deglutições de saliva e resultou na redução do escape extra oral desta, observado pela quantidade da mesma. A deglutição de saliva envolve integridade anatômica, funcional e neurológica dos órgãos envolvidos na referida função. A dificuldade no processo fisiológico de deglutir, inclusive saliva, é denominado disfagia. A mesma consiste em um sintoma que envolve uma gama de alterações anatômicas e funcionais, que deve ser abordado de maneira multidisciplinar, prevenindo as complicações potenciais, como a desnutrição, a desidratação e a pneumonia aspirativa (SANTORO *et al.*, 2011).

O acúmulo de saliva e escape extra oral aparenta ser um problema pequeno, porém ele poderá repercutir de maneira negativa na deglutição, na respiração, no aspecto emocional, no desenvolvimento socioafetivo, amentando a sobrecarga do familiar ou cuidador que necessitará aspirar a pessoa mais vezes ao dia (DIAS, FERNANDES; MAIA FILHO, 2016). As consequências do escape extra oral de saliva podem ser: isolamento social, odor intolerável, infecções periorais e dano na dentição. Já as aspirações do conteúdo salivar, podem resultar em pneumonias de repetição e são decorrentes do escape intra oral (ERASMUS, VAN HULST, ROTTEVEELT, *et al.*, 2012). Um estudo realizado mostrou que a intervenção na sialorreia reduz a ocorrência de pneumonias aspirativas. (VIJAYASERKARAN, 2012),

As alterações no processo de deglutição podem ocorrer em virtude dos núcleos motores do tronco encefálico poderem ser atingidos e causar alterações nos músculos orofaciais e conseqüentemente alteração nas funções, como fala e deglutição, além de fasciculação de língua (CHEN, SHIH, CHEN *et al.*, 2012). A disfagia poderá estar relacionada a fraqueza dos músculos orais e laríngeos, além dos músculos do pescoço. Estudo realizado com pessoas com AME tipo II, obteve como achados disfagia, dificuldade na abertura de boca e na mastigação (VAN BRUGGEN, VAN DEN ENGEL-HOEK, VAN DER POL, *et al.*, 2011).

Um estudo realizado em 2014 analisou algumas ressonâncias magnéticas de pacientes com AME e detectou degeneração de gordura em músculos como o digástrico e o geniioideo, que participam da elevação laríngea durante a deglutição. Entretanto, acredita-se que essa degeneração, quando ocorre nos músculos responsáveis pela abertura e fechamento da boca, causam maior repercussão na deglutição que a própria fisiopatologia da AME, pois o abaixamento e a elevação da mandíbula são exercidos por um pequeno número de músculos (WADMAN, VAN BRUGGEN, WITKAMP *et al.*, 2014). A abertura de boca é, portanto, uma medida de avaliação de risco da disfagia sugerida devido à relação entre a alteração dessa medida e a disfagia (WADMAN, VAN BRUGGEN, WITKAMP *et al.*, 2014).

Dentre os tratamentos para sialorreia, a percepção sensorial e as habilidades motoras orais demonstram ser mais efetivos no tratamento de crianças neurológicas, por atingir diretamente na causa desse excesso de saliva: ausência ou redução da frequência de deglutição. Outros tratamentos como os farmacológicos e a toxina botulínica funcionam como coadjuvantes, auxiliando o fonoaudiólogo na sensibilização das estruturas orais, por meio da estimulação tátil térmica e gustativa (DIAS, FERNANDES; MAIA FILHO, 2016).

No paciente portador de AME desta pesquisa, a estimulação tátil, térmica e gustativa aumentou as frequências das deglutições de saliva e resultou na redução do escape extra oral, minimizando o risco de broncoaspiração. Uma revisão da literatura realizada em diferentes bases de dados, como *Medline*, *Scielo* Brasil, Chile e Espanha e *Lilacs* constatou que o estímulo térmico frio e o gustativo azedo influenciaram na modulação da dinâmica da deglutição, tanto em indivíduos saudáveis como em indivíduos com acometimento neurológico (COLA *et al.*, 2008).

A reabilitação na disfagia orofaríngea tem utilizado técnicas fonoaudiológicas que envolvem o sabor azedo e a temperatura fria, com o intuito de aumentar a modulação oral e a resposta faríngea da deglutição (FURKIM; SILVA 1999). Um estudo realizado teve como objetivo verificar o efeito do sabor azedo e da temperatura fria no tempo de trânsito oral da deglutição, no tempo de resposta faríngea e no escape oral posterior em pacientes após Acidente Vascular Cerebral

isquêmico hemisférico, tanto com lesão à direita (D) como à esquerda (E). O resultado obtido com a combinação dos estímulos térmico e químico (azedo e gelado), quando ofertados em sequência não aleatória, provocam mudanças no comportamento da deglutição, resultando na redução do tempo de trânsito oral e do tempo de trânsito oral total (GATTO, 2010).

Diante do exposto, percebe-se que a estimulação tátil térmica gustativa é bastante utilizada em pacientes com comprometimentos neurológicos e tem resultados positivos na performance oral e faríngea durante a deglutição. No paciente com AME tal estratégias trouxe benefícios na deglutição salivar embora a literatura dessa temática seja escassa.

Considerações Finais

A estimulação tátil térmica gustativa é um recurso eficaz na terapia fonoaudiológica das crianças com AME tipo I, proporcionando segurança na deglutição e melhora da qualidade de vida desse público e seus cuidadores/familiares.

A terapia fonoaudiológica proporcionou melhora na funcionalidade da deglutição salivar, minimizou o risco de aspiração, além de possibilitar experiências orais diversas através de alimentos de diferentes sabores, propiciando melhora na qualidade de vida da criança e seus cuidadores/ familiares.

REFERÊNCIAS

ARAÚJO, A.P.; CABELLO, P.H. Dificuldades diagnósticas na atrofia muscular espinhal. Arq Neuropsiquiatr. v. 63, p. 145-149, 2005.

Associação da Indústria Farmacêutica de Pesquisa (INTERFARMA). Doenças Raras: A urgência do acesso à saúde. São Paulo: Interfarma; 2018. Acesso em: 16/02/2020.

BRASIL. Ministério da Saúde. Doenças raras: o que são, causas, tratamento, diagnóstico e prevenção. 2019. Acesso em: 16/02/2020. Disponível em: <http://portalms.saude.gov.br/saude-de-a-z/doencas-raras>. Acesso em: 16 de fevereiro de 2020.

CHEN, Y.S.; SHIH, H.H.; CHEN, T.H.; KUO, C.H, JONG, Y.J. Prevalence and risk factors for feeding and swallowing difficulties in spinal muscular atrophy types II and III. *J Pediatr.* v. 160, p. 447- 451, 2012.

COLA, P..C.; GATTO, A.R.; SILVA, R.G.; SCHELP, A.O.; HENRY, M.A.C.A. Reabilitação em disfagia orofaríngea neurogênica: sabor azedo e temperatura fria, *Rev. Cefac.* São Paulo, v. 10, n.2. p. 200-211, abr/jun. 2008. Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?pid=S151618462008000200009&script=sci_arttext&lng=pt. Acesso em 19 de fevereiro de 2020.

DIAS, B. L. S; FERNANDES, A. R.; MAIA FILHO, H. S. Sialorrhea in children with cerebral palsy. *J. Pediatr. (Rio J.)*. Porto Alegre, v. 92, n. 6, p. 549-558, set. 2016. Disponível em: <http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0021-75572016000700549&lng=en&nrm=iso>. Acesso em: 16 de fevereiro de 2020.

ERASMUS, C.E., VAN HULST, K; ROTTEVEEL, J.J.; WILLEMSSEN, M.A.; JONGERIUS, P.H. Clinical practice: swallowing problems in cerebral palsy. *Eur J Pediatr.*, v.171, p. 409-14, 2012.

EURORDIS. Rare diseases: understanding this public health priority. Nov. 2005. Disponível em: < www.eurordis.org.> Acesso em: 16/02/2020.

FURKIM, A. M.; SILVA, R.G. Programas de reabilitação em disfagia neurogênica. São Paulo: Frôntis; 1999.

GATTO, A. R. Efeito do sabor azedo e da temperatura fria na fase oral da deglutição no acidente vascular encefálico. 2010. Dissertação (Mestrado)- Faculdade de Medicina de Botucatu, Universidade Estadual Paulista, Botucatu, 2010. Disponível em: https://repositorio.unesp.br/bitstream/handle/11449/86302/gatto_ar_me_botfm.pdf?sequence=1. Acesso em 19 de fevereiro de 2020.

GRANGER, M.W.; BUSCHANG, P.H.; THROCKMORTON, G.S.; IANNACCONE, S.T. Masticatory muscle function in patients with spinal muscular atrophy. *Am J Orthod Dentofacial Orthop.* V.115. P.697–702. 1999.

HAHNEN, E.; SCHONLING, J.; RUDNIK-SCHONEBORN, S.; ZERRES K, WIRTH, B. Hybrid survival motor neuron genes in patients with autosomal recessive spinal muscular atrophy: new insights into molecular mechanism responsible for the disease. *Am J Hum Genet.* v.59, p. 1057-65, 1996.

LAVANDEIRA, A. Orphan drugs: legal aspects, current situation. *Halmophilia.* Madrid. v.8, p. 194 - 198, 2006.

LEFEBVRE, S.; BURGLIN, L.; REBOULLET, S. e cols. Identification and characterization of a spinal muscular atrophy determining gene. *Cell.* v.80, p.155–165, 1995.

MERCURI, E; BERTINI, E; IANNACCONE, S. T. Childhood spinal muscular atrophy: controversies and challenges. *Lancet Neurol*, v. 11, p. 443-452, 2012.

PICCI, R.L.L.; OLIVA, F.; TRIVELLI, F.; CAREZANA, C.; ZUFFRANIERI, M.; OSTACOLI, L.; FURLAN, P.M.; LALA, R. Emotional Burden and Coping Strategies of

Parents of Children with Rare Diseases. J Child Fam Stud. v. 24, n. 2, p. 514-522, 2015.

PIRES, M. e cols. Atrofia muscular espinhal. Acta Med Port. v.24, n. S2, p. 95-102, 2011.

PRIOR, T. W. Spinal Muscular Atrophy Diagnostics. J Child Neurol.v.22, n.8, p. 952-956, 2007.

RARE DISEASES EUROPE (EURORDIS. What is a rare disease? 2018. Disponível em: <https://www.eurordis.org/content/what-rare-disease>. Acesso em: 16/02/2020.

RUSSMAN, B. S. Spinal muscular atrophy: clinical classifications and disease heterogeneity. J Child Neurol. v. 22, p. 946-951, 2007.

SANTORO, P.P.; FURIA, C.L.B.; FORTE, A.P.; LEMOS, E.M.; GARCIA, R.I.; TAVARES, R.A.; IMAMURA, R. Avaliação otorrinolaringológica e fonoaudiológica na abordagem da disfagia orofaríngea: proposta de protocolo conjunto. Brazilian Journal of Otorhinolaryngology. São Paulo, v. 77, n. 2, p. 201- 213, mar/abr. 2011. Disponível em: http://www.scielo.br/pdf/bjorl/v77n2/pt_v77n2a10.pdf. Acesso em 19 de fevereiro de 2020.

SOUZA, M.V. et al. Medicamentos de alto custo para doenças raras no Brasil: o exemplo das doenças lisossômicas. Ciência & saúde coletiva. p.11, 2007.

SOUZA, M.V.; KRUG, B.C.; PICON, P.D.; SCHWARTZ, I.V.D. Medicamentos de alto custo para doenças raras no Brasil: o exemplo das doenças lisossômicas. Ciência & saúde Coletiva. v. 15, n. l3, p. 3443 – 3454, 2010.

VAN BRUGGEN, H. W.; VAN DEN ENGEL-HOEK, L.; VAN DER POL, W.L.; DE WIJER, A.; DE GROOT, I.J.; STEENKS, M.H. Impaired mandibular function in spinal muscular atrophy type II: need for early recognition. J Child Neurol , v. 26, p.1392–1396, 2011.

VANDERAS, A.P. Mandibular movements and their relationship to age and body height in children with or without clinical signs of craniomandibular dysfunction: part IV. A comparative study. ASDC J Dent Child. v. 59, p.338–341, 1992.

VIJAYASEKARAN, S.; UNAL, F.; SCHAFF, S.A.; JOHNSON, R.F.; RUTTLER, R.J. Salivary gland surgery for chronic pulmonary aspiration in children. Int J Pediatr Otorhinolaryngol. v.71, p.119-123, 2007.

WADMAN, R. I.; VAN BRUGGEN, H. W., WITKAMP, T. D.; SPARREBOOM-KALAYKOVA, S. I.; STAM, M.; VAN DEN BERG, L. H.; VAN DER POL, W. L. Bulbar muscle MRI changes in patients with SMA with reduced mouth opening and dysphagia. Neurology. v. 83, n. 12, p. 1060–1066, 2014.

WANG, C. H.; FINKEL, R. S.; BERTINI, E.S.; SCHROTH, M.; SIMONDS, A.; WONG, B., e cols. Consensus statement for standard of care in spinal muscular atrophy. j child neurol. v. 22, p. 1027-1049, 2007.

WIRTH, B.; BRICHTA, L.; HAHNEN, E. Spinal muscular atrophy: from gene to therapy. Semin Pediatr Neurol. v.13, p.121-31, 2016.

ZERRES, K.; RUDNIK-SCHÖNEBORN, S. Natural history in proximal spinal muscular atrophy. Clinical analysis of 445 patients and suggestions for a modification of existing classifications. Arch Neurol. v.52, p. 518-523, 1995.

CAPÍTULO 6

AVALIAÇÃO DOS DEFEITOS DE DESENVOLVIMENTO DO ESMALTE EM PACIENTES NASCIDOS COM FISSURAS LABIOPALATINAS: PROPOSTA DE UM NOVO MÉTODO

Juliane Rolim de Lavôr¹
Rosa Helena Wanderley Lacerda²
Alexandre Rezende Vieira³

RESUMO

Fissura labial e/ou de palato são as malformações congênitas mais comuns da cabeça e pescoço, sendo frequentemente acompanhadas de outras anormalidades, como os defeitos de desenvolvimento do esmalte dentário, representando um fator de risco para o surgimento de outras condições, como a cárie. O presente estudo teve como objetivo descrever um novo método para medição da extensão das alterações do esmalte encontradas nos incisivos maxilares em pacientes nascidos com fissuras labiopalatinas. Para isso, foram avaliados 20 pacientes atendidos no Hospital Universitário Lauro Wanderley, UFPB, em João Pessoa, Paraíba por meio de fotografias intra-orais digitais, carregadas no software Image Tool, onde foi possível mensurar a área total da superfície dentária e a área do defeito (mm²). Através desta metodologia inédita, foi possível obter a porcentagem da área de cada elemento afetada pelo defeito, com um Coeficiente de Correlação Intraclasse (ICC) médio de 0,999, resultante de uma reavaliação dos 20 pacientes, confirmando sua excelente reprodutibilidade e confiabilidade. Portanto, conclui-se que este método revelou-se como satisfatório e promissor na avaliação dos defeitos do esmalte, tornando possível testar-se uma associação entre o tipo de fissura com a severidade e extensão das alterações encontradas.

Palavras-chave: fissura palatina; fissura labial; esmalte dentário; anormalidades dentárias.

Introdução

Fissuras labiopalatinas são um grupo de malformações estruturais que afetam a cavidade oral e podem se estender na face resultando em deformidades orais e faciais. São consideradas as malformações congênitas mais frequentes da cabeça e pescoço (Murray, 2002), exibindo implicações médicas, psicológicas, sociais e financeiras significativas nos indivíduos e famílias afetadas. As fissuras labiopalatinas apresentam uma etiologia complexa, com fatores genéticos, ambientais e suas interações desempenhando um importante papel no seu

¹ Mestranda do Programa de Pós-Graduação em Odontologia, UFPB.

² Ortodontista do Serviço de Fissuras labiopalatinas- HULW e Doutoranda do Programa de Pós-Graduação em Odontologia, UFPB.

³ Programa de Pós-Graduação em Odontologia, UFPB e Professor Titular da Universidade de Pittsburgh.

desenvolvimento (Murray, 2002; Allam & Stone, 2014). As principais categorias são fissura palatina isolada e fissura labial com ou sem fenda palatina. Ambos os tipos podem se apresentar isolados ou como parte de uma síndrome ou com outras anormalidades associadas.

A média global da prevalência de fissuras orofaciais é de aproximadamente 1 em 700 nascidos vivos, com considerável variação étnica e geográfica (Murray, 2002; Vieira, 2008; Mossey & Modell, 2012). A maior parte das deformidades craniofaciais congênitas ocorre durante a 5ª a 12ª semana de desenvolvimento, sendo o período embrionário (da 3ª a 9ª semana) o mais sensível. Durante esse período, teratógenos podem ser particularmente prejudiciais, especialmente para os distúrbios morfológicos da linha média, como a fissura labial e palatina, alterando o complexo processo de morfogênese dos palatos primário e secundário, em direção a um limiar de anormalidade no qual a fenda pode ocorrer (Muhamad, 2012). As estimativas sugerem que de 3 a 14 genes contribuem para a ocorrência de fissura de lábio e palato (Schliekelman & Slatkin, 2002; Vieira, 2008). Existem alguns fatores ambientais associados à etiologia das fissuras. Tabagismo materno durante a gestação e baixa ingestão de ácido fólico são os dois principais fatores sob investigação que parecem modificar os riscos genéticos para fissuras labiopalatinas (Vieira, 2008).

No geral, 15% de todas as fissuras orais são sindrômicas, com mais de 300 síndromes reconhecidas. Dos 85% restantes dos indivíduos com fissura não-sindrômica, 50% têm outras anomalias menos bem definidas. Acredita-se que formas isoladas de fissuras labiopalatinas são freqüentemente acompanhadas por outras pequenas anomalias dentárias, com indivíduos fissurados exibindo pelo menos quatro vezes mais a chance de apresentar anormalidades como agenesias e dentes supranumerários (Letra et al., 2007; Koruyucu et al., 2018).

Indivíduos nascidos com fissuras apresentam maior prevalência de defeitos de desenvolvimento do esmalte dentário, sendo estes mais freqüentemente encontrados nos incisivos superiores, para ambas as dentições (Ruiz et al., 2013; Shen et al., 2019). Durante a amelogênese, os ameloblastos são sensíveis às mudanças do ambiente, sendo suscetíveis a vários fatores externos que afetam o

desenvolvimento da matriz orgânica e sua calcificação (Ten Cate, 2001). A fase de duração desta perturbação, juntamente com sua severidade, bem como em que fase da formação da coroa ocorreu, determina o aparecimento dos tipos mais frequentes de defeitos do esmalte: hipoplasia, opacidades difusas e opacidades demarcadas (Seow, 1997).

Logo, se justifica pesquisar o tipo de fissura com a severidade dos defeitos relacionados, visto que tem sido proposto que indivíduos com fissuras apresentam consideravelmente maior freqüência de anormalidades dentárias do que indivíduos sem fissuras e, além disso, que a gravidade das anomalias parece estar diretamente relacionada à gravidade da fissura (Malanczuk et al., 1999; Letra et al., 2007; de Lima Pedro et al., 2012), sugerindo que o desenvolvimento embriológico do lábio, palato e dente é controlado por fatores genéticos comuns (Vieira et al., 2008).

Não há, na literatura, nenhum estudo que mediu a extensão desses defeitos em pacientes fissurados. Assim, o presente estudo teve como objetivo descrever um novo método para medição da extensão das alterações do esmalte encontradas nos incisivos maxilares em pacientes nascidos com fissuras labiopalatinas, tornando possível uma futura associação entre o tipo de fissura com a severidade e extensão das alterações encontradas.

Materiais E Métodos

Respeitando as diretrizes e normas que regulamentam as pesquisas com seres humanos, de acordo com a Resolução nº 466, de 12 de dezembro de 2012, do Conselho Nacional de Saúde, o presente estudo foi submetido à avaliação do comitê de ética em pesquisa em seres humanos do Hospital Universitário Lauro Wanderley – HULW, da Universidade Federal da Paraíba (UFPB), juntamente com o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE), e aprovado.

Os pais ou responsáveis pelos voluntários menores de 18 anos que se dispuseram a participar da referida pesquisa assinaram o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE), bem como todos os participantes. Além disso, houve um Termo de Assentimento para os menores de 18 anos.

A amostra foi composta por 20 pacientes em tratamento no Serviço de Fissurados do Hospital Universitário Lauro Wanderley (UFPB) situado em João Pessoa, Paraíba. Os dados da pesquisa foram coletados por meio de fotografias intra-orais digitais. Foram selecionados os pacientes que atenderam aos seguintes critérios de inclusão:

- Concordaram em fazer parte da pesquisa e assinaram o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE).
- Nasceram com fenda labial e/ou palatina
- Todas as faces labiais dos incisivos centrais e laterais superiores permanentes acessíveis para exame apropriado (sem restaurações, aparelhos ortodônticos ou coroas).

Foram excluídos da amostra os pacientes com fotografias de má qualidade ou que não permitiam uma adequada visualização das alterações do esmalte dentário.

Coleta dos dados

A classificação dos defeitos foi baseada em concordância com o Índice Modificado de Defeitos de Desenvolvimento do Esmalte Dentário (Índice DDE Modificado) (Clarkson & O'Mullane, 1989). Nesse sistema de classificação, como exposto na Tabela 1, os defeitos do esmalte são classificados principalmente como Normal (Código 0), Opacidade demarcada (Código 1), Opacidade difusa (Código 2) ou Hipoplasia (Código 3). A opacidade demarcada se caracteriza por uma alteração na translucidez do esmalte, variável em grau. O esmalte defeituoso é de espessura normal, com uma superfície macia, exibindo um limite claro com o esmalte normal adjacente e pode ser branco, creme, amarelo ou marrom. Já a opacidade difusa apresenta coloração branca e não há limites claros com o esmalte normal adjacente (Suckling, 1989). A hipoplasia está associada a uma espessura reduzida do esmalte, podendo ocorrer na forma de cavidades, sulcos e de uma ausência parcial ou completa de esmalte sobre uma área considerável de dentina. Os defeitos combinados incluem opacidade difusa ou opacidade demarcada combinada com hipoplasia. Outros defeitos são aqueles não encontrados em categorias de

opacidade demarcada, opacidade difusa ou hipoplasia (como as manchas causadas pela tetraciclina, por exemplo) (Sukling, 1989; Ruiz et al., 2013; Shen et al., 2019).

Tabela 1. Classificação dos Defeitos de acordo com o Índice Modificado DDE

Defeito	Código
Normal	0
Opacidade demarcada	1
Opacidade difusa	2
Hipoplasia	3
Outros defeitos	4
Combinções	
Demarcada e difusa	5
Demarcada e hipoplasia	6
Difusa e hipoplasia	7
Todos os três defeitos	8

Após o exame inicial, as superfícies dos dentes foram limpas e secas e a aparência do esmalte foi registrada usando uma câmera digital (Canon EOS Rebel T5i, Ohta-ku, Tóquio, Japão), com lente (lente macro Canon EF 100 mm) e configurações padrão (ISO 6400, velocidade 1/125 e abertura F/25), sempre sob o mesmo flash (Macro Ring Flash Sigma) e condições de iluminação natural.

As fotografias padronizadas foram tiradas por dois fotógrafos experientes com o paciente sentado em uma cadeira odontológica e recostado para evitar movimentos durante o foco e a fotografia. Bochechas e lábios foram retraídos. As fotografias foram tiradas focando no centro dos quatro incisivos centrais. A câmera foi aplainada e posicionada de acordo com as recomendações de Golkari *et al.*, 2011, a aproximadamente 15° acima do plano perpendicular ao dos incisivos centrais para minimizar a reflexão especular. Foram tiradas também duas fotografias com vistas laterais, cada uma mostrando os incisivos laterais e os caninos de cada lado do arco, como sugerido por Wong *et al.*, 2005, que foram utilizadas quando surgiram dúvidas ao analisar a fotografia frontal. Cada foto foi avaliada quanto à aceitabilidade e qualidade. Quando não aceitável, a fotografia foi repetida.

As imagens foram carregadas no software Image Tool (v. 3.0, San Antonio Dental School, University of Texas Health Science, TX, EUA), onde foram realizadas medição da área total da superfície dentária (AT_{dente}) e da área do defeito (AT_{defeito}), obtendo-se, assim, uma razão que indicou a porcentagem da área do elemento afetada pelo defeito (Figura 1).

$$X\%_{\text{afetado}} = \frac{AT_{\text{defeito}}}{AT_{\text{dente}}} \times 100$$

Figura 1. Medição da área total da superfície dentária do elemento 11 no Image Tool



Fonte: Autor 2020.

Essas avaliações foram realizadas depois que o examinador foi submetido a um treinamento de calibração para garantir uniformidade na medição das áreas de alteração. Para eliminar as diferenças interexaminadores, todos os registros foram examinados por um único observador (J.R.L.).

Os dados foram processados no programa estatístico SPSS (Statistical Package for Social Science) na versão 20.0. A análise dos dados incluiu o Coeficiente de Correlação Intraclasse (ICC) para *obtenção* dos critérios de aceitabilidade e reprodutibilidade do método, com nível de significância de 5%.

Resultados

Inicialmente, foi realizado um estudo piloto com 20 pacientes com o objetivo de identificar possíveis erros, testar e validar o método. Foi nesta etapa que o examinador realizou o treinamento necessário para habituar-se ao software e

realizar a correta medição das imagens, adquirindo destreza para estabelecer bem os limites entre o esmalte hígido e o defeituoso.

Neste primeiro momento, não foi utilizado nenhum recurso adicional para auxiliar na melhor visualização das alterações, o que acabou dificultando a padronização e a correta detecção da área total dos defeitos, visto que, principalmente quando estamos analisando as opacidades difusas, muitas vezes esses limites não são bem definidos.

Como resultado deste piloto, concluiu-se que é necessário um ajuste nas configurações do brilho e contraste do monitor do computador, que estavam ambos, muito altos. A calibração do monitor foi realizada através de um software do próprio sistema operacional Windows, acessado pelo Painel de Controle, na opção “Vídeo” e em seguida presente na aba “Calibrar Cor”. O contraste muito alto acaba comprometendo a visualização dos detalhes da imagem.

Outro ponto observado foi a reflexão da luz ambiente diretamente na tela do monitor, que diminui o contraste da imagem, além de interferir no conforto visual do examinador e, conseqüentemente, no desempenho da análise das imagens digitais. Notou-se que até mesmo a angulação do monitor interfere, pois acaba refletindo os objetos luminosos, sendo possível observá-los até mesmo com o monitor desligado, dificultando a interpretação das fotografias intra-orais.

Outro problema encontrado foi em relação à impossibilidade de observação dos defeitos em alguns elementos, principalmente daqueles adjacentes a fenda, onde muitas vezes o dente encontra-se distalizado, mesializado, ectópico, não erupcionado ou ausente. Para resolver este entrave, foi adicionado o código 9 na Classificação dos Defeitos.

Uma ferramenta que se mostrou de grande utilidade foi o “Zoom In” presente no software Image Tool, que possibilitou ampliação das imagens sem a perda de resolução, possibilitando melhor observação dos detalhes e delimitação das alterações.

Três semanas após o estudo piloto, foi realizada a primeira avaliação, com todos os ajustes acima realizados. Foram avaliados os 20 pacientes e mensurados a área total da superfície dentária de cada elemento (12, 11, 21 e 22) e a área de cada defeito encontrado, obtendo-se a porcentagem da área do elemento afetada pelo defeito.

Novamente, após mais três semanas, os mesmos pacientes foram reavaliados. A partir desses dados, foi possível obter o Coeficiente de Correlação Intraclasse (ICC) para cada elemento, com o Incisivo Central Direito exibindo a melhor média (1,00), resultando em um ICC médio de 0,999 (Tabela 2). Um ICC $\geq 0,75$ confirma a excelente reprodutibilidade de um estudo (Tabela 3).

Tabela 2. Valores do Coeficiente de Correlação Intraclasse (ICC) para cada elemento

Elemento	12	11	21	22
ICC	0,999	0,999	1,000	0,999

Tabela 3. Interpretação dos valores do ICC

Valores do ICC	Interpretação da Reprodutibilidade de um estudo
$0,4 \leq \text{ICC} < 0,75$	Satisfatória
$\text{ICC} < 0,4$	Pobre
$\text{ICC} \geq 0,75$	Excelente

Discussão

Diversos estudos (Malanczuk *et al.*, 1999; Letra *et al.*, 2007; de Lima Pedro *et al.*, 2012) observaram que quanto maior a gravidade da fissura, maior a frequência e a severidade das anormalidades dentárias encontradas. Rittler *et al.* (2011) e Mossey & Modell (2012) verificaram que a fenda palatina isolada tem a maior prevalência de deformidades associadas, seguida pela fissura labiopalatina, e a fissura labial, a menor.

Malanczuk *et al.* (1999) e Shen *et al.* (2019) concluíram que pacientes nascidos com fissuras orofaciais apresentam, de fato, maior frequência de defeitos do esmalte dentário. Logo, o desenvolvimento deste método, avaliando os incisivos maxilares, tem a capacidade de nos fornecer, além da prevalência, a severidade das alterações, uma vez que com auxílio do software Image Tool e da aplicação dos valores encontrados na fórmula criada, obtemos a porcentagem relativa da área do elemento afetada pelo defeito, tornando possível, em futuros estudos, fazer a correlação entre o tipo de fissura e sua gravidade com os defeitos encontrados.

A criação deste método tornou possível investigar a associação entre fissuras e alterações do esmalte, a fim de esclarecer essa interatividade, potencialmente contribuindo para o desenvolvimento de projetos preventivos e na melhoria da

qualidade de vida desses pacientes, uma vez que Americano *et al.* (2017) relataram que o esmalte dentário hipomineralizado é menos duro e mais poroso do que o esmalte normal, facilitando o acúmulo de placa e o desenvolvimento da cárie dentária. Portanto, as fissuras orofaciais representam um fator de risco para o surgimento desta e de outras condições.

Concordando com os estudos de Hulley *et al.* (2003) e Boissel (2004), o estudo piloto realizado foi de grande relevância para obtenção do excelente Coeficiente de Correlação Intraclasse encontrado, pois garantiu a uniformidade e a padronização na execução das avaliações, identificando os possíveis erros e limitações do método.

Na área médica, existem estudos que avaliam o desempenho de monitores com imagens digitais. Ribeiro & Furquim (2010) relatam que a reflexão difusa e a especular podem ser verificadas na tela de um monitor e, ambas diminuem o contraste da imagem, existindo testes que verificam se há algum objeto iluminado refletindo na tela desligada.

Com o auxílio do uso das imagens digitais é possível se ter um estudo mais rápido e barato, no entanto, as condições de iluminação interferem diretamente no desempenho do examinador. O conforto visual no ambiente de trabalho também é alvo de estudo da ergonomia e, a possibilidade da ocorrência de efeitos indesejáveis de ofuscamento ou contraste pode interferir no bem-estar do trabalhador, tornando as suas avaliações menos produtivas e prazerosas (Nascimento, 2008). Prado (1986) relata que uma boa iluminação poupa os órgãos visuais, suaviza o trabalho e diminui a fadiga, possibilitando a execução de tarefas de precisão.

Considerações Finais

Conclui-se, portanto, que este método revelou-se como satisfatório e promissor na avaliação dos defeitos do esmalte, apresentando uma excelente reprodutibilidade, tornando possível uma futura associação entre o tipo de fissura com a severidade e extensão das alterações encontradas.

REFERÊNCIAS

- ALLAM, E.; STONE, C. Cleft Lip and Palate: Etiology, Epidemiology, Preventive and Intervention Strategies. *AnatPhysiol* v.4, n.150, 2014.
- AMERICANO, G.C.; JACOBSEN, P.E.; SOVIERO, V.M.; HAUBEK, D. A systematic review on the association between molar incisor hypomineralization and dental caries. *Int J Paediatr Dent*. v.21, p.11-21, 2017.
- BOISSEL, J.P. Planning of clinical trials. *J Intern Med*, v.255, p.427-38, 2004.
- CLARKSON, J.; O'MULLANE, D. A Modified DDE Index for Use in Epidemiological Studies of Enamel Defects. *J Dent Res*, v.68, n.3, p.445-450, Mar, 1989.
- DE LIMA PEDRO, R.; FARIA, M.D.B.; COSTA, M.C.; VIEIRA, A.R. The Importance Of Dental Anomalies In Cleft Individuals. *The Cleft Palate-Craniofacial Journal*, v.49, n.6, p.e64-e68, Nov, 2012.
- GOLKARI *et al.* A comparison of photographic, replication and direct clinical examination methods for detecting developmental defects of enamel. *BMC Oral Health*, p.11-16, 2011.
- HULLEY, S.B.; NEWMAN, T.B; CUMMINGS, S.R. Primeira Parte: Anatomia e Fisiologia da Pesquisa Clínica. In: Hulley, Stephen B.; Cummings, Steven R.; Browner, Warren S. et al. *Delineando a pesquisa clínica: uma abordagem epidemiológica*. 2ª Ed. Porto Alegre: Artmed, p:21-34, 2003.
- KORUYUCU *et al.* Rethinking isolated cleft lip and palate as a syndrome. *Oral And Maxillofacial Pathology*, v.125, n.4, abr, 2018.
- LETRA, A.; MENEZES, R.; GRANJEIRO, J.M.; VIEIRA, A.R. Defining subphenotypes for oral clefts based on dental development. *J Dent Res*. v.86, p.986-991, 2007.
- MALANCZUK, T.; OPTIZ, C.; RETZLAFF, R. Structural changes of dental enamel in both dentitions of cleft lip and palate patients. *J OrofacOrthop*. v.60, p.259-268, 1999.
- MOSSEY, P.A.; MODELL, B. Epidemiology of Oral Clefts 2012: An International Perspective. *Front Oral Biol*. Basel, Karger, v. 16, p.1-18, 2012.
- MUHAMAD, A.H. Cleft Lip and Palate: Etiological Factors, A Review. *Indian J Dent Adv*, v.4, n.2, p.830, 2012.
- MURRAY, J.C. Gene/environment causes of cleft lip and/or palate. *Clin Genet*. v.61, p.248–256, 2002.
- NASCIMENTO, D.N. Avaliação do uso de imagens HDR no estudo de iluminação. Dissertação (mestrado) - Universidade Estadual Paulista, Faculdade de Arquitetura, Artes e Comunicação, 2008. Disponível em: <https://www.faac.unesp.br/Home/Pos-Graduacao/Design/Dissertacoes/danielanascimento.pdf> Acesso em: 11 Março 2020.
- PRADO, L. Cintra. Iluminação. Curso ministrado na faculdade de arquitetura e urbanismo, USP – SP, 1986.

RIBEIRO, D.L.; FURQUIM, T.A.C. Estudo do desempenho de monitores LCD em radiologia com imagem digital. *Revista Brasileira de Física Médica*, v.4, n.2, p.27-30, 2010.

RITTLER, M.; COSENTINO, V.; LOPEZ- CAMELO, J.S.; MURRAY, J.C; WEHBY, G.; CASTILLA, E.E. Associated anomalies among infants with oral clefts at birth and during a 1-year follow-up. *Am J Med Genet Part A*, v.155A, p.1588–1596, 2011.

RUIZ, L.A.; MAYA, R.R.; D'ALPINO, P.H. *et al.* Prevalence of enamel defects in permanent teeth of patients with complete cleft lip and palate. *Cleft Palate Craniofac J* v.50, p.394–399, 2013.

SCHLIEKELMAN, P.; SLATKIN, M. Multiplex relative risk and estimation of the number of loci underlying an inherited disease. *Am J Hum Genet*, v.71, p.1369-1385, 2002.

SEOW, W.K. Clinical diagnosis of enamel defects: pitfalls and practical guidelines. *Int Dent J*. v.47, p.173–182, 1997.

SHEN C.A.; GUO, R.; LI, W. Enamel defects in permanent teeth of patients with cleft lip and palate: a cross-sectional study. *Journal of International Medical Research*, v.47, n.5, 2019.

SUCKLING, G.W.; NELSON, D.G.; PATEL, M.J. Macroscopic and scanning electron microscopic appearance and hardness values of developmental defects in human permanent tooth enamel. *Adv Dent Res*, v.3, p.219–233, 1989.

TEN CATE, A.R. Oral histology: development, structure and function. In: Ten Cate AR, ed. *Amelogenesis*. Rio de Janeiro, Brazil: Guanabara Koogan; p.186–204, 2001.

VIEIRA, A.R. Unraveling Human Cleft Lip and Palate Research. *J Dent Res* v.87, n.2, p.19-125, 2008.

VIEIRA, A.R.; MCHENRY, T.G.; DAACK-HIRSCH, S.; MURRAY, J.C.; MARAZITA, M.L. A genome wide linkage scan for cleft lip and palate and dental anomalies. *Am J Med Genet*. v.146, p.1406–1413, 2008.

WONG, H.M.; MCGRATH, C.; LO, E.C.; KING, N.M. Photographs as a means of assessing developmental defects of enamel. *Community Dent Oral Epidemiol*, v.33, n.6, p.438-446, 2005.

CAPÍTULO 7

ACOMPANHAMENTO NUTRICIONAL DE UMA CRIANÇA COM SÍNDROME DE JOUBERT: RELATO DE CASO

Maria Rayssa Silva do Nascimento¹

Yasmin Farias Gomes²

Emanuely Cristine Pereira da Silva³

Cristiane da Silva Ângelo⁴

RESUMO

A Síndrome de Joubert é considerada um distúrbio genético com malformação cerebelar e atraso no desenvolvimento neuropsicomotor. A confirmação do diagnóstico é realizada por ressonância magnética de crânio, identificando o “sinal do dente molar”. O objetivo deste trabalho é relatar o caso clínico de uma criança com Síndrome de Joubert e descrever o acompanhamento nutricional ofertado. Metodologia: Estudo de caráter descritivo com abordagem qualitativa do tipo estudo de caso. Foram coletadas informações sobre a história clínica e alimentar, medidas antropométricas para o diagnóstico nutricional, exames bioquímicos e evolução do estado nutricional. Paciente com cardiomegalia, plaquetopenia, hérnia inguinal, respiração prejudicada e fáceis sindrômicas, confirmando a síndrome rara através da ressonância. Através da avaliação nutricional foi possível detectar desnutrição grave com melhora progressiva do quadro através do suporte nutricional ofertado. A partir dos exames bioquímicos pode-se observar a presença de plaquetopenia e redução dos níveis séricos de creatinina, que corrobora com o estado nutricional de desnutrição. Não existem dados na literatura que discorram sobre aspectos nutricionais na Síndrome do Joubert, porém ressalta-se o impacto positivo do suporte nutricional como parte do tratamento para melhora da qualidade de vida dessa população.

Palavras-chave: Síndromes congênicas. Síndrome de Joubert. Estado Nutricional. Desnutrição grave.

Introdução

As doenças raras são em sua maioria distúrbios genéticos, crônicos, progressivos, degenerativos e incapacitantes, as quais podem afetar significativamente a qualidade de vida dos acometidos e causar morte precoce (BRASIL, 2019).

A Síndrome de Joubert foi inicialmente citada em 1969 por Joubert et al., e é um distúrbio genético congênito raro, autossômico recessivo que se caracteriza por

¹ Especialista em Nutrição Clínica – Universidade Federal da Paraíba.

² Especialista em Nutrição Clínica – Universidade Federal da Paraíba.

³ Graduanda de Nutrição – Centro Universitário de Ensino Superior da Paraíba.

⁴ Graduanda de Nutrição – Centro Universitário de Ensino Superior da Paraíba.

má formação cerebral e do tronco encefálico, agenesia ou hipoplasia do vermix cerebeloso (MACHADO,2018).

A prevalência da Síndrome Joubert em nascidos vivos fica entre 1/80000 e 1/100000, embora haja provavelmente uma subestimação, por ser uma doença de difícil diagnóstico. O prognóstico depende da gravidade das alterações respiratórias e sistêmicas que os pacientes apresentem (LAMÔNICA et al, 2016).

As principais manifestações clínicas envolvem hipotonia, ataxia, atraso psicomotor, apraxia oculomotora, anormalidades respiratórias neonatais, tendo como critério para o diagnóstico o “sinal do dente molar” em neuroradiografia, termo pelo qual a doença também é conhecida (CASADIO et al., 2018).

Os estudos mais recentes detectaram um total de dez genes, o qual todos eles codificam proteínas dos cílios primários, por isso os portadores da síndrome de Joubert também são apontados como ciliopatas. Estes cílios primários tem um importante papel no desenvolvimento e funcionamento de diversos tipos celulares entre eles fotorreceptores da retina, neurônios, túbulos renais e canais biliares, células estas que são indispensáveis para o desenvolvimento do ser humano por estarem envolvidas na proliferação celular neuronal e migração axonal do cérebro e tronco cerebral (ANGEMI et al., 2012).

O tratamento adequado dessas doenças consiste em acompanhamento pela equipe multiprofissional de saúde, procurando aliviar ou retardar os sintomas relacionados às síndromes congênitas (BRASIL, 2019).

Não existem dados na literatura que discorram sobre os aspectos nutricionais relacionados à Síndrome de Joubert, porém, sabe-se que vários fatores podem contribuir para o comprometimento do estado nutricional, principalmente para um quadro de desnutrição, que pode causar várias alterações metabólicas, déficit de crescimento e desenvolvimento e comprometimento do sistema imunológico (BRASIL, 2019).

Desta forma, esta pesquisa tem como objetivo relatar o caso clínico de uma criança portadora de Síndrome de Joubert, relatar os aspectos nutricionais e descrever o acompanhamento nutricional individualizado oferecido como parte integrante do tratamento.

Metodologia

O presente estudo tem caráter descritivo com abordagem qualitativa do tipo estudo de caso. O estudo foi desenvolvido na enfermaria pediátrica de um Hospital Universitário na cidade do Recife - PE, durante o mês de setembro de 2017.

Os dados foram obtidos a partir da coleta dos prontuários e registros de evoluções e exames. Foram colhidas informações através da equipe responsável pelo paciente ao longo do seu período de internação e informações provenientes do diálogo com os responsáveis pela criança, através dos atendimentos realizados pelos nutricionistas. Além disso, foram coletados dados na literatura científica, por meio de revisão literária em livros, artigos impressos e em versão online referentes à temática estudada.

Para avaliação do estado nutricional (EN) foi realizado a antropometria, onde foram utilizadas as variáveis de peso, comprimento, e circunferência do braço (CB). Com base nessas informações, foi avaliada a relação IMC para Idade (IMC/I), Peso para Idade (P/I), Estatura para Idade (E/I) e Peso para Estatura (P/E), indicadores sugeridos pela OMS (2006) para avaliação nutricional de crianças menores de cinco anos.

Para aferição do peso foi utilizada balança do tipo plataforma, digital, com capacidade de até 150 quilos. A medida foi realizada com a criança ereta no centro da balança com os braços esticados ao longo do corpo vestindo roupas leves. A estatura foi medida utilizando-se estadiômetro portátil com precisão de 1mm e exatidão de 0,5 cm. A aferição foi efetuada com a criança em posição ereta, deitada sobre o leito, calcanhares unidos e braços ao longo do corpo. Para avaliação do EN foi utilizado a classificação da OMS (2006), apresentado no Quadro 1.

QUADRO 1 – Pontes de corte de indicadores antropométricos para crianças menores de cinco anos de idade.

VALORES CRÍTICOS		ÍNDICES ANTROPOMÉTRICOS			
		CRIANÇAS DE 0-5ANOS			
		Peso para idade	Peso para estatura	IMC pra Idade	Estatura para Idade
<Percentil 0,1	<Escore z-3	Muito baixo peso para idade	Magreza acentuada	Magreza acentuada	Muito baixa estatura para idade
≥Percentil 0,1 e <percentil 3	≥Escore z -3 e <escore z -2	Baixo peso para Idade	Magreza	Magreza	Peso adequado para

					idade
≥Percentil 0,3 e <percentil 15	≥Escore z -2 e < escore z -1	Peso adequado para idade	Eutrofia	Eutrofia	Peso adequado para Idade
≥ Percentil 15 e ≤percentil 85	≥Escore z -2 e ≤ escore z +1				
> Percentil 85 e ≤percentil 97	>Escore z +1 e ≤Escore z +2		Risco de Sobrepeso	Risco de Sobrepeso	
> Percentil 97 e ≤percentil 99,9	>Escore z +2 e ≤Escore z +3	Peso elevado para idade	Sobrepeso	Sobrepeso	
> Percentil 99,9	>Escore z +3		Obesidade	Obesidade	

Fonte: Adaptado de Organización Mundial de la Salud. Curso sobre a capacitación da evolución del crecimiento del niño. Version 1, Noviembre, 2006. Ginebra, OMS, 2006.

A CB foi obtida no ponto médio entre o acrômio e o olécrano utilizando fita métrica flexível e inelástica sem comprimir os tecidos, com o paciente em pé (BLACKBURN; MANN, 1979). O valor obtido da CB foi comparado com o valor de ponto de corte do percentil específico para idade e gênero, desenvolvido por FRISANCHO (1990). Os valores abaixo do percentil 5 indicam quadro de desnutrição e acima do percentil 95 indicam obesidade (FAICARI, 2012).

A triagem nutricional foi realizada através da Strong Kids, instrumento específico para detectar o risco nutricional de crianças, que considera o estado nutricional atual, perda de peso involuntária ou ausência de ganho de peso, alterações gastrointestinais e de ingestão alimentar (GOMES et al., 2019). A dieta ofertada foi calculada pelo Software DietBox®, de acordo com os alimentos oferecidos para o paciente.

Resultados E Discussão

D.S.D., 1 ano e 8 meses, sexo masculino, cor da pele negro, natural do estado de Pernambuco em acompanhamento em um Hospital Universitário de Recife-PE. Apresenta atraso no desenvolvimento com diagnóstico de desnutrição grave, cardiomegalia, plaquetopenia, hérnia inguinal, respirador bucal, fáceis sindrômicas, sendo o diagnóstico principal de Síndrome de Joubert.

Através da análise qualitativa da Anamnese alimentar que foi realizada com a responsável pela criança, pode-se observar consumo excessivo de preparações lácteas à base de cereais, conforme apresentado no Quadro 2. De acordo com

BRASIL (2019) as crianças devem partilhar da alimentação da família, desde que essas comidas sejam preparadas com alimentos e temperos naturais, alimentos minimamente processados, uma quantidade mínima de sal e não oferecer a criança alimentos ultra processados.

Em conformidade com a Organização Mundial da Saúde BRASIL, (2018) não se deve oferecer açúcares e nem adoçantes para crianças menores de 2 anos, visto que o consumo destes pode aumentar as chances de desenvolvimento de diabetes, hipertensão, câncer, cáries e placas bacterianas. A oferta de açúcar nos primeiros anos de vida pode acarretar em maus hábitos, a literatura revela que crianças sentem preferência por alimentos mais doces, diminuindo a aceitação de verdura, legumes e outros alimentos saudáveis BRASIL, (2018).

QUADRO 2 - Anamnese Alimentar de uma criança com Síndrome de Joubert acompanhada em um Hospital Universitário de Recife – PE.

Desejum	Lanche	Almoço	Lanche	Jantar	Lanche
1 mamadeira preparada com leite	3 unidades de biscoito ou laranja	½ copo pequeno de arroz	1 Fruta ou 3 unidades de biscoito	1 mamadeira de mingau feita com Mucilon e leite integral	1 mamadeira de mingau feita com Mucilon e leite integral

Fonte: Dados coletados no serviço de nutrição do HC/UFPE no ano de 2017.

Durante o acompanhamento hospitalar o paciente não apresentou alterações gastrointestinais, tais como náuseas, vômitos ou refluxo gastroesofágico. Observou-se ainda preservação do apetite com deglutição normal e evacuações e diurese com características normais. Em relação aos exames bioquímicos realizados durante a internação do paciente, destaca-se a presença de Plaquetopenia e redução nos níveis séricos de Creatinina, conforme descritos na Tabela 1.

TABELA 1 - Exames bioquímicos de uma criança com Síndrome de Joubert acompanhada em um Hospital Universitário de Recife – PE

PARAMÊTROS	1º exame	2º exame	3º exame
Hemoglobina	12,3 g/dl	13,6 g/dl	12,0 g/dl

Hematócritos	34,5 %	40,0 %	35,2 %
Volume Corpuscular Medio (VCM)	73,7 f/L	75,4 f/L	74,7 f/L
Hemoglobina Corpuscular média (HCM)	26,8 pg	25,6 pg	25,4 pg
Amplitude de Distribuição de Eritrócitos (RDW)	12,2%	14,6 %	13,8 %
Plaquetas	98.900 mm ³	230.000 mm ³	305.000 mm ³
Leucócitos	↓ 8.030 mm ³	13,500 mm ³	4,940 mm ³
Albumina	-	4,5g/dl	-
Creatinina	0,3 mg/dl ↓	-	-
Ureia	40,7 mg/dl	-	-
Sódio	141 mEq/L	133,9 mEq/L	-
Potássio	4,7 mEq/L	4,9 mEq/L	-
Cloro	101,4 mg/dl	97,8 mg/dl	-
Cálcio	-	10,6 mg/dl	-
Fósforo	-	5,5 mg/dl	-
Magnésio	-	2,2 mg/dl	-
Proteína C Reativa	0,0 mg/dl		-
Transaminase Glutâmico Oxalacética (TGO)	-	31,2 U/L	-
Transaminase Glutâmico Piruvica (TGP)	-	21,6 U/L	-
Fosfatase Alcalina	-	561,4 U/L	-

Fonte: Dados coletados no serviço de nutrição do HC/UFPE no ano de 2017.

A partir da análise dos exames bioquímicos, observa-se normalização nos parâmetros de hemoglobina, hematócritos, VCM, HCM, descartando o quadro de anemia. Ressalta-se ainda que no início do tratamento o paciente apresentou Plaquetopenia com normatização deste quadro no final do internamento.

VIEIRA *et al.*, (2010) discorre que a anemia na infância pode provocar dificuldades no aprendizado, distúrbios psicológicos e comportamentais e diminuir a defesa imunológica acarretando em doenças infecciosas.

A Plaquetopenia se caracteriza por um baixo nível de plaquetas no sangue, estas células sanguíneas impedem possível hemorragia e auxiliam na coagulação sanguínea (ONCOGUIA, 2013).

Destaca-se ainda a redução nos parâmetros de creatinina que corrobora com o quadro de desnutrição (SOARES, 2018). Conforme relatado por Soares (2018), a creatinina é importante para avaliar o quantitativo de proteína e seu produto final mensura a quantidade de massa magra, mesmo que a dieta do indivíduo seja livre de creatinina, esta permanecerá constante a nível muscular.

A albumina encontra-se com níveis séricos normais, descartando quadro de hipoalbuminemia, que caso presente, poderia estar associado com o estado nutricional (CABRAL *et al.*, 2001).

No que diz respeito ao risco nutricional do paciente foi aplicado a triagem nutricional Strong Kids, como recomenda a *The European Society for Clinical Nutrition and Metabolism* (ESPEN) (2017), classificando o paciente como de alto risco nutricional

O paciente foi admitido na unidade hospitalar em com peso de 7.900 Kg e *score z* de < -3, classificado como muito baixo peso para idade. Os indicadores antropométricos de IMC/Idade, Estatura/ Idade, Peso/ Estatura e Circunferência do Braço também apontam estado de desnutrição, conforme descrito na Tabela 2.

TABELA 2 – Avaliação antropométrica de uma criança com Síndrome de Joubert acompanhada em um Hospital Universitário de Recife – PE.

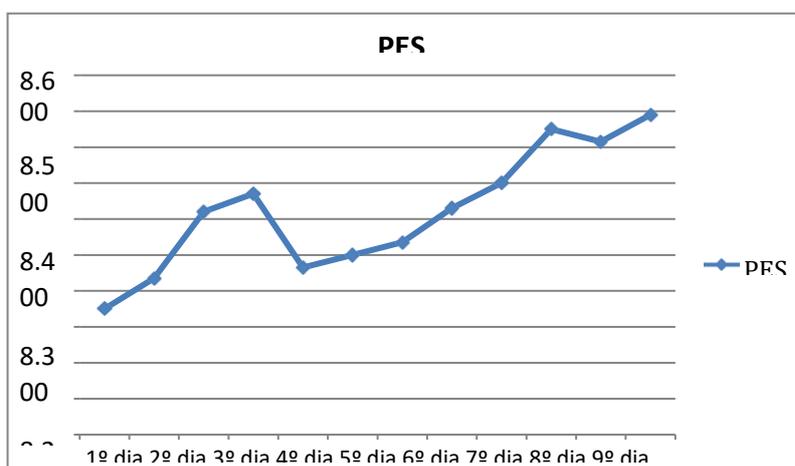
INDICADORES ANTROPOMÉTRICOS	PRIMEIRA AVALIAÇÃO	ÚLTIMA AVALIAÇÃO
PESO	7.950 kg	8.450 kg
COMPRIMENTO	78.2 cm	78.2 cm
IMC	13,0 kg/m ²	13,8 kg/m ²
IMC/I	P0 (-2.86)	P2 (-1.93)
P/I	P0 (-3,14)	P0 (-2,62)
E/I	P1 (-2.12)	P1 (-2.12)
P/E	P0 (-3,02)	P1 (-2.19)

CB	13 cm (<P5)	13 cm (<P5)
----	-------------	-------------

Fonte: Dados coletados no serviço de nutrição do HC/UFPE no ano de 2017.

O Gráfico 1 demonstra a evolução do ganho de peso durante o internamento. Pode-se observar que durante o acompanhamento nutricional o paciente evolui com ganho de peso de 500g em 11 dias, com Ganho Médio de Peso por dia de 55,5g/d e Ganho de Peso Médio por Kg por Dia de 6,7g/kg/d, alcançando um ganho de peso considerado moderado conforme a classificação do BRASIL, (2005) (QUADRO 3).

GRÁFICO 1- Acompanhamento do ganho de peso diário de uma criança com Síndrome de Joubert acompanhada em um Hospital Universitário de Recife – PE.



Fonte: Dados coletados no serviço de nutrição de um hospital universitário de Recife/PE.

QUADRO 3 - Classificação e conduta para ganho de peso para crianças.

Classificação ganho de Peso	Valor de referência	Conduta
Insuficiente	<5g/Kg de Peso/dia	Paciente necessita de
Moderado	5-10g Kg de peso/dia	Verificar se a meta de ingestão calculada esta sendo atingida ou se existe infecção
Bom	>10/Kg de peso/dia	Paciente com evolução satisfatória, continuar com os mesmos procedimentos.

Fonte: BRASIL, 2005.

Não existem registros na literatura científica que discorram sobre dados de

estado nutricional na Síndrome de Joubert, sendo este o primeiro estudo a avaliar tal aspecto nesta população.

Na infância a desnutrição tem como causas mais comuns o desmame precoce, a má higienização dos alimentos, falta de vitaminas e minerais devido ao consumo de dietas pobres em nutrientes, e repetidas infecções por parasitoses intestinais, causando a diarreia (SILVA, (2012) apud MONTEIRO (2003). Alguns autores relatam que crianças com síndromes congênitas podem apresentar atrasos no desenvolvimento e crescimento (ALVES *et al.*, 2008; DORNELAS *et al.*, 2015), dados que podem indicar uma possível tendência ao desenvolvimento de desnutrição, porém não existem dados consistentes na literatura que discorram sobre essa associação.

Presume-se que todas as crianças com desnutrição grave tenham infecção que frequentemente é subclínica (infecção oculta), devendo-se receber antibioticoterapia desde o início do tratamento (MISAU, 2018). Durante o internamento, o paciente recebeu antibiótico e suplementos de micronutrientes como parte do tratamento para desnutrição grave.

Segundo BRASIL (2005), a desnutrição apresenta três fases: Fase I - inicial/estabilização, Fase II – Reabilitação e Fase III – Acompanhamento. A fase de estabilização tem como objetivo tratar ou prevenir a hipoglicemia, hipotermia, desidratação e corrigir desequilíbrio eletrolítico. Na fase de Reabilitação deve-se tratar infecção, corrigir deficiência de micronutrientes como o ferro, iniciar a alimentação. Na fase de Acompanhamento deve-se aumentar a alimentação para recuperar o peso perdido, estimular o desenvolvimento emocional e sensorial e por fim preparar para alta.

Considerando o quadro de desnutrição do paciente é necessário ofertar aporte calórico proteico suficiente para recuperar o estado nutricional. O DITEN (2011) recomenda que as calorias diárias sejam de até 200 calorias por kg ao dia, e que as proteínas sejam de 4 a 6 gramas por kg ao dia. Levando em consideração o peso do paciente a necessidade calórica-proteica foi de

1.558 kcal por dia e 50,7g de proteínas por dia. Segundo a Dietary Reference Intake (DRIs) (2008) as recomendações de cálcio para esta faixa etária é de 500mg e de ferro de 7 mg.

Com objetivo de suprir as necessidades nutricionais do paciente, utilizou-se um

suplemento nutricional por via oral adequado para idade associado à dieta por via oral de consistência normal e atendendo às preferências alimentares da criança.

A Tabela 3 demonstra a adequação do aporte calórico-protéico, de Cálcio e Ferro, considerando o que foi ofertado e a estimativa do que foi consumido pela criança. Observa-se que a oferta de calorias e proteínas esteve adequada e apesar da quantidade de Cálcio e Ferro estarem elevadas, ressalta-se que estes valores estão abaixo da ingestão máxima recomendada pelas DRIS (ano). Conferir UL de CA 2,5g e Fe 40mg.

TABELA 3 – Adequação do consumo de calorias, proteínas, cálcio e ferro de uma criança com Síndrome de Joubert acompanhada em um Hospital Universitário de Recife – PE

NUTRIENTES	RECOMENDA DO	OFERTADO	CONSUMIDO	ADEQUAÇÃO
CALORIAS (kcal)	1521	1950	1554	102,4%
PROTEÍNAS (g)	50,7	74,6	55,2	108%
CÁLCIO (mg)	500	1367	1254	250%
FERRO (mg)	7	18,8	17,7	238%

A responsável pelo paciente foi orientada a realizar uma reeducação alimentar, aumentar a densidade calórica dos alimentos, estimular a substituição de mingau por outros alimentos, dar continuidade ao consumo da suplementação oral e foi encaminhada para acompanhamento através do ambulatório de nutrição.

Considerações Finais

A síndrome de Joubert é uma doença congênita rara que necessita de tratamento multidisciplinar para melhora da qualidade de vida dessa população.

Não existem dados na literatura que discorram sobre os aspectos nutricionais relacionados a Síndrome porém, observa-se que o paciente apresentou melhora progressiva do estado nutricional com o suporte nutricional ofertado.

Conclui-se que a desnutrição em pacientes com Síndrome de Joubert pode ser tratada através de uma equipe multidisciplinar e uma nutrição adequada. Foi observado, no paciente em estudo, que uma nutrição apropriada contribuiu para

uma melhora na depleção do estado nutricional do paciente, tendo em vista que, com o início da antibioticoterapia e suplementação observou-se melhora do apetite e no funcionamento do trato gastrointestinal. Devido ao aumento do apetite, foram realizadas algumas modificações no cardápio com adição de suplementação por via oral para que o paciente alcançasse o peso desejável.

Sabe-se que a Síndrome de Joubert não tem cura e os tratamentos são realizados de acordo com a sintomatologia. A reeducação alimentar foi uma estratégia nutricional adequada e individualizada auxiliando no tratamento, onde está é de suma importância para a melhora da condição clínica e qualidade de vida da criança, podendo reverter a desnutrição e prevenir o aparecimento de outras patologias associadas.

REFERÊNCIAS

ALVES, A. P. V.; FORMIGA, C. K. M. R.; VIANA, F. P. Profile and development of children with genetic syndromes in multidisciplinary treatment. Apoio: Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado de Goiás (FAPEG), Chamada, v. 1, p. 74883-015, 2008.

ANGEMI, J. A.; ZUCCOTTI, J. C. Síndrome de Joubert: a propósito de cuatro hermanos adultos afectados. Revista de Neurología, v. 54, n. 10, p. 609-612, 2012.

BLACKBURN, R.M.; MANN, M. The working class in the labour market. Springer, 1979

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Coordenação Geral da Política de Alimentação e Nutrição. Manual de atendimento da criança com desnutrição grave em nível hospitalar. Ministério da Saúde, Secretaria de Atenção à Saúde, Coordenação Geral da Política de Alimentação e Nutrição – Brasília: Ministério da Saúde, 2005.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria da Saúde. Doenças Raras, p.76. Ministério da Saúde. 2019. Disponível em: <https://www.saude.gov.br/saude-de-a-z/doencas-raras> Acessado em 07/03/2020

BRASIL. Ministério da Saúde. Departamento de Atenção Básica, Coordenação Geral de Alimentação e Nutrição Guia Alimentar para crianças menores de 2 anos Versão Consulta pública-Brasília: Ministério da Saúde, 2018.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção Primária à Saúde. Departamento de Promoção da Saúde. Guia alimentar para crianças brasileiras menores de 2 anos/Ministério da Saúde, Secretaria de Atenção Primária à Saúde, Departamento de Promoção de Saúde -Brasília: Ministério da Saúde, 2019.

CABRAL, V.L.R; CARVALHO, L. de; MISZPUTEN, S. J., Importância da albumina sérica na avaliação nutricional e de atividade inflamatória em pacientes com doença de Crohn. Arquivos de Gastroenterologia, v. 38, n. 2, p. 104-108, 2001.

CASADIO, I.C.; ABREU, E.B.; Achados oftalmológicos na Síndrome de Joubert. Ocular findings in Joubert's syndrome. Arquivos IPB, Instituto Penido Burnier vol 60, p. 53-56,2018.

DORNELAS, L. de F.; DUARTE, N. M. de Castro; MAGALHÃES, L. de Castro.

Neuropsychomotor developmental delay: conceptual map, term definitions, uses and limitations.

Revista Paulista de Pediatria (English Edition), v. 33, n. 1, p. 88-103, 2015.

ESPEN guideline: Clinical nutrition in surgery. Clinical nutrition, v. 36, n. 1, p. 623-650, 2017

FAICARI, L. de M.LI, L.F.R de S.Dissertação de Mestrado apresentada ao Programa de Pós Graduação da Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Estadual de Campinas.

Composição corporal e perfil antropométrico de pré-escolares e escolares de escolas particulares de Campinas/SP= Body composition and anthropometric profile of preschool and school private schools in Campinas/SP. 2012.

FRISANCHO, A. R. Anthropometric standards for the assessment of grow the and nutritional status. University of Michigan, p. 189, 1990

GOMES, D. F. et al. Campanha “Diga não à desnutrição Kids”: 11 passos importantes para combater a desnutrição hospitalar. Journal BRASPEN 2019; 34 (1): 3-23 Disponível em: <http://arquivos.braspen.org/journal/jan-fev-mar-2019/artigos/1-AO-Diga-nao-a-desnutricao-kids.pdf> Acessado em 07/03/2020 às 12:00 hrs

LAMÔNICA, D. A. C.; RIBEIRO, C. C.; COSTA, A. R.; GIACHETI, C. M. Linguagem, comportamento e neurodesenvolvimento na Síndrome de Joubert: relato de caso.

CoDAS. Vol.28, no.6, São Paulo, Nov./Dec., 2016.

MACHADO, C.A.F.S.; GAUDARD, A.C.; PEREIRA, R.D.; NASSIF.A.L.H.K.; Síndrome de

Joubert-um relato de caso. Resid Pediatr. 2018;8(3): 137-140 DOI: 10.25060/residpediatr- 2018.v8n3-07

MISAU. 2018. Manual de Tratamento e Reabilitação Nutricional Volume I: 0 aos 14 Anos. 2ª edição. República de Moçambique, Ministério da Saúde, Departamento de Nutrição, Julho de 2018. © - Ministério da Saúde, Departamento de Nutrição, Setembro de 2018.

ORGANIZACION Mundial de la Salud. Curso sobre a capacitación da evolución del crecimiento del niño. Version 1, Noviembre, 2006. Ginebra, OMS, 2006.

ONCOGUIA. Instituto de Oncologia – Plaquetopenia. Equipe de Oncologia, 2013. Disponível em:

<http://www.oncoguia.org.br/conteudo/plaquetopenia/214/109/> Consultado em 06/03/2020 às 21:15 hrs

SILVA, R.P. Desnutrição Infantil: Um problema a ser enfrentado. Trabalho de Conclusão de Curso de especialização em Atenção Básica em Saúde de Família, apresentado a Universidade de Minas Gerais para obtenção do certificado de Especialista. Corinto, Minas Gerais, 2012.

SOARES, H. M. S. V. P. Trabalho Complementar apresentado à Universidade Fernando Pessoa como parte dos requisitos para obtenção do grau de licenciado em Ciências da Nutrição Alterações bioquímicas na desnutrição. 2018. Disponível em: (https://bdigital.ufp.pt/bitstream/10284/7548/1/TC_28151.pdf).

VIEIRA, R.C.da S.; FERREIRA,H.da S. Prevalence of anemia in Brazilian children in different epidemiological scenarios. REVISTA DE NUTRICAÇÃO-BRAZILIAN JOURNAL OF NUTRITION, v. 23, n. 3, p. 433-444, 2010.

CAPÍTULO 8 SÍNDROME DE WEAVER: A IMPORTÂNCIA DO DIAGNÓSTICO PRECOCE NA PRESERVAÇÃO DO PRIMUM NON NOCERE

Cylanne Mayra Vasconcelos de Lima Borges¹

Palloma Abreu Tavares²

Agda Yasmim Ferreira Correia³

Vanessa Daniele Amaro Castanheira⁴

Luiz Luna Barbosa⁵

RESUMO

A Síndrome de Weaver (SW) é uma patologia rara, com caráter autossômico dominante, determinada por mutações no cromossomo 7q36, no gene EZH2. Como a maioria das doenças raras, essa ainda é inobservada pelo âmbito da saúde. Nesse sentido, objetivando intensificar a visibilidade sobre a síndrome, ressaltando a importância do diagnóstico precoce para direcionar a terapêutica e evitar a realização de procedimentos desnecessários e muitas vezes inacessíveis, preservando o Primum Non Nocere, o presente relato de caso descreve o histórico de um portador da síndrome em foco, o paciente R.V.L.B., de 9 anos, cujo caso foi traçado por meio de entrevistas com a genitora e fundamentado através da literatura científica. Nesse contexto, é evidente a necessidade de investimentos em políticas públicas que corroborem para a disseminação de conhecimento a respeito de doenças raras como a SW, promovendo a precocidade diagnóstica e evitando uma vida permeada por encaminhamentos para inúmeros profissionais da saúde e pela realização de exames que ocasionam a exposição do portador. Tal vivência se expressa ao longo deste relato, no qual o diagnóstico concretiza-se aos 8 anos de idade, a partir do Exoma, o rastreamento genético que poderia ter antecipado a melhoria da qualidade de vida do paciente.

Palavras-chave: Síndrome de Weaver. Síndromes raras. Exoma. Diagnóstico. Integralidade.

Introdução

A genética médica lida com doenças consideradas raras que, no entanto, coletivamente têm prevalência estimada de 31,5 a 73,0 acometidos a cada mil indivíduos. Essas patologias são resultado de alterações cromossômicas ou gênicas, que modificam a produção, estrutura e/ou função de proteínas, gerando disfunções metabólicas e anormalidades morfológicas e/ou funcionais. Tais doenças podem ser

¹ Acadêmica de Medicina da Faculdade de Ciências Médicas-PB.

² Acadêmica de Medicina da Faculdade de Ciências Médicas-PB.

³ Acadêmica de Medicina da Faculdade de Ciências Médicas-PB.

⁴ Acadêmica de Medicina da Faculdade de Ciências Médicas-PB.

⁵ Professor Doutor da Faculdade de Ciências Médicas-PB.

hereditárias ou não, visto que parte delas é herdada e a outra porção, de origem congênita, reflete alteração no período embriofetal (MELO, 2019).

Dessa forma, verifica-se que tais defeitos congênitos afetam aproximadamente 7,5% das concepções, estão presentes em aproximadamente 50% de todas as perdas gestacionais de primeiro trimestre e têm prevalência em suas formas graves estimada de 57,2 por mil entre os neonatos no Brasil. Hodiernamente, há cerca de mil distúrbios cromossômicos descritos na literatura e apesar de haver uma expressiva parte desse contingente patológico relativo a doenças raras ainda é notável a baixa visibilidade que é dada a essas doenças pelo âmbito da saúde, o que se reflete em profissionais da área que muitas vezes desconhecem a patologia, retardando o diagnóstico e impondo inúmeras dificuldades para os portadores e para aqueles que os cerciam (CARNEIRO; ALVES; CARVALHO, 2019; IRIART, 2019).

Entre as iniciativas já tomadas nesse contexto, a primeira delas foi o estabelecimento do Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) em 2001, o qual tem as funções de rastrear, diagnosticar, tratar e acompanhar os pacientes detectados e cujo objetivo é identificar entre os recém-nascidos aqueles que têm ou possivelmente vão desenvolver uma doença, favorecendo a detecção e intervenção precoces. Uma segunda política pública que tangencia a atenção à saúde na área da genética é a Política Nacional de Saúde da Pessoa com Deficiência, instituída em 2002 com o objetivo de incluir essas pessoas em toda a rede de serviços do SUS, promovendo diagnóstico, tratamento e reabilitação. Nos manuais e diretrizes que vieram após a promulgação desta política, as doenças genéticas e os defeitos congênitos foram identificados como causas comuns de deficiências, estimulando-se o acesso dos pacientes aos serviços de genética clínica e ao aconselhamento genético (MELO et al., 2019).

Mais recentemente, o Ministério da Saúde tem investido esforços para implantar a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. Como 80% das doenças raras são também doenças genéticas, essa política é vista como uma oportunidade de inserção da genética no SUS (MELO et al., 2019). A fim de estimular a continuidade de empreitadas com essa, o presente escrito, que trata-se de um relato de caso, delinea o caso de um paciente acometido pela Síndrome

de Weaver, a qual foi descrita por David D. Weaver no ano de 1974 e é considerada extremamente rara, tendo apenas 27 casos encontrados a nível mundial. Por sua raridade expressiva, a síndrome caracterizada por crescimento pré e pós natal acelerado, por particularidades faciais, idade óssea avançada, atraso psicomotor moderado e hipertonia com limitação dos movimentos das extremidades tem um diagnóstico, geralmente, obtido de forma tardia (FIERRO, 2009).

Urge a alta demanda por políticas públicas que determinem a relevância da disseminação de conteúdo a respeito dessas doenças raras devido a carência por equidade na distribuição dos cuidados em saúde para todos os indivíduos, inclusive para aqueles cuja patologia é bastante singular (CARNEIRO; ALVES; CARVALHO, 2019; MELO, 2019). A partir disso, justifica-se o atual escrito, na necessidade da precocidade diagnóstica para evitar procedimentos dispendiosos que reduzem a qualidade de vida do paciente. Assim, pela integração da literatura científica ao caso descrito, este trabalho enumera as principais características anatomofuncionais dos portadores da SW, as dificuldades por eles e por seus familiares permeadas e os percalços vivenciados até o diagnóstico, com o objetivo de dar visibilidade a essa síndrome, estimulando a instituição de políticas públicas que levem a disseminação de conhecimento a seu respeito, para que, ao conhecê-la, os profissionais direcionem os métodos diagnósticos coerentes, para tratamento e melhoria da qualidade de vida precoces.

Metodologia

O atual escrito trata-se de um relato de caso, que é um meio utilizado para descrever e estruturar casos clínicos, esmiuçando a sintomatologia, o diagnóstico, a terapêutica e o desenrolar do ocorrido, ofertando informações de relevância para o âmbito científico (YOSHIDA, 2007). Nessa ocasião, esta obra narra o caso de um paciente de 9 anos, portador da Síndrome de Weaver (SW), baseado em dados advindos de entrevistas concedidas por sua genitora e fundamentado na literatura científica.

A SW é uma patologia rara que atualmente ainda possui um reduzido contingente científico a seu respeito. Nesse contexto, é importante ressaltar que o diagnóstico precoce está diretamente ligado ao resultado do tratamento, nisso baseia-se o objetivo deste escrito, em evidenciar a complexidade da caminhada dos

portadores de patologias como a que está em foco e demonstrar a importância do reconhecimento efetivo da síndrome que acomete o paciente, para o estabelecimento de terapêuticas direcionadas às necessidades dele, evitando a realização de procedimentos incompatíveis e dispensáveis.

Dessa forma, ao se observar a essencialidade de despertar um foco maior sobre tal síndrome, a ferramenta de relato foi utilizada para descrever o caso. Para isso, o relato estruturou-se em alguns eixos primordiais que vão desde a caracterização da síndrome em suas alterações anatomofuncionais, as principais dificuldades que cerceiam a realidade do portador e daqueles que o rodeiam, até a definição do diagnóstico e o trajeto vivenciado para nele chegar.

Resultados E Discussão

A genética, estudada por Gregor Mendel desde meados do século XX, é uma área das ciências biológicas que se dedica ao estudo da hereditariedade, ou seja, da propagação dos caracteres de um ser para outro (KLUG, 2009). Essa transferência de características tem grande relevância e minuciosidade, as falhas nesse processo determinam o surgimento de patologias, inclusive de síndromes raras como a Síndrome de Weaver (SW), que é foco das discussões desta obra.

Tratando-se de um relato de caso, este escrito, cuja fundamentação é dada a partir dos dados colhidos por meio de entrevistas concedidas pela genitora do paciente em destaque no relato somados às informações advindas da literatura científica, descreve o caso de um portador da SW, do sexo masculino, com nove anos de idade, desde o nascimento até os dias atuais.

Sendo assim, pode-se explanar mais a respeito da patologia realçada. A Síndrome de Weaver foi retratada em 1974 por David D. Weaver, expressando-se a partir do crescimento excessivo anterior e após o nascimento, malformações nas estruturas esquelética, neural e craniofacial, com marcantes características relativas ao peso e estatura, atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e rápida maturação esquelética (ABRAMIDES, 2008; MORETI-FERREIRA, 1988; OSTOS; JARA; AVILA, 2010).

Apresenta prevalência entre o sexo masculino com proporção de três para um (FIERRO, 2009). Geneticamente, é relatada como uma herança autossômica

dominante, determinando mutações no cromossomo 7q36, no gene EZH2, esse que tem funcionalidade ligada a preservação de células-tronco e definição da linhagem celular no que diz respeito a formação dos tecidos linfático, muscular, sanguíneo e ósseo. Contudo, pode demonstrar-se heterogênea quanto ao loci que acomete, derivando de diversidades patogênicas nos genes EZH2 ou no EED (HERNANDEZ; LLAURADÓ, 2017; OSTOS; JARA; AVILA, 2010; O'NEILL, 2013).

Principiando os relatos ligados ao caso, podem ser expressas alterações que vieram desde o pré-natal e marcações sindrômicas a partir do nascimento. Nesse cenário, o histórico de pré-eclâmpsia no período pré-natal demarcou a necessidade de o parto ocorrer com 38 semanas e 1 dia, por via alta, sem que houvesse o início do trabalho de parto. Frente a isso, a criança exibiu uma estatura de 51,5 cm, 3.145Kg de peso, perímetro cefálico equivalente a 37 cm e ausências dos reflexos primitivos (Moro, plantar, palmar e de sucção), além de cianose evidente, fatores estes que contribuíram para um Apgar de 7 e 8. A presença de arritmia cardíaca, dificuldade respiratória, hipotonia muscular grave e generalizada e icterícia neonatal também foi evidenciada.

Após percorrer tamanhas adversidades desde o evento natal, tendo recebido a alta hospitalar, o recém-nascido foi encaminhado para acompanhamento multiprofissional com fonoaudiólogo, fisioterapeuta, cardiologista, neuropediatra e geneticista, passando por diversos exames e procedimentos até a recente chegada do diagnóstico, que demorou oito anos para ser efetivado, refletindo complicações visíveis desde o nascimento. Os familiares aguardavam a conclusão desse resultado enquanto observavam ao longo da vida do paciente as demarcações da síndrome que o acometia sem obter um diagnóstico para direcionar o cuidado e sempre buscar a melhor qualidade de vida possível para a criança em crescimento.

Aspectos anatomofuncionais ressaltados na Síndrome de Weaver

Intencionando promover a melhor compreensão do contexto que se insere este trabalho, é imprescindível desvelar as principais características ressaltadas pela Síndrome de Weaver em seus portadores. Inicialmente, é uma manifestação de caráter macrossômico, em que há um crescimento acelerado desde o período pré-natal, geralmente ao nascimento o peso e a estatura se colocam acima dos valores esperados e esse hipercrecimento pode persistir ao longo da vida, fato que ocorre

no quantitativo majoritário dos pacientes com a síndrome (GEMME et al., 1980; MAJEWSKI et al., 1981; MEINECKE; SCHAEFER; ENGELBRECHT, 1983; MORETTI-FERREIRA, 1995).

Os dados antropométricos dos portadores tendem a estar em suprassumo, ultrapassando na curva de crescimento os percentis adequados para o parâmetro etário. Quanto ao percentil da curva estatural, habitualmente está paralelo e superior ao percentil 97 e na curva de ganho ponderal ultrapassa o percentil 75. Ademais, é descrita a presença de um apetite ávido e descomedido não acompanhado de alteração hipotalâmica, que é responsabilizado pelo superávit ponderal que incide sobre esses pacientes, tornando frequente entre eles a bulimia (GEMME et al., 1980; HERNANDEZ; LLAURADÓ, 2017; MAJEWSKI et al., 1981; MEINECKE; SCHAEFER; ENGELBRECHT, 1983)

Além disso, ao parear os fatores peso, altura e perímetro cefálico, observa-se a maior celeridade no crescimento desse último (GEMME et al., 1980; MAJEWSKI et al., 1981; MEINECKE; SCHAEFER; ENGELBRECHT, 1983). Nesse sentido, ao direcionar o olhar para o paciente do relato, é possível inferir que desde o primeiro ano de vida já se avaliava o crescimento excessivo, nessa idade a criança já crescia em média 14 cm ao ano quando o esperado para a idade é de 12,5 cm ao ano. Aos quatro anos a persistência do crescimento exacerbado ainda era presente e se dava em torno de 9 a 11 cm ao ano, superando em mais de dois números a média normal para a idade que é de 5 a 7 cm ao ano (SBP, 2017)

Outras alterações anatomofuncionais referentes à estrutura também merecem destaque nessa síndrome. Em primeira instância, grande parte das demarcações são craniofaciais: fronte larga, occipital aplainado, face afilada, início da implantação capilar posteriorizado, fissuras palpebrais antimongolóides direcionadas para baixo, estrabismo, leve hipertelorismo, telecanto, raiz e ponte nasal aprofundadas, filo alargado, orelhas displásicas e de tamanho aumentado, retromicrognatia somada a aspecto de mento achatado e presença de macrocefalia em 79% dos registros (HERNANDEZ; LLAURADÓ, 2017; QUESADA et al., 2017).

Outrossim, em membros as malformações podem configurar-se a partir de: camptodactilia em mãos e/ou pés muito marcante, clinodactilia, polegares largos, hiperextensibilidade digitálica, unhas estreitas e implantadas de forma profunda,

mãos grandes com almofadas em extremidades dos dedos protuberantes, pectus excavatum, flacidez articular, escoliose e cifose (HERNANDEZ; LLAURADÓ, 2017; QUESADA et al., 2017).

Também é possível adicionar a célere idade óssea, a hipotonia/hipertonia, pé torto, plano, com dimensões expressivas, alargamento de ossos longos, deformação podálica, mamilos invertidos, estatura elevada para a faixa etária, restrições articulares de mobilidade em punhos, cotovelos, quadris, joelhos e tornozelos e tamanho reduzido de asas ilíacas (HERNANDEZ; LLAURADÓ, 2017; et al., 2017).

A velocidade em que o crescimento ocorre desencadeia uma coordenação motora ineficiente, prejuízos no equilíbrio e retardo motor (COHEN, 2003; ABRAMIDES et al., 2008; QUESADA et al., 2017). Tais problemáticas se evidenciaram no paciente do relato e levaram os pais da criança a procurar um endocrinologista para compreender as causas do veloz desenvolvimento e a realizar avaliações anuais com um ortopedista pediátrico e com um podoposturologista para uma maior atenção às questões osteolocomotoras.

O auxílio da fisioterapia também foi de grande relevância, principiou nas primeiras 72 horas de vida pela ausência dos reflexos, levando o RN a adquiri-los, além de colaborar para o controle cervical e do tronco, sendo continuada até o primeiro ano de vida, quando foram dados os primeiros passos. Atualmente, a natação tem sido o instrumento para a manutenção do tônus e para ajudar nas questões do equilíbrio e coordenação, demonstrando a necessidade de esforços contínuos para a superação de algumas insuficiências.

Outra região que pode ser afetada pela síndrome é a neurológica, originando a deficiência intelectual, que é leve na maioria dos casos, podendo ser moderada quando desempenha maior repercussão sobre a autonomia e grave em casos raros, determinando, assim, a possibilidade de um desenvolvimento cognitivo com QI que vai de mediano a insuficiente (COHEN, 2003; HERNANDEZ; LLAURADÓ, 2017).

Anormalidades nessa área também podem ser representadas por problemas comportamentais, epilepsia, convulsões, retardo neuropsicomotor e atraso na fala, tendo esses dois últimos fatores juntamente com a interferência ambiental grande

influência sobre o desenvolvimento da linguagem no portador da SW. (ABRAMIDES, 2008; HERNANDEZ; LLAURADÓ, 2017).

Conhecendo a história do paciente em questão neste escrito, foram validadas algumas das características neurais da síndrome, que o levaram ao encaminhamento para um neurologista pediátrico que o diagnosticou com dislalia primária, foi acompanhado a partir dos três anos pelo âmbito fonoaudiológico e aos quatro começou a montar pequenas frases, continuando a terapia semanalmente com esse profissional até os dias atuais. Hodiernamente, apresenta atraso na memória curta e tem dificuldades quanto à leitura e escrita, o que demanda o acompanhamento semanal com psicopedagogo. Além disso, anualmente são feitas avaliações da neuropsicologia para o melhor acompanhamento do paciente.

Outrossim, segundo Gibson e colaboradores (2012), há uma relação a síndrome de Weaver e o surgimento de tumores ou malignidade, incluindo, como exemplo, a leucemia linfoblástica aguda. Somado a isso, de mesmo modo, Ostos, Jara e Avila (2010) denotam que mutações provenientes do gene EZH2 podem conferir uma leve predisposição à malignidade. No entanto, não há grandes estudos que possam comprovar uma forte evidência do surgimento de neoplasias mais frequentemente em pacientes portadores de Síndrome de Weaver, apenas relatos dos poucos casos que existem no mundo, servindo como base para o acompanhamento desses pacientes (ALMEIDA et al., 2019)

Fundamentando-se nesses relatos, o portador da SW descrito, após ter obtido seu diagnóstico, faz acompanhamento semestral com oncologista pediátrico, tendo como objetivo rastrear qualquer alteração de forma precoce, tendo em vista que o diagnóstico precoce permite uma intervenção planejada, compondo um importante papel na redução da mortalidade e morbidade do tratamento (RODRIGUES; CAMARGO, 2003).

Ademais, Neill (2013) propõe que há uma relação entre a síndrome e alterações no sistema genitourinário, como a hérnia inguinal, a hidrocele e a criptorquidia, sendo necessário, portanto, um acompanhamento com um urologista pediátrico, como foi o caso do paciente em destaque. Ao ser encaminhado para esse profissional médico, já com 9 anos de idade, devido a queixa da mãe não conseguir palpar um dos testículos, foi realizado uma ultrassonografia, a qual

revelou a ausência do testículo direito tanto na bolsa escrotal, quanto no canal inguinal. Por meio de uma ressonância magnética da pelve e do abdômen constatou-se que o testículo se encontrava no canal inguinal, caracterizando a criptorquidia à direita na criança.

A criptorquidia é uma afecção caracterizada pela ausência do testículo no seu local habitual, devido a falhas no processo de migração, podendo este ficar retido em qualquer parte da sua trajetória de descida, que vai desde a cavidade abdominal até o canal inguinal. Como consequência, os meninos que possuem o testículo criptorquídico, correm risco de ter alterações na espermatogênese, devido a lesões histológicas progressivas, assim como possuem um maior risco para aquisição de degenerações malignas. Tal fato, somado aos relatos que associam a síndrome de Weaver ao aparecimento de neoplasias, torna-se um fator preocupante. (SBU; CBR, 2006).

Dificuldades vivenciadas pelo portador da Síndrome Rara e por seus familiares

Pelas problemáticas supracitadas, é expressiva a existência de dificuldades relacionadas à vivência do portador da síndrome e dos seus familiares. A princípio, a presença de algumas deficiências ressaltadas nesse acometimento raro requer o acompanhamento multiprofissional periódico, seja ele semanal, semestral ou anual. Profissionais como neurologista, fisioterapeuta, fonoaudiólogo, endocrinologista, geneticista e psicólogo são essenciais nesse processo de cuidado, além da realização de atividades como a natação para a preservação do tônus muscular.

O apoio multiprofissional pode gerar custos altos, complicando a situação financeira familiar, demandando esforços cada vez maiores dos mantenedores do lar e ainda expondo o paciente à realização de inúmeros procedimentos indicados pelos diversos profissionais. Silva e colaboradores (2010) reforçam que condições crônicas que requisitam o acompanhamento continuado requerem da família a dedicação para reorganizar a disponibilidade financeira, além de exigir uma nova estruturação do cotidiano no núcleo familiar, no sentido de demandar uma maior flexibilidade temporal. Essa ocasião se expressa na experiência vivenciada pelos estudantes ao observarem a necessidade da figura materna abandonar o emprego

para acompanhar seu filho e promover para ele o estímulo para a superação de possíveis déficits.

Nesse contexto, devido às dificuldades expressas pelo paciente observado, como a dificuldade na fala, bem como a confusão para ler e escrever de forma condizente com o esperado para sua idade, foi visto que muitas vezes ocorre a disseminação de injustos julgamentos para com a criança no ambiente escolar. Por vezes, distanciando o ser de fase pueril de atividades educacionais de grande relevância para sua construção estudantil e pessoal. Fatos como esse podem repercutir na sua seguridade quanto aluno, sendo limitado por terceiros e tendo negado o seu direito de igualdade ao ser distanciado de atividades que seus colegas não têm impedimento para participar.

Sendo assim, é recorrente que uma criança portadora de algum tipo de síndrome, a qual limite de certa forma seu desempenho em relação às demais crianças, seja tida como diferente em relação aos demais. De acordo com Silva (2015), o bullying pode surgir justamente a partir da não aceitação do que é tido como diferente. Nesse sentido, cada criança pode expressar reações distintas quando são vítimas de algum tipo de preconceito, podendo optar por se distanciar, tornando-se introvertida em relação ao demais alunos, ou a reagir e superar suas dificuldades.

Assim, segundo Menezes (2011), quando a mesma é instigada a possuir uma certa autoestima, sua visão e sua capacidade de encarar a sociedade são diferentes daquelas que não são instigadas a obterem isso. Denotando, portanto, que o estímulo que a criança recebe em casa faz total diferença em relação a como ela vai reagir a sociedade, o que revela mais uma vez a essencialidade do esforço familiar contínuo para, também, suprir carências que podem ser socialmente ocasionadas.

Complexidade do diagnóstico e sua relevância

As patologias raras constituem grandes dificuldades para aqueles que as portam e para quem os cerca, visto que suas particularidades reduzem a visibilidade sobre elas e a facilidade do acesso ao cuidado no contexto das mesmas.

O Ministério da Saúde define doença rara como aquela que afeta até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos. Tomadas separadamente cada doença rara

afeta um número limitado de pessoas. Considerando, no entanto, que existem entre 6.000 a 8.000 tipos diferentes de doenças raras em todo o mundo, quando reunidas em uma categoria, o seu impacto epidemiológico é bastante expressivo (IRIART et al., 2019).

A partir disso, tomando como base o caso descrito, foram notórias as dificuldades vivenciadas para a aquisição de um diagnóstico conclusivo a respeito da síndrome, uma vez que são poucos os profissionais que possuem conhecimento sobre a mesma. Essa complexidade para a obtenção do diagnóstico levou o paciente em questão a passar por diversos profissionais (endocrinologista, neurologista, geneticista, entre outros), sendo que a maioria deles nunca ouviu falar a respeito da síndrome de Weaver.

Devido a isso, a criança foi exposta a averiguações diagnósticas, como a investigação de um provável neoplasia hipofisária, devido a seu rápido crescimento. No entanto, acabou sendo descartada. Além dela, foram investigadas outras síndromes, como a síndrome de Sotos, que possui características semelhantes e é um diagnóstico diferencial da SW, mas com resultados de exames negativos não se chegava ao diagnóstico correto e somente continuava a exposição do paciente derivada de exames laboratoriais e de exames de imagem que se utilizam de radiação ionizante.

Sendo assim, o paciente, aos 8 anos de idade, foi submetido a um exame de alto custo e de difícil acesso, o Exoma, que segundo Pereira (2015), é um exame bastante completo que avalia cerca de 22.000 genes conhecidos até o momento, utilizado em casos de suspeita de doenças de caráter genético já investigadas por outras metodologias mas que permanecem sem conclusão, sendo realizado, no caso da criança do relato apresentado, em outro país (Alemanha), denotando mais uma vez a tamanha complexidade e custo para o fechamento diagnóstico. Após a realização do exame, passados alguns meses, foi concretizado o resultado inesperado por todos os profissionais pelos quais o paciente já havia passado, a patologia que o acometia era a Síndrome de Weaver.

Apesar da significativa repercussão de doenças como essa, as mesmas ainda são negligenciadas, o que se reflete no baixo quantitativo de estudos a seu respeito advindos da Saúde Coletiva (IRIART et al., 2019) . Tal inobservância distancia a

realidade de cuidado integral e humanizado, afastando desses pacientes a possibilidade de obter o diagnóstico verídico, de ter um tratamento direcionado para as deficiências relativas à sua singularidade patológica e uma qualidade de vida melhorada.

Muitos desses pacientes passam grande parte da vida realizando exames e procedimentos que mais ferem do que saram, pela falta de acesso muitos deles têm que organizar-se financeiramente, e alguns nem com muitos esforços conseguem adaptar-se aos custos para obter um tratamento que pode nem ser adequado para suas deficiências por não haver um diagnóstico efetivo.

Conforme descrito nas Diretrizes para atenção integral às pessoas com doenças raras no sistema de único de saúde- SUS, o cuidado direcionado aos indivíduos com doença rara deve ser fornecido de forma integral, utilizando-se da multidisciplinaridade e interdisciplinaridade do cuidado, perpassando desde a atenção básica até a especializada, assim como os Serviços de Referência em Doenças Raras, tendo como objetivo proporcionar ações preventivas, diagnósticas e terapêuticas, garantindo o acesso à informação e ao cuidado humanizado, de modo que atenda as necessidades específicas de cada indivíduo (BRASIL, 2014).

Nesse ponto se encontra o foco da visão do presente escrito, o caso relatado evidenciou a essencialidade de políticas públicas que invistam continuamente na disseminação de conteúdo atualizado e explícito para promover o imprescindível reconhecimento de síndromes raras como a Síndrome de Weaver, para não ir contra o *Primum Non Nocere* apregoado pela medicina, enxergar o paciente e dedicar ao mesmo a visibilidade para encontrar a real causa de suas queixas, evitando danos e concedendo dignidade ao humano que está sendo cuidado.

Considerações Finais

Com base no que foi descrito ao longo desta obra, caracterizada como um relato de caso, são notórias as dificuldades encontradas no decorrer do caminho percorrido pelo portador e sua família até a chegada do diagnóstico correto da SW. Nesse sentido, no presente trabalho foi apresentado um caso de síndrome de Weaver, em uma criança do sexo masculino, que teve características sindrômicas

expressas desde o nascimento, como a hipotonia muscular generalizada, ausência de reflexos primitivos, cianose e face específica.

Contudo, no caso em foco, assim como ocorre em tantas outras síndromes raras, que por vezes passam despercebidas durante o processo do cuidado, levando a um diagnóstico tardio da doença, apesar de o paciente apresentar alta estatura, pés e mãos grandes, atraso motor, dificuldade na fala, dentre outras características da síndrome durante toda sua infância, o diagnóstico somente foi fechado aos oito anos após rastreamento genético, a partir do Exoma.

Após todo esse percurso de demonstração explícita de especificidades sindrômicas e peregrinação de encaminhamentos para profissionais de saúde diferentes, os quais solicitaram diversos exames laboratoriais e de imagem com altos custos, causando desgaste emocional, financeiro e expondo a criança a exames desnecessários, é expressiva a necessidade do investimento em políticas públicas que respeitem os princípios da integralidade e equidade dos indivíduos, sendo primordial disseminar conhecimento para os profissionais de saúde a respeito das síndromes raras como a SW, para que esse conhecimento desperte a inegável essencialidade da precocidade diagnóstica e assim, direcione o quanto antes ao tratamento adequado.

Apesar de rara, a SW precisa ser reconhecida por pediatras e demais profissionais de saúde para que, diante de um recém-nascido com os expressivos caracteres constituintes do portador dessa, seja possível reconhecê-los, possibilitando a submissão do paciente ao exame coerente para confirmar a hipótese diagnóstica e dar início às medidas gerais de tratamento e suporte necessários ao portador, pois o diagnóstico precoce está diretamente ligado ao resultado do tratamento e conseqüentemente a qualidade de vida do paciente.

É importante ressaltar a complexidade da caminhada dos indivíduos afetados por patologias raras, como a síndrome de Weaver, a fim de favorecer a chegada ao diagnóstico correto e de enfatizar a necessidade de estudos mais aprofundados sobre síndromes raras e de políticas públicas eficientes. A inserção dessas no Sistema Único de Saúde poderá fortalecer o estabelecimento de terapêuticas direcionadas às necessidades do portador, evitando a realização de procedimentos incompatíveis e dispensáveis, preservando o *Primum Non Nocere* e possibilitando a

oferta do apoio psicológico e da realização do aconselhamento genético adequado aos familiares das pessoas afetadas.

REFERÊNCIAS

- ABRAMIDES, Dagma Venturini Marques, et al. Macrossomia e habilidades neuropsicolingüísticas. *Salusvita*, Bauru, v. 27, n. 2, p. 147-166, 2008. Disponível em:
<https://www.researchgate.net/publication/242775482_MACROSSOMIA_E_HABILIDADES_NEUROPSICOLINGUISTICAS>. Acesso: 08 de agosto de 2010.
- ALMEIDA et al. Crescimento e Maturação Óssea Acelerada: Abordagem Das Características Clínicas Da Síndrome De Weaver. *Brazilian Journal of Surgery and Clinical Research - BJSCR*, v. 26,n. 3, pp.45-47, Mar/Mai.2019.
- BRASIL. MINISTÉRIO DA SAÚDE (MS). Diretrizes para atenção integral às pessoas com doenças raras no Sistema Único de Saúde–SUS. 2014.
- CARNEIRO, Lucileide Gonçalves; ALVES, Esmeralda Santos; CARVALHO, Acácia Fernandes Lacerda de. Treze anos de análises genéticas no Laboratório de Genética Médica do Hospital Universitário Professor Edgard Santos. *Revista de Ciências Médicas e Biológicas*, v. 18, n. 2, p. 175-182, 2019.
- COHEN JR, M. Michael. Mental deficiency, alterations in performance, and CNS abnormalities in overgrowth syndromes. In: *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics*. New York: Wiley Subscription Services, Inc., A Wiley Company, p. 49-56. 2003.
- FIERRO, Jorge Arturo Aviña; Aviña, Daniel Alejandro Hernández. Síndrome Weaver: crecimiento postnatal acelerado con edad ósea avanzada. *Rev Peru Pediatr*. 2009; 62: 34-7. Lima, Perú. Disponível em:
<https://www.researchgate.net/publication/263046774_Sindrome_Weaver_crecimiento_postnatal_acelerado_con_edad_osea_avanzada_Rev_Peru_Pediatr_2009_62_34-7_Lima_Peru>. Acesso em: 06 Ago 2020.
- GEMME G, Bonioli E, Ruffa G, Lagorio V. The Weaver-Smith syndrome. *J.Pediatr*. v.97, n.6, pp. 962-964, Dez. 1980.
- GIBSON, WT. et al., Mutations in EZH2 cause a síndrome de Weaver. *Sou. J. Hum. Genet*. v. 90, pp. 110-118. 2012.
- HERNÁNDEZ, Elayne Ester Santana; Llauradó, Robles Rafael Alfredo. Síndrome Weaver. *Revista Electrónica Dr. Zoilo E. Marinello Vidaurreta*, v. 42, n. 2. 2017.
- IRIART, Jorge Alberto Bernstein et al . Da busca pelo diagnóstico às incertezas do tratamento: desafios do cuidado para as doenças genéticas raras no Brasil. *Ciênc. saúde coletiva*. Rio de Janeiro, v. 24, n. 10, pp. 3637-3650, Out. 2019 .
- KLUG, William S. et al. Conceitos de genética. Artmed Editora, 2009.
- MAJEWSKI, F et al. The Weaver syndrome: a rare type of primor-dial overgrowth. *Eur J Pediatr*, v. 137, pp. 277-282, 1981.

MENEZES, Laís Pinheiro de. A sociogênese do bullying em pessoas com necessidades educacionais especiais. (Monografia não publicada). Faculdade de Educação. Universidade de Brasília. 2011.

MEINECKE P., SCHAEFER E.; ENGELBRECHT R. The Weaver syndrome in a girl. Eur J Pediatr. v. 141, p. 58-59, 1983.

MELO, Débora Gusmão et al. Perfil de Competência em Genética para Médicos do Brasil: uma Proposta da Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica. Revista Brasileira de Educação Médica, v. 43, n. 1, p. 440-450, 2019.

MORETTI-FERREIRA, D. A criança macrossômica: estudo genético clínico de síndromes com crescimento acelerado. Dissertação (mestrado) - Universidade de São Paulo, São Paulo, 1988.

MORETTI-FERREIRA, D. Macrossomias na infância: estudo genético-clínico de 32 portadores de macrossomia associada a síndromes dismórficas. Tese (Doutorado em Ciências), Instituto de Biociências da Universidade de São Paulo, São Paulo, 1995.

O'NEILL, Marla JF. Síndrome de Weaver . WVS. 2013. Disponível em: <<https://www.omim.org/entry/277590>> . Acesso em: 06 Ago 2020.

OSTOS, Alfonso H.; JARA, J., AVILA, V. Síndrome de Weaver: apresentação de caso. Iatreia , 23 (4-S), S-100. 2010. Disponível em: <<https://revistas.udea.edu.co/index.php/iatreia/article/view/8269>>. Acesso em 09 Ago 2020.

PEREIRA, Paula Cristina Barros et al. Sequenciamento total do exoma como ferramenta de diagnóstico de acidose tubular renal distal. J. Pediatr. (Rio J.), v.91, n.6, pp.583-589. 2015.

QUESADA, Carmen María Chiong et al. Síndrome Weaver. Presentación de dos casos Weaver syndrome. Two cases reports. Rev Cubana Genet Comunit., v. 11, n. 3, pp. 51-55. 2017.

RODRIGUES, Karla Emilia; CAMARGO, Beatriz de. Early diagnosis of childhood cancer: a team responsibility. Revista da Associação Médica Brasileira, v. 49, n. 1, p. 29-34, 2003.

Sociedade Brasileira de Pediatria – SBP. Crescimento, 2017. Disponível em: <<https://www.sbp.com.br/especiais/pediatria-para-familias/noticias/nid/crescimento/>>. Acesso em: 22 Ago 2020

Sociedade Brasileira de Urologia - SBU; Colégio Brasileiro de Radiologia - CBR. Afecções Testiculares: Diagnóstico e Tratamento. Projeto Diretrizes. 2006

SILVA, Milene Oliveira de. Bullying: uma prática de violência. ANAIS DO SEMINÁRIO DE EDUCAÇÃO E COLÓQUIO DE PESQUISA, v. 1, n. 10, p. 351-363, 2015.

SILVA, Mônica de Assis Salviano et al . Cotidiano da família no enfrentamento da condição crônica na infância. Acta paul. enferm., São Paulo , v. 23, n. 3, p. 359-365, Jun. 2010 .

YOSHIDA, Winston Bonetti. Redação do relato de caso. *Jornal Vascular Brasileiro*, v. 6, n. 2, p. 112-113, 2007.

CAPÍTULO 9

ACOMPANHAMENTO DA CRIANÇA COM SÍNDROME CONGÊNITA DO ZIKA NA ATENÇÃO PRIMÁRIA SOB A ÓTICA DOS PROFISSIONAIS DE SAÚDE

Tayanne Kiev Carvalho Dias¹
Anna Tereza Alves Guedes²
Anniely Rodrigues Soares³
Daniele de Souza Vieira⁴
Paloma Karen Holanda Brito⁵
Altamira Pereira da Silva Reichert⁶

RESUMO

Objetivo: Identificar como ocorre o acompanhamento da criança com síndrome congênita do Zika na Atenção Primária à Saúde, segundo relato dos profissionais de saúde. **Método:** Trata-se de um estudo descritivo com abordagem qualitativa, realizado com enfermeiros e médicos que atuam na Atenção Primária à Saúde de João Pessoa-PB, no período de setembro de 2016 a agosto de 2017, através de entrevista semiestruturada. Por meio da análise de conteúdo, emergiu a unidade temática: Barreiras para o acompanhamento da criança com síndrome congênita do Zika na Atenção Primária à Saúde. **Resultados:** As barreiras para o acompanhamento integral à criança com Síndrome Congênita do Zika na Atenção Primária à Saúde foram, conhecimento limitado do profissional de saúde para identificar os sinais clínicos da síndrome, a desresponsabilização da atenção primária quanto ao cuidado da criança com a síndrome, ausência de meios de transporte do binômio mãe-criança e sobrecarga materna. **Considerações Finais:** É fundamental a orientação e apoio aos familiares de crianças com a síndrome para a estimulação dessas crianças em seu ambiente domiciliar, com ações que fortalecem a rede de apoio e que favoreçam o cuidado integral à criança, mesmo em um contexto de tamanha vulnerabilidade.

Palavras-Chave: Crianças. Zika vírus. Atenção Primária à Saúde. Profissionais de saúde.

¹ Enfermeira. Doutoranda em enfermagem pelo Programa de Pós-Graduação em Enfermagem da Universidade Federal da Paraíba (UFPB).

² Enfermeira. Doutoranda em enfermagem pelo Programa de Pós-Graduação em Enfermagem da Universidade Federal da Paraíba (UFPB).

³ Enfermeira. Mestranda em enfermagem pelo Programa de Pós-Graduação em Enfermagem da Universidade Federal da Paraíba (UFPB).

⁴ Enfermeira. Doutoranda em enfermagem pelo Programa de Pós-Graduação em Enfermagem da Universidade Federal da Paraíba (UFPB).

⁵ Enfermeira. Mestranda em enfermagem pelo Programa de Pós-Graduação em Enfermagem da Universidade Federal da Paraíba (UFPB).

⁶ Enfermeira. Doutora em Saúde da Criança e Adolescente. Docente do programa de Pós-graduação em Enfermagem da Universidade Federal da Paraíba).

Introdução

O processo dinâmico e contínuo de crescimento e desenvolvimento infantil, que se inicia na vida intrauterina, é influenciado por fatores genéticos e ambientais. O encadeamento desse processo, para além da modificação corporal, resulta na maturação neuronal da criança e na progressão das áreas sensorial, cognitiva, de linguagem e das relações socioafetivas (BRASIL, 2017a).

O acompanhamento sistemático da evolução da criança e seus processos de maturação é imprescindível, visto que permite a detecção precoce de riscos que podem aumentar a morbimortalidade na infância, bem como favorecer a implementação precoce de ações voltadas para o crescimento e desenvolvimento esperados da criança (BRASIL, 2012a).

Nessa perspectiva, em 2015, por meio da portaria nº 1.130, de 5 de agosto de 2015 foi instituída a Política Nacional de Atenção Integral à Saúde da Criança (PNAISC) que objetiva promover e proteger a saúde infantil, com a implementação de eixos estratégicos para um cuidado integral e integrado à criança, com capacidade de reduzir a morbimortalidade e proporcionar a plenitude do desenvolvimento infantil. Para isso, a PNAISC visa efetivar o cuidado à criança a partir da qualificação de ações e serviços de saúde, adotando a Atenção Primária à Saúde (APS) como coordenadora do cuidado na Rede de Atenção à Saúde (RAS) (BRASIL, 2018).

Para cumprir com as diretrizes estabelecidas para a APS, os profissionais devem realizar ações que promovam o desenvolvimento saudável da criança e que sejam capazes de detectar precocemente problemas, a partir do diálogo com a mãe sobre o progresso da criança, inspeção da presença de alterações fenotípicas, medição do perímetro cefálico, observação da postura, comportamento e as habilidades da criança (MONTEIRO *et al.*, 2014).

Dessa forma, o profissional de saúde pode identificar precocemente diversas patologias, a exemplo da microcefalia, que é uma malformação congênita rara, caracterizada pelo desenvolvimento reduzido do cérebro, com fenótipo singular na criança, circunferência occipital-frontal inferior ao esperado para a idade e o sexo. De acordo com a Organização Mundial da Saúde (OMS), define-se microcefalia como um perímetro cefálico (PC) igual ou inferior a 31,9 cm para meninos e igual ou inferior a 31,5 cm para meninas nascidas a termo (WHO, 2016b).

Há várias etiologias para esta anomalia, sendo classificada em Congênita quando o recém-nascido já apresenta a alteração ao nascer e Pós-natal quando a falha no crescimento cerebral ocorre após o nascimento. Independente da etiologia, é de grande valia ressaltar que a criança com microcefalia não necessariamente terá alterações corticais, todavia, estes comprometimentos ocorrem na maioria dos casos (BRASIL, 2017b; WHO, 2016a).

Diante da importância do diagnóstico de microcefalia para a criança e sua família, os parâmetros utilizados para tal diagnóstico devem ser fidedignos. Assim, os profissionais de saúde devem medir o PC de todos os recém-nascidos nas primeiras horas de vida e comparar o valor com os parâmetros da escala *InterGrowth* para ambos os sexos, determinado pela OMS em agosto de 2016 e contida na Caderneta de Saúde da Criança CSC). Porém, o principal parâmetro para o diagnóstico inicial é o PC menor que o terceiro percentil ou abaixo de dois desvios-padrão da média para idade, gênero e etnia (NUNES *et al.*, 2016).

Definido os critérios para o diagnóstico de microcefalia, desde 2015, os gestores e profissionais de saúde e toda a sociedade foram surpreendidos com o aumento brusco do número de recém-nascidos com microcefalia. No Brasil, até novembro de 2019, foram confirmados 3.474 casos de crianças com modificações no crescimento e desenvolvimento, supostamente associadas à infecção pelo Zika vírus e/ou outras causas infecciosas, e 743 casos prováveis. Na região nordeste, 2.179 casos foram confirmados. Deste total, 220 casos confirmados encontram-se no estado da Paraíba e 195 continuam em investigação (BRASIL, 2019).

Neste contexto epidemiológico, além do déficit do crescimento cerebral, na Síndrome Congênita do Zika (SCZ) outras manifestações podem emergir como: fontanelas fechadas ao nascer, excesso de pele no escalpo, hérnia umbilical, distúrbio de deglutição, distúrbios visuais e auditivos. Ademais, estudo identificou alterações características da SCZ em bebês como calcificações, ventriculomegalia e desordem do desenvolvimento cortical (EICKMANN *et al.*, 2016).

Diante dessa realidade, o sistema público de saúde deverá garantir aos bebês com SCZ e sua família o acesso a um cuidado integral e multidisciplinar. Assim, o Ministério da Saúde lançou vários protocolos para orientar os profissionais da Atenção Básica (AB) e especializada quanto ao acompanhamento, monitoramento e

estimulação precoce de bebês com o diagnóstico confirmado de SCZ e de crianças com atraso no desenvolvimento neuropsicomotor (BRASIL, 2017a).

De acordo com a diretriz ministerial, é essencial a estimulação neuropsicomotora na criança até o terceiro ano de vida, pois este é o período de maior plasticidade neuronal (BRASIL, 2017a). Vale destacar que os cuidados dispensados pelos profissionais de saúde à criança com SCZ deverão acontecer preferencialmente durante a consulta de puericultura e, sempre que necessário, o acompanhamento do serviço especializado. Recomenda-se a monitorização precoce dos recém-nascidos com sinais de atraso, bem como avaliação dos fatores de risco ao aumento e/ou permanência do desenvolvimento prejudicado e a estimulação precoce para que tratamentos de suporte sejam iniciados o mais rápido possível, para que esforços no campo da reabilitação sejam garantidos (BRASIL, 2017a).

Para a oferta desses serviços às crianças com SCZ, é primordial a existência de uma Rede de Atenção à Saúde (RAS) com sistemas integrados, garantindo um serviço efetivo, eficiente, seguro, qualificado e equânime (MENDES, 2015). A partir disto, será possível garantir a atenção integral às crianças acometidas pela SCZ.

Consoante ao exposto, conhecer como ocorre o seguimento assistencial prestado pelos profissionais da atenção primária à criança com SCZ, poderá garantir benefícios para a saúde do binômio criança-mãe. Portanto, o presente estudo tem como objetivo identificar como ocorre o acompanhamento da criança com síndrome congênita do Zika na Atenção Primária à Saúde, segundo relato dos profissionais de saúde.

Método

Trata-se de um estudo descritivo de natureza qualitativa. A pesquisa de abordagem qualitativa é capaz de incorporar a questão do significado e da intencionalidade como inerentes aos atos, às relações e às estruturas sociais, sendo essas últimas tomadas tanto no seu advento quanto na sua transformação, como construções humanas significativas (DESLANDES; GOMES; MINAYO, 2013).

O estudo foi realizado em nove Unidades de Saúde da Família (USF) que tem crianças com SCZ cadastradas, localizadas em João Pessoa – PB. Participaram da pesquisa nove enfermeiros e uma médica, que contemplaram os seguintes critérios

de inclusão: ser vinculado a uma Unidade de Saúde da Família e que acompanhassem crianças com diagnóstico de síndrome congênita do Zika vírus. Foram excluídos enfermeiros e médicos que estavam de licença ou férias no período da coleta de dados.

A coleta dos dados ocorreu no período de abril a junho de 2017. Inicialmente, foi feito um levantamento nos registros dos serviços de saúde que atendiam à criança com SCZ nos níveis secundários e terciários da RAS, a fim de identificar as crianças e seus respectivos endereços; Em seguida, foi feita uma busca das crianças com SCZ nos cinco Distritos Sanitários de João Pessoa, identificando a qual USF pertenciam, para estabelecer um contato inicial com os profissionais de saúde e, após isso, ocorreram as entrevistas com os profissionais de saúde que acompanhavam crianças com SCZ, após a confirmação de sua participação na pesquisa.

A coleta de dados aconteceu por meio de entrevista semiestruturada, que foi gravada após anuência dos sujeitos e transcrita na íntegra, para posterior análise. O instrumento para coleta baseou-se em um roteiro semiestruturado composto pelas seguintes questões norteadoras: Como está sendo o acompanhamento da criança com a síndrome congênita do Zika na Atenção Primária à Saúde?

O encerramento da coleta se deu após a saturação dos dados, ou seja, quando o pesquisador percebeu que as informações eram suficientes e o objetivo do estudo havia sido alcançado (GOMES, 2014). Para assegurar o anonimato dos participantes, os registros das falas foram codificados com a letra “E”, para enfermeiros e “M”, correspondente aos médicos, seguidas com numeração ordinal, conforme realização das entrevistas, a saber: E1, [...] e M1.

O material empírico foi submetido aos processos analíticos preconizados pelo método da Análise de Conteúdo (AC) de Bardin, especificamente a técnica de análise categorial temática, por se tratar de um conjunto de instrumentos metodológicos que se aplicam a discursos extremamente diversificados (BARDIN, 2009).

A análise de conteúdo é uma técnica de investigação que tem por finalidade a descrição objetiva e sistemática do conteúdo manifesto da comunicação – a fala, isto é, o aspecto individual e atual da linguagem. Essa modalidade de análise tenta compreender a fala num momento determinado, como atributo das partes

observáveis, e procura conhecer aquilo que está por trás das palavras sobre as quais se debruça, de modo a buscar outras realidades através das mensagens (BARDIN, 2009).

As diferentes fases da AC organizam-se em torno de três pólos cronológicos: a pré-análise – que é a descrição, ou seja, a enumeração das características do texto, resumida após tratamento; a exploração do material – fase intermediária; e, o tratamento dos resultados – a inferência e a interpretação, ou seja, a significação concedida a estas características (BARDIN, 2009).

Este sub-projeto vincula-se a um projeto cujo título é “Vigilância do Desenvolvimento de Crianças com Microcefalia na Rede de Atenção à Saúde”, aprovado pelo comitê de ética e pesquisa do Hospital Universitário Lauro Wanderley da Universidade Federal da Paraíba, sob o parecer nº 2.118.590, CAAE: 61498116.0.0000.5183.

A pesquisa foi desenvolvida conforme diretrizes contidas na Resolução nº 466/2012 do Conselho Nacional de Saúde (BRASIL, 2012b) que trata de pesquisas envolvendo seres humanos, portanto, todos os profissionais de saúde convidados a participar desse estudo, foram esclarecidos sobre a pesquisa e convidados a assinar um termo de consentimento livre e esclarecido.

Resultados E Discussão

A pesquisa foi composta por 10 profissionais que atuavam na Atenção Primária à Saúde. Desse total, nove eram do sexo feminino e apenas um do sexo masculino. Quanto à faixa etária, a maioria dos participantes possuía idades entre 28 e 40 anos. O tempo de atuação na unidade de saúde onde ocorreu a pesquisa variou de 1 a 18 anos.

A partir dos depoimentos dos profissionais que acompanham a criança com SCZ, emergiu a unidade temática: Barreiras para o acompanhamento da criança com síndrome congênita do Zika na Atenção Primária à Saúde.

Barreiras para o acompanhamento da criança com síndrome congênita do Zika na Atenção Primária à Saúde

A primeira infância é uma fase do desenvolvimento humano evidenciada por importantes aquisições. Assim, exige-se dos profissionais da APS um olhar atento e

contínuo durante o cuidado prestado, a fim de identificar riscos e vulnerabilidades. Diante desta necessidade de continuidade do cuidado, o Ministério da Saúde preconiza um mínimo de sete consultas de puericultura no primeiro ano de vida da criança, o que permitirá a vigilância do seu crescimento e desenvolvimento (BRASIL, 2012a).

A puericultura na APS caracteriza-se como uma atividade importante para o acompanhamento da saúde infantil, de baixa complexidade e custo, permite aos profissionais promover a saúde infantil e identificar, de maneira precoce, as alterações no crescimento e desenvolvimento provocadas por causas distintas. (MALAQUIAS, 2015).

Os bebês com SCZ podem ter seu desenvolvimento e sua capacidade intelectual comprometidos, como também, desenvolver convulsões e incapacidades físicas (BRASIL, 2017b). Outras características dessas crianças são: desproporcionalidade facial e "cutis girata" (dobras do couro cabeludo da pele, causada pelo crescimento contínuo da pele e o menor desenvolvimento do cérebro), reflexos arcaicos preservados, disfagia, hipertonia, hiperreflexia, irritabilidade, tremores e convulsão (MIRANDA-FILHO et al., 2016).

Consoante ao exposto, alguns profissionais entrevistados evidenciaram a forma como identificaram a presença de algum agravo na saúde da criança, durante a puericultura:

Com o passar das consultas, eu percebi que a criança realmente tinha um desenvolvimento muito retardado [...] a característica da face e os movimentos já estavam totalmente modificados. [...] a criança até pra mamar, já não estava mais [...] Então, a gente foi percebendo que a criança tinha algo diferente (E1).

Nas duas primeiras consultas de puericultura não tinha identificado nenhuma alteração. A partir do 3º mês, é que a gente começou a observar que não estava tendo aumento do perímetro cefálico (E2).

No perímetro cefálico [...] ela (criança) estava com o perímetro cefálico de 33 cm, ela nasceu com 32, se não me engano. Mas, assim, o restante tudo normal, entendeu?! (E4) Os marcos mais importantes que tinham realmente era o perímetro cefálico né, que realmente é um dos marcos mais importantes (E9).

Percebe-se nas falas que o principal sinal da SCZ identificado pelos profissionais participantes do estudo foi a diminuição do PC das crianças, enquanto o atraso no desenvolvimento não foi identificado nas primeiras consultas.

Contrariamente a esses resultados, o relatório *Morbidity and Mortality Weekly Report* 2016 (MMWR), publicado nos Estados Unidos, enfatiza a importância de, para além da observação dos parâmetros de crescimento como PC, peso e comprimento, o profissional de saúde deverá manter o monitoramento do desenvolvimento e do progresso das crianças, a fim de garantir a abordagem das suas necessidades de desenvolvimento (CDC, 2016).

Estudos realizados com crianças com SCZ detectaram outras alterações neurológicas a partir dos achados clínicos como hipertonicidade, hiperexcitabilidade, hiperreflexia, espasticidade, convulsões, espasmos, atraso de desenvolvimento neuropsicomotor, atraso na motricidade e linguagem, disfagia orofaríngea, incoordenação das funções de sucção, deglutição e respiração inadequadas para a idade, déficit do desenvolvimento visual, irritabilidade, choro constante e impaciente, e distúrbios do sono (MENDONÇA; LIMA, 2018; BRASIL *et al.*, 2016; MOURA DA SILVA *et al.*, 2016).

Um dos achados clínicos evidenciado por um dos participantes do estudo, foi a dificuldade de deglutição ou disfagia, que é comum em crianças que apresentam comprometimentos neurológicos, como a SCZ. A disfagia é uma consequência de problemas na musculatura orofacial, sendo um risco de broncoaspiração, podendo desencadear vários problemas, como pneumonia de repetição, dificuldade em manter peso adequado para a idade, além de desnutrição e desidratação (SÁ *et al.*, 2020).

Diante disso, faz-se necessário que os profissionais que realizam o seguimento da criança implementem em sua prática uma assistência integral e efetiva à saúde infantil, a fim de identificar precocemente alguma intercorrência e realizar intervenções adequadas e em tempo oportuno (SILVA *et al.*, 2014). Por outro lado, o MS aponta que, até julho de 2017, apenas 61,7% dos casos confirmados de crianças com alterações no crescimento e desenvolvimento, possivelmente relacionadas à infecção pelo vírus Zika recebem cuidados em puericultura (BRASIL, 2017d).

No cenário brasileiro, o MS recomenda a implementação de ações no acompanhamento à saúde de todas as crianças, que visam à promoção do cuidado integral, como: anamnese, histórico de saúde, avaliação de risco, avaliação do crescimento e do desenvolvimento, exame físico completo, orientações para

prevenção de doenças e promoção da saúde, atenção nutricional, avaliação do calendário vacinal, agendamento da próxima consulta e registros na Caderneta de Saúde da Criança (CSC) (BRASIL, 2012a).

As ações de cuidado à saúde da criança têm como eixo central e integrador a vigilância do crescimento e do desenvolvimento infantil (BARATIERE *et al.*, 2014), por meio da qual é possível identificar se o crescimento e desenvolvimento das crianças acompanhadas estão de acordo com o esperado para a sua idade (BENICIO *et al.*, 2016). Portanto, é crucial que os profissionais compreendam a sua importância e avaliem corretamente esses indicadores.

Nessa perspectiva, também foi possível evidenciar nos relatos a desresponsabilização quanto ao acompanhamento da criança com a SCZ, ou seja, esses profissionais não fazem acompanhamento dessas crianças na puericultura, deixando essa atribuição para os profissionais dos serviços especializados, chegando ao ponto de esquecer que existe criança com a síndrome do Zika vírus na sua área de abrangência.

No caso você me fez lembrar né dessa criança agora porque eu estava sem me preocupar com ela, porque eu sei que ela está sendo bem assistida, mas fazer uma visita lá, com a mãe pra saber como está e até ver se essa criança. Foi até bom e sempre é bom quando a gente está relembando e vocês vêm com alguma pesquisa porque a gente já tem um olhar mais cuidadoso. Eu vou falar até com a Agente de Saúde para perguntar sobre essa criança (E1).

Foi até bom porque aí eu vou até [...] me despertou pra isso. É tanta coisa minha filha que a gente nem [...] Aí você tem que ter um olhar especial, mas eu posso ver isso (E3).

A gente ainda tem dificuldades no processo de trabalho dos agentes de saúde, ainda não conseguimos, por mais que a gente tente sensibilizar e mostrar a importância de estar trazendo esses grupos prioritários. O que eu gostaria muito era que a gente pudesse ter uma capacitação. Eu não sei se eu, com o conhecimento que eu tenho poderia contribuir mais com as famílias, com as mães na assistência da puericultura (E2).

As falas de alguns profissionais entrevistados revelam que a pesquisa despertou neles um olhar mais atento para a assistência, demonstrando algum interesse em saber como estão as crianças com SCZ e suas famílias. Além disso, sugeriram a realização de uma capacitação para ampliarem os conhecimentos acerca da síndrome e, assim, fornecer melhor assistência em saúde.

A atuação dos profissionais de saúde em toda a RAS é fundamental para reconhecer as principais dificuldades referentes à assistência prestada e atuar em conjunto com a família. A atenção primária deve proporcionar o acompanhamento integral às crianças com SCZ (DUARTE *et al.*, 2019), porém, pelos discursos dos participantes isso não acontece, ficando o cuidado sob responsabilidade apenas dos serviços especializados.

De acordo com Duarte *et al.*, 2019, além dos serviços especializados, à criança com SCZ necessita de acompanhamento pelos profissionais da APS, uma vez que eles possuem aproximação com as famílias, pois estão presentes no território de moradia. Isso facilita o vínculo e a possibilidade de agir, quando necessário, para proporcionar melhor assistência a criança e sua família.

Destaca-se a importância dos profissionais de enfermagem na atenção às famílias da criança com SCZ, com valorização das crenças e culturas individuais. Assim, recomenda-se que a equipe multiprofissional da atenção básica esteja sempre atenta para o estabelecimento de vínculo com as famílias e na utilização de um vocabulário de fácil compreensão durante o contato, com fornecimento de orientações dialogadas (VALE; ALVES; CARVALHO, 2020).

Deste modo, é função dos gestores ofertar qualificação apropriada para os profissionais da APS, a fim de oferecerem cuidado adequado às famílias, tendo em vista a complexidade da terapêutica da conduta que envolve as crianças com SCZ (VALE; ALVES; CARVALHO, 2020).

Outrossim, conforme os relatos, existem barreiras que impedem ou dificultam o acesso das mães de crianças com SCZ para a continuidade do cuidado das crianças na APS. Como as mães são quase sempre o cuidador principal da criança, segundo os profissionais, essas mulheres tem dificuldades para levar seus filhos com SCZ à unidade de saúde por falta de tempo, cansaço físico e problemas de transporte, conforme relatos abaixo:

A agenda dela (mãe) é muito cheia. Aí eu acredito que isso também é o que faz com que ela não venha para a unidade (E2).

[mãe] alegou cansaço, que estava cansada né [...] E, segundo a família, foi como uma opção, ou ela iria para o serviço especializado ou ela fazia a puericultura aqui, porque ela não tem transporte, depende do transporte coletivo (E4).

Ela disse que (ausência as consultas de puericultura) é porque tem muita coisa, como ela tem o outro menino. Aí ela disse que às vezes não tem quem fique com ele, não sei o que, que o marido trabalha, são essas coisas assim (E3).

Esses achados corroboram estudo realizado com familiares de crianças com a SCZ, o qual destaca como alguns dos impedimentos existentes para proporcionar o cuidado adequado às crianças, as características específicas da criança, tais como a irritabilidade, maior dependência da mãe, dificuldades motoras e espasmos musculares, além de ausência de transporte para levá-la ao serviço e falta de tempo, devido às demandas exigidas pela criança (SÁ *et al.*, 2020).

A literatura reconhece a mãe, na maioria das vezes, como a principal responsável pelos cuidados de saúde do filho (REICHERT *et al.*, 2016). E a mãe/cuidadora de uma criança com deficiência não é diferente, visto ser encarregada pela demanda de cuidados contínuos, de natureza temporária ou permanente que a criança possa necessitar (INÁCIO; PEIXOTO, 2017).

Estudos internacionais apontam para os altos níveis de estresse, depressão e ansiedade entre os principais cuidadores de crianças com deficiência. Isso está relacionado aos cuidados diários ou a carga de parentalidade de uma criança com necessidades especiais, às alterações nas relações familiares como resultado da deficiência e o grau de incapacidade ou nível de funcionamento na criança (CARLSON; MILLER, 2017; KAMPRA *et al.*, 2017).

Estudo que buscou compreender as experiências e práticas de cuidado das mães de crianças com a SCZ, evidenciou que as mesmas possuíam uma rotina extenuante, com acúmulo dos afazeres domésticos, cuidado dispensado aos outros filhos e familiares, além das idas frequentes aos centros de reabilitação/estimulação da criança com SCZ. Esta última deixa sua rotina mais intensa, por dispensarem a maior parte do seu tempo no deslocamento para tratamento da criança (VALE; ALVES; CARVALHO, 2020).

Diante do exposto, observa-se que os profissionais da APS deveriam dar apoio às mães e no acompanhamento às crianças com SCZ, visto que a garantia da continuidade e a integralidade da assistência é um fator protetivo ao crescimento e desenvolvimento da criança.

Considerações Finais

O presente estudo identificou que o acompanhamento da criança com SCZ na Atenção Primária à Saúde é marcado por barreiras, dentre as quais encontram-se o conhecimento limitado do profissional de saúde para identificar os sinais clínicos da síndrome durante a puericultura; a desresponsabilização da APS quanto ao cuidado da criança com a SCZ, deixando a cargo dos serviços especializados; e as adversidades do cotidiano das mães de crianças com SCZ para a continuidade do cuidado das crianças na atenção primária.

Apesar das barreiras apresentadas para o seguimento da criança com SCZ na APS, o apoio dos profissionais da atenção primária ofertado à criança e sua família é imprescindível, visto que estes profissionais possuem maiores oportunidades de vínculo com a família. Além disso, é fundamental orientação e apoio aos familiares de crianças com a síndrome para a estimulação dessas crianças em seu ambiente domiciliar, com ações que fortalecem a rede de apoio e que favoreçam o cuidado integral à criança, mesmo em um contexto de tamanha vulnerabilidade.

REFERÊNCIAS

BARATIERI, T.; SOARES, L.G.; BOTTI, M.L.; CAMPANINI, A.C. Consulta de enfermagem em puericultura: um enfoque nos registros de atendimentos. Rev Enferm UFSM, v. 04, n. 01, p. 206-216, 2014.

BARDIN, L. Análise de Conteúdo. Coimbra: Edições 70, Ltda. Março, 2009.

BENICIO, A.L.; SANTANA, M.D.R.; BEZERRA, I.M.P.; SANTOS, R.R. Care to the child less than one year old: nursing practice perspective about child care. J Nurs UFPE, v. 10, n. 02, p. 576-584, 2016.

BRASIL. Ministério da Saúde. Saúde da criança: crescimento e desenvolvimento. Cadernos de Atenção Básica nº 33. Brasília, DF, 2012a, 272p.

BRASIL. Ministério da Saúde. Conselho Nacional de Saúde. Resolução nº466, de 12 de dezembro de 2012. Dispõe sobre a ética em pesquisa que envolve seres humanos. Brasil, DF, 2012b. Disponível em <<http://conselho.saude.gov.br/resolucoes/2012/Reso466.pdf>>.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Diretrizes de estimulação precoce: crianças de zero a 3 anos com atraso no desenvolvimento

neuropsicomotor decorrente de microcefalia / Ministério da Saúde, Secretaria de Atenção à Saúde. Brasília: Ministério da Saúde, 2017a.

BRASIL. Ministério da Saúde. Política Nacional de Atenção Integral à Saúde da Criança: orientações para implementação. 2018.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Vigilância em Saúde. Síndrome congênita associada à infecção pelo vírus Zika: situação epidemiológica, ações desenvolvidas e desafios, 2015 a 2019. Bol Epidemiol. 2019; 50 (n.esp.): 1-31. Disponível em: <http://www.saude.gov.br/boletins-epidemiologicos>

BRASIL, P. et al. Zika virus infection in pregnant women in Rio de Janeiro. New England Journal of Medicine, v. 375, n. 24, p. 2321-2334, 2016.

BRASIL. MINISTÉRIO DA SAÚDE. SECRETARIA DE VIGILÂNCIA EM SAÚDE. SECRETARIA DE ATENÇÃO À SAÚDE. Orientações integradas de vigilância e atenção à saúde no âmbito da Emergência de Saúde Pública de Importância Nacional: procedimentos para o monitoramento das alterações no crescimento e desenvolvimento a partir da gestação até a primeira infância, relacionadas à infecção pelo vírus Zika e outras etiologias infecciosas dentro da capacidade operacional do SUS. 2017b.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Ações Programáticas Estratégicas. Política Nacional de Atenção Integral à Saúde da Criança: orientações para implementação / Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Ações Programáticas Estratégicas. – Brasília : Ministério da Saúde, 2018. 180 p. : il.

CARLSON, J.M.; MILLER, P.A. Family burden, child disability, and the adjustment of mothers caring for children with epilepsy: Role of social support and coping. Epilepsy & Behavior, v. 68, p. 168-173, 2017.

CENTERS FOR DISEASE CONTROL AND PREVENTION (CDC). Update: Interim Guidance for the Evaluation and Management of Infants with Possible Congenital Zika Virus Infection — United States, August 2016. MMWR, v.65, n.33, P. 870-878, 2016.

DESLANDES, S.; GOMES, R.; MINAYO, M.C.S. (org.). Pesquisa social: teoria, método e criatividade. 33ª ed. Petrópolis, RJ: Vozes, 2013.

DUARTE, J. S.; SANTOS, L. O. F.; SETTE, G. C. S. et al. Necessidades de crianças com síndrome congênita pelo Zika vírus no contexto domiciliar. Cad. Saúde Colet., 2019, Rio de Janeiro, 27 (3): 249-256.

EICKMANN, S.H. et al. Síndrome da infecção congênita pelo vírus Zika. Cadernos de Saúde Pública, v. 32, p. e00047716, 2016.

GOMES, R. Pesquisa qualitativa em saúde. São Paulo: Instituto Sírio-Libanês de Ensino e Pesquisa, 2014.

INÁCIO, A.L.R.; PEIXOTO, A.P.G.L. A assistência de enfermagem e o cuidado familiar às crianças com necessidades especiais de saúde: uma revisão integrativa. *Revista de Atenção à Saúde*, v. 15, n. 53, p. 87-94, 2017.

KAMPRA, M. et al. The challenges that parents of children with epilepsy face: A qualitative study. *Epilepsy & Behavior*, v. 71, p. 94-103, 2017.

MALAQUIAS, T.S.M.; BALDISSERA, V.A.D.; HIGARASHI, I.H. Perceptions of the health team and family members regarding the childcare consultation. *Rev Cogitare Enferm*, v. 20, n. 02, p. 368-375, 2015.

MENDONÇA, A.K.R.H.; LIMA, S.O. Neurological impairment of the monozygotic twins with congenital infection presumed by Zika virus: Case report. *Revista Brasileira de Saúde Materno Infantil*, v. 18, n. 1, p. 247-252, 2018.

MENDES, E.V. A construção social da Atenção Primária à Saúde. Brasília: Conselho Nacional de Secretários de Saúde – CONASS, 2015.

MIRANDA-FILHO, D.B.; MARTELLI, C.M.T.; XIMENES, R.A.A.; ARAÚJO, T.V.B.; ROCHA, M.A.W.; RAMOS, R.C.F.; DHALIA, R.; FRANÇA, R.F.O.; MARQUES JÚNIOR, E.T.A.; RODRIGUES, L.C. Initial Description of the Presumed Congenital Zika Syndrome. *Research Peer Reviewed*, v. 106, n. 04, p. 598-601, 2016.

MONTEIRO, F.P.M. et al. Ações de promoção da saúde realizadas por enfermeiros na avaliação do crescimento e desenvolvimento infantil. *Ciencia y Enfermería*, v. 20, n. 1, p. 97-110, 2014.

MOURA DA SILVA, A.A.M. et al. Early growth and neurologic outcomes of infants with probable congenital Zika virus syndrome. *Emerging Infectious Diseases*, v. 22, n. 11, p. 1953-6, 2016.

NUNES, M.L.; CARLINI, C.R.; MARINOWIC, D.; NETO, F.K.; FIORI, H.H.; SCOTTA, M.C.; ZANELLA, P.L.; SODER, R.B.; DA COSTA, J.C. Microcephaly and Zika virus: a clinical and epidemiological analysis of the current outbreak in Brazil. *J. Pediatr. Rio de Janeiro*, v. 92, n. 03, p. 230-40, 2016.

VALE, P. R.L.F.; ALVES, D.V.; CARVALHO, E.S.S. “Bem corrido”: reorganização cotidiana das mães para cuidar de crianças com Síndrome Congênita pelo Zika. *Revista Gaúcha de Enfermagem*, v. 41, 2020.

REICHERT, A.P.S. et al. Vínculo entre enfermeiros e mães de crianças menores de dois anos: percepção de enfermeiros. *Ciência & Saúde Coletiva*, v. 21, n. 8, p. 2375-82, 2016.

SÁ, S.A.A.G. et al. Family dynamics of children with congenital Zika syndrome in Petrolina, Pernambuco State, Brazil. *Cadernos de Saúde Pública*, v. 36, n. 2, 2020.

SILVA, K.D.; ARAÚJO, M.G.; SALES, L.K.O.; VALENÇA, C.N.; MORAIS, F.R.R.; MORAIS, I.F. Monitoring of child growth and development according to mothers of the family health strategy. *Rev. Bras. Pesq. Saúde. Vitória*, v. 16, n. 02, p. 67-75, 2014.

WORLD HEALTH ORGANIZATION (WHO). Microcephaly, 2016a. Disponível em: <http://www.who.int/maternal_child_adolescent/topics/newborn/microcephaly/en/> Acesso em: 15 Jan. 2017.

WORLD HEALTH ORGANIZATION (WHO). Assessment of infants with microcephaly in the context of Zika virus. Interim guidance. Geneva: World Health Organization; 2016b. (WHO/ZIKV/MOC/16.3). Disponível em: <https://mooc.campusvirtualsp.org/repository/coursefilearea/file.php/27/zika_es/res/internacional/who_zikv_moc_16_3_eng_definicao_microcefalia.pdf> Acesso em: 15 Jan. 2017.

CAPÍTULO 10 ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA DURANTE A PANDEMIA DO COVID-19: ASSISTÊNCIA MULTIPROFISSIONAL E MEDIDAS DE PREVENÇÃO

Maria do Livramento Silva Bitencourt¹
 Daiane de Queiroz²
 Francilene Jane Rodrigues Pereira³
 Adriana Meira Tiburtino⁴
 Alberlene Baracho Sales⁵
 Karem Cristinny Fontes Pascoal⁶
 Yasmim Gonçalves Teles Santos⁷

RESUMO

A Esclerose Lateral Amiotrófica é considerada uma patologia neurodegenerativa progressiva e irreversível que compromete principalmente os neurônios motores superiores e inferiores. Os portadores vivem aproximadamente de 2 a 5 anos de vida e geralmente vem a óbito por insuficiência respiratória. Estudo exploratório, descritivo que versa sobre as atualizações que devem ser implementadas no atendimento multiprofissional aos pacientes portadores de ELA. Foi realizado um levantamento das abordagens que são realizadas no atendimento a esses pacientes e feito uma implementação das novas medidas que devem ser acrescentadas atualmente em consequências do advento da pandemia do Covid-19. Diante de todos esses cuidados específicos aos pacientes portadores de ELA é preciso considerar que a pandemia do Covid-19 eleva a necessidade de repensar uma melhor assistência a esses pacientes.

Palavras chave: Covid-19, multiprofissional, esclerose lateral amiotrófica.

Introdução

Doença rara, a Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA) é considerada uma patologia neurodegenerativa progressiva irreversível que compromete principalmente os neurônios motores superiores e inferiores. Seu início geralmente ocorre de forma insidiosa, apresentando como primeiros sintomas a fraqueza muscular assimétrica e pequenas contrações localizadas que progridem para dor, disartria e disfagia. A doença avança para o comprometimento funcional, prejudicando a realização de atividades básicas da vida diária. Os portadores vivem

¹ Mestre em Enfermagem, Enfermeira - HULW.

² Doutoranda pelo PPGMDS-UFPB, Enfermeira-HULW.

³ Doutora em Enfermagem, Enfermeira no HULW.

⁴ Enfermeira no HULW, Especialista em Unidade de Terapia Intensiva.

⁵ Mestranda pelo PPGCR-UFPB.

⁶ Enfermeira, pós-graduanda em Obstetrícia.

⁷ Enfermeira, pós-graduanda em Gestão Hospitalar.

aproximadamente de 2 a 5 anos de vida e geralmente vai a óbito por insuficiência respiratória. (OSKARSSON, GENDRON, STAFF, 2018; LECHTZIN, 2018).

Segundo estudo realizado utilizando-se do método de metanálise no qual revisou-se 44 (quarenta e quatro) estudos de base populacional, constatou-se a existência de 825 milhões de indivíduos diagnosticados com ELA, estimando-se uma incidência mundial de 1,68 casos por 100.000 habitantes (MARIN, et al., 2017). No Brasil, segundo a Associação Brasileira de Esclerose Lateral Amiotrófica (ABRELA, 2013) a prevalência populacional é de 3 a 8/100.000 habitantes.

Na Paraíba, em 2014 existiam 14 pacientes vivos cadastrados na ABrELA, correspondendo a uma incidência de 0,41/100.000 habitantes. No ano de 2017 foi criada uma Associação de Doenças Neuromusculares da Paraíba, intitulada de DOENMUS, com funcionamento no Hospital Universitário Lauro Wanderley, com objetivo de facilitar o trâmite para aquisição de equipamentos e materiais necessários para manutenção da sobrevivência e melhoria na qualidade de vida de um grande número de pacientes com doenças neurodegenerativas que vinham sendo atendidos pelo serviço nos últimos anos, entre estes, os portadores de ELA.

Atualmente não existe cura para ELA, mas várias estratégias que possam modificar a doença têm sido testadas em ensaios clínicos, no entanto, apenas o medicamento riluzol foi aprovado até agora (CHOUDRY, et al., 2015). Logo, outras medidas devem ser instituídas para o aumento da sobrevida e a qualidade de vida dos pacientes. Entre as estratégias de enfrentamento, os estudos destacam o suporte ventilatório não invasivo, nas suas várias modalidades, como uma medida que mais aumenta a sobrevida e a qualidade de vida do paciente com ELA, sendo inclusive possivelmente superior ao uso do medicamento riluzol; o treinamento muscular inspiratório; os exercícios físicos de leve intensidade (que parecem ser mais benéficos que maléficos como se acreditava anteriormente); o suporte nutricional através de gastrostomias; o cuidado multidisciplinar e paliativo são terapêuticas que devem ser instituídas para ofertar dignidade no atendimento desses pacientes (PIEPERS, et al., 2006; EIDENBERGER, et al., 2014; PAYNE, et al., 2012; LEVI, 2017).

Com o avançar da doença e o comprometimento da musculatura ventilatória vai ocorrendo a disfunção nas trocas gasosas e surgindo elevação nas taxas de

CO₂ e dispnéia (HUYNH, et al., 2019). Nesse contexto, estudos indicam que a ventilação não invasiva (VNI) amplia a sobrevivência em média 5 anos e melhoram a qualidade de vida destes pacientes, postergando a ventilação mecânica invasiva (VMI) por traqueostomia (TQT) para o momento que não se alcança mais a melhora dos níveis de saturação periférica de oxigênio (SpO₂) pela VNI como também, para os pacientes com dificuldade de proteção das vias respiratórias e disfunção bulbar grave (AMIB, SBPT, 2013; VANDORNE, et al., 2016).

Um estudo realizado com 135 pacientes atendidos no centro de reabilitação de um hospital público do Centro Oeste identificou-se 20,7% em uso de TQT (COSTA, 2019). Logo, o acréscimo de outras medidas deve ser implementado no cuidado diário desses pacientes, a fim de prevenir outras complicações.

Em março de 2020 a Organização Mundial de Saúde (OMS) decretou uma pandemia em razão da descoberta de um novo vírus nomeado de SARS-CoV-2 ou Covid-19 capaz de causar uma pneumonia severa. Esse vírus foi detectado inicialmente na cidade de Whan na China, espalhando-se rapidamente para os continentes. Sua transmissão ocorre por via respiratória e por contato, ocasionando milhares de mortes e disseminando medo e insegurança mundial (OMS, 2020; WU, et al., 2020).

Tem-se observado que a Covid-19 tem apresentado maior mortalidade no grupo dos idosos e portadores de doenças crônicas. Diante do contexto pandêmico e das já estudadas dificuldades vivenciadas pelos portadores de ELA torna-se essencial e desafiador imbuir todos os esforços na prevenção desta infecção nessa população já tão sofrida e vulnerável. Assim, questiona-se: Quais as intervenções clínico-assistenciais implementadas aos portadores de ELA associadas as medidas de prevenção para Covid-19? Diante a realidade pandêmica objetivamos apresentar as principais medidas que devem ser implementadas no atendimento aos portadores de ELA traqueostomizados para prevenção do Covid-19.

Metodologia

Trata-se de um estudo bibliográfico de caráter exploratório, descritivo que versa sobre as atualizações que devem ser implementadas no atendimento multiprofissional aos pacientes portadores de ELA, para prevenção do novo

coronavírus. Inicialmente, realizamos a investigação em livros, artigos, dissertações e teses, que descrevem os cuidados dispensados aos pacientes portadores de ELA.

Por conseguinte, elencamos as abordagens que são realizadas no atendimento a esses pacientes, com intuito de promover uma implementação das novas medidas que devem ser acrescentadas atualmente em consequências do advento da pandemia do Covid-19, afim de proporcionar a segurança tanto para os portadores da ELA como para os profissionais, os familiares e os cuidadores envolvidos no processo de cuidar desses pacientes, apresentando em uma perspectiva multiprofissional as diretrizes divulgadas pela ABrELA (2020) e FEBRARAS (2020).

Resultados

Revisando a literatura pertinente, constata-se que as principais intervenções clínico-assistenciais relacionados aos portadores de ELA são cuidados com as vias aéreas superiores e inferiores, cuidados com a mobilidade física e alimentação.

Medidas de ventilação mecânica invasiva ou não invasiva são rotineiramente empregadas. Nestas, o suporte ventilatório não invasivo está entre os tratamentos não farmacológicos mais relacionados com o aumento da sobrevida e da melhor qualidade de vida. Isto se refere ao fato de que a principal causa de óbito na ELA é a insuficiência respiratória (BRASIL, 2019).

A ventilação mecânica invasiva ocorre principalmente devido ao acometimento da musculatura de inervação bulbar. A indicação de traqueostomia ocorre quando há sialorreia excessiva, disfagia grave com broncoaspiração e infecções respiratórias de repetição. Ressalta-se que se as secreções forem manejadas adequadamente, os processos invasivos de traqueostomia podem ser postergados (BRASIL, 2019).

A abertura da traqueia funciona como uma porta de comunicação para o meio externo e assim propicia a entrada de micro-organismos patógenos e migração para as vias aéreas inferiores, elevando o risco de infecção, logo, os cuidados prestados a esses pacientes visam reduzir as complicações e prevenir infecções (EBSERH, 2020). Assim, tal assistência exige dos profissionais: lavagem das mãos antes e após contato; uso dos equipamentos de proteção individual (máscara, touca, óculos,

avental); monitoramento do estoma continuamente atentando para sangramentos, obstrução da cânula, decanulação; aspiração de secreções sempre que necessário, uma vez que a presença da cânula inserida no interior da traqueia causa irritação da mucosa e favorece a produção de muco (aspiração deve ser realizada com técnica asséptica e por profissional ou pessoa treinada quando em domicílio); correta umidificação das vias aéreas; vigilância em relação a complicações como o desenvolvimento de atelectasias e pneumonias; higiene oral e periestomal. Além desses cuidados é preciso uma atuação conjunta entre profissionais de saúde e família, logo, deve-se considerar a criação de um guia de cuidados para que possa ser disponibilizado ao cliente/família desses pacientes (EBSERH, 2020).

Em relação ao aporte nutricional, os pacientes com ELA apresentam alterações nutricionais e deficiência de ingestão alimentar. As alterações nutricionais estão relacionadas a disfagia, inapetência, depressão e hipermetabolismo. Considerando esses problemas, a via oral torna-se não adequada, devido, principalmente, ao risco de aspiração. Uma das alternativas para alimentação é a gastrostomia. Há evidências prováveis de que o peso corporal e o índice de massa corpórea são estabilizados pelo uso de gastrostomia, estando indicada para pacientes com perda da capacidade de se alimentar, embora não haja evidências quanto ao tempo ideal para a confecção da mesma. Provavelmente, a gastrostomia prolonga a vida do paciente, embora os dados disponíveis não sejam suficientes para quantificar esse tempo (BRASIL, 2019).

Concernente a mobilidade física dos pacientes portadores de ELA, destaca-se a importância da fisioterapia como forma de otimizar as funções motoras do paciente. A abordagem fisioterapêutica desempenha um papel importante, sendo considerada uma das estratégias que contribuem para a melhora da qualidade de vida e aumento da sobrevivência dos portadores dessa enfermidade (ANDERSEN, 2012). Essa fisioterapia tem o objetivo de prevenir contraturas, deformidades, dores articulares e encurtamentos musculares, compressões nervosas e possíveis quedas, além disso, tem a função de maximizar a força muscular, melhorar a mobilidade e funcionalidade e autonomia para que os pacientes possam realizar atividades de vida diária.

Diante de todos esses cuidados específicos aos pacientes portadores de ELA é preciso considerar que a pandemia da Covid-19 eleva a necessidade de repensar uma melhor assistência a esses pacientes, considerando a utilização de estratégias para prevenção de transmissão por familiar/profissional que esteja contaminado, uma vez que esses portadores são considerados mais susceptíveis, podendo a doença se desenvolver na sua forma mais grave do que na população geral em função da fraqueza muscular respiratória e mecanismos de tosse ineficaz.

No caso de infecção por Covid-19 confirmada de algum morador do domicílio que o paciente recebe cuidados, as seguintes medidas adicionais deverão ser tomadas: isolamento respiratório do caso confirmado, restringindo-o ao confinamento em quarentena em um único cômodo da casa e, em hipótese alguma, deve haver contato desta pessoa com o paciente; Colocação de um filtro Hepa (do inglês, High Efficiency Particulate Air, filtro de ar particulado de alta eficiência) na saída do equipamento de ventilação mecânica ou no ramo inspiratório quando o equipamento for de ramo duplo, para que proteja o paciente de possíveis partículas aerossóis que possam ser aspiradas pela turbina do equipamento e levadas às vias aéreas do paciente (ABRELA, 2020). Cuidados redobrados em relação a higienização das mãos e limpeza dos equipamentos antes e depois da sua utilização. Caso esteja utilizando ventiladores mecânicos, descartar os cateteres de sucção após cada uso. Cuidados em relação ao manuseio de celulares e equipamentos externos ao ambiente do paciente.

De modo geral o profissional antes de atender o paciente deve utilizar a máscara N95 ou PPF3/ PPF2, protetor facial, óculos, avental impermeável, gorro e as luvas de procedimentos (dupla) ou cirúrgica a depender do tipo de atendimento que será realizado. Nos casos em que o paciente estiver com exame positivo para a Covid-19 deve ser usado o circuito fechado de aspiração traqueal pelo menor risco de contaminação por aerossóis e gotículas (EBSERH, 2020).

Caso o cuidador domiciliar tenha tido contato com alguém com sintomas, suspeito ou diagnosticado com o novo coronavírus, este deve comunicar à família da pessoa que recebe cuidados. Caso o cuidador trabalhe em mais de um local, deve seguir rigorosamente as recomendações de biossegurança no atendimento domiciliar. Deve-se proceder também a desinfecção de estetoscópio,

esfigmomanômetro, oxímetro portátil, aparelho de glicemia, aparelhos de exercício respiratório, e outros utensílios que entram em contato direto com o paciente. Higienizar equipamentos eletrônicos com álcool isopropílico é um outro cuidado que deve fazer parte da rotina de todas os cuidadores. Existem em lojas especializadas capas plásticas descartáveis para uso destes equipamentos (FEBRARAS, 2020).

Outros cuidados em relação a organização do ambiente se referem a disposição de dispensadores de sabonete líquido, suporte para papel toalha, lixeira com tampa e com abertura sem contato manual; prover dispensadores com preparações alcoólicas para a higiene das mãos; realização de limpeza e desinfecção das superfícies onde o paciente está interno ou a nível domiciliar; orientar o cuidador a evitar tocar superfícies próximas ao paciente como mobiliário e equipamentos para saúde, e outros locais com luvas contaminadas ou com as mãos contaminadas.

Durante a pandemia pelo novo coronavírus é preciso ressaltar que o tratamento aos pacientes com ELA não deve ser suspenso caso represente melhora da estabilidade da doença. É preciso verificar a segurança disponibilizada pelo local e implementar medidas adicionais que garantam esse atendimento sem risco de contaminação.

Considerações Finais

Contudo, diante de todos esses cuidados específicos aos pacientes portadores de ELA é preciso considerar que a pandemia do Covid-19 eleva a necessidade de repensar uma melhor assistência a esses pacientes, considerando a utilização de estratégias para prevenção de contaminação por familiar/profissional que esteja contaminado, uma vez que esses portadores são considerados mais susceptíveis, podendo a doença se desenvolver de forma mais grave do que na população geral em função da fraqueza muscular respiratória e mecanismos de tosse ineficaz.

Na pandemia pelo coronavírus é preciso ressaltar que o tratamento para os pacientes com ELA não deve ser suspenso caso represente melhora da estabilidade da doença. É preciso verificar a segurança disponibilizada pelo local e implementar medidas adicionais que garantam esse atendimento sem risco de contaminação.

REFERÊNCIAS

- ABRELA (Org.), Cuidados com a via aérea artificial – covid-19 pacientes traqueostomizados em ventilação mecânica domiciliar. 2020. Disponível em <https://www.abrela.org.br/wp-content/uploads/2020/03/CUIDADOS-COM-A-VIA-AE_REA-ARTIFICIAL-COVID-19-ABrELA.pdf.pdf>. Acesso em 25 ago. 2020.
- ABRELA (Org.). Esclerose Lateral Amiotrófica Atualização 2013. Disponível em: <https://www.abrela.org.br/wpcontent/uploads/2018/05/AbrELA_LIVRETO_web.pdf>. Acesso em 13 ago. De 2020.
- ANDERSEN, P.M.; ABRAHAMS, S.; BORASIO, G.D. et al. EFNS guidelines on the Clinical Management of Amyotrophic Lateral Sclerosis (MALS) – revise dreportofan EFNS task force. *European Journal of Neurology* 2012;19(3):360–75.
- Associação de Medicina Intensiva Brasileira; Comissão de Terapia Intensiva da Sociedade Brasileira de Pneumologia e Tisiologia. Recomendações brasileiras de ventilação mecânica, 2013. Parte 2. *Ver Bras Ter Intensiva*. 2014;26(3):215-239. Disponível em: <<https://www.scielo.br/pdf/rbti/v26n3/0103-507X-rbti-26-03-0215.pdf>>. Acesso em 08 set. 2020.
- BRASIL. Ministério da Saúde. Protocolo clínico e diretrizes terapêuticas da esclerose lateral amiotrófica. Relatório de recomendação, 2019. Disponível em: http://conitec.gov.br/images/Consultas/Relatorios/2019/Relatorio_PCDT_Esclerose_Lateral_Amiotrofica.pdf>. Acesso em 29 ago. 2020.
- CHOUDRY, R.B.; GALVEZ-JIMENEZ, N.; CUDKOWICZ, M.E. Disease modifying treatment of amyotrophic lateral sclerosis. [Internet]. UpToDate; 2015 Disponível em: <http://www.uptodate.com/contents/disease-modifying-treatment-of-amyotrophic-lateral-sclerosis>. Acesso em 26 ago. 2020.
- COSTA, T.D. C. Cuidados paliativos ao paciente com esclerose lateral amiotrófica: vivência de fisioterapeutas no âmbito hospitalar. 2019. 34F (Trabalho de Conclusão de Curso. Pós Graduação em Cuidados Paliativos). Universidade Federal da Paraíba, João Pessoa/PB, 2019.
- .EBSERH, Plano de Contingência do Novo Coronavírus. 2020. Disponível em: <http://www2.ebserh.gov.br/documents/1132789/1132848/PLANO+DE+CONTING%3%8ANCIA+CORONAV%3%8DRUS/7b4164e2-66c8-4d5d-b6d2-dc03a2151d5f>. Acesso em 01 set 2020.
- EBSERH. Protocolo multiprofissional. Traqueostomia: indicações e orientações de cuidado ao paciente adulto. 2020. Disponível em: <http://www2.ebserh.gov.br/documents/147715/0/traqueostomia+adulto+final.pdf/1df6c9f8-f3fa-42b6-ba85-b3485eb39413>. Acesso em 05 set. 2020.
- EIDENBERGER, M.; NOWOTNY, S. Inspiratory muscle training in patients with Amyotrophic Lateral Sclerosis: A systematic review. *NeuroRehabilitation*. 2014;35(3):349-61.
- FEBRARARAS. Orientações sobre a epidemia de corona vírus (covid-19) para as pessoas com doenças raras e seus cuidadores – perguntas e respostas (versão 1). Observatório de Doenças Raras – Núcleo de Evidências em Saúde da Universidade de Brasília (ODR-Nev/UnB), 2020. Disponível em:

<<https://sway.office.com/Ts1UGNeDgKS2gy0i?ref=Link>>. Acesso em 08 de set. 2020.

HUYNH, W.; SHARPLIN, L.E.; CAGA, J.; HIGHTON-WILLIAMSON, E.; KIERNAN, M.C. Respiratory function and cognitive profile in amyotrophic lateral sclerosis. *Eur J Neurol* 2019;21. <https://doi.org/10.1111/ene.14130>>. Acesso em 21 ago. 2020.

LECHTZIN, N. et al. Respiratory measures in amyotrophic lateral sclerosis. *Amyotrophic Lateral Sclerosis And Fronto temporal Degeneration*, [s.l.], v. 19, n. 5-6, p.321-330, 23 mar. 2018. Disponível em: <<http://dx.doi.org/10.1080/21678421.2018.1452945>>. Acesso em 12 ago. 2020.

LEVI, B.H. et al. Advance care planning for patients with amyotrophic lateral sclerosis. *Amyotrophic Lateral Sclerosis And Fronto temporal Degeneration*, [s.l.], v. 18, n. 5-6, p.388-396, 2017. Disponível em: <<http://dx.doi.org/10.1080/21678421.2017.1285317>>. Acesso em 25 ago. 2020.

MARIN, B.; BOUMÉDIENE, F.; LOGROSCINO, G.; COURATIER, P.; BABRON, M.C.; LEUTENEGGER, A.L. et al. Variation in world wide incidence of amyotrophic lateral sclerosis: a meta-analysis. *Int J Epidemiol.* 2017 46(1) 57-74).

PAYNE C, WIFFEN PJ, MARTIN S. Interventions for fatigue and weight loss in adults with advanced progressive illness. *Cochrane Database Syst Rev.* 2012;1:CD008427.

OSKARSSON, B; GENDRON, T F.; STAFF, N P. Amyotrophic Lateral Sclerosis: An Update for 2018. *Mayo Clinic Proceedings*, [s.l.], p.1-12, jul. 2018. Elsevier BV. <http://dx.doi.org/10.1016/j.mayocp.2018.04.007>>. Acesso em 06 set. 2020.

PIEPERS, S.; VANDENBERG, J.P.; KALMIJN, S.; VANDERPOL, W.L.; WOKKE, J.H.; LINDEMAN, E. et al. Effect of non-invasive ventilation on survival, quality of life, respiratory function and cognition: a review of the literature. *Amyotroph Lateral Scler.* 2006;7(4):195-200.

VANDOORNE, E. et al. Noninvasive ventilation in amyotrophic lateral sclerosis: effects on sleep quality and quality of life. *Acta Clinica Belgica.* 2016.

WHO. World Health Organization. Alocución de apertura Del Director General de la OMS en rueda de prensa sobre la COVID-19 celebrada el 11 de marzo de 2020.

WU, F.; ZHAO, S.; YU, B.; CHEN, Y-M; WANG, W.; SONG, Z-G; et al. A new coronavirus associated with human respiratory disease in China. *Nature.* 2020;579:265–9. DOI: 10.1038/s41586-020-2008-3.

COMUNICAÇÕES E PAINEIS

A FISIOTERAPIA NA ASSISTÊNCIA AO PACIENTE PORTADOR DE OSTEOGÊNESE IMPERFEITA GRAVE EM UMA UNIDADE DE TERAPIA INTENSIVA PEDIÁTRICA: RELATO DE EXPERIÊNCIA.

Felícia Ferreira da Mota¹
Michele Alencar Martins Fernandes Alves²
Shirley Almeida Barros³

RESUMO

A Osteogênese Imperfeita (OI) é uma doença genética rara caracterizada por fragilidade e deformidades ósseas progressivas, sendo o tipo VIII uma das formas mais graves e letais. Considerada uma doença rara, necessita ser melhor compreendida, sobretudo quando se trata da atuação e condutas fisioterapêuticas junto a este tipo de paciente. Trata-se do relato de experiência retrospectivo sobre a atuação fisioterapêutica a um lactente, portadora de OI, admitido em Unidade de Terapia Intensiva Pediátrica de um hospital universitário. A fisioterapia no ambiente de terapia intensiva, necessita mensurar e selecionar as técnicas e recursos mais adequados para o paciente com OI, objetivando maior conforto respiratório e neuroarticular, com cuidados reservados para o manuseio, decúbitos e posicionamentos, sobretudo em se tratando de formas graves e letais. A OI requer olhar ampliado sobre sua conduta e procedimentos na medida em que a doença ainda carece de maior debate considerando a atuação do fisioterapeuta neste público.

Palavras-chave: Fisioterapia, osteogênese imperfeita, terapia intensiva.

Introdução

A Osteogênese Imperfeita (OI), doença genética rara, caracterizada por fragilidade e deformidades ósseas progressivas, causada por defeito do colágeno tipo 1, tem uma estimativa de incidência de um caso em cada 15.000 a 20.000 nascimentos. A OI afeta todos os tecidos que contêm colágeno, mas, principalmente, o tecido ósseo (SILLENCE; SENN; DANKS, 1979).

Lotstein, Jonas, Kaye (2018), alertam que especialmente no público pediátrico pode haver postergação no diagnóstico, incorrendo em atraso das condutas

¹ Fisioterapeuta Mestranda no Programa de Pós-Graduação Stricto Sensu em Fisioterapia da Universidade Federal da Paraíba-UFPB.

² Fonoaudióloga Mestre em Ciências Fisiológicas pela Universidade Estadual do Ceará-UECE.

³ Fisioterapeuta Especialista em Saúde Pública pela Faculdade de Ciências Médicas-FCM de Campina Grande.

adequadas, e possível complicação clínica do paciente, que apresenta em sua maioria com múltiplas fraturas, membros gravemente dismórficos, taquipnéia, hematomas, e intolerância à alimentação; variando a intensidade de acordo a forma ou o tipo.

Foi proposto por Sillence, Senn, Danks (1979), a apresentação clínica da doença conforme os tipos I, II, III e IV. Essa classificação mantém-se sendo a mais aceita apesar de recentemente terem sido incluídos os tipos V, VI, VII e VIII. O tipo VIII (OI-8) é o mais grave, caracterizado por fragilidade óssea extrema, levando à morte, muitas vezes, ainda no período neonatal.

Portanto, almejando ampliar o debate sobre a referida patologia e sobre a atuação do fisioterapeuta, deu-se a elaboração do presente relato de experiência a partir da assistência fisioterapêutica a um paciente pediátrica, portador de (OI) tipo grave, associado a um quadro de hipertensão craniana e hidrocefalia.

Metodologia

Trata-se do relato de experiência quanto à assistência a um lactente portador de osteogênese imperfeita do tipo VIII, admitido aos 35 dias de vida na Unidade de Terapia Intensiva Pediátrica (UTIP) de um hospital universitário, durante o segundo semestre de 2019, vivenciado por duas fisioterapeutas.

A abordagem fisioterapêutica se deu, inicialmente, com a avaliação através da qual se identificou o encurtamento dos ossos longos, tanto dos membros superiores quanto dos membros inferiores, instabilidade dos ligamentos, hipotonia associada à deformidade das extremidades de falanges e tarsos, estatura reduzida para a idade, hipermobilidade articular, além de considerável aumento no perímetro cefálico associado a abaulamento do crânio, de encontro ao que elenca Brizola et. al (2017) quando descreve as características típicas de um paciente com OI do tipo grave.

A metodologia empregada esteve voltada a realização de fisioterapia respiratória, posicionamentos e estimulação sensorio-motora, visto que o paciente apresentava possivelmente (não foi realizado exame de mapeamento genético para a comprovação da forma da OI) o Tipo VIII, após comparação do quadro clínico apresentado com as formas descritas na Portaria SAS/MS nº 1.306, de 22 de novembro de 2013.

Discussão

No ambiente de terapia intensiva, cabe ao fisioterapeuta buscar a construção da linha de atuação junto aos pacientes admitidos neste setor com base em protocolos e estudos de evidências científicas que amparem condutas e procedimentos alinhados com a necessidade de cada paciente (NEWMAN et. al, 2018).

No contexto pediátrico, tal atuação alcança uma relevância maior no sentido de que a UTIP assiste a pacientes com quadros considerados mais graves e letais, como foi o caso do referido paciente admitido, o qual demandou uma abordagem direcionada ao suporte ventilatório invasivo em sua admissão.

Por conta da presença de hidrocefalia e hipertensão intracraniana não foi possível a manipulação e o posicionamento em decúbito ventral (prona), sendo os decúbitos laterais os mais realizados com apoio de lençóis e rolos para garantir maior estabilidade articular e adequação do posicionamento anatômico, prevenindo também o aparecimento de úlceras de pressão.

Além disso a mobilização articular ainda que leve não foi possível pela visualização de múltiplas fraturas segmentadas por todo o corpo do paciente constatadas no RX.

A experiência vivenciada demonstrou as características já descritas por Moreira et. al (2012) quando menciona a presença da frouxidão exacerbada das articulações, movimentos disfuncionais e pouco ou nenhum controle dos membros e dificuldades respiratórias que, segundo o mesmo autor, tendem a ser mais intensas e letais quanto menor for a idade da criança.

A decisão clínica para o uso e adequação de cada técnica e manuseio deve ser considerada por todo profissional de saúde (LIMA; HOROVITZ, 2014); visto que a experiência em debate requisitou a observância da aplicabilidade da AFE (Aceleração do Fluxo Expiratório), técnicas de compressão e descompressão do tórax, drenagens posturais, por exemplo, não puderam ser empregadas devido seus riscos superarem os benefícios ao paciente.

Devido à alteração constante de seu quadro clínico, optou-se pelo uso de oxigenioterapia na modalidade ventilação invasiva (VMI); já nos períodos de baixa

sedação, com maior drive respiratório e estabilização hemodinâmica, eletrolítica e pulmonar, fez-se o uso da Máscara de Venturi. A cada mudança de suporte ventilatório observava-se: frequência respiratória, frequência cardíaca, presença ou não de desconforto respiratório, além dos exames complementares como a gasometria arterial.

Outro fator complicador foi o agravamento do volume craniano que foi crescente ao longo do período, impossibilitando a realização de intervenção cirúrgica, de forma que o paciente foi encaminhado para cuidados paliativos na clínica pediátrica.

Dessa forma, a ampliação do debate sob a perspectiva da atuação do fisioterapeuta intensivista em relação aos cuidados e atenção ao paciente pediátrico portador de osteogênese imperfeita (OI) é de extrema relevância na busca do conhecimento acerca da referida doença e na aplicabilidade de condutas assertivas quanto aos cuidados na oferta da oxigênio-terapia, posicionamento e estimulação sensório-motora.

A osteogênese imperfeita (OI) configura como verdadeiro desafio que requer uma abordagem diferenciada para seus diferentes tipos, demandando de conhecimento e condutas que levem em consideração a especificidade de cada um deles. A Fisioterapia como ciência busca a aproximação com o movimento humano e a utilização de técnicas e recursos manuais, que objetivam o restabelecimento do indivíduo em sua integralidade física e funcional. Assim, evoca-se que todas as condutas e procedimentos ocorram em consonância e participação dos demais integrantes da equipe multidisciplinar.

Considerações Finais

A OI demanda de maior especificidade de técnicas fisioterapêuticas, principalmente, devido ao público pediátrico ser afetado pelos tipos mais graves e/ou letais. Nesse contexto, salienta-se a importância da oferta de serviços de saúde e de profissionais especializados com o manejo e com os cuidados nos quadros clínicos mais atípicos.

REFERÊNCIAS

BRASIL, Portaria SAS/MS nº 1.306, de 22 de novembro de 2013. Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas: Osteogênese imperfeita. Brasília, DF 2013.

BRIZOLA, Evelise; ZAMBRANOB, Marina Bauer; PINHEIRO, Bruna de Souza; VANZA, Ana Paula; FÉLIX, Têmis Maria. Características clínicas e padrão de fraturas no momento do diagnóstico de osteogênese imperfeita em crianças. Rev Paul Pediatr. 2017;35(2):171-177.

LOSTEIN, Debra; JONAS, Danielle; KAYE, Bethaney. Management of Severe Perinatal Osteogenesis Imperfecta: A Perfect Role for Palliative Care .Pediatrics January 2018, 141 (1 MeetingAbstract) 384.

LIMA, Maria Angélica de Farias Domingues; HOROVITZ, Dafne Dain Gandelman. Contradições das políticas públicas voltadas para doenças raras: o exemplo do Programa de Tratamento da Osteogênese Imperfeita no SUS. Ciência & Saúde Coletiva, 19(2):475-480, 2014.

MELO NETO, João Simão; MENDES, Ana Paula; ARAGÃO, Inae Gualda; ALVES, Sueli Aparecida; CORRÊA, Paulo Rogério; ROMANO, Eduardo Martine. Perfil dos pacientes atendidos no setor de Fisioterapia Cardiorrespiratória de uma clínica escola de São José do Rio Preto – SP. Arq Ciênc Saúde 2012 out-dez 19(4) 108-13

MOREIRA, Carmem Lia Martins; LIMA, Maria Angelica de Faria Domingues; CARDOSO, Maria Helena Cabral de Almeida, VILLAR, Maria Auxiliadora Monteiro; JUNIO, Juan Clinton Llerena. A prevalência de instabilidade articular e hipotonia muscular na osteogênese imperfeita. Fisioterapia Brasil - Volume 13 - Número 6 - novembro/dezembro de 2012.

NEWMAN, Anastasia N.L.; GRAVESANDE, Janele; ROTELLA, Stephanie; WU, Stephen S.; TOPP-NGUYEN, Nam; JOCELYN, E.KHO; HARRIS, F.; FOX, Alisson; SOLOMON, Robichaud Patrícia. Physiotherapy in the neurotrauma intensive care unit: A scoping review. Journal of Critical Care. Volume 48, December 2018, Pages 390-406.

SANTILI, Cláudio; AKKARI, Miguel; WAISBERG, Gilberto, JÚNIOR, José Olympio Catão Bastos; FERREIRA, William Martins. Avaliação clínica, radiográfica e laboratorial de pacientes com Osteogênese imperfeita. Associação Médica Brasileira - 51(4): 214-20; 2005.

SILLENCE, D.O.; SENN, A.; DANKS, D.M. Genetic heterogeneity in osteogenesis imperfecta. J Med Genet. 1979;16:101 16.

ATAXIA-TELANGIECTASIA NO SERTÃO DO NORDESTE BRASILEIRO: RELATO DE CASO

Tarcisio Rubens da Silva Catherine¹
Sonaly Ferreira Martins²

RESUMO

Contabiliza-se mais de 350 deficiências imunológicas. Destas, 25% possuem manifestações neurológicas. Assim, destaca-se a Ataxia-telangiectasia (AT), sendo considerada uma imunodeficiência combinada. Na infância, os achados motores cerebelares e as infecções sinopulmonares recorrentes, sinalizando degeneração cerebelar precoce e déficit na resposta imune combinada. AT possui padrão de herança autossômico recessivo e mutações acometem o gene ATM. Descreve-se paciente do sexo feminino, 9 anos de idade, filha de pais consanguíneos e natural de Sousa/PB. No desenvolvimento neuropsicomotor da criança, sentou aos 5 meses, verbalizou palavras soltas aos 12 meses e iniciou o processo de deambulação aos 13 meses de vida. Deambulando, a genitora notou estranheza na marcha e internações hospitalares frequentes devido pneumonias de repetição. A partir dos 7 anos de idade, há piora da marcha e evidencia-se telangiectasias na conjuntiva. Posteriormente, o médico geneticista solicitou o exame molecular a fim de demonstrar a possível mutação. Desse modo, constatou-se mutação descrita como c.7913G>A (p.Trp2638*) em homozigose no éxon 53 do gene ATM. Há uma dificuldade para a paciente conseguir ganhar peso e estatura. No presente, o tratamento principal é a infusão mensal de imunoglobulina humana e antibiótico profilático.

Palavras-Chave: Ataxia-telangiectasia, imunodeficiência, ATM, pneumonias de repetição.

Introdução

Os erros inatos da imunidade (EIM), também conhecidos como imunodeficiências primárias, são patologias raras. Destas, 25% possuem manifestações neurológicas, com atributos clínicos amplos, porém o diagnóstico precoce ainda é laborioso. Assim, destaca-se a Ataxia-telangiectasia (AT), com prevalência mundial de casos estimada em 1:40000 a 1:100000 nascidos vivos. É uma doença complexa, com inúmeras variações referente à gravidade sobre os afetados.

AT evidencia-se nas próximas gerações parentais por meio de um padrão de herança monogênico de caráter autossômico recessivo. Desse modo, mutações

¹ Acadêmico de Medicina da Universidade Federal de Campina Grande, Campina Grande/PB.

² Médica e Docente da Universidade Federal de Campina Grande, Campina Grande/PB.

acometem o gene da Ataxia-Telangiectasia Mutada (ATM), este localizado braço longo do cromossomo 11 responsável pela transcrição de uma proteína quinase denominada ATM, sendo formada por 3056 aminoácidos e encontrada em maior expressividade no núcleo celular. Possui função de checagem de pontos específicos do processo de divisão celular e ativação de componentes a favor do reparo do genoma, sua ativação requer gatilhos como estresses oxidativos sofridos pelo DNA, principalmente, a quebra da fita dupla.

Clinicamente, observa-se, distúrbios na marcha, acometimentos sistêmicos da imunodeficiência, dificuldade de crescimento e disfunções endócrinas. Sobressai-se, a marcha atáxica, instabilidade postural, pneumonias sinopulmonares de repetição e deficit no crescimento. Na ectoscopia, as conjuntivas podem apresentar telangiectasias, bastante característico. Estes achados descritos, desde a primeira infância podem estar presentes, contudo a ausência nessa faixa etária não exclui o diagnóstico.

Metodologia

Mediante a leitura do prontuário da paciente, este prontamente liberado pelas médicas coordenadoras do serviço, discorreu-se sobre a história da doença, diagnóstico e achados mais notórios do caso. Em seguida, foi requerido artigos referentes à Ataxia-telangiectasia dos últimos 5 anos e com acesso livre na plataforma do National Center Biotechnology Information, com intuito de realizar por meio da leitura uma análise comparativa entre os achados da paciente com os listados na literatura vigente e discorrer sobre os mecanismos determinantes para a fisiopatologia.

Descrição do Caso

Paciente do sexo feminino, 9 anos de idade, filha de pais consanguíneos – primos de primeiro grau. Primeira filha do casal, nasceu a termo, parto cesáreo sem intercorrências. Outrossim, bom estado geral ao nascer, sem complicações ou comorbidades aparentes e genitora nega história na família de doenças de caráter genético e irmã mais nova saudável. Além disso, sentou aos 5 meses, verbalizou as primeiras palavras aos 12 meses e iniciou o processo de deambulação aos 13 meses.

Consequentemente, nas tentativas de deambular, a genitora observou estranheza na marcha. Mas também, internações hospitalares para tratamento de pneumonias de repetição tornaram-se rotineiros, sendo assim, acompanhada por um médico a fim de resolução dos quadros respiratórios.

A partir dos 7 anos, a genitora relata piora da marcha, mas também observa telangiectasias na conjuntiva da filha. Posteriormente, em consulta com o médico geneticista, foi solicitado o exame molecular a fim de evidenciar a possível mutação. Desse modo, demonstrou-se mutação descrita como c.7913G>A (p.Trp2638*) em homozigose no éxon 53 do gene ATM, em seguida, foi solicitado pesquisa da mutação na mãe com a finalidade de aconselhamento genético, entretanto o resultado ainda não foi disponibilizado.

Dos achados semiológicos importantes, marcha atáxica presente, não consegue deambular sem apoio, instabilidade do tronco, dismetria, disfagia, telangiectasia bilateral na conjuntiva e adenomegalia em região submandibular e axilar de caráter fibroelástico, referindo dor à palpação e foi palpável o baço 1 cm do rebordo costal esquerdo.

Existe dificuldade para a paciente conseguir ganhar peso. Em 2019, pesou 19 Kg, mas na consulta mais recente de 2020 encontrava-se com 21 Kg. Atualmente, referente ao tratamento farmacológico, é administrado imunoglobulina humana intravenosa rotineiramente, após 4 semanas recebendo nova infusão; uso profilático de azitromicina via oral 8mL/dia devido quadro de recorrente de infecções respiratórias em 2019, budesonida inalatória 50 microgramas por causa de rinite alérgica e suplementos alimentares prescritos pela nutricionista.

Discussão

Na perspectiva de análise comparativa dos achados listados na National Center Biotechnology Information dos últimos 5 anos com o relato de caso descrito, é possível afirmar que há consonância com os segundos achados: quadro típico de início na primeira infância ao deambular, problemas de deglutição a alimentos sólidos e líquidos, todavia mais comum na segunda década de vida. Outrossim, distúrbio do crescimento presente sendo descrito na maioria dos artigos.

Referente a neuroimagem, sem alterações, porque são descritos em pacientes com idades mais avançadas. No tocante ao sistema imune, nota-se baixo níveis de imunoglobulinas, mas sem linfopenia e a presença preocupante de adenomegalia, sendo necessário atentar sempre para neoplasias como leucemias e linfomas. Em desencontro, não há: mioclonias, os níveis de IgM mais elevados, granulomas cutâneos e deformidades ósseas.

Considerações Finais

O caso aparenta aspectos bem consoantes com os achados científicos consolidados na Ataxia-telangiectasia, mas o diagnóstico molecular foi tarde devido o estado não possuir a disposição de forma acessível o exame molecular necessário para a comprovação da mutação e, conseqüentemente, descartar outros diagnósticos diferenciais. Ressalta-se a importância dos profissionais médicos associarem distúrbios de marcha com internações recorrentes por infecções de repetição à AT, principalmente, em genitores com parentesco próximo. Por fim, reforça-se o destaque do nordeste brasileiro em relação a doenças raras devido filhos de casais com vínculo parental fomentando o efeito fundador de algumas mutações.

REFERÊNCIAS

BERALDI, R. et al. "Genetic ataxia telangiectasia porcine model phenocopies the multisystemic features of the human disease." *Biochimica et biophysica acta. Molecular basis of disease* vol. 1863,11 (2017): 2862-2870. doi:10.1016/j.bbadis.2017.07.020. Acesso em: 10 fev. 2020.

BERGER ND, STANLEY FKT, MOORE S, et al. ATM-dependent pathways of chromatin remodelling and oxidative DNA damage responses. *Phil. Trans. R. Soc. B* 372: 20160283. <http://dx.doi.org/10.1098/rstb.2016.0283>. Acesso em: 10 fev. 2020.

CHOPRA, C. et al. Immune deficiency in Ataxia-Telangiectasia: a longitudinal study of 44 patients. *Clinical and Experimental Immunology*, London, n. 176, p. 275-282, mai./2014. Disponível em: <https://doi.org/10.1111/cei.12262>. Acesso em: 10 fev. 2020.

GATTI, R; PERLMAN, S. Ataxia-Telangiectasia. *GeneReviews*, Los Angeles, p. 1-25, out./2016. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK26468>. Acesso em: 10 fev. 2020

LÓPEZ MCO, QUINTERO AL,. Síndrome de ataxia telangiectasia sem ataxia: relato de caso. *Braz J Allergy Immunol.* 2016;4(1):54-57. Disponível em: <https://doi.org/10.5935/2318-5015.20160006>. Acesso em 10 fev.2020.

MINTO, H. et al. A novel ATM mutation associated with elevated atypical lymphocyte populations, hyper-IgM, and cutaneous granulomas. *Clinical Immunology*, Denver, USA, Volume, Número, p. 55-63, jan./2019. Disponível em: <https://doi.org/10.1016/j.clim.2019.01.002>. Acesso em: 10 fev. 2020.

NISSENKORN, A., LEVY-SHRAGA, Y., BANET-LEVI, Y. et al. Endocrine abnormalities in ataxia telangiectasia: findings from a national cohort. *Pediatric Research* 79, 889–894 (2016). <https://doi.org/10.1038/pr.2016.19>. Acesso em:10 fev. 2020

ROTHBLUM-OVIATT, C. et al. Ataxia telangiectasia: a review. *Orphanet Journal of Rare Disease*, Florida, USA, Volume, Número, p. 1-21, dez./2005. Disponível em: <https://ojrd.biomedcentral.com/track/pdf/10.1186/s13023-016-0543-7>. Acesso em: 10 fev. 2020.

SCHON, K. et al. Genotype, extrapyramidal features, and severity of variant ataxia-telangiectasia: subtítulo do artigo. *Annals of Neurology*, Cambridge, v. 85, p. 171-180, dez./2005. Disponível em: <https://doi.org/10.1016/j.clim.2019.01.002>. Acesso em: 10 fev. 2020.

YEO, A. J. et al. Increased susceptibility of airway epithelial cells from ataxia-telangiectasia to *S. pneumoniae* infection due to oxidative damage and impaired innate immunity. *Scientific Reports*. Queensland, Australia, v. 9, n. 26, p. 1-10, dez./2005. Disponível em: <https://doi.org/10.1038/s41598-019-38901-3>. Acesso em: 10 fev. 2020.

ATENDIMENTO A PACIENTE NEUROPATA SOB ANESTESIA GERAL EM HOSPITAL ESTADUAL PEDIÁTRICO

Dayanne Regina Barros de Lima Silva¹
Hayully da Silva Barros² Vanessa Ferreira Leite Dias³
Moisés Jerison Bento de Oliveira⁴
DECKER, Jordana Medeiros Lira⁵

RESUMO

A Convenção sobre os Direitos das Pessoas com Deficiência define-os como qualquer indivíduo com deficiência física, intelectual ou sensorial a longo prazo. Esses pacientes apresentam alterações orais associadas a alterações a nível sistêmico que dificultam os cuidados adequados em relação a higiene bucal. O objetivo desse trabalho é relatar o atendimento em centro cirúrgico de paciente neuropata interno em unidade de terapia intensiva (UTI) em um hospital da grande João Pessoa. Paciente do sexo masculino, 13 anos, neuropata, com pneumonia bilateral, interno na UTI geral pediátrica no complexo hospitalar Arlinda Marques. Ao exame clínico odontológico foram diagnosticados 21 focos infecciosos de raízes residuais associadas a 4 abscessos intra-orais, que foram co-relacionados como foco infeccioso primário associado a pneumonias recorrentes que esse paciente apresentava frequentemente. Foi realizado o procedimento de exodontias múltiplas em centro cirúrgico. Prestar assistência odontológica a pacientes internos em unidades de terapia intensiva é de grande importância para melhorar a condição geral e a qualidade de vida.

Palavras-Chave: Cirurgia bucal. Unidades de terapia intensiva. Unidade hospitalar de odontologia.

Introdução

Os pacientes com necessidades especiais (PNE) são uma parte considerável da sociedade e sabe-se que essa vem aumentando gradativamente (GLASSMAN, 2009). A Convenção sobre Direitos das Pessoas com Deficiência define como esses como qualquer indivíduo que possua impedimentos a longo prazo, podendo ser de ordem física, intelectual ou sensorial (Convenção sobre os Direitos das Pessoas com Deficiência, 2007).

¹ Graduanda do curso de Odontologia do Centro Universitário UNIESP.

² Graduanda do curso de Odontologia do Centro Universitário UNIESP.

³ Graduanda do curso de Odontologia do Centro Universitário UNIESP.

⁴ Graduando do curso de Odontologia de Centro Universitário UNIESP.

⁵ Professora Mestre do curso de Odontologia do Centro Universitário UNIESP.

Esses pacientes apresentam normalmente maiores necessidades odontológicas, e isso pode acontecer devidos as dificuldades de manter cuidados adequados e muitas vezes encontrarem dificuldades nos serviços de saúde (GLASSMAN, 2009). Constantemente podem apresentar ansiedade, déficit cognitivo ou graves alterações físicas e não cooperarem aos procedimentos odontológicos tornando o protocolo odontológico mais difícil ou até mesmo improvável de acontecer em ambiente ambulatorial (SCHINABL et al., 2019)

Outro fato nesses pacientes é que, muitas vezes, o atendimento odontológico ambulatorial não é possível e nesse sentido é indicado o tratamento em ambiente hospitalar para pacientes com deficiência e que possam apresentar movimentação involuntária, doença sistêmica, dificuldade de entendimento, não colaboração por alterações psicológicas ou psiquiátricas. O protocolo de atendimento odontológico em bloco cirúrgico tem como ponto positivo o fato de permitir a execução de todos os procedimentos em sessão única (MARTA, 2011; MALLINENI; YIU, 2016).

Objetivo

Diante disso, o objetivo desse trabalho é relatar o atendimento em centro cirúrgico de paciente neuropata interno em unidade de terapia intensiva (UTI) em um hospital da grande João Pessoa.

Relato de caso

Paciente do sexo masculino, 13 anos neuropata, com histórico de hidrocefalia e cirurgias neurológicas, deu entrada na UTI geral pediátrica no complexo hospitalar Arlinda Marques, com pneumonia bilateral, dispneico e com grave déficit respiratório, fadiga intensa e febre alta. Após o exame clínico odontológico de rotina, da equipe de odontologia intensivista, foram diagnosticados 21 focos de raízes residuais associadas a 4 abscessos intra-orais. A mãe relatava pneumonias recorrentes sem causa determinadas e foi correlacionado os focos infecciosos intra-orais com as pneumonias recorrentes, pois a cavidade bucal age como foco de disseminação de microrganismos patogênicos com efeito metastático sistêmico, especialmente em pessoas com a saúde comprometida, como nos casos dos pacientes neuropatas.

Após estabilização do quadro de pneumonia, foi agendado o procedimento de exodontias múltiplas em centro cirúrgico. Foram realizados 21 exodontias, a drenagem dos abscessos, logo após foi realizado sutura contínua utilizando vicryl 3.0., trata-se de um fio absorvível e de multifilamentos sintéticos, fácil de manusear e de executar, permite dar nó seguro, com trauma de tecido pequeno, por ser sintético, raramente causa reação de corpo estranho.

Foram aplicados 1 grama de ceftriaxona endovenoso durante o procedimento, por ser um antibiótico usado para eliminar excesso de bactérias, que podem causar infecções respiratórias, esse tratamento foi continuado durante sete dias associado a laser de baixa potência, para reparo tecidual e melhora da cicatrização.

Considerações Finais

O atendimento odontológico em unidades de terapia intensiva, possibilita o diagnóstico e tratamento de alterações orais que possam interferir em alterações sistêmicas graves. A abordagem odontológica em casos de cirurgia deve-se ser realizada em centro cirúrgico para maior segurança do paciente e da equipe de odontologia afim de se realizar todos os procedimentos em sessão única tratando as alterações orais em sessão única trazendo segurança e conforto para os pacientes. Portanto, o atendimento odontológico em pacientes com deficiência internos em unidades de terapia intensiva é de grande relevância para uma melhora da condição bucal e sistêmica do paciente trazendo qualidade de vida para os mesmos.

REFERÊNCIAS

Convenção sobre os Direitos das Pessoas com Deficiência (2007). Convenção sobre os Direitos das Pessoas com Deficiência: Protocolo Facultativo à Convenção sobre os Direitos das Pessoas com Deficiência: decreto legislativo nº 186, de 09 de julho de 2008: decreto nº 6.949, de 25 de agosto de 2009. - 4. ed., rev. e atual. – Brasília: Secretaria de Direitos Humanos, Secretaria Nacional de Promoção dos Direitos da Pessoa com Deficiência, 2011.

GLASSMAN, Paul. A review of guidelines for sedation, anesthesia, and alternative interventions for people with special needs. *Special care in Dentistry*, v. 29, n. 1, p. 9-16, 2009.

SCHNABL, Dagmar et al. Dental treatment under general anesthesia in adults with special needs at the University Hospital of Dental Prosthetics and Restorative Dentistry of Innsbruck, Austria: a retrospective study of 12 years. *Clinical Oral Investigations*, v. 23, n. 11, p. 4157-4162, 2019.

MALLINENI, Sreekanth K.; YIU, Cynthia KY. Dental treatment under general anesthesia for special-needs patients: analysis of the literature. Journal of investigative and clinical dentistry, v. 7, n. 4, p. 325-331, 2016.

MARTA, Sara Nader. Program of dental assistance to special patients: a 13-year experience. RGO. Revista Gaúcha de Odontologia (Online), v. 59, n. 3, p. 379-385, 2011.

ATUAÇÃO DA FISIOTERAPIA EM CRIANÇA COM MIELOMENINGOCELE: RELATO DE CASO.

SIQUEIRA, Mayara.L.F¹
COSTA, Maria. L.S²
NETA, Maria. H. M³
SILVA, Mikaele. B.F⁴
RAMALHO, Millene. V.⁵
TOMAZ, Renata. R.⁶

RESUMO

A mielomeningocele (MMC) consiste em uma patologia que envolve o fechamento do tubo neural, sendo ocasionada por um erro na fusão dos arcos vertebrais posteriores e desenvolvimento anormal da medula espinal e suas membranas protetoras. A fisioterapia tem papel fundamental no tratamento da MMC por controlar seus efeitos sobre o tônus, desenvolvimento neuropsicomotor e suas etapas fundamentais para a evolução da criança. Relatar o caso de uma criança com mielomeningocele assistida no serviço de Fisioterapia pediátrica da Clínica Integrada de Saúde (CIS) do UNIESP, destacando os objetivos e as propostas fisioterapêuticas aplicadas. Relato de caso: Paciente, sexo feminino, 1 ano e 1 mês, deu entrada ao serviço de Fisioterapia na Clínica Integrada de Saúde (CIS) do UNIESP. A criança nasceu à termo, de parto cirúrgico sem complicações, queixa principal atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, só sendo identificada a MMC após o nascimento. Discussão: A Fisioterapia por meio de estímulos desenvolve no indivíduo a capacidade motora, conquistando habilidades através do emprego do potencial neuroevolutivo que dispõe o sistema nervoso. Diante de todo exposto, verificou-se a relevância da Fisioterapia, através dos estímulos sensitivos, proprioceptivos e motores de maneira a interferir positivamente na evolução dos efeitos desfavoráveis ao desenvolvimento normal da criança.

Palavras- chave: Mielomeningocele. Mal formação congênita. Fisioterapia. Desenvolvimento Neuropsicomotor.

Introdução

A mielomeningocele (MMC) consiste em uma patologia que envolve o fechamento do tubo neural, sendo ocasionada por um erro na fusão dos arcos vertebrais posteriores e desenvolvimento anormal da medula espinal e suas membranas protetoras. Acarretando em uma má formação neurológica, tanto

¹ Acadêmica do curso de Fisioterapia do UNIESP Centro Universitário na cidade de Cabedelo /PB.

² Acadêmica do curso de Fisioterapia do UNIESP Centro Universitário na cidade de Cabedelo /PB.

³ Acadêmica do curso de Fisioterapia do UNIESP Centro Universitário na cidade de Cabedelo /PB.

⁴ Acadêmica do curso de Fisioterapia do UNIESP Centro Universitário na cidade de Cabedelo /PB.

⁵ Acadêmicos do curso de Fisioterapia do UNIESP Centro Universitário na cidade de Cabedelo /PB.

⁶ Acadêmicos do curso de Fisioterapia do UNIESP Centro Universitário na cidade de Cabedelo /PB.

sensitiva quanto motora, principalmente nas regiões inferiores a lesão, ocasionando hipotonia e perda do controle motor. (Santos,2010).

A doença é muito frequente em crianças e pode ser diagnosticada ainda no ventre materno auxiliando assim no tratamento. Por volta do 24º dia de gestação o tubo ainda se encontra aberto nas extremidades cranial e caudal, após esse período inicia o seu processo de fechamento compondo assim a parte estrutural da coluna espinal do novo ser. (Ferreira et al ,2018). Logo após o nascimento exames de imagem como a radiografia, tomografia computadorizada e a ressonância magnética são fundamentais para identificar deformidades anatômicas. Sua etiologia é de causa desconhecida, mas estudos recentes apontam que elementos como fatores genéticos, ambientais e de ordem nutricional, como é o caso da deficiência de ácido fólico no início do período gestacional, podem influenciar no processo natural de finalização do tubo neural podendo desenvolver a doença. (Santos, 2010; Ferreira et al, 2018).

Os sinais e sintomas implicam em alterações sensitivas e motoras de acordo com sua localização e dimensão na medula espinal. Sendo estes, redução do tônus muscular normal, atraso no desenvolvimento neuropsicomotor (DNPN), perda do controle esfinteriano responsável pela bexiga neurogênica, deformidades anatômicas. A hidrocefalia, também pode surgir como consequência do processo cirúrgico, correspondendo ao aumento do líquido cefalorraquidiano seja por excesso de produção, obstrução da circulação ou falha na eliminação, estando relacionada com casos de hipotonia. O prognóstico está associado com o nível da lesão e sua extensão neurológica. (Ferreira et al, 2018; Santos, 2010).

Sendo assim, há a necessidade de intervenção por parte de uma equipe multidisciplinar dando ênfase para a contribuição da fisioterapia com o intuito de controlar seus efeitos sobre o tônus, desenvolvimento neuropsicomotor e suas etapas fundamentais para a evolução da criança, bem como, na prevenção de contraturas proporcionando maior flexibilidade e mobilidade articular. (Melo et al, 2015).

O plano de reabilitação nesses pacientes baseia-se em estimular as etapas normais do DNPN visto que, sua evolução parte do sentido crânio- caudal e proximal para distal. O equilíbrio do tônus muscular necessário para as atividades do

cotidiano, a dissociação de cinturas escapular e pélvica favorecendo o movimento funcional e a transferência de peso entre os membros. Sendo utilizado para isto o método Bobath a fim de, prevenir contraturas e ganhar flexibilidade. (Mota et al, 2014).

O objetivo desse trabalho foi relatar o caso de uma criança com mielomeningocele assistida no serviço de Fisioterapia pediátrica da Clínica Integrada de Saúde (CIS) do UNIESP, destacando os objetivos e as propostas fisioterapêuticas aplicadas.

Relato do caso

Paciente, sexo feminino, 1 ano e 1 mês, deu entrada ao serviço de Fisioterapia na Clínica Integrada de Saúde (CIS) do UNIESP no dia 10 de setembro de 2019. A criança nasceu à termo, de parto cirúrgico sem complicações. A gestação seguiu seu decurso esperado tendo para isso todo o acompanhamento pré-natal, após o nascimento foi possível perceber a presença da Mielomeningocele (MMC) na região caudal, não sendo identificada no período gestacional. Apresentava como queixa principal atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, o que dificultava a execução de atividades normais do cotidiano infantil.

A criança passou pelo processo cirúrgico para correção da MMC, e em decorrência deste evoluiu com hidrocefalia, sendo necessário a realização de uma nova intervenção cirúrgica para a colocação do dreno (DVP). Na avaliação Fisioterapêutica observou-se a presença de hipotonia em membros inferiores, o que dificulta que a criança realize normalmente as etapas do DNPN, bem como, a presença do pé torto congênito característico da mielomeningocele, apresentando também bexiga neurogênica sendo necessário o uso da sonda uretral nº8, de 4 em 4 horas para auxiliar no esvaziamento e evitar possíveis infecções.

Além, disso foi constatada a persistência do reflexo de preensão palmar e ausência dos reflexos miotáticos. Evidencia uma redução no controle cefálico e de tronco, a paciente tem dificuldade em rolar sem auxílio não realizando as etapas subsequentes do DNPN. Há uma redução significativa da coordenação não alcançando objetos a pequenas distâncias. A Paciente, é usuária dos serviços de fisioterapia desde que nasceu, sendo constantemente estimulada a desenvolver

aptidões sensitivas e motoras. Na clínica escola o atendimento foi feito duas vezes na semana com duração de 40 minutos cada sessão.

O objetivo consiste em promover o desenvolvimento neuropsicomotor normal, prevenir deformidades e contraturas, fortalecer musculatura global, equilibrar o tônus, realizar a descarga de peso entre os membros e auxiliar na dissociação de cinturas escapular e pélvica favorecendo os movimentos funcionais da criança.

Em vista disso, será trabalhada na paciente a força muscular em região de abdome, dorso, cervical, membros inferiores e superiores a fim de, favorecer as atividades motoras normais. Equilibrar o tônus e prevenir contraturas com alongamentos passivos, trabalhar as etapas naturais do desenvolvimento neuropsicomotor desde as mais básicas como controle cefálico até a mais complexa como a marcha, para isso será utilizado do método Bobath, o que auxiliará na dissociação de cinturas e descarga de peso nos membros. Como instrumentos, serão utilizados o espelho, bola, rolo, brinquedos e recursos manuais como alongamentos com intuito de atingir o objetivo proposto.

Discussão

O trabalho das etapas do desenvolvimento neuropsicomotor como controle cefálico e de tronco, rolar pra prono, de sentado para deitado, posição de quatro apoio, de joelhos para de pé e a dissociação de cinturas consiste em aspectos fundamentais no qual a Fisioterapia por meio de estímulos desenvolve no indivíduo a capacidade motora, conquistando habilidades através do emprego do potencial neuroevolutivo que dispõe o sistema nervoso. A técnica de alongamentos promove maior flexibilidade muscular, além de, prevenir contraturas e otimizar a mobilidade articular. A maneira como o pé permanece disposto junto ao corpo também é um fator a ser analisado, de modo, que o seu posicionamento seja alinhado com as estruturas do membro inferior o que proporciona maior estabilidade e auxilia no processo da marcha. (Pereira et al, 2017).

O fortalecimento da musculatura de paravertebrais, tronco, e membros se torna imprescindível para a realização de tarefas do dia a dia, sendo fundamentais para atribuições de padrões motores de cada etapa do desenvolvimento da criança. A percepção do segmento corpóreo e da articulação no espaço, como também, do

seu movimento consiste em aspectos proprioceptivos essenciais para a realização dos movimentos articulares, igualmente importante como a descarga de peso entre os membros sobre o solo. (Pereira et al,2017).

A Fisioterapia tem papel fundamental em prevenir deformidades secundárias em membros posicionando os membros de maneira condizente com sua anatomia auxiliando no desempenho de sua função. As mobilizações de decúbito nesses pacientes se mostram eficazes na prevenção de úlceras de pressão decorrentes de longos períodos deitados, gerando desconforto no paciente, o que auxilia no processo de adesão ao tratamento e facilita a atividade motora. (Ferreira et al, 2018).

Considerações Finais

Verificou-se que o pleno conhecimento sobre o processo natural da patologia associada a um plano eficaz de tratamento consiste em um método indispensável para alcançar os objetivos propostos e uma melhora no quadro da doença. A Fisioterapia, através dos estímulos sensitivos, proprioceptivos e motores interfere positivamente na evolução dos efeitos desfavoráveis ao desenvolvimento normal da criança, atuando junto ao conceito neuroevolutivo e na obtenção de habilidades motoras essenciais para o cotidiano do paciente.

REFERÊNCIAS

- SANTOS, Fabiana Azevedo. Avaliação da abordagem fisioterapêutica no tratamento de paciente pediátrico portador de mielomeningocele. Revista de Saúde, v. 1, n. 1, p. 01-05, 2010.
- FERREIRA, Fabiane Ramos et al. Independência funcional de crianças de um a quatro anos com mielomeningocele. Fisioterapia e Pesquisa, v. 25, n. 2, p. 196-201, 2018.
- MARQUES, Victor Barreto; MELO, Jose Roberto Tude. Mielomeningocele: a importância do acompanhamento multidisciplinar. Rev Bras Neurol Psiquiatr, v. 19, p. 18-28, 2015.
- MOTA, Maria Nayara et al. Tratamento Fisioterapêutico na criança com mielomeningocele:(estudo de caso). Semana de Pesquisa da Universidade Tiradentes-SEMPESq, n. 16, 2014.
- DA SILVA PEREIRA, Ioná Mariele. Intervenção fisioterapêutica na mielomeningocele. Fisioterapia Brasil, v. 9, n. 5, p. 364-367, 2017.

INTERVENÇÃO NÃO INVASIVA EM PACIENTE COM SÍNDROME DE DANDY-WALKER: RELATO DE CASO

Moisés Jerison Bento de Oliveira¹
Dayanne Regina Barros de Lima Silva²
Karolyne de Melo Soares³
Manoelly Anyelle Pessoa Dias Dantas⁴
Hayully de Lima Barros
Jordana Medeiros Lira Decker⁵

RESUMO

A Síndrome de Dandy Walker é uma rara síndrome congênita hereditária, mais frequente na infância, com alterações no sistema nervoso central e diagnosticada através de neuroimagens. Apresenta achados como a hidrocefalia, ausência completa ou parcial do vértice cerebelar que marca a síndrome, facilitando assim o seu diagnóstico. Objetivou-se detalhar um achado clínico de uma criança do sexo feminino, 5 anos de idade, portadora da síndrome, da qual além das alterações neurológicas, apresenta má formação cardíaca, renal e hepática. Ao exame clínico intraoral, apresentou alterações na cronologia de irrupção dentária, movimentos involuntários buco maxilo faciais e úlceras em região de lábios, mucosa jugal e língua, associadas as repetitivas auto mutilações. A finalidade do tratamento foi arredondamento das bordas incisais dos elementos dentários associado a aplicação de toxina botulínica para redução dos movimentos mutilatórios e evitando assim procedimentos invasivos. Conclui-se que, a intervenção quando bem planejada e efetivada, contribui para a qualidade de vida dos pacientes e respectivos cuidadores.

Palavras-chave: Doenças raras. Genética. Odontopediatria. Reabilitação.

Introdução

O Brasil é um dos países que mais encontramos pessoas portadoras de síndromes e doenças raras que necessitam de atendimento médico-odontológico especializado e que possa garantir uma atenção, como também promover uma qualidade de vida adequada e satisfatória para cada paciente, além do mais, a odontologia proporciona aos pacientes sindrômicos uma melhora na sua condição sistêmica além de melhorar sua condição bucal (SANTOS, M. R. et al., 2017).

Na odontologia os Pacientes com Necessidades Especiais-PNE, englobam tanto pessoas que se encontram sob terapêutica complementar correspondente a

¹ Discente do Departamento de Odontologia do Centro Universitário UNIESP.

² Discente do Departamento de Odontologia do Centro Universitário UNIESP.

³ Discente do Departamento de Odontologia do Centro Universitário UNIESP.

⁴ Discente do Departamento de Odontologia do Centro Universitário UNIESP.

⁵ Docente do Departamento de Odontologia do Centro Universitário UNIESP.

sua conjuntura sistêmica quanto pacientes com deficiência mental, deficiência física, anomalias congênitas incluindo (malformações, deformidades, complexos malformativos, síndromes malformativas e associações, com ou sem comprometimento intelectual), distúrbios comportamentais, transtornos psiquiátricos, distúrbios sensoriais e de comunicação, além de doenças sistêmicas crônicas, doenças infectocontagiosas, incluindo também pacientes que possuem afecções na cavidade bucal que exigem cuidados especiais (FERREIRA et al., 2017; CRUZ; CAVALCANTE; LABUTO, 2020).

Para o acompanhamento e tratamento desses pacientes, se faz necessário a intervenção de uma equipe multidisciplinar, cujo cirurgião dentista deverá estar inserido para conduzir com fundamentos teóricos e práticos a interferência necessária em questão para esse grupo (VIANA et al., 2017).

Partindo desse pressuposto, através do detalhamento deste relato de caso, demonstramos a importância do conhecimento multidisciplinar com enfoque na odontologia, na promoção de saúde bucal através do tratamento não invasivo.

Discurssão

A síndrome de Dandy Walker é caracterizada por alteração congênita rara que se apresenta mais frequentemente na infância e identifica-se como malformação do sistema nervoso central, anomalias das quais dificultam tratamentos e diminuem a sobrevida do paciente se tornando totalmente dependente de um cuidador (GRAPIUNA, 2019).

Esta síndrome pode ser classificada com três formas de má formação onde temos a Dandy walker clássica que caracteriza-se pela dilatação cística do ventrículo, agenesia parcial ou total do vérmis cerebelar e fossa posterior alargada, a variante de Dandy walker que mostra a disgenesia cerebelar sem alongamento da fossa e hiperplasia vermis cerebelar e por fim a megacisterna que destaca o alongamento da cisterna sem alteração do vermis cerebelar (KHAN, et al., 2009).

Essa síndrome têm uma etiologia heterogênea causados por fatores genéticos que com alterações de genes recessivos e quando a gestante se expõe a radiação ou é exposta à rubéola, sarampo, toxoplasmose, citomegalovírus, álcool,

warfarin, deficiência vitamínica de riboflavina no primeiro trimestre da gestação pode desenvolver a síndrome no feto (GRAPIUNA, et al., 2019).

Segundo Virgili e García, (2010) afirmam que a síndrome de Dandy Walker é mais comumente encontrada no sexo feminino com a proporção de 3: 1 e a incidência se estima entre 1 entre 25.000 e 1 entre 30.000 casos e que está incluso 10% dos casos de hidrocefalia associado com a Dandy Walker, além disso é relatado que quando se trata do diagnóstico na vida adulta é raro pois essa síndrome afeta mais as crianças.

Nesta síndrome pode ocorrer ausência completa ou parcial da região posterior do cérebro, situada entre os dois hemisférios cerebelares, sendo essa uma anomalia presente. Sua sintomatologia com desenvolvimento motor retardado e aumento progressivo da caixa craniana aparece geralmente na primeira infância. Sendo assim, uma anamnese detalhada, é de extrema importância pois informará o que pode ter ocorrido antes do nascimento: a concepção, o cenário da gravidez e a relação entre a mãe e o feto. (CORREA, 2013).

A sintomatologia predominante se refere à hidrocefalia, que geralmente ocorre nos dois primeiros anos de vida, mas que pode aparecer de forma tardia, por volta da primeira ou segunda década de vida. Outros aspectos clínicos são: moderado atraso do desenvolvimento psicomotor, microcefalia e hipotonia muscular. A hidrocefalia apresentada, se dá pela obstrução dos forames de Lushka e Mangedie. Em pacientes com vermis com duas fissuras e conformações praticamente normais, as funções cerebrais são também praticamente normais sem associações com outras malformações. Já em pacientes com severas malformações do cerebelo, vermis com apenas uma ou nenhuma fissura, é comum o retardo mental severo e outras malformações do sistema nervoso central, como agenesia de corpo caloso. (OSCAR, et al., 2006).

Metodologia

Trata-se de um relato de caso desenvolvido com o objetivo principal: do aprimoramento de ideias, através da experiência clínica permitindo ao investigador a cobertura de uma ampla gama de fenômenos. Este tipo de estudo inclui a análise de pesquisas importantes que sirvam de suporte para a tomada de decisão e a melhoria

da prática clínica, promovendo a composição do conhecimento de um determinado assunto apontando lacunas do conhecimento que precisam ser preenchidas com a realização de novos estudos (GIL, 2002).

Para a elaboração desse relato de caso percorremos as seguintes fases: Realização do caso, escolha do tema, busca na literatura, categorização e avaliação dos estudos e apresentação discussão dos resultados encontrados e apresentação das considerações finais, visando complementar o assunto abordado no relato de caso.

Relato de caso

Paciente MVA, sexo feminino, 5 anos, residente de Araçagi - Paraíba, chegou ao consultório privado para avaliação odontológica. Na anamnese, foi relatado que o primeiro diagnóstico foi dado na ultrassom morfológica com três meses de gestação e logo após foi realizado uma ressonância magnética que comprovou a síndrome de Dandy Walker. A mãe relatou não ter tomado nenhuma medicação na gestação e não ter familiares consanguíneos que tenham a síndrome. A paciente apresenta má formação cardíaca, renal e hepática. Ao exame extra oral foi observado, macrocefalia, estrabismo, não sustentação do pescoço, hipotonia muscular, olhos afastados e malformação das orelhas. Ao exame intra oral foi observado palidez na mucosa, cronologia alterada de irrupção dentária, rebordo irregular e úlceras em região de lábios, língua e mucosa jugal. No questionamento aos familiares durante a anamnese, foi sabido que em episódios constantes e cíclicos, a paciente se auto mutilava com as mãos batendo repetidamente nos lábios até formar úlceras. Sobre as lesões em língua e mucosa jugal, foi relatado que a paciente morde língua e mucosa jugal, com movimentos buco maxilo faciais intensos e repetitivos.

Após pesquisas de relatos de atendimento odontológico para essa síndrome, o tratamento para cessar a auto mutilação na cavidade bucal em pacientes com Dandy Walker seria exodontia total. Como alternativa para o tratamento, foi proposta um tratamento não invasivo e não cirúrgico para remover as bordas dos dentes decíduos com uma broca de acabamento, deixando as bordas arredondadas e posteriormente aplicação de toxina botulínica. O tratamento não convencional foi realizado em duas sessões, onde na 1º sessão foi realizado a remoção das bordas incisais , através do desgaste com broca 1111 dos elementos superiores

51,52,53,61,62 e 63 e dos elementos inferiores 71,72 e 73 e 81,82 e 83 e na segunda sessão, a remoção das cúspides dos molares 54,55, 64, 65,74 e 75,84 e 85 com posterior aplicação de toxina botulínica, na dosagem de 60 ml, 30 ml no lado direito e 30 minutos do lado esquerdo no músculo masseter.. Após preservação com consultas de três e seis meses o problema foi controlado.

Imagem 1



Imagem 2



Imagem 3



Fonte: Autor 2020.

Considerações Finais

A anamnese é de extrema importância para abordagem destes pacientes, agindo de forma efetiva. Após isto, um plano de tratamento direcionado é eficaz pode ser traçado para que haja resultados positivos. A odontologia age de forma que busca resolver e aliviar possíveis problemas correlacionados, interferindo na qualidade de vida deste paciente. Contudo, podemos destacar que o diagnóstico, plano tratamento e abordagem qualificada melhora significativamente a condição do paciente Síndrômico.

REFERÊNCIAS

CORRÊA, Maria Salete Nahás Pires. Conduta Clínica e Psicológica na Odontopediatria. 2. ed. São Paulo: Santos, 2013.

GIL, Antônio Carlos. Como elaborar projetos de pesquisa. 4 ed. São Paulo: Atlas, 2002.

GRAPIUNA, Raquel Sena Pontes et al. SÍNDROME DE DANDY WALKER: UM RELATO DE CASO. Anais do Seminário Científico do UNIFACIG, n. 4, 2019.

KHAN, Richard Lester et al. Variante de Dandy Walker–relato de caso. Scientia Medica, v. 19, n. 4, p. 186-191, 2009.

OSCAR, Ewald, et al. Alterações oculares em paciente pediátrico portador de malformações de Dandy-Walker: relato de caso. Arq Bras Oftalmol.V.69, n.1, 2006.

VIRGILI, Jesús Rodríguez; GARCÍA, Alberto Cabal. Síndrome de Dandy-Walker. Atención Primaria, v. 42, n. 1, p. 50-51, 2010

SANTOS, Manuela Rocha et al. Prevalência de alterações dentárias em pacientes com síndrome de Down avaliados por meio de radiografia panorâmica. Revista de Odontologia da Universidade Cidade de São Paulo, v. 26, n. 2, p. 112-118, 2017

RODRIGUES, Cássio Júnior Queiroz; REZENDE, Maria Clara Loyola Veiga. Síndrome de Dandy Walker e a relação com a odontologia: relato de caso. Trabalho de Conclusão de Curso, 2018.

CRUZ, A. O. S.; CAVALCANTE, M. L. T. H.; LABUTO, M. M. Limitações do Cirurgião Dentista na abordagem clínica no atendimento de pacientes com necessidades especiais. Cadernos de Odontologia do UNIFESO, v. 1, n. 2, 2020.

FERREIRA, S. H. et al. Percepção de estudantes de graduação em Odontologia frente ao atendimento de pessoas com deficiência. Revista da ABENO, v. 17, n. 1, p. 87-96, 2017

VIANA, Y. A. et al. Carência de Profissional Cirurgião Dentista Especialista em Pacientes com Necessidades Especiais. Ciências Biológicas e da Saúde Unit, Alagoas, v. 4, n. 2, p. 137-148, 2017.

LASERTERAPIA NA ODONTOLOGIA: BENEFÍCIOS NO TRATAMENTO DO PACIENTE COM NECESSIDADES ESPECIAIS

Manoelly Anyelle Pessoa Dias Dantas¹
Moisés Jerison Bento de Oliveira²
Dayanne Regina Barros de Lima Silva³
Erika Lira de Oliveira⁴
Rodolfo Freitas Dantas⁵
Glória Maria Pimenta Cabral⁶

RESUMO

O atendimento à pacientes com necessidades especiais é algo que evolui de forma gradativa ao longo dos anos. Conquista esta que contribui para prognósticos mais favoráveis e pacientes com qualidade de vida de uma forma geral. A odontologia avança cada vez mais em pesquisas, buscando artifícios que contribuam para isto. O atendimento ao PNE é algo desafiador, que requer técnica e colaboração tanto do paciente como do cuidador, como também um preparo profissional. Desde o início das civilizações que busca-se artifícios que minimizem dores de forma geral. Buscam tratamentos melhores, mais rápidos e eficazes, e o avanço da tecnologia nos permite isto. A laserterapia ultimamente vem sendo alvo de muitos estudos, devido à colaboração em tratamentos, poupando muitas das vezes o paciente de dores ou momentos mais prolongados de atendimentos, que passariam antes. Por se tratar de uma técnica minimamente agressiva, acessível, simples e não traumática, onde a literatura não nos demonstra histórico de toxicidade, é uma aliada ao tratamento do paciente com necessidade especial, com efeitos positivos. O objetivo deste trabalho é relatar através de uma revisão de literatura, a importância da laserterapia para o tratamento de PNE, como coadjuvante essencial.

Palavras-chave: Terapia com Luz de Baixa Intensidade; Laser; Doença Rara; Tecnologia Odontológica.

Introdução

Pessoas com necessidades especiais são definidas de acordo com a Convenção sobre os Direitos das Pessoas com Deficiência (2007), como aquelas que possuem impedimentos de natureza física, intelectual (mental), ou sensorial (visão e audição), a longo prazo. Estes pacientes representam uma porcentagem bastante significativa quando mensurada a população brasileira. Segundo dados do

¹ Discente do Departamento de Odontologia do Centro Universitário UNIESP.

² Discente do Departamento de Odontologia do Centro Universitário UNIESP.

³ Discente do Departamento de Odontologia do Centro Universitário UNIESP.

⁴ Docente do Departamento de Odontologia do Centro Universitário UNIESP.

⁵ Docente do Departamento de Odontologia do Centro Universitário UNIESP.

⁶ Docente do Departamento de Odontologia do Centro Universitário UNIESP.

Censo demográfico 2010, 45,6 milhões de brasileiros declararam ter alguma deficiência, correspondendo a cerca de 24% da parcela populacional. (Censo, 2010). Mas mesmo sendo tão grande estes números, há imensas barreiras de acesso a inclusão e ao tratamento (DALL’MAGRO, et al., 2015).

A saúde de forma sistêmica de grande parte destes pacientes, tendem a ser comprometida em algum aspecto, devido à algumas limitações físicas, mentais e/ou sociais. Quando falamos em odontologia, grande são as alterações bucais, agravos bucais, encontrados. Por serem pacientes que na maioria das vezes não apresentam condições fisiológicas de realizarem sua própria higiene bucal, por exemplo, necessitam de auxílio de cuidadores, estes, durante todo o dia executam diversas tarefas e acabam deixando à desejar a higiene bucal, agravando ainda mais a condição bucal do paciente. Diante deste fato, é de extrema importância que haja uma intervenção odontológica especial, com os cuidados específicos de acordo com cada indivíduo (FUKUOKA, et al., 2011).

Com o avanço da tecnologia, especialmente quando falamos em procedimentos físicos, temos a colaboração resultando em melhoria tanto para diagnóstico como para terapias. Um desses avanços é a laserterapia, que é um laser acrônimo da língua inglesa (Amplificação de Luz por Emissão estimulada de Radiação), que vem sendo estudada e utilizada de forma crescente na odontologia. (SRIVASTAVA, 2014).

Os lasers possuem inúmeras aplicabilidades na área odontológica, seja com laser de alta intensidade (High-Intensity Laser Therapy – HILT) na realização de cirurgias conservadoras, com redução de dor pós-operatório, ou terapia a laser de baixa intensidade (Low-Level Laser Therapy - LLLT), com efeitos terapêuticos anti-inflamatórios, analgesia, cicatrização e biomodulação dos tecidos. Os lasers de baixa intensidade são mais utilizados, isto devido o seu custo e benefício, comparado com o HILT. São hoje cruciais para o uso na área odontológica, especialmente quando falamos em pacientes com necessidades especiais – OPNE, sendo uma forma segura, não farmacológica, que melhoram os tratamentos metabólicos mediante o processo de incorporação e fatores energéticos realizados pelos cromóforos, os quais modificam o processo funcional das mitocôndrias, aumentando a produção de Adenosina Trifosfato, estabelecendo a ativação de

espécies reagentes de oxigênio intracelular, resultando em multiplicação de fibroblastos, cadeias de colágeno e melhora de eventuais inflamações, resultado na melhor reparação dos tecidos (SANT'ANNA, et al., 2017).

Devido os resultados satisfatórios apresentados no tratamento e prevenção de lesões, por exemplo, tem sido uma ótima opção de tratamento o laser de baixa potência, porém requer do profissional um conhecimento mais aprofundado para a sua utilização. Quando usados, reduz a intensidade, o tempo e a severidade das lesões orais (KELNER, CASTRO 2007).

Quando abordados pacientes com necessidades especiais, ao invés de técnicas que requerem um pouco mais de tempo, instrumentais, locais equipados, podemos lançar mão do uso da laserterapia, para: Herpes Simples, aftas, problemas periodontais, mucosite oral, trismo, candidíase oral, xerostomia, hipersensibilidade dentinária, entre outros (LIZARELLI, 2010).

O objetivo deste trabalho é afirmar, através de revisão de literatura, a importância do uso da laserterapia para melhoras em relação à tempo, logística de atendimento, prognóstico, e tantos outros resultados nestes pacientes com necessidades especiais.

Metodologia

Trata-se de uma revisão de literatura desenvolvida com o objetivo principal: do aprimoramento de ideias, através da experiência clínica permitindo ao investigador a cobertura de uma ampla gama de fenômenos. Este tipo de estudo inclui a análise de pesquisas importantes que sirvam de suporte para a tomada de decisão e a melhoria da prática clínica, promovendo a composição do conhecimento de um determinado assunto apontando lacunas do conhecimento que precisam ser preenchidas com a realização de novos estudos (GIL, 2002).

Para a elaboração de percorremos as seguintes fases: Escolha do tema, busca na literatura, categorização e avaliação dos estudos e apresentação discussão dos resultados encontrados e apresentação das considerações finais, visando complementar o assunto abordado na nossa revisão de literatura.

Discussões

Para que haja o uso correto e efetivo desta nova tecnologia, é imprescindível que haja o incentivo por parte das instituições de ensino, no que diz respeito à pacientes com necessidades especiais, como também ao uso da tecnologia na odontologia. Para que isto ocorra, dentro das grades institucionais devem constar disciplinas que tratem sobre o assunto, estimulando o aluno à percepção do tema e ao mesmo tempo preparando-o para a vida profissional. Então é imprescindível mudar o antigo perfil profissional para que o profissional seja em sua atuação generalista, técnico, científica e humanista, com capacidade crítica e reflexiva, preparado para atuar em situações como esta (MORAES, et al., 2006).

Um fator que dificulta em alguns casos o atendimento ao paciente com necessidades especiais é a cooperação do paciente e também do seu cuidador, que é fundamental para a execução de procedimentos clínicos. Cada sessão deve ser realizada posterior a um bom planejamento e precisa evoluir de acordo com as dificuldades e individualidades de cada um. Estas dificuldades são solucionadas por meio da capacitação profissional e abordagem diferenciada com o paciente, construindo um atendimento humanista, ético, de qualidade e holístico (OLIVEIRA, 2011).

Temos como ação dos LLLT a promoção de bioestimulação, que favorece diretamente na cicatrização, diminuindo o número de bactérias na área irradiada, beneficiando o reparo tecidual, proporcionando conforto ao paciente durante o tratamento. Complementando, os lasers que operam em alta potência (HILT) fornecem propriedades termomecânicas e fototérmicas, que hodiernamente, o HILT é utilizado em cirurgias de tecidos moles, contribuindo para a coagulação, vaporização, gengivectomias, gengivoplastias, frenectomia labial e língua, e nos tecidos duros em procedimentos de osteotomias, aumento de coroa clínica com ostectomia, remoção de biofilme bacteriano das superfícies radiculares, ressecções ósseas, preparos cavitários e cirurgias para preparos ósseos em casos de perimplantares (SOUSA, 2015).

Em pacientes com necessidades especiais podemos agir diretamente em: reduzindo a intensidade da dor pós procedimento cirúrgico; reduzir sensibilidade dentária; contribuir para os fluidos gengivais; analgesia em disfunções

temporomandibulares; diminui o uso de anti-inflamatórios não esteroidais; eliminando assim os efeitos adversos destes; alivia dor pós-operatória após tratamento endodôntico; mucosites; aftas; xerostomia; pericoronarite; osteoradionecrose; alveolite; entre outros. (NETO, et al., 2019).

Considerações Finais

Deve haver preparação para que seja realizado um tratamento odontológico que respeite os limites do paciente e atenda as suas necessidades. O uso da laserterapia é um advento essencial para a prática odontológica e em especial para PNE, porém deve ser manuseado e utilizado por profissionais capacitados, para que seja realizada da forma correta e alcance o objetivo do tratamento.

REFERÊNCIAS

Convenção sobre os Direitos das Pessoas com Deficiência (2007). Convenção sobre os Direitos das Pessoas com Deficiência: Protocolo Facultativo à Convenção sobre os Direitos das Pessoas com Deficiência: decreto legislativo nº 186, de 09 de julho de 2008: decreto nº 6.949, de 25 de agosto de 2009. - 4. ed., rev. e atual. – Brasília: Secretaria de Direitos Humanos, Secretaria Nacional de Promoção dos Direitos da Pessoa com Deficiência, 2011.

Censo 2010 – Pessoas com Deficiência / Luiza Maria Borges Oliveira / Secretaria de Direitos Humanos da Presidência da República (SDH/PR) / Secretaria Nacional de Promoção dos Direitos da Pessoa com Deficiência (SNPD) / Coordenação-Geral do Sistema de Informações sobre a Pessoa com Deficiência; Brasília: SDH-PR/SNPD, 2012.

Dall'MAGRO, A.K., et al. Perfil clínico dos pacientes especiais tratados sob anestesia geral no Hospital São Vicente de Paulo de Passo Fundo entre os anos de 2005 e 2010. RFO UPF. V.15, n.3, 2010.

FUKUOKA CY, et al. Accessibility to dental care for patients with special needs. RSBO. V.8, n.3, 2011.

GIL, Antônio Carlos. Como elaborar projetos de pesquisa. 4 ed. São Paulo: Atlas, 2002.

KELNER, N., CASTRO, J.F.L. Laser de baixa intensidade no tratamento da mucosite oral induzida pela radioterapia: relato de casos clínicos. Revista Brasileira de Cancerologia, 2007.

MORAES, A.B.A. Et al. Verbalizações de alunos de odontologia sobre a inclusão social de pessoas com deficiência. Psicol Estud. V.11, n.3, 2006.

NETO, J.M.A.S., et al. Aplicação de laserterapia de baixa intensidade na odontologia: Revisão integrativa. REAS/EJCH. V. 39, 2019.

OLIVEIRA, A.L.B.M. Importância da abordagem precoce no tratamento odontológico de pacientes com necessidades especiais. *Odonto*. V.19, n.38, 2011.

SANT'ANNA EF, et al. High intensity laser application in Orthodontics. *Dental Press Journal of Orthodontics*. V. 22, n.6, 2017.

SOUZA, R.L. Aplicações de laserterapia na periodontia – estágio atual. 2015. Dissertação (Trabalho de Conclusão de Curso em Odontologia) – Universidade Federal da Paraíba (UFPB), 2015.

SRIVASTAVA, V.K., MAHAJAN, S. Diode lasers: a magical wand to an orthodontic practice. *Indian Journal of Dental Research*. V. 25, n.1, 2014.

MANIFESTAÇÕES ODONTOLÓGICAS NA SÍNDROME DE PRADER WILLI: PERSPECTIVAS ATUAIS

Karolyne de Melo Soares¹
Moisés Jerison Bento de Oliveira²
José Jhenikártery Maia de Oliveira³
Micaella Fernandes Farias⁴
Maria Soraya Pereira Franco Adriano⁵

RESUMO

A Síndrome de Prader Willi (SPW) é uma desordem multissistêmica rara, causada pela ausência de expressão de genes paterno no cromossomo 15 (15q11.2-q13), variando em presença e intensidade de indivíduo para indivíduo, indicando vários aspectos relacionados com a odontologia. Apresenta características clínicas como baixa estatura, anormalidades endócrinas múltiplas, características dismórficas faciais, anormalidades orais, sendo a disfunção hipotalâmica um achado típico na SPW. Diante disso, este estudo teve como objetivo revisar a literatura sobre as manifestações odontológicas em pacientes com Síndrome de Prader Willi, nas bases de dados Lilacs, PubMed e Scielo entre os anos de 2016 a 2020. Conclui-se que, o atendimento odontológico é primordial para êxito no tratamento médico multidisciplinar em pacientes com SPW.

Palavras-chave: Síndrome de Prader Willi. Doenças raras. Genética. Odontologia.

Introdução

A Síndrome de Prader Willi – SPW trata-se de um distúrbio multissistêmico complexo e de desenvolvimento raro, com incidência de 1 / 10.000 a 1 / 30.000 e prevalência semelhante entre os sexos. A ausência da expressão de uma pequena parte de um membro do par do cromossomo 15 (15q11.2 – q13) do gene paterno, desencadeia a SPW (MUSCOGIURI et al, 2019; BANTIM et al, 2019).

Esta síndrome é considerada como a causa genética mais comum da obesidade e caracteriza-se por hipotonia, má alimentação e falta de apetite na infância, aumento anormal do apetite seguidas por ganho de peso e retardo mental leve (SAEVES et al, 2018).

¹ Discente do Departamento de Odontologia do Centro Universitário UNIESP.

² Discente do Departamento de Odontologia do Centro Universitário UNIESP.

³ Discente do Departamento de Odontologia do Centro Universitário UNIESP.

⁴ Discente do Departamento de Odontologia do Centro Universitário UNIPÊ.

⁵ Docente da Escola Técnica de Saúde da Universidade Federal da Paraíba UFPB.

Durante a vida do paciente, a SPW apresenta grande variabilidade no seu quadro clínico, como baixa estatura, anormalidades endócrinas múltiplas tais como hipogonadismo, não produzindo quantidades adequadas de hormônios sexuais, disfunção do eixo I do fator de crescimento semelhante ao hormônio do crescimento / insulina hipotireoidismo, insuficiência adrenal central, alto limiar de dor, escoliose, osteoporose, retardo mental e problemas comportamentais e psiquiátricos (CRINÒ et al, 2018).

Indivíduos que possuem a SPW, dispõem de características dismórficas faciais caracterizadas pela testa estreita, olhos amendoados, boca pequena com lábio superior fino e comissura labial voltados para baixo. Também apresentam mãos e pés muito pequenos. Graus variados de disfunção motora oral também são comuns (BORGES CAUICH, 2019).

Anormalidades orais, como diminuição do fluxo salivar e desgaste extremo dos elementos dentários, também são encontrados (SAEVES et al, 2018).

Partindo dessa premissa, o presente trabalho tem como objetivo revisar a literatura sobre as manifestações odontológicas em pacientes com Síndrome de Prader Willi, demonstrando a importância do conhecimento multidisciplinar.

Metodologia

O presente estudo consiste em uma revisão bibliográfica da literatura através da pesquisa de artigos publicados em revistas científicas nacionais e internacionais nas bases de dados Lilacs, PubMed e Scielo entre os anos de 2016 a 2020. Como também, foi utilizado o mecanismo de busca Google Academy.

Para a pesquisa nas bases de dados, foram utilizados os seguintes descritores: “Síndrome de Prader Willi”, “Odontologia”, “manifestações orais”, “síndrome genética” e sugestões de artigos semelhantes apresentados na página das bases de dados.

A partir de leituras exploratórias e seletivas, o material a ser utilizado foi definido, sendo considerados artigos de pesquisa, além de teses. Foram excluídos artigos de revisão e cujos resumos não demonstraram relação com o tema.

Discussões

A Síndrome de Prader Willi é o primeiro distúrbio genômico humano de impressão e a mais comum na causa da obesidade genética. O consumo desenfreado de alimentos cariogênicos, permite que a obesidade e os problemas dentários evoluam, piorando os distúrbios sistêmicos (BANTIM et al, 2019; GUINOVART et al, 2019).

A SPW causa grande impacto no sistema estomatognático e conforme estudo de Baez et al. (2017), além das características fenotípicas da síndrome (hipotonia muscular, hiperfagia, baixa estatura, olhos amendoados, testa estreita e etc), foi identificado cárie múltiplas, deficiência da higiene bucal, abscessos periapicais, restos radiculares e má oclusão. Devido a patologia respiratória, a reabilitação foi por meio de manejo clínico comportamental e psicológico (Figura 1).

Importante ressaltar que o distúrbio alimentar associado a deficiência da higiene bucal, contribuem para a desordem e o aparecimento de vários fatores que comprometem a saúde bucal.

Figura 1 – Exame extra e intra oral de paciente com SPW.



Fonte: BAEZ, et al (2017).

Por outro lado, o refluxo gastroesofágico também tem uma alta prevalência em indivíduos com SPW e Saeves et al. (2018), apontou em seu estudo a relação desse fator como causador de desgaste dentário severo. Nesta pesquisa, comprovou-se que tanto o distúrbio gastroesofágico e a ingestão de bebidas ácidas estão fortemente associadas ao desgaste dentário. Hipossalivação também foi identificada.

Corroborando, Tayal et al. (2016), também relatou no seu estudo em paciente pediátrico com SPW, manifestações orais tais como: cárie, raízes residuais, saliva

viscosa, hipertrofia gengival e mordida cruzada. Foi observado resposta comportamental raivosa, transtorno obsessivo compulsivo durante procedimento de exodontia, além de cicatrização tardia após procedimento, ressaltando a importância do manejo multidisciplinar (Figura 2).

Figura 2: A)Dentes cariados e raízes residuais; B) Mordida cruzada anterior; C)Hipertrofia gengival



Fonte: Tayal et al, 2016.

O diagnóstico precoce e exame orofacial é de extrema importância para otimização do plano de tratamento e redução da progressão de riscos sistêmicos associados a síndrome.

Do mesmo modo, a saliva possui várias funções no ambiente bucal, que colabora com a monitorização de doenças bucais e sistêmicas, possuindo também defesa antibacteriana e principalmente no efeito tampão, mantendo a integridade dos dentes e mucosa oral. Geralmente pacientes com SPW, possuem alterações na saliva, como relatado nos estudos, podendo ser minimizada com o uso de fluoretos tópicos e goma sem açúcar para estimulação da secreção salivar (SILVA NETO et al, 2020)

Ademais, em estudo com crianças e adolescentes, Olczak-kowalczyk et al. (2019), também identificou a taxa de salivagem reduzida e aumento considerável da viscosidade da saliva, contribuindo para a gengivite induzida por placa e desgaste dentário. Ressaltou-se a relevância de agir na influência negativa da saliva, o que corrobora com achados de Munné-Miralvés et al. (2020), que comprovou em seu estudo com 30 pacientes com SPW, tem risco aumentado de cárie e gengivite e todos apresentam fluxo salivar diminuído e pH ácido.

Considerações Finais

Os achados do presente estudo indicam que os indivíduos com Síndrome de Preder Willi apresentam várias manifestações odontológicas e que precisam de uma atenção especializada. É importante que o profissional esteja integralizado com as

outras áreas para que a realização do tratamento seja satisfatória. Portanto, o atendimento odontológico é primordial para êxito no tratamento médico multidisciplinar.

REFERÊNCIAS

- BAEZ, A et al. Abordaje odontopediátrico del Síndrome de Prader-Willi. Reporte de caso. *Ciencia Odontológica*, v. 14, n. 1, p. 46-52, 2017.
- BANTIM, YCV. et al. Saúde bucal em pacientes com síndrome de Prader-Willi: perspectivas atuais. *Odontologia clínica, cosmética e de investigação*, v. 11, p.163-170. 2019. doi: 10.2147 / CCIDE.S183981.
- BORGES CAUICH, R. et al . Manifestaciones clínicas asociadas al síndrome de Prader-Willi. *Rev. biomédica, Mérida* , v. 30, n. 1, p. 13-23, 2019.
- CRINÒ, A. et al. Obesity management in Prader-Willi syndrome: current perspectives. *Diabetes, metabolic syndrome and obesity : targets and therapy* v. 11, p.579-593. 2018. doi:10.2147/DMSO.S141352
- GUINOVART, M.; CORONAS, R.; CAIXÀS, A. Alteraciones psicopatológicas en el síndrome de Prader-Willi. *Endocrinología, Diabetes y Nutrición*, v. 66, n.9, p.579-587. 2019.
- MUNNÉ-MIRALVÉS, C. et al. Transtornos orais em crianças com síndrome de Prader-Willi: um estudo de controle de caso. *Jornal Orphanet de Doenças Raras* , v. 15, n. 1, p. 1-7, 2020.
- MUSCOGIURI, G. et al. Prader-Willi syndrome: An uptodate on endocrine and metabolic complications *Reviews in Endocrine and Metabolic Disorders*, v.20 n.2, p.239–250, 2019. doi: 10.1007 / s11154-019-09502-2.
- OLCZAK-KOWALCZYK, D., el al. Achados orais em crianças e adolescentes com síndrome de Prader-Willi. *Clin Oral Invest.*, v.23, p. 1331-1339, 2019.
- SAEVES, R. et al. Gastro-oesophageal reflux - an important causative factor of severe tooth wear in Prader-Willi syndrome?. *Orphanet journal of rare diseases* v. 13, n.1, p.64. 2018. doi:10.1186/s13023-018-0809-3
- SILVA NETO, J. M. A. et al. A saliva como sendo um meio de diagnósticos: uma revisão de literatura. *Revista Eletrônica Acervo Saúde*, n.41, e2506, 2020. <https://doi.org/10.25248/reas.e2506.2020>
- TAYAL, E. et al. Prader-Willi syndrome: case story. *Public Saúde Magazine - Open*, v. 1, n. 1, p. 12-15, 2016.

REAÇÕES ADVERSAS EM TERAPIA DE REPOSIÇÃO ENZIMÁTICA EM MUCOPOLISSACARIDOSE II: ABORDAGEM MULTIDISCIPLINAR

Giulia Carvalhal de Almeida Cordeiro¹
Sarah Laís Silva de Freitas²
Maria Isabel Bezerra Monteiro³
Maria do Socorro Silva Monteiro⁴
Rayana Elias Maia⁵

RESUMO:

A mucopolissacaridose é um defeito genético raro de quadro progressivo e sistêmico decorrente de deficiência de atividade enzimática, cuja quantidade de casos, sobretudo de mucopolissacaridose II ou Síndrome de Hunter, no Brasil é expressiva. Nesse enfoque, a terapia de reposição enzimática tem sido usada amplamente para melhorar a qualidade de vida dos pacientes e promover sua maior autonomia. No entanto, reações adversas são esperadas tal qual qualquer intervenção com uso de fármacos, principalmente em se tratando de enzima produzida externamente por intermédio da tecnologia de DNA recombinante. Portanto, mesmo para terapias consideradas seguras e eficazes, é primordial ter uma equipe multiprofissional apta para identificar anormalidades e para conduzir as intercorrências clínicas associadas à medicação; além de ter suporte e uma rede de apoio para situações de emergência. Com efeito, o presente trabalho discute a abordagem multidisciplinar perante reação adversa em paciente atendido pelo serviço de genética do Hospital Universitário Alcides Carneiro.

Palavras-chaves: reações adversas, terapia de reposição enzimática, mucopolissacaridose

Introdução

Segundo a Organização Mundial de Saúde (OMS), uma reação prejudicial ou desagradável advinda do uso de fármacos em doses adequadas para intervenção profilática, diagnóstica ou terapêutica em humanos é classificada como reação adversa a medicamentos (RAM).

A terapia de reposição enzimática (TRE) é um tratamento intravenoso que repõe uma enzima ausente ou deficiente no organismo humano. É utilizado para tratar doenças de armazenamento lisossômico, como as mucopolissacaridoses (MPS). A enzima é produzida com a tecnologia de DNA recombinante, sendo assim

¹ Acadêmica da Universidade Federal de Campina Grande.

² Acadêmica da Universidade Federal de Campina Grande.

³ Acadêmica da Universidade Federal de Campina Grande.

⁴ Acadêmica da Universidade Federal de Campina Grande.

⁵ Médica geneticista do Hospital Universitário Alcides Carneiro.

um corpo externos. Dessa forma, assim como toda administração exógena, a TRE pode promover reações adversas, devido a respostas imunológicas contra a enzima.

Apesar da possibilidade da ocorrência de reações adversas, baseado em ensaios clínicos, a TRE para a MPS é considerada segura e eficaz. A maioria das reações relatadas são leves e melhoram com o manejo adequado.

A mucopolissacaridose tipo II (MPS II) ou síndrome de Hunter é um distúrbio genético raro, que ocorre por mutações no gene IDS, localizado no cromossomo X. O quadro progressivo e multissistêmico é decorrente da deficiência na atividade da enzima lisossomal da iduronato-2-sulfatase (IS2), levando ao acúmulo de glicosaminoglicanos (GAGs) intralisossomal (NEUFELD; MUENZER, 2001).

A MPS II é o tipo mais frequente no Brasil, segundo dados da Rede MPS Brasil, com uma incidência mínima estima em 1:140.000 recém-nascidos vivos. O tratamento é feito com a reposição da IS2 recombinante garantida gratuitamente pelo Sistema Único de Saúde (SUS).

Os principais sinais clínicos são decorrentes do depósito dos GAGs e acometem principalmente vias aéreas, articulações e sistema nervoso central, observando-se infecções respiratórias, distúrbios do sono, características faciais grosseiras, hidrocefalia, macrocefalia, hérnia umbilical e inguinal, perda auditiva, estenose espinhal e deformidades articulares Schwartz et al (2007).

O manejo da doença requer acompanhamento global do paciente e seguimento das terapias, incluindo presença de efeitos relacionados ao tratamento.

Dessa forma, esse trabalho busca descrever e discutir as reações adversas à terapia de reposição enzimática e as condutas adotadas diante o tratamento de um caso clínico de mucopolissacaridose tipo II.

Metodologia

Relato de caso acompanhado pelo serviço de Genética do Hospital Universitário Alcides Carneiro.

Relato de caso clínico

Paciente do sexo masculino, diagnosticado com mucopolissacaridose tipo II aos quatro anos de idade, primogênito de casal não consanguíneo e sem histórico

familiar de consanguinidade, teve gestação planejada, pré natal adequado e sem intercorrências. Com nascimento de parto eutócico a termo, sem intercorrências, de genitora com 32 anos e genitor 48 anos.

O paciente foi encaminhado aos 4 anos para geneticista no Hospital Universitário Alcides Carneiro (HUAC) por comprometimento no desenvolvimento, haja vista déficit cognitivo expressivo, ausência de fala, atraso nos marcos motores, a exemplo da deambulação sem apoio somente aos quatro anos. Somado à isso, o histórico importante de infecções de vias aéreas superiores de repetição e três internações por pneumonias, além de otites, junto com a história familiar, corroboraram para a suspeita de Mucopolissacaridose, confirmada posteriormente por dosagem enzimática.

Há um ano, paciente realiza de Terapia de Reposição Enzimática na bomba de infusão com Elaprase a 0,5 mg/kg em velocidade progressiva, com Hidroxizina como pré medicação administrada 30 minutos antes, conforme orientado pelo laboratório.

Após 6 meses de infusão, durante infusão na cidade de origem, paciente evoluiu com quadro de pápulas eritematosas com prurido em fossa cubital e dorso da mão direita e edema endurecido de punho esquerdo durante aumento da velocidade de infusão. Quadro com melhora após término da medicação, porém que chegou a demorar mais de um dia para regressão completa. Encaminhado de volta ao centro de referência, apresentou repetição do quadro, procedendo-se interrupção da medicação e retorno a velocidade inferior de infusão. percebido pela enfermagem que monitora sinais vitais ao longo das mudanças de velocidade. manejo em conjunto com equipe médica.

A reação adversa foi devidamente notificada ao laboratório e seguiu-se com processo de dessensibilização obtendo progressiva melhora das reações com o ajuste das velocidades.

Discussão

Como qualquer aplicação intravenosa proteica, reações adversas foram observadas em alguns pacientes tratados com a IS2 recombinante, mas, ao longo do tempo, a taxa de hipersensibilidade tende a declinar e estabilizar (MIEBACH, 2009). Segundo Franco et al (2017), as reações adversas mais comuns se dão no

início do tratamento e na maioria dos pacientes de seu estudo correspondiam à erupções cutânea, porém com sintomas mais graves como hemorragia subaracnóide, febre e broncoespasmo sendo descritos. Os sintomas normalmente responsáveis à anti histamínicos, anti piréticos e redução da velocidade de infusão, que são ajustes que podem ser introduzidos conforme a clínica de cada paciente, como foi o caso.

Por sua vez, as reações severas são menos observadas e apresentam-se com falta de ar, rubor facial, taquipnéia, taquicardia e parada respiratórias, sendo necessário, portanto, hospitalização e admissão na unidade de cuidados intensivos. Com efeito, é primordial ter uma equipe multiprofissional treinada bem como suporte tecnológico para intercorrências, uma vez que os eventos podem ser inesperados.

Dessa forma, o monitoramento dos sinais vitais do paciente durante a administração intravenosa é indispensável para o manejo adequado e precoce de possíveis intercorrências. Para assim, como no caso relatado, a ocorrência da reação prosseguir com o processo de dessensibilização imediato, estabilizando a reação adversa e inibindo reações graves, como choque anafilático e risco de óbito.

Para isso, a equipe multidisciplinar integrada de especialistas deve realizar anamnese completa em cada visita e exame físico incluindo os sinais vitais antes e durante o TRE, além de observar o paciente por 30 minutos após a medicação. A equipe médica deve monitorar a evolução da doença, orientar a rede familiar e encaminhar para outros especialistas se necessário.

Em todo caso, é essencial a observação precoce de uma adversidade durante o tratamento para seguir o manejo adequado da terapia enzimática

Considerações Finais

A atuação conjunta dos profissionais envolvidos é fundamental para a evolução bem-sucedida das reações. Conhecimentos relativos às possíveis reações adversas é imprescindível para os profissionais envolvidos na TRE. Assim como o preparo conduzir as intercorrências clínicas associadas a medicação. Somado à isso, é primordial que o ambiente contenha suporte para situações de emergência, além de

rede de apoio experiente manejo de pacientes com as peculiaridades anatômicas da mucopolissacaridose.

REFERÊNCIAS

BURTON, B. K; WHITEMAN, D. A. Incidence and timing of infusion-related reactions in patients with mucopolysaccharidosis type II (Hunter syndrome) on idursulfase therapy in the real-world setting: a perspective from the Hunter Outcome Survey (HOS). *Mol Genet Metab.* 2011;103:113–20.

CUDRY, S; TIGAUD, I; FROISSAR, T; BONNET, V; MAIRE, I; BOZON, D. MPS II in females: molecular basis of two different cases. *J Med Genet* 2000, 37(10):E29.

FRANCO, J. F. S; et al. Mucopolysaccharidosis type I, II and VI and response to enzyme replacement therapy: Results from a single-center case series study. *Intractable & Rare Diseases Research.* 2017; 6(3):183-190 Disponível em: <https://www.jstage.jst.go.jp/article/iridr/6/3/6_2017.01036/_pdf/-char/ja> Acesso em: 18/02/2020

JONES, S. A; ALMÁSSY, Z; BECK, M; BURT, K; CLARKE, J. T; GIUGLIANI, R; HENDRIKSZ, C; KROEPFL, T; LAVERY, L; LIN, SP; et al. Mortality and cause of death in mucopolysaccharidosis type II: a historical review based on data from the Hunter Outcome Survey (HOS). *J Inherit Metab Dis* 2009, 32(4):534-543.

MARTIN, R; BECK, M; ENG, C; GIULIANI, R; HARMATZ, P; MUNOZ, V; MUENZER, J. Recognition and diagnosis of mucopolysaccharidosis II (Hunter syndrome). *Pediatrics* 2008, 121(2):e377-386.

MUENZER, J; BECK, M; ENG, C; GIUGLIANI, R; HARMATZ, P; MARTIN, R; RAMASWAMI, U; VELLODI, A; WRAITH, J. E; CLEARY, M; et al. Long-term, open-labeled extension study of idursulfase in the treatment of Hunter syndrome. *Genet Med* 2011, 13(2):95-101.

NEUFELD, E. F; MUENZER, J. The mucopolysaccharidoses. *The Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease.* 8th ed. New York: McGraw-Hill; 2001. pp. 3421–3452.

PARINI, R; JONES, S. A; HARMATZ, P. R; GIULIANI, R; MENDELSON, N. J. The natural history of growth in patients with Hunter syndrome: data from the Hunter Outcome Survey (HOS) *Mol Genet Metab.* 2016;117(4):438–446.

SCHWARTZ, I. V; RIBEIRO, M. G; MOTA, J. G; et al. A clinical study of 77 patients with mucopolysaccharidosis type II. *Acta Paediatr Suppl.* 2007;96(455):63–70.

RELATO DE CASO: A FISIOTERAPIA NA DISTROFIA MIOTÔNICA

Amanda Regina Maracajá Soares
Larissa Silva de Souza⁶
Raissa Bastos de Oliveira⁷
Renata Newman Leite dos Santos Lucena⁸

RESUMO

A distrofia miotônica (DM) é uma doença crônica, progressiva lenta e de aspecto multissistêmico, que afeta vários órgãos e sistemas, como músculos, sistema nervoso periférico e central, cardiovascular, respiratório, endócrino, trato gastrointestinal. São sintomas característicos da DM: a fraqueza muscular, miotonia predominantemente na porção distal de membros superiores e inferiores, fraqueza progressiva e atrofia da musculatura do pescoço e face. Foi realizado um estudo do tipo relato de caso, na clínica integrada de saúde (CIS) da UNIESP Centro Universitário, com dois pacientes irmãos, e sexos opostos portadores da distrofia miotônica do tipo 1. A intervenção fisioterapêutica proposta teve a duração de 14 semanas, totalizando 28 sessões, com frequência de duas terapias semanais com a duração média de 50 min, e as seguintes técnicas: FNP- método Kabat (face e membros); Exercícios respiratórios de reexpansão pulmonar e higiene brônquica; cinesioterapia global (exercícios de alongamento e fortalecimento); circuitos funcionais associado a exercícios de equilíbrio e propriocepção; treino de marcha com dupla tarefa.

Palavras chave: Distrofia miotônica, Fisioterapia, Doenças Neuromusculares.

Introdução

A distrofia miotônica (DM) é causada por mutações distintas e se apresentam de formas muito heterogêneas, são achados dois tipos de distrofia miotônica, tipo 1 (DM1) e tipo 2 (DM2). A DM1 é popularmente conhecida como doença de Steinert é considerada a forma de distrofia muscular mais comum entre adultos de ambos os sexos, têm origem hereditária autossômica dominante, determinada pela expansão de repetições do trinucleotídeo CTG na região 3 não codificante do gene DMPK (dystrophia myotonica protein kinase) no cromossomo 19 (BROOK, 2017), estas repetições propende a aumentar durante as gerações, fazendo com que os sintomas sejam mais exacerbados e precoces devido ao fenômeno de antecipação. É uma doença crônica, progressiva lenta e de aspecto multissistêmico, afetando vários

⁶ Discente do curso de Fisioterapia, Instituto de Educação Superior da Paraíba, Cabedelo, PB.

⁷ Discente do curso de Fisioterapia, Instituto de Educação Superior da Paraíba, Cabedelo, PB.

⁸ Docente do curso de Fisioterapia, Instituto de Educação Superior da Paraíba, Cabedelo, PB.

órgãos e sistemas, como músculos, sistema nervoso periférico e central, cardiovascular, respiratório, endócrino, trato gastrointestinal (RODRIGUES; BERTOLUCCI, 2013).

Os sintomas característicos da DM1 são fraqueza muscular, miotonia predominantemente na porção distal de membros superiores e inferiores, fraqueza progressiva e atrofia da musculatura do pescoço e face. Em relação aos músculos da face é característico atrofia dos músculos da mímica havendo diminuição dos sulcos e rugas, dos músculos mastigatórios, boca entreaberta com os ângulos retraídos, ptose palpebral. Como consequência da progressividade da doença pode haver fraqueza da musculatura respiratória e orofaríngea ocasionando acúmulo de secreção brônquica, agentes importantes para distúrbios da deglutição, fala e respiratórios (WENNINGER, 2018).

A fadiga é um dos sintomas mais comuns e importante em todas as doenças progressivas, porém na DM1 é mais frequente e forte dentre as doenças neuromusculares, mesmo apresentando sintomas musculoesqueléticos leves, portanto a fraqueza muscular não pode caracterizar diretamente a fadiga na DM1 (PERIC, 2019,) a fadiga é um dos fatores mais importantes que afetam a vida emocional, social e cotidiana dos pacientes portadores da doença (HEATWOLE, 2012). Portanto, o nosso objetivo é apontar abordagens terapêuticas em fisioterapia para pacientes portadores da DM1, após experiência de estudantes em clínica escola.

Método

Estudo qualitativo e descritivo, do tipo relato de caso, executado na clínica integrada de saúde (CIS) da UNIESP centro universitário situado na cidade de Cabedelo/PB. Foi realizada a coleta de dados por meio da análise do prontuário de dois pacientes portadores de DM1 admitidos em clínica escola.

Caso I:

Paciente do sexo masculino, 22 anos, pardo, solteiro, estudante, com DM1 (confirmada por avaliação clínica), assistido e avaliado na clínica integrada de saúde (CIS). Na história da doença atual (HDA) relatou que descobriu a distrofia ao realizar exames para cirurgia na mandíbula, após isso iniciou os acompanhamentos

médicos. Na história familiar relatou que o pai também apresenta a doença. Sua queixa principal em avaliação fisioterapêutica foi: "miotonia nas mãos, cansaço e alteração da mímica facial". O paciente relatou ser independente em suas AVD'S (atividades de vida diária) realizando a marcha sem dispositivos auxiliares.

Em avaliação fisioterapêutica foram observados: hiponímia; hipercifose dorsal; nos reflexos profundos: hiporreflexia bicipital e patelar, e arreflexia tricipital e aquileu, sem presença de clônus; alteração dos nervos cranianos oculomotor, troclear e abducente (estrabismo, ptose palpebral bilateral); alteração do nervo facial, desvio da prega naso-labial; tônus: escala de ashworth +1 para: ombro, cotovelo, quadril e joelho; incoordenado para teste de calcanhar-joelho. Diagnóstico cinético funcional: fraqueza muscular generalizada, dificuldade respiratória, miotonia nas mãos e pés.

Caso II:

Paciente do sexo feminino, 18 anos, parda, solteira, estudante, com DM1 (confirmada por avaliação clínica) assistida e avaliada também em clínica integrada de saúde (CIS). Na HDA relatou que descobriu a distrofia após seu irmão mais velho ser diagnosticado com DM1. Sendo constatado que a mesma era portadora, foi acompanhada por especialistas, sendo encaminhada para a fisioterapia. Sua queixa principal foi: "travamento dos dedos após pegar objeto pesado". Paciente também relatou ser independente em suas AVD'S realizando a marcha sem dispositivos auxiliares.

Na avaliação fisioterapêutica foram observados: escoliose; alteração dos nervos óptico, oculomotor, troclear e abducente (miopia, ptose palpebral bilateral). Diagnóstico cinético funcional: fraqueza muscular generalizada, dificuldade respiratória, miotonia nas mãos.

A intervenção fisioterapêutica proposta teve a duração de 14 semanas, totalizando 28 sessões, com frequência de duas terapias semanais com a duração média de 50 min. O protocolo fisioterapêutico conteve os seguintes objetivos: Promover uma melhor qualidade de vida, preservar amplitude de movimento (ADM), melhorar quadro respiratório, melhorar equilíbrio e propriocepção, minimizar a perda

da mímica facial, melhorar ou manter força muscular das fibras remanescentes, manter a capacidade funcional e promover coordenação motora.

Resultado e discussão

Como intervenção foram aplicadas as seguintes técnicas: FNP- método Kabat (face e membros); Exercícios respiratórios de reexpansão pulmonar e higiene brônquica; cinesioterapia global (exercícios de alongamento e fortalecimento); circuitos funcionais associado a exercícios de equilíbrio e propriocepção; treino de marcha com dupla tarefa.

A proposta de intervenção programada foi executada e todos os exercícios realizados foram de baixa intensidade de forma que os pacientes não alcançassem fadiga, realizando descanso de 1 minuto entre as séries, assim mantendo a ação as fibras musculares remanescentes.

Foi possível notar que a paciente do caso I sofre menos com a fadiga em comparação ao do caso II, devido ao estado da progressão da doença ser diferente entre eles. Ao final do período de intervenção foi observado que ambos tiveram aumento de ADM, a força muscular se manteve preservada, visto que não dispusemos de cargas durante os exercícios, com a aplicação do método FNP facial com resistência mínima e com auxílio ao método ROOD, estimulando receptores térmicos e táteis em todos os atendimentos, além de manter houve melhora na mímica facial, mais especificamente do músculo levantador do supercílio e orbicular dos lábios.

Considerações Finais

É possível dizer que a fisioterapia exerce uma conduta paliativa eficaz na manutenção dos indivíduos portadores de Distrofia Miotônica do tipo 1, visto que os pacientes mantiveram o quadro clínico estável, ainda observando melhoras na observação clínica relacionado a mímica facial, e cansaço aos mínimos esforços.

REFERÊNCIAS

ADAM MP; ARDINGER HH; PAGON RA, et al. Myotonic Dystrophy Type 1. 1999 Sep 17 [Updated 2019 Oct 3]. GeneReviews®. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2020.

PERIC S; BHELICA B; BOZOVIC I, et al. Fatigue in myotonic dystrophy type 1: a seven-year prospective study. Acta Myol. 2019;38(4):239–244. Published 2019 Dec 1.

BARTOLOME R.A; SANTOS, S.L. Distrofia miotónica de Steinert. Rev Clin Med Fam, Albacete , v. 8, n. 1, p. 79-83, fev. 2015 .

RODRIGUES MM; BERTOLUCCI PHF. Neurologia para o clínico geral. 1 Edição. Editora Manole, 2014.

SOLERNOU F.; ALEJANDRO J. et al. Características psicosociales en la Distrofia Miotónica de Steinert. Revista Cubana de Investigaciones Biomédicas, [S.l.], v. 37, n. 1, mar. 2019. ISSN 1561-3011.

RELATO DE CASO: SÍNDROME DE GOOD - ASSOCIAÇÃO ENTRE TIMOMA E IMUNODEFICIÊNCIA SECUNDÁRIA

Sarah Laís Silva de Freitas¹
Marina Monteiro Navarro²
Mylena Mendes Hóstio³
Tarcisio Rubens da Silva⁴
Catherine Sonaly Ferreira Martins⁵

RESUMO

Síndrome de Good se trata da rara combinação entre timoma e hipogamaglobulinemia, geralmente, acomete indivíduos entre cinquenta e sessenta anos e possui um mau prognóstico, tendo uma sobrevida de 10 anos em apenas 33% dos casos. Dentre as principais características, estão o déficit de células B, o desequilíbrio na imunidade celular. Além disso, os pacientes desenvolvem infecções bacterianas recorrentes graves, especialmente por bactérias encapsuladas, as quais acometem principalmente as vias respiratórias superiores e inferiores, e infecções virais e fúngicas oportunistas. Paciente, 48 anos, sexo masculino, motorista, casado, pardo e natural de Livramento/PB. Há 16 anos, foi descoberto timoma, seguido de exérese da neoplasia e associado radioterapia. Em 2018, retornou à Unicamp, onde anteriormente realizou a operação para retirada da neoplasia. Na admissão, relatou pneumonias frequentes, perda de peso expressiva, astenia, parestesia em MMII e MMSS. Além disso, queixava-se de diarreia não mucossanguinolenta, sendo 10 evacuações por dia. Nesse momento, a principal hipótese diagnóstica era Síndrome de Good. Após a internação, retorna à Paraíba com diagnóstico e segue para tratamento. Atualmente, está prescrito para corroborar com o componente imunológico: antibiótico profilático e manutenção da infusão mensal de gamaglobulina.

Introdução

A Síndrome de Good se trata da rara combinação entre timoma e hipogamaglobulinemia, que foi descrita pela primeira vez pelo médico Robert Good em 1954. Esse quadro, geralmente, acomete indivíduos entre cinquenta e sessenta anos e possui um mau prognóstico, tendo uma sobrevida de 10 anos em apenas 33 % dos casos.

Dentre as principais características da Síndrome de Good estão a baixa de células B, o desequilíbrio na imunidade mediada por células (desequilíbrio entre CD8

¹ Acadêmica de Medicina da Universidade Federal de Campina Grande, Campina Grande/PB.

² Acadêmica de Medicina da Universidade Federal de Campina Grande, Campina Grande/PB.

³ Acadêmica de Medicina da Universidade Federal de Campina Grande, Campina Grande/PB.

⁴ Acadêmico de Medicina da Universidade Federal de Campina Grande, Campina Grande/PB.

⁵ Médica e Docente da Universidade Federal de Campina Grande, Campina Grande/PB.

CD4 e baixa contagem de CD4) e a diminuição de IgG, IgA e IgM, assim como todas as subclasses de IgG. Além disso, os pacientes desenvolvem infecções bacterianas recorrentes graves, especialmente bactérias encapsuladas, as quais acometem principalmente as vias respiratórias superiores e inferiores, e infecções virais e fúngicas oportunistas. Em relação à clínica da doença, podem aparecer sintomas como sudorese, perda de peso, febre, tosse, diarreia, devido às infecções recorrentes.

Ademais, a causa e a patogenicidade dessa síndrome são desconhecidos. Porém, o processo da doença pode ser justificado pelo papel do timo na maturação das células T e na respostas das células B. Já com relação a etiologia da hipogamaglobulinemia, há duas teorias uma delas inclui a supressão da medula óssea e a outra fenômenos paraneoplásicos apoiadas na associação com a aplasia do glóbulos vermelhos. Adiciona-se a isso, a ausência de protocolos de tratamento estabelecidos, sendo assim, o reconhecimento precoce é imprescindível para evitar complicações.

Metodologia

Mediante a leitura do prontuário do paciente, este prontamente liberado pelas médicas coordenadoras do serviço, discorreu-se sobre a história da doença, diagnóstico e achados mais notórios do caso. Em seguida, foi requerido artigos referentes à Síndrome de Good dos últimos 5 anos e com acesso livre na plataforma do National Center Biotechnology Information, com intuito de realizar por meio da leitura uma análise comparativa entre os achados do paciente com os listados na literatura vigente e referir sobre os mecanismos determinantes para a fisiopatologia.

Descrição do caso

Paciente, 48 anos, sexo masculino, motorista, casado, pardo e natural de Livramento/PB. Há 16 anos, foi descoberto timoma, seguido de exérese da neoplasia e associado radioterapia. Em 2018, retornou à Unicamp, onde anteriormente realizou a operação para retirada da neoplasia. Na admissão, relatou pneumonias frequentes, perda de peso expressiva, astenia, parestesia em MMII e MMSS. Além disso, queixava-se de diarreia não mucossanguinolenta, sendo 10 evacuações por dia. Após biópsia do intestino grosso, constatou colite inespecífica.

Nesse momento, a principal hipótese diagnóstica era Síndrome de Good. Após a internação, retorna à Paraíba com diagnóstico e segue para tratamento.

No ano de 2018, manifestou inúmeras intercorrências devido pneumonias de repetição, recorrendo ao atendimento médico na cidade de Taperoá especializado necessitando internação. No dia 21/03/2018 na entrada dele foi realizado ECG e Radiografia de Tórax. Comorbidades sabidas: Retocolite Ulcerativa, Rinite Alérgica Crônica, Rinossinusite Bacteriana. Após admissão, suspeitaram inicialmente de Tuberculose Pulmonar e Diabetes Mellitus Tipo 2, sendo prescrito: Moxifloxacino 400 mg, Alenia 12/400, Azatioprina 50 mg e Clexane. Dos achados semiológicos importantes, tem-se o murmúrio vesicular diminuído na base do hemitórax direito e epigastralgia. Em seguida, foi solicitado Baciloscopia e Tomografia Computadorizada de Alta Resolução. Totalizando 5 dias de internação, no quinto dia foi evidenciado úlceras orais no palato e orofaringe.

A médica radiologista por meio da TC laudou: áreas de enfisema esparsas no pulmão direito, predominando no terços médio e superior do hemitórax direito e opacidades peribrônquicas tênues no terço médio e inferior do pulmão direito. Além disso, a baciloscopia não positivou em nenhuma amostra. No dia 09/05/2018, nova internação justificada por desnutrição protéico-calórica grave. Posteriormente, foi avaliado pela nutrição e prescrito suplemento alimentar. Outrossim, suspeitou-se de infiltração medular, a partir disso foi realizado mielograma no dia da internação e solicitado biópsia de medula óssea.

Em seguimento ambulatorial da alergia e imunologia, em 22 de maio de 2019, a fim de monitorar os níveis de imunoglobulina, mas também controle da asma brônquica, rinossinusite e prevenção das pneumonias recorrentes. No atendimento, refere piora dos sintomas: tosse produtiva com expectoração amarelo-esverdeada, congestão nasal e palpação dolorosa dos seios da face, otite e hemoptise e febre intermitente com episódios noturnos e matinais e sudorese diária. Logo, foi mantido o Alenia 12/400, prescrito Amoxicilina profilática 500 miligramas – duas vezes ao dia, manutenção da infusão mensal de gamaglobulina, solicitado exames: hemograma, VHS, FAN, teste do escarro, pesquisa BAAR e radiografia de tórax. No entanto, relata melhora dos sintomas gástricos. Os principais achados a partir dos exames citados acima foram: cultura do escarro constatando presença de S. Aureus.

Retornando em 18/10/2019, sem infecções ou queixas pulmonares. Contudo, ainda secreção de vias aéreas superiores persiste.

Discussão

No caso apresentado observa-se, além do timoma, um paciente com importante histórico de infecções recorrentes no pulmão, de modo a gerar a suspeita de Síndrome de Goods.

É válido salientar a importância do diagnóstico precoce feito antes dos 50 anos, uma vez que a idade média na literatura foi mais tardia - 58 anos. Os sintomas do caso que acompanharam o timoma são compatíveis com os observados: infecções de trato gastrointestinal e de trato respiratório, principalmente causadas por microorganismos encapsulados, responsáveis pela queda do estado geral e, em muitos casos, a morte dos acometidos; além de Rinite Alérgica Crônica e de Rinossinusite Bacteriana, pontuando o componente imunológico.

Conquanto à prevenção de infecções, como infelizmente, não há um protocolo a seguir, o tratamento deve ser individualizado, começando pela abordagem cirúrgica do timoma que resguarda o acometimento de mais estruturas e, conseqüentemente, um maior procedimento. Somado à isso, a reposição de imunoglobulina é capaz de reduzir as hospitalizações, diminuir infecções e melhorar prognóstico.

Considerações Finais

A clínica inicialmente é bem sugestiva de uma imunodeficiência, principalmente, pelo histórico descrito. Contudo, no centro de referência o qual ele fazia tratamento na Paraíba não chegaram à solução diagnóstico. Desse modo, tornou-se necessário a ida dessa paciente aos serviços hospitalares da Universidade Estadual de Campinas, no entanto só foi possível o deslocamento pelo fato do paciente possuir parentes naquela região. Além disso, destaca-se a quantidade de comorbidades presentes associadas a doença de base pouco descrito na literatura. Reforça-se a relevância da elaboração de um protocolo nos hospitais de referências para imunodeficiência, pois não há.

REFERÊNCIAS

- AOUADI, S. et al. Hypogammaglobulinémie acquise associée au thymome: le syndrome de Good. *The Pan African medical journal, Uganda*, nov./2017. Disponível em: <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5989270/>>. Acesso em: 14 fev. 2020.
- CAMPOS-MURGUÍA, A. et al. A Patient With Good Syndrome Complicated With Phlegmonous Gastritis. *ACG Case Reports Journal, United States*, v. 6, n. 10, p. 1-4, out./2019. Disponível em: <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6855555/>>. Acesso em: 14 fev. 2020.
- CAPERTEON, Caroline; AGRAWAL, Sudhanshu; GUPTA, Sudhir. Good syndrome presenting with CD8+ T-Cell large granular lymphocyte leukemia. *Oncotarget, England*, v. 6, n. 34, p. 36577-36586, set./2015. Disponível em: <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4742196/>>. Acesso em: 14 fev. 2020.
- DONG, J. et al. Characteristics of Good's Syndrome in China: A Systematic Review. *Chinese Medical Journal, China*, v. 130, n. 13, p. 1604-1609, jul./2017. Disponível em: <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5494925/>>. Acesso em: 14 fev. 2020.
- DOWNES, K. M. et al. Good syndrome and other causes of cytomegalovirus retinitis in HIV-negative patients—case report and comprehensive review of the literature. *Journal of Ophthalmic Inflammation and Infection, Germany*, v. 6, n. 3, p. 1-19, jan./2016. Disponível em: <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4726639/>>. Acesso em: 14 fev. 2020.
- FURUKAWA, R. et al. Good's syndrome with clinical manifestation after thymectomy: A case report. *Respiratory medicine case reports, England*, v. 24, n. 2018, p. 89-91, abr./2018. Disponível em: <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6010670/>>. Acesso em: 14 fev. 2020.
- KAWAMURA, T. et al. Acquired immunodeficiency associated with thymoma: a case report. *BMC Cancer, England*, v. 2019, n. 19, p. 1-3, ago./2019. Disponível em: <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6679538/>>. Acesso em: 14 fev. 2020.
- LIU, Y. et al. Thymic neoplasms patients complicated with bronchiectasis: Case series in a Chinese hospital and literature review. *Thoracic Cancer, Singapore*, v. 10, n. 4, p. 791-798, fev./2019. Disponível em: <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6449260/>>. Acesso em: 14 fev. 2020.
- OKUI, M. et al. Pure Red Cell Aplasia Associated with Good Syndrome. *The Korean Journal of Thoracic and Cardiovascular Surgery, South Korea*, v. 50, n. 2, p. 119-122, abr./2017. Disponível em: <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5380206/>>. Acesso em: 14 fev. 2020.

SÍNDROME DE PRUNEY-BELLY: ESTUDO DE CASO

Rebeca Bezerra Chaves¹
Leyze Patrícia Barbosa de Brito²
Fernanda Danielle de Lima dos Santos³
Kenya de Lima Silva⁴

RESUMO

A síndrome de Prune Belly (SPB) é uma doença congênita caracterizada por uma tríade de anomalias que inclui: ausência, deficiência ou hipoplasia na musculatura da parede abdominal, criptorquidia bilateral e anormalidades do trato urinário. Quando as crianças com essa síndrome são acompanhadas com tratamento adequado reduzem o risco de desencadarem complicações. Esse artigo tem por objetivo apresentar o processo de cuidado de enfermagem a uma criança com a síndrome de Prune Belly. Estudo de caso, realizado em um Hospital Escola, referência para doenças crônicas e congênitas raras, que seguiu as fases do processo de enfermagem. Após coletado dos dados foram identificados os seguintes diagnósticos de enfermagem: Dor leve, Ferida cirúrgica limpa, Deambulação prejudicada e Respiração prejudicada, proporcionando ações direcionadas as necessidades de cuidado da criança. Destaca-se o aprofundamento do cuidado as especificidades da criança com Prune Belly, visto que poucos são os estudos sobre a temática, além disso, a implementação do processo traz autonomia e contribui para tomada de decisão na escolha das intervenções pela equipe de enfermagem.

Palavras-Chaves: Síndrome de Prune Belly; Anomalias.

Introdução

A síndrome de Prune Belly (SPB), conhecida como síndrome de Eagle Barret ou síndrome do abdome em ameixa seca, é uma doença congênita caracterizada por uma tríade de anomalias que inclui: ausência, deficiência ou hipoplasia na musculatura da parede abdominal, criptorquidia bilateral e anormalidades do trato urinário.¹

A SPB possui etiologia desconhecida, com teorias propostas para esclarecer a etiopatogenia, dentre as quais: o defeito à nível da placa intermédio-lateral do mesoderma durante a terceira semana de gestação, devido o folheto embrionário ser responsável pela formação do trato urinário, rins e musculatura abdominal, e, a

¹ Enfermeira, Mestre em Modelo de Decisão e Saúde pela Universidade Federal da Paraíba-UFPB. Técnica de Enfermagem no Hospital Universitário Lauro Wanderley-HULW.

² Enfermeira. Bacharel e licenciada pela UFPB. Enfermeira coordenadora da equipe de enfermagem da Clínica Pediátrica do Hospital Universitário Lauro Wanderley-HULW.

³ Enfermeira. Bacharel pela Escola de Enfermagem Santa Emília de Rodat. Técnica de Enfermagem no Hospital Universitário Lauro Wanderley (HULW).

⁴ Enfermeira. Doutora pela Escola de Enfermagem de Ribeirão Preto/ Universidade de São Paulo-EERP/USP; Professor Adjunto da UFPB. Enfermeira do HULW.

obstrução do trato urinário durante o desenvolvimento fetal, que por sua vez distenderia a parede abdominal, comprometendo sua formação e impedindo a migração dos testículos.² Outras malformações podem estar associadas: cardíacas, gastrointestinais, defeitos de rotação, ânus imperfurado, gastrosquise, entre outras como pé torto congênito, luxação congênita do quadril, escoliose, espinha bífida.¹

A incidência estimada da SPB é de 1:40.000 nascidos vivos e 95% das crianças afetadas são do sexo masculino¹, somente 3-5% dos casos em meninas, podendo ser denominada nesses casos, como pseudossíndrome de Prune Belly, por não apresentar a criptorquidia.^{1,3}

Destaca-se a assistência de enfermagem com orientadora do cuidado, no sentido de contribuir com a família a lidar com essa criança e reconhecer suas necessidades. Assim, o trabalho tem como objetivo: apresentar o processo de cuidado de enfermagem a uma criança com a síndrome de Prune Bellyem

Metodologia

Trata-se de um estudo de caso, o qual refere-se a uma modalidade de investigação que analisa de forma aprofundada determinado indivíduo, grupo ou elemento social⁴. O estudo foi realizado durante o internamento da criança no Hospital Escola, referência para doenças crônicas e congênitas raras na cidade de João Pessoa, em fevereiro de 2020. A coleta de dados foi realizada pelas pesquisadoras utilizando seguindo os passos do processo de enfermagem, auxiliada por um instrumento estruturado (utilizando as técnicas do exame físico, observação direta e pesquisa em prontuário). Os dados foram analisados seguindo o processo de raciocínio diagnóstico de Gordon e os diagnósticos de enfermagem denominados utilizando Nomenclatura de diagnósticos de enfermagem, baseada na Classificação Internacional para a Prática de Enfermagem CIPE[®], seguindo as demais fases do processo. Projeto aprovado pelo comitê de ética em pesquisa.

Resultado e discussões

Paciente sexo masculino, 3 anos, nasceu de parto cesáreo com 39 semanas e 3 dias, quando foi diagnosticado com a síndrome de Prune Belly (SPB) e escoliose com hiperlordose lombar, embora tenha feito acompanhamento pré-natal, não há

referências de alterações nas ultrassonografias realizadas. Após o nascimento necessitou de cuidados intensivos devido insuficiência respiratória, fez uso de ventilação mecânica invasiva. Após melhora do quadro respiratório, continuou acompanhado ambulatorialmente. Em janeiro de 2020 apresentou alterações respiratórias quando foi hospitalizado e identificada uma infecção no trato urinário e constipação.

O paciente foi admitido na clínica pediátrica apresentando tosse, dispneia e febre, constando estertores e sibilos em ausculta pulmonar, além de alteração no hemograma (Leucócitos 12.700 mm^3) e PCR (24 mg/L), iniciada antibioticoterapia para pneumonia comunitária (hidrocortisona, nebulização com broncodilatador, ceftriaxona IV- 10 dias, após modificado para cefalexina oral) e seguiu com investigação das complicações provenientes da síndrome congênita.

No trato urinário, as alterações clínicas se manifestam em grau variado, embora os rins possam ser normais; displasia renal e hidronefrose são comuns², logo o pré-escolar foi encaminhado para a nefrologia ambulatorial e mantido o uso de antibioticoprofilaxia com cefalexina para ITU de repetição. Em seguida o pré-escolar foi encaminhado para cirurgia pediátrica para avaliar a correção da abdominoplastia e da criptorquidia. A reconstrução da parede abdominal oferece benefícios funcionais e estéticos, oferecendo melhora da função pulmonar e intestinal, no entanto o procedimento deve ser evitado nas fases de crescimento. Foi encaminhado para realizar um ecocardiograma, devido ao risco de alterações cardiovasculares associadas (evidenciado janela transtoracica limitada devido ao pectus carinatum, sema mais achados anormais). Evoluiu clinicamente bem, com condições de alta hospitalar após 14 dias de internação e com seguimento ambulatorial.

Retornou ao serviço encaminhado pela cirurgia pediátrica, para realização de uma exploração abdominal urológica em busca dos testículos, não encontrados à palpação nem no exames de imagem (ultrassonografia e ressonância), nos quais foi constatada moderada dilatação pielocalicial à direita e bexiga neurogênica com debris em suspensão.

Na admissão pré operatória, paciente encontrava-se com bom estado geral, ativo, reativo, pele e mucosas hidratadas e normocoradas, escoliose severa, assimetria pélvica; tórax cariniforme, eupnéico; murmúrios vesiculares presentes,

expansibilidade torácica bilateral diminuída, sat.O₂: 96%; RCR, BNF em 2T, FC:81 bpm; abdome flácido, indolor à palpação superficial e profunda, musculatura abdominal ausente, rins palpáveis; membros simétricos com marcha claudicante; região geniturinária à palpação percebe-se ausência dos testículos, e presença de fimose. A Avó refere “alergia a fenoterol”. Seguiu em dieta zero como preparo para procedimento cirúrgico. No pós-operatório imediato de exploração inguinal à direita, encontrava-se acordado, com queixas de dor na incisão cirúrgica, curativo oclusivo em ferida operatória externamente limpo e seco, já com dieta oral liberada, a qual aceitou parcialmente. De acordo com o relatório cirúrgico foi realizada exploração de grande área de região inguinal durante procedimento, entretanto não foi identificado vestígios de tecido testicular.

Plano de cuidado no pré-operatório imediato do pré-escolar com Síndrome de Pruney Belly.

Diagnósticos de enfermagem	Prescrições/Implementação de enfermagem
Dor leve	Avaliar a intensidade da dor por meio de escalas
	Administrar analgésico conforme prescrição médica
	Oferecer informações sobre a dor, suas causas e tempo de duração
	Avaliar postura de dor
Ferida cirúrgica limpa	Avaliar local da ferida cirúrgica
	Avaliar secreção no local do curativo
	Realizar limpeza da ferida com solução antisséptica
	Reforçar orientação ao paciente e acompanhante sobre os cuidados com a ferida e cicatrização

No primeiro dia pós-operatório (DPO) apresentou episódio de tosse produtiva e coriza hialina, sendo avaliado pela pediatra, que solicitou exames complementares e prescreveu nebulização e instilação nasal.

Quadro 1- Plano de cuidado primeiro dia pós-operatório do pré-escolar com Síndrome de Pruney Belly.

Mantido o diagnóstico de Dor leve com as intervenções descritas, seguindo com

Diagnósticos de enfermagem	Prescrições/Implementação de enfermagem
Deambulação prejudicada	Manter ambiente seguro livre de obstáculos que causem acidentes
	Registrar o nível de habilidade para deambular
	Observar respostas emocionais/comportamentais do paciente/família e suas limitações da mobilidade
Respiração prejudicada	Elevar cabeceira
	Observar presença de irritação da pele e mucosas das narinas
	Instilar soro fisiológico 0,9% nas narinas
	Avaliar secreção expelida
	Elevar a cabeceira do leito
	Estimular a ingestão de líquidos
Familiar	
Adesão ao regime terapêutico do neto	Orientar quanto aos cuidados com a mobilidade da criança Orientar quanto a observação de complicações (sangramento)

Fonte: Dados do estudo de caso. João Pessoa, Paraíba, Brasil, 2020.

Avaliação conjunta do cuidado pela equipe de enfermagem, permite aos profissionais obter parâmetros para seguir com o cuidado, de modo a proporcionar uma assistência adequada por envolver os atores no processo assistencial (binômio), visto que o cuidado ao binômio precisa considerar o paciente e sua família como uma unidade, necessitando de atendimento integral⁵. Desta feita, no segundo DPO os diagnósticos de dor e respiração tinham melhorado, mantendo a deambulação prejudicada (com os cuidados em decorrência do quadro) e a ferida

cirúrgica manteve limpa. Seguindo da manutenção da adesão ao regime terapêutico pela avó.

Considerações Finais

Neste estudo foi possível descrever os cuidados assistenciais a criança acometido pela Síndrome de Prune Belly, e discutir o cuidado de enfermagem pautado na aplicação das etapas do processo de enfermagem. Por se tratar de uma síndrome complexa o estudo apresenta relevância no tocante ao aprofundamento da temática, bem como ao aprendizado sobre a patologia, ainda e contribui para a tomada de decisão na escolha das intervenções, garantindo ao profissional de enfermagem autonomia no processo do cuidar.

REFERÊNCIAS

Ferreira ACR, Santos CCT, Miranda CSSP, Silva KJM, Lopes VC, Guilherme IS. Síndrome de Prune Belly- relato de caso. Rev. Cient. Sena Aires. 2017; 6(2):134-7.

Behrman RE, Kliegman R, Jenson HB. Nelson: Tratado de Pediatria. 19ª ed. Rio de Janeiro: Elsevier; 2014.

Gonçalves GS, Souza GD, Queiros LR, Costa VSF. Síndrome de Prune Belly: relato de caso. Rev Med Saude Brasilia 2013; 2(3):125- 32.

GIL, Antonio Carlos. Como elaborar projetos de pesquisa. 4. ed. São Paulo: Atlas, 2008.

Ferreira Thalys Maynard Costa, Cardoso Érika Leite da Silva, Ferreira Evelyâne Matias Veloso, Andrade Rossana Santos de, Silva Kenya de Lima. Cuidando Da Criança Hospitalizada Com Doença De Wilson: Relato De Experiência. Ciênc. cuid. saúde [Internet]. 2016 Set [citado 2020 Fev 20] ; 15(3): 575-581.

SÍNDROME DE RETT ATÍPICO: ESTUDO DE CASO

Silvanna Raquel Marinheiro da Silva Stanescu¹
Bárbara Monique de Freitas Vasconcelos²

RESUMO

A Síndrome de Rett (SR) descrita por Andréas Rett é uma desordem genética ligada ao cromossomo X dominante e por mutação da proteína MecP2 onde ocorre uma progressiva deterioração neuromotora severa, com prevalência estimada entre 1:12.000 à 1:22.000 meninas nascidas. O estudo correlaciona um caso clínico de uma criança, de sete anos, diagnosticada com síndrome de rett atípica com apresentação clínica na forma variante descrita na literatura de referência, mas que realiza acompanhamentos multidisciplinares e apresenta avanços físicos e psicossociais, que podem prevenir a regressão ou a estagnação da patologia. A análise do estudo foi elaborada de forma descritiva pelos pais, com aspectos clínicos e a história da paciente, onde foi confrontado com os dados da literatura para uma melhor compreensão dessa forma variante da doença. Considerando o aumento da sobrevivência dos portadores da síndrome de Rett, as intervenções profissionais devem ser de acordo com as necessidades de cada paciente e da família assessorando no planejamento das ações para promoção da qualidade de vida.

Palavras-Chaves: Síndrome de Rett; Síndrome de Rett Atípica; proteína MECP2 diagnóstico clínico e molecular; tratamento multiprofissional.

Introdução

A Síndrome de Rett é uma desordem genética ligada ao cromossomo X dominante e por mutação da proteína MecP2 onde ocorre uma progressiva deterioração neuromotora severa. A SR se manifesta tipicamente no período compreendido entre o 6º e o 18º mês de vida. Com curso e a gravidade determinada pela localização, tipo e gravidade de sua mutação e inativação do cromossomo X, com uma ampla e diversificada caracterização clínica. A SR Atípica apresenta três formas variantes distintas: a variante da fala preservada, a congênita e a de convulsão. As mutações em diferentes loci associados necessita que os critérios declarados estejam presentes, como: o período de regressão, seguido de recuperação ou estabilização, e ainda, ter pelo menos dois dos quatro critérios principais e cinco dos onze critérios de suporte para caracterização dessa variante

¹ Fisioterapeuta graduada pela universidade Potiguar- Unp, em Natal/RN 2007; Fisioterapeuta especialista em Uroginecologia e Obstericia, pela Faculdade Maurício de Nassau Recife/PE em 2009; Acadêmica de medicina pela Universidade Potiguar, em Natal/RN 2019.

² Mestre em bioquímica e biologia molecular; Docente da FACENE/RN.

rara. (MARTÍNEZ et al 2011)(SILVA et al, 2016)(SCHWARTZMAN , 2003)
(ABRETE, 2020)

Metodologia

O presente trabalho apresenta caráter descritivo, constitui um relato de caso, consentido e respondido pelos pais de uma paciente do sexo feminino portadora da Síndrome de Rett, além de conter de fotos, resultado de exames e vídeos que venham a explicar o caso. Além disso, foi realizada uma coleta de dados nos sites de pesquisa acadêmica (Google acadêmico, Lilacs, Pubmed e Medline), compreendido entre os anos 2000 à 2020, com as seguintes palavras chaves: Síndrome de Rett, Síndrome de Rett Atípica, proteína MECP2 diagnóstico clínico e molecular, tratamento multiprofissional, com o objetivo de compor a revisão de literatura a respeito da Síndrome de Rett. Foram excluídos artigos que não compreendessem esse intervalo de tempo, que não continham as palavras chaves mencionadas e que não falassem sobre síndrome de Rett. Os artigos selecionados nas bases de dados eletrônicas compõem uma revisão de literatura que pode subsidiar a discussão consistente e sistematizada sobre a Síndrome de Rett.

Discussão

A criança estudada é do sexo feminino, nascida a termo, mãe com 30 anos, acompanhada no pré-Natal, parto cesáreo, termo de 39 semanas e sem intercorrências ao nascer. O peso ao nascer foi de 3.190, estatura de 50 cm, perímetro cefálico 34 cm, APGAR 9/9 e presença de choro ao nascer.

Iniciou o desenvolvimento infantil com dificuldade em realizar a pega do seio para o ato de mamar, o desenvolvimento os reflexos posturais iam se instalando normalmente, apenas aos sete meses o atraso neuropsicomotor instalou-se com a criança engatinhando na posição sentada com o apoio dos braços, não esboçava interesse em subir em objetos ou erguesse e não realizou marcha.

Em paralelo às perdas físicas, reduziu a socialização, parecia não estar escutando o que era dito, reduziu até parar o balbucio, apresentou episódios de risadas, gritos e crises de choro. Surgiram os movimentos estereotipados das mãos, iniciou com compulsão em pôr os dois dedos na boca, seguido das mãos na cabeça

e arrancar os cabelos, e; por fim, fixou a estereotipia da “batida de mãos” com movimentos incessantes. (SCHWARTZMAN , 2003) (ABRETE, 2020)

Com um ano e três meses a paciente iniciou acompanhamento com a neuropediatra e foi observado: hipotonia muscular, ausência dos reflexos de defesa, pouco contato visual e redução no interesse por brinquedos. Foram solicitados exames de eletroencefalograma, eletroencefalograma de 12 horas, exames laboratoriais e ressonância magnética. Durante a consulta a família foi orientada a iniciar as terapias com fisioterapeuta, terapeuta ocupacional, fonoaudiólogo, psicólogo e iniciar a socialização na escola. Somente após essas primeiras intervenções e com o resultado dos exames e a instalação do quadro clínico, seria possível ser introduzido ou não algum tratamento medicamentoso.

A neuropediatra encaminhou a paciente para o geneticista, que solicitou novos exames laboratoriais e analisou os resultados iniciais da investigação complementar: eletroencefalograma (20.03.2012) descrevendo atividade elétrica cerebral pouco organizada para a idade associada a atividade epileptogênica frontal direita, que foi confirmado por vídeo-encefalograma digital (26.11.2015). Foi realizada uma vasta investigação metabólica, incluindo o exame de Cariótipo de banda G, apresentou resultado normal 46 XX, solicitou a cromatografia de aminoácidos (erros inatos do metabolismo) e perfil metabólico dos ácidos orgânicos, todas as reações apresentaram resultado negativo. Também foi realizada a hibridização comparativa às análises para as doenças de Niemann-Pick A, B e C, e lipofucinose ceróide tipo 2, todos também com resultado normal. A investigação foi completada com o sequenciamento do gene MECP2 que revelou mutação patogênica (c88A/T em LYS 30 Ter) em heterozigose, permitindo concluir que a paciente apresenta etiologia gênica dominante ligada ao cromossomo X.

A paciente foi submetida a primeira ressonância magnética (14.05.2014), no laudo foram observados sulcos mal formados, redução da substância branca, o que ocasionava “buracos” na estrutura cerebral, e proeminência dos espaços liquóricos que recobrem as convexidades frontais e parietais, podendo estar relacionada a efusão extra-axial benigna da infância. Em 05.04.2016, a ressonância magnética foi refeita e comparada, onde observou-se sulcos bem formados, aumento da substância branca, discretas proeminências nos espaços liquóricos dos hemisférios

cerebrais, os quais iam ser reabsorvidos e completados pelo encéfalo, não havendo a necessidade e refazer a RM pois encontrava-se com todas as estruturas bem formadas e preenchidas dentro dos padrões de normalidade para a idade da criança. (FARAGE et al 2009).

Diante dos sinais e sintomas, a paciente iniciou a fisioterapia duas vezes por semana, voltada para estimular a musculatura de tronco e membros inferiores, alongamentos passivos, exercício de fortalecimento, propriocepção, equilíbrio e coordenação. A paciente conseguiu realizar a marcha livre com um ano e oito meses. (ABRETE, 2020)

A paciente com diagnóstico clínico e molecular para a SR, tem características definidas dentro dos critérios principais e de suporte que a enquadram na variante atípica dessa doença, mas não se enquadra no quadro clínico clássico e com fases bem definidas para a patologia. (HAGBERG et al 2001) (MARTÍNEZ et al 2011). Normalmente as meninas com Rett na idade da criança estudada já estão com complicações mais severas, o que não é observado neste caso pois a paciente engatinhou mesmo com variância do modo de engatinhar, não apresenta epilepsia, não faz uso de medicações, se nutre normalmente sem precisar processar todo o alimento, deambula com facilidade, rapidamente e aos passos largos, sem alargamento de base e movimentos de oscilação de tronco, sobe escadas e rampas com apoio, sai do carro, nunca registrou internação hospitalar por problemas gastrointestinais e respiratórios e não faz uso de medicações em decorrência de complicações da SR. Apresenta intenso contato visual, exprime vontades e anseios ao olhar, bater e pegar objetos de seu interesse identificando o sua finalidade para conseguir o que deseja. Todas essas características diferem dos achados clínicos encontrados na literatura atual, sendo de suma importância a divulgação e análise desse caso clínico para somar com a literatura atual na promoção do conhecimento e determinação de protocolos.

Considerações Finais

Com o aumento da complexidade de trabalhos relacionados a doenças raras e de caráter neurológico há uma necessidade se avançar no âmbito dos estudos dos diagnósticos e tratamentos direcionados para os sinais e sintomas clínicos de cada

patologia. Em especial na Síndrome de Rett, em sua variante atípica, onde não há um padrão determinado para a sua evolução clínica, o que exige uma atenção especial para a sua identificação, pois com o aumento da sobrevivência, as intervenções profissionais devem ser direcionadas de acordo com as necessidades de cada paciente e da família.

REFERÊNCIAS

- BAKER AS; CHEN L; WILKINS AD; YU P; LICHTARGE O; ZOGHBI HY. An AT-hook domain in MeCP2 determines the clinical course of Rett syndrome and related disorders. *Cell* 152, pag 984–996, February 28, 2013.
- HAGBERG B, HANEFELD F, PARCY A, SKJELDAL O. An update on clinically applicable diagnostic criteria in Rett Syndrome. Comments to Rett Syndrome Clinical Criteria Consensus Panel Satellite to European Paediatric Neurology Society Meeting, Baden Baden, Germany, 11 September 2001. *Eur J Paediatr Neurol*. 2002;6(5): 293-7.
- SILVA, N. L. S.; PASSOS, X. S.; PEREIRA, S. L. S. Síndrome de Rett: uma revisão da literatura. *Journal of the Health Sciences Institute* 2016; vol 34 n.1 pag. 53-7.
- FARAGE, Luciano. PRATESI, Riccardo. Síndrome de Rett: achados clínicos, genéticos e por ressonância magnética. *Radiologia Brasileira*. 2009 Jul/Ago;vol. 42 n.4 pag.254.
- QIAN CHEN, YONG-CHUANZHU, JING YU, SHENG MIAO, JING ZHENG, LI XU, YANG ZHOU, DAN LI, CHI ZHANG, JIONG TAO, ANDZHI-QIXIONG. CDKL5, a Protein Associated with Rett Syndrome, Regulates Neuronal Morphogenesis via Rac1 Signaling. *The Journal of Neuroscience*, September 22, 2010
- SCHWARTZMAN, J. S. Síndrome de Rett. *Revista Brasileira de Psiquiatria* vol.25 n.2 São Paulo Junho 2003.
- SUTER, BERNHARD; TREADWELL-DEERING, DIANE; ZOGHBI HUDA Y.; GLAZE, DANIEL G.; NEUL AND JEFFREY L..MECP2 Mutations in People without Rett Syndrome. *Journal of Autism and Development Disorders* 2014 Mar; vol 44 n. 3 pag. 703–711.
- ZOGHB, H. Y. Rett Syndrome and the Ongoing Legacy of Close Clinical Observation. *Cell* 167, October 6, 2016.
- MARTÍNEZ A. ROCHE, E. GEROTINA, J. ARMSTRONG, O. SANS-CAPDEVILA, M. PINEDA-MARFÀ. FOXG1, un nuevo gen responsable de la forma congénita del síndrome de Rett *Revista de Neurologia* 2011;52:597-602.
- Síndrome de Rett: quadro clínico. São Paulo, 18 de fevereiro de 2020. Disponível em: < https://www.abrete.org.br/sindrome_rett.php>.

TERAPIA FLORAL QUÂNTICA NA ESTIMULAÇÃO DE FUNÇÕES MOTORAS E RESPIRATÓRIAS EM CRIANÇAS COM MICROCEFALIA POR ZIKA VÍRUS

José Jhenikártery Maia de Oliveira¹
Artemisa Fernanda Moura Ferreira²
Carla Patrícia Novaes dos Santos Fechine³
Meryeli Araújo Dantas⁴
Sheva Castro Dantas Sousa⁵
Francisco de Assis Limeira Junior⁶

RESUMO

A microcefalia compreende uma malformação congênita caracterizada por um perímetro cefálico inferior ao esperado para a idade e sexo, com conseqüente desenvolvimento inadequado das estruturas cerebrais. O objetivo deste trabalho é relatar dois casos clínicos de crianças portadoras de Microcefalia atribuídas à infecção por Zika vírus, atendidas no Programa de Atenção Integrada para Bebês com Microcefalia do UNIPÊ, João Pessoa – PB, tratadas com 03 géis Florais Freqüenciais com tecnologia Quantum Health®: Mentalis®, Calmallis® e Oxyflower®. Para tanto levou-se em conta a observação das mães, bem como avaliação pela Escala de Ashworth, que avalia a espasticidade, validado e confiável na mensuração do aumento do tonus em pacientes neurológicos, e pela Escala de Desenvolvimento Motor Infantil de Alberta (AIMS) para monitorar a evolução do tratamento de crianças com riscos de alterações motoras. Segundo às mães, as crianças apresentaram um sono melhor, maior relaxamento, tranquilidade, menos secreção, rigidez, o que deixou elas muito satisfeitas com o uso dos florais quânticos. Segundo a avaliação profissional, ambas as crianças apresentaram melhora na motricidade e nas habilidades, melhora na função respiratória com menos ausculta pulmonar e melhora na espasticidade. Conclui-se que a Terapia Vibracional Quântica contribuiu na melhoria do quadro clínico das duas crianças com microcefalia.

Palavras-chave: Microcefalia, Florais Quânticos, Estimulação Precoce

Introdução

A microcefalia é um problema de saúde pública de longo prazo, caracterizado por uma malformação congênita, onde o perímetro cefálico é inferior ao esperado para a idade e sexo, com conseqüente desenvolvimento neurológico inadequado. O

¹ Graduando do curso de Odontologia do Centro Universitário de João Pessoa – UNIPÊ, PB.

² Cirurgiã-Dentista, Mestre em Clínica Odontológica, Doutoranda em Odontologia, Professora de Anatomia Humana e Radiologia do Centro Universitário de João Pessoa – UNIPÊ, PB.

³ Fisioterapeuta, Professora do Centro Universitário de João Pessoa – UNIPÊ, PB.

⁴ Fisioterapeuta, Professora do Centro Universitário de João Pessoa – UNIPÊ, PB.

⁵ Fisioterapeuta, Professora do Centro Universitário de João Pessoa – UNIPÊ, PB.

⁶ Cirurgião-Dentista, Mestre em Estomatologia e Doutor em Laser, Pós-Graduação em Terapia Vibracional Quântica, Iridologista e Professor de Anatomia Humana da UFPB, João Pessoa – PB.

seu diagnóstico é realizado, principalmente, através da medição do perímetro cefálico (PC). A saliva pode se apresentar como uma ferramenta relevante no diagnóstico de infecções como dengue e zika vírus, pelo fato do vírus estar presente nos fluidos salivares, sendo uma alternativa de diagnóstico precoce e não invasivo. Embora a literatura descreva algumas infecções como agente causal, a exemplo da toxoplasmose e sífilis, a microcefalia associada ao Zika vírus é uma doença nova, que está sendo descrita pela primeira vez na história.¹⁻⁴

Devido a sua complexidade, a microcefalia também tem sido associada a diversos fatores, envolvendo desnutrição, infecções, consumo de álcool e drogas no período gestacional, incluindo agravos ambientais e causas ainda desconhecidas.^{5,6}

Considerando que no período crítico de maturação do sistema nervoso central a capacidade de aprendizado está potencializada, é de fundamental importância a precocidade no diagnóstico de atraso do desenvolvimento motor, uma vez que as alterações neurológicas e psicomotoras decorrentes dessa condição resultam em limitações intelectuais. Assim, quanto antes a criança for encaminhada à intervenção, maior será a possibilidade de sucesso do tratamento proposto.⁷

A literatura não registra nenhum trabalho sobre o uso da Terapia Vibracional Quântica (TVQ), com o uso de essências vibracionais florais com tecnologia Quantum Health[®], em pacientes portadores de microcefalia. Assim, o objetivo deste trabalho é relatar dois casos clínicos onde foram utilizadas algumas essências vibracionais florais de ação quântica na atenção a crianças portadoras de microcefalia por zika vírus.

Relato de caso

Paciente A: Paciente S.H.S.S, 02 anos e 06 meses de idade, sexo masculino, com quadro crônico de rigidez muscular, espasmos constantes, convulsões, muito choroso e intranquilo. Atendido no Programa de Atenção Integrada para Bebês com Microcefalia do UNIPÊ, João Pessoa – PB, há cerca de 01 ano.

Paciente B: Paciente P.L.O.S, 03 anos, sexo masculino, com quadro de rigidez, sono irregular, secreções constantes, convulsões e atendido há cerca de 02 anos pelo Programa de Atenção Integrada para Bebês com Microcefalia do UNIPÊ, João Pessoa – PB.

As atividades do programa são desenvolvidas na clínica escola de Fisioterapia do Unipê, duas vezes por semana, no turno da tarde. São atendidas crianças de 0 a 3 anos, de ambos os sexos, com diagnóstico de microcefalia por Zika vírus. As crianças são avaliadas por um grupo de profissionais da saúde para identificar os encaminhamentos necessários à sua saúde integral. Foram utilizadas a Escala de Ashworth (Figura 01), que é um instrumento de avaliação da espasticidade, validado e confiável utilizado para mensurar o aumento do tônus em pacientes neurológicos e que gradua o aumento do tônus progressivamente de 0–4, bem como a Escala de Desenvolvimento Motor Infantil de Alberta (AIMS) para monitorar a evolução do tratamento de crianças com riscos de alterações motoras.

0 = sem aumento de tônus muscular

1 = leve aumento do tônus muscular manifestado por uma “pega e soltura” ou por resistência mínima no final do arco de movimento, quando o membro afetado é movido em flexão ou extensão

1+ = leve aumento do tônus muscular manifestado por uma “pega seguida de mínima resistência” através do arco de movimento restante

2 = aumento mais marcado do tônus muscular, manifestado através da maior parte do arco de movimento, mas o membro afetado é facilmente movido

3 = considerável aumento do tonus muscular. O movimento passivo é difícil

4 = A parte afetada está rígida em flexão ou extensão

Figura 01. Escala de Ashworth Modificada

A avaliação AIMS é feita através da observação de 58 itens dispostos em quatro sub-escalas nas posturas supino (9 itens), prono (21 itens), sentado (12 itens) e de pé (16 itens). Somente os itens mais apropriados para a idade da criança deverão ser testados e, apesar do exame distribuir-se em quatro posturas, a sequência hierárquica não precisa ser seguida em alguns itens.

As crianças passaram a fazer uso de 03 géis frequenciais com tecnologia Quantum Health®: Mentallis, Calmallis e Oxyflower (Fisioquantic®, Maringá, PR, Brasil). Os géis foram utilizados por cerca de 06 meses e as mães foram orientadas a usá-los diariamente sobre a pele das crianças duas vezes ao dia, manhã e noite. Todos os géis foram utilizados em sequência, sobre a região peitoral (Oxyflower),

região abdominal (Calmallis) e face (Mentalis). O tempo de aplicação foi 40 segundos, mantendo-se o contato das mãos sobre a pele das crianças durante o tempo da massagem (Figuras 02 e 03).

Figuras 02 e 03. Aplicação dos géis na consulta inicial das crianças atendidas pelo programa.



2



3

Fonte: Acervo Fotográfico do Professor Orientador, 2019.

O paciente S.H.S.S, também segundo as informações da mãe, passou a apresentar um estado de maior alegria, contrastando com a tristeza no olhar que expressava constantemente, mais calmo a maior parte do tempo, mais animado e dormindo melhor.

Crianças	Tempo de uso	Pontuação AIMS		Melhoras observadas
S.H.S.S	4 meses	5(AI)	7(AF)	<p>Função respiratória: Melhora da ausculta pulmonar, que seguiu sem ruídos adventícios.</p> <p>Função Motora: Redução da espasticidade (pela Escala de Ashworth passou de 3 para 2). Melhora do controle cefálico, facilitação do rolar</p>
P.L.O.S	6 meses	5(AI)	6(AF)	<p>Função respiratória: Melhora da ausculta pulmonar, que seguiu sem ruídos adventícios. Melhora da coriza nasal.</p> <p>Função Motora: Redução da espasticidade (pela Escala de Ashworth passou de 3 para 2). Melhora do controle cefálico e do controle de tronco</p>

O paciente P.L.O.S, segundo à mãe, apresentou uma melhora geral. A criança permanecia mais tranquila a maior parte do tempo, as secreções que eram constantes diminuíram consideravelmente, apresentando uma respiração mais

confortável, a rigidez muscular diminuiu, o sono ficou mais estável, com um quadro de maior relaxamento e alegria.

De acordo com os instrumentos de avaliação do programa, houve melhora nas funções respiratória e motora em ambos os casos (Tabela 01).

Tabela 01. Resultados observados segundo as escalas de avaliação utilizadas durante o tempo de uso das essências vibracionais. AI (Avaliação Inicial) e AF (Avaliação Final).

O produto Mentalis[®] (biofator) representa um indutor frequencial floral que harmoniza o organismo como um todo e o seu uso pode auxiliar energeticamente na melhora do quadro geral, sobretudo pela indução vibracional frequencial do cérebro.⁴

O Oxyflower produz uma ressonância vibratória que colabora energeticamente para a atuação do oxigênio celular.⁴ Isso poderia explicar os efeitos de harmonização energética sobre a função respiratória das crianças com aumento da imunidade, com menos ausculta pulmonar e melhora no relato de cansaço.

Segundo Arnt & Arnt (2014) o oxyflower harmoniza a oxigenação dos tecidos, estimulando a desintoxicação e auxiliando nas funções cerebrais. Vários estudos evidenciaram os efeitos harmonizadores do oxyflower sobre o crescimento microbiano *in vitro*¹⁰, em casos de Fitofotodermatose¹¹, e em um caso de Disfunção Têmporo-Mandibular e Cefaléia Crônica¹².

Com relação ao produto Calmallis, Arnt (2018), verificou ser excelente para promover o desenvolvimento do equilíbrio energético emocional, levando ao relaxamento, à calma e à serenidade, podendo até auxiliar no sono. Em ambas as crianças houve melhora no sono e estado emocional, conforme as mães e os instrumentos de avaliação, corroborando a harmonização energética promovida pela essência floral.

Vale salientar que ambas as crianças apresentaram melhora da irritabilidade e do choro durante os atendimentos após o uso dos florais, pois choravam durante todo o atendimento e agora permitem o toque sem nenhum sinal de irritabilidade ou recusa, sobretudo a criança S.H.S.S.

Os profissionais de saúde envolvidos no tratamento da criança com microcefalia devem realizar uma abordagem educativa e conscientizada aos pais e familiares da criança. Diante disso, é de extrema importância a participação da

equipe multiprofissional para o desenvolvimento do portador e até mesmo para capacitação dos familiares, pois se trata de patologia nova de um curso clínico complexo, que necessita de cuidados específicos tanto profissional quanto parental.

13-15

Considerações Finais

O uso das essências vibracionais florais de ação quântica em crianças com microcefalia é válido e seguro, em função dos vários benefícios oriundos da harmonização energética de funções corporais e ausência de efeitos colaterais, o que torna esta terapia uma alternativa promissora no acompanhamento multidisciplinar deste grupo de pacientes e fundamenta a necessidade de novos estudos e abordagens para uma melhor compreensão do assunto.

REFERÊNCIAS

BRASIL, Ministério da Saúde. Protocolo de vigilância e resposta à ocorrência de microcefalia relacionada à infecção pelo vírus Zika. Brasília. 2015.

NUNES, M. L. et al. Microcephaly and Zikavirus: a clinical and epidemiological analysis of the current outbreak in Brazil. *J Pediatría Rio de Janeiro*, v. 92, n. 3, p. 230-240, 2016.

Organização Mundial de Saúde. **Microcefalia**. 2016. Disponível em: <<http://www.who.int/mediacentre/factsheets/microcephaly/pt/>>. Acesso em: 02 jul. 2018.

SIQUEIRA, Walter Luiz et al. Zika virus infection spread through saliva – a truth or myth?. **Brazilian Oral Research**, São Paulo-SP, v. 30, n. 1, p.1-3, 2016.

REIS, Raquel Pitchon dos. Increased cases of microcephaly in Brazil. **Revista Médica de Minas Gerais**, Belo Horizonte-MG, v. 25, p.88-89, 2015.

SOUZA, Adriana Menezes Cardoso Paranhos et al. Perspectivas atuais e prognóstico motor sobre a síndrome congênita do Zika vírus. *Rev. Eletrôn. Atualiza Saúde*, Salvador, v. 7, n. 7, p. 33-44, jan./jun. 2018.

FORMIGA, C.K.M.R.; PEDRAZZINI, E.S; TUDELLA, E. Intervenção precoce com bebês de risco. São Paulo: Editora Atheneu. 2010. p. 6-7.

ARNT, R. Sistema Floral de Ação Quântica. 1 ed. Paraná, 2018.

ARNT, R., ARNT, P. R. Vade Mecum das Essências Vibracionais - Um Guia Prático para o uso dos Moduladores e Indutores Freqüenciais. 2 ed. Paraná, 2014. REIS, A.C.; CASTRO, D.T.; VALENTE, M.L.C; TEIXEIRA, A.B. Efeito de um frequencial floral como harmonizador energético do oxigênio celular envolvendo o crescimento microbiano. *Rev Saúde Quântica*, ano 4, n. 9, p. 8-10, 2016.

RODRIGUES, S.; PERDONÁ, L.P.; RODRIGUES, M.M.P. Uso de terapias biofísicas frequenciais em Fitofotodermatose. *Rev Saúde Quântica*, ano 4, n. 9, p. 12-13, 2016.

CRUZ, R.A.S. Uma visão holística na terapia da disfunção têmporo-mandibular e cefaleia crônica, através dos conhecimentos da medicina tradicional chinesa e utilizando essências vibracionais quânticas. *Rev Saúde Quântica*, ano 4, n. 9, p. 20-22, 2016.

BRUNONI, D. et al. Microcefalia e outras manifestações relacionadas ao vírus Zika: impacto nas crianças, nas famílias e nas equipes de saúde. **Ciência & Saúde Coletiva**, [s.l.], v. 21, n. 10, p.3297-3302, out. 2016.

PELENTSOV, L. et al. Development of the parental needs scale for rare diseases: a tool for measuring the supportive care needs of parents caring for a child with a rare disease. **Journal Of Multidisciplinary Healthcare**, v. 9, p.425-433, set. 2016.

SÁ, F. E. et al. Produção de sentidos parentais no cuidado de crianças com microcefalia por vírus zika. **Revista Brasileira em Promoção da Saúde**, v. 30, n. 4, p.1-10, 6 dez. 2017.

ORIGEM ANÔMALA DA ARTÉRIA CORONÁRIA DIAGNOSTICADA EM TOMOGRAFIAS: REVISÃO INTEGRATIVA

Cynthia Maria Moreira da Nóbrega¹
Jessica de Medeiros Guedes Palitot²
Bruno Gomes Netto de Oliveira³
Luiz Alberto Van Den Brule Matos Neto⁴
Alisson Cleiton Cunha Monteiro⁵

RESUMO

Introdução: A artéria coronária original é considerada uma anomalia congênita rara, para ser corretamente diagnosticada, é necessário o conhecimento anatômico e fisiológico na presença de algum sintoma, nessa abordagem, a tomografia MultiCorte (TMC) pode ser utilizada tanto no diagnóstico quanto na determinação do trajeto. Tem como objetivo resumir informações acerca do uso da tomografia como método diagnóstico em anomalias congênitas da artéria coronária com base em uma revisão integrativa. **Metodologia:** Trata-se de uma revisão integrativa por meio de uma pesquisa nas bases de dados: Lilacs, PubMed e Ibecs, com a finalidade de verificar o diagnóstico de anomalias congênitas da artéria coronária por meio de tomografias, utilizando os descritores: "anomalia" e "artéria coronária" e "coração". como critério de inclusão, foram escolhidos artigos contendo texto completo. **Discussões:** A TMC descreve um conhecimento indispensável tanto da anatomia coronariana como no trajeto, diagnosticando qualquer alteração no padrão anatômico, podendo caracterizar anomalias de origem ou anomalias coronárias. **Considerações Finais:** A TMC fornece, portanto, uma abordagem mais precisa no que diz respeito a anatomia coronariana e em seu trajeto, sendo uma técnica de especial utilidade diagnóstica nesse tipo de anomalias, onde preserva o paciente por não ser invasivo e tem uma técnica diagnóstica exata.

Palavras-Chave: Anomalia; Artéria Coronária; Coração;

Introdução

A artéria coronária única geralmente é considerada uma anomalia benigna, ela consegue causar sintomas se pertencer agregada ao aparecimento de placas de ateroma ao nível do tronco comum da artéria coronária única. Podendo também estar relacionada à morte súbita no caso de uma via aberrante entre a aorta e o pulmonar (a chamada "via maligna") (MARTIN, et al., 2011). A origem anômala das Artérias coronárias é causada por uma variação seja na origem, no trajeto ou na sua

¹ Graduanda em medicina pela Faculdade de Ciências Médicas da Paraíba-FCM/JP.

² Graduanda em medicina pela Faculdade de Ciências Médicas da Paraíba-FCM/JP.

³ Graduanda em medicina pela Faculdade de Ciências Médicas da Paraíba-FCM/JP.

⁴ Graduanda em medicina pela Faculdade de Ciências Médicas da Paraíba-FCM/JP.

⁵ Graduanda em medicina pela Faculdade de Ciências Médicas da Paraíba-FCM/JP.

organização; sua ocorrência varia de 0,2% a 5,6%. Embora a maioria das pessoas seja assintomáticas, tal patologia é caracterizada por ser a segunda causa de morte súbita de origem cardíaca em jovens atletas (ARAÚJO; BAPTISTA; SILVA, 2018). O conhecimento específico da trajetória e da anatomia coronária é de fundamental importância no aparecimento de sintomas. Dessa forma, a tomografia MultiCorte (TMC) é muito benéfica no diagnóstico desse tipo de Anormalidade Congênita, possibilitando não apenas o diagnóstico, mas também o conhecimento do trajeto anatômico da coronária em seu estado anormal (MEDINA; ROJAS; HOFFMAN, 2010).

Metodologia

Conforme a trajetória metodológica, aplicou-se o fundamento de revisão integrativa que é estabelecida com a proposta de promover uma junção de conhecimento e integração da aplicabilidade de resolução em estudos consideráveis na prática. Defronte a necessidade de garantir uma prática assistencial fundamentada em indícios científicos, a revisão integrativa tem sido referida como um instrumento incomparável na área da saúde, pois integra as pesquisas disponíveis a respeito de determinado assunto e conduz a prática embasada no conhecimento científico (SOUZA; SILVA; CARVALHO, 2010).

Diante da grande parcela crescente e das informações complexas na área da saúde, se fez fundamental o desenvolvimento de habilidades, no contexto da busca cientificamente baseada, capazes de demarcar as fases metodológicas mais exatas e de assegurar, aos profissionais, uma melhor aplicação dos indícios fundamentados em diversos estudos. Nessa circunstância, a revisão integrativa se manifesta como uma metodologia que disponibiliza a junção do aprendizado e o agrupamento da aplicabilidade de segmentos de estudos importantes na prática (SOUZA; SILVA; CARVALHO, 2010).

Dessa forma, foram efetuadas pesquisas com os descritores-chave seguintes: anomalia AND artéria coronária AND coração, por conseguinte, foi realizada a análise de 38 artigos, e como critério de inclusão, foram selecionados os artigos publicados pela forma de texto completo e as seguintes bases de dados específicas: MedLine, Lilacs e Ibecs, restando posteriormente, um total de 16 artigos a serem analisados. Por último, foram estudados os artigos incluindo o tema principal a

respeito de exames que abordavam a Angiotomografia (AngioTC) cardíaca e a Tomografia de MultiCorte, onde fizeram-se essenciais para a revelação do diagnóstico das referidas doenças congênitas raras; estabelecendo também a gravidade do caso. As AngioTC cardíacas foram executadas em um aparelho que efetua 64 cortes, sendo assim, composto de visões de diferentes ângulos, para facilitar a pesquisa e confirmar uma possível anomalia.

Discussões:

A Tomografia MultiCorte descreve um conhecimento indispensável tanto da anatomia coronariana como do seu trajeto, onde é uma técnica utilizada para diagnosticar este tipo de ocorrência. A anatomia coronariana normal, universalmente aceita, é assim definida: O tronco coronariano origina-se do seio coronariano esquerdo e divide-se na artéria descendente anterior e na artéria circunflexa; a artéria descendente anterior segue posteriormente ao tronco pulmonar no sulco interventricular anterior; a artéria circunflexa segue no sulco atrioventricular posterior; a artéria coronária direita origina-se do seio coronariano direito e segue pelo sulco atrioventricular anterior; qualquer alteração neste padrão deve ser considerada como uma anatomia coronariana anormal; a artéria coronária circunflexa originando-se do seio coronariano direito ou da artéria coronária direita, com um trajeto retro aórtico, é a anomalia congênita da artéria coronária mais comum (VERAS, 2007). As alterações na A. coronária podem ser apontadas de duas maneiras.

A primeira leva em consideração os seus aspectos anatômicos, e caracteriza em anomalias de origem ou curso (óstio ectópico no próprio seio coronário, origem fora do seio coronário normal, atresia coronária), anomalias de anatomia intrínseca (estenose congênita, aneurismas congênitos, ponte miocárdica) e anomalias de terminação (fístulas coronárias).

A outra maneira se respalda na capacidade da anomalia em evidência provocar uma isquemia miocárdica: anomalias coronárias maiores são aquelas que podem causar isquemia miocárdica, como fístula coronária, origem anômala da artéria coronária esquerda a partir da artéria pulmonar, artéria coronária única, e coronária com origem anômala a partir do seio contralateral e curso interarterial; anomalias menores são aquelas que não provocam isquemia miocárdica, como óstios

ectópicos no próprio seio coronário, artéria circunflexa com origem no seio coronário direito, e duplicação arterial coronária (GUERIOS, et al., 2010).

Entretanto, é possível relatar que a TMC possibilita um entendimento mais exato tanto da anatomia coronariana quanto de sua trajetória, sendo um método de utilidade diagnóstica especial neste tipo de anomalia (MARTIN, et al., 2011).

Considerações Finais

A artéria coronária única é uma anomalia congênita rara que é capaz de se manifestar clinicamente como angina, ataque cardíaco ou morte súbita. No entanto, apesar da angiografia coronária convencional possibilitar o diagnóstico, ela pode não ser capaz de definir o curso preciso da artéria coronária anômala. Já o estudo TMC possibilita uma definição com detalhes da anatomia e do trajeto das artérias coronárias anômalas, consistindo particularmente em um benefício neste tipo de patologia (MARTIN, et al., 2011).

REFERÊNCIAS

- MEDINA, H.M; ROJAS, C.A; HOFFMANN, U. What is the value of CT angiography for patients with acute chest pain?. *Current treatment options cardiovascular medicine*. v.12, p.10–20. 2010.
- SCHMITT, R. et al. Congenital anomalies of the coronary arteries: imaging with contrast-enhanced, multi-detector computed tomography. *European Radiology* . 2005;15(6):1110-1121.
- SOUZA, M. T; SILVA, M. D; CARVALHO, R. Revisão integrativa: o que é e como fazer. p. 102 – 106, 2010.
- VERAS, Flavio Henrique Amaral Pires et al . Origem anômala das artérias coronárias. *Rev. Bras. Cardiol. Invasiva*, São Paulo , v. 15, n. 3, p. 285-292, 2007.
- ARAÚJO, E. BAPTISTA, M. J. SILVA, A. Anomalias congênitas das artérias coronárias. *Revista Portuguesa de Cardiologia*. Cidade, v. 37, n. 4, 2018.
- GUERIOS, Ênio Eduardo et al. Artéria coronária única. *Rev. Bras. Cardiol. Invasiva* , São Paulo, v. 18, n. 2, pág. 226-230, junho de 2010.
- MARTIN, María et al. Artéria coronária única com origem no seio de Valsalva direito: utilidade da angiografia coronária com tomografia multislice. *Arch. Cardiol. Mex.* , Cidade do México, v. 81, n. 4, pág. 327-329, dez. 2011.

CIRURGIA DE EMERGÊNCIA PARA A RESOLUÇÃO DE METÁSTASE DE CARCINOMA FOLICULAR DE TIREOIDE PARA CÉREBRO EM UMA GESTANTE: UM RELATO DE EXPERIÊNCIA

Perciliano Dias da Silva Neto¹
Erlan Pércio Lopes Rufino²
Flávia Torres da Silva Guedes³
Ingridy Thais Holanda de Almeida⁴
Rayhanna Queiroz de Oliveira Costa⁵

RESUMO

Os tumores de tireoide são eventos raros, ocorrendo em cerca 1% do total de neoplasias. De acordo com Golbert, L. et al. (2005), O carcinoma folicular de tireoide corresponde até a 25% de todas as neoplasias da tireoide. Como em qualquer câncer pode ocorrer metástase, nesse caso, tem preferências para pulmões, ossos, cérebro e fígado. O presente trabalho tem por objetivo discorrer sobre um relato de experiência a cerca de uma cirurgia de emergência para a resolução de metástase de carcinoma folicular de tireoide para cérebro em uma gestante. É um estudo observacional, do tipo relato de experiência que surgiu da iniciativa de relacionar as abordagens teórico-práticas do cuidado aos pacientes acometidos por metástase cerebral oriundas de carcinoma folicular de tireoide. A paciente gestante chegou ao hospital apresentando metástase de carcinoma folicular de tireoide, com rebaixamento do nível de consciência. As equipes de obstetrícia e neurocirurgia foram acionadas fazendo a cesariana e posteriormente a craniectomia descompressiva com exérese da lesão. Dessa forma, conclui-se que mesmo em eventos raros, deve haver sempre um aperfeiçoamento dos profissionais de saúde para todas as patologias existentes. Ser raro não exclui a possibilidade de um dia aparecer em qualquer serviço.

Palavras-chaves: Câncer de tireoide; Cirurgia; Metástase.

Introdução

Os tumores de tireoide são tidos como eventos raros, de acordo com Moraes, R.E.C., et al. (2016), ocorrendo em cerca de 1% do total de neoplasias. Entretanto são os mais prevalentes no sistema endócrino. Como toda neoplasia eles são

¹ Acadêmico de Medicina pela Faculdade de Ciências Médicas da Paraíba – FCM/PB.

² Médico graduado pela Universidade Federal do Piauí (UFPI); Residência em Neurocirurgia pelo Hospital da Restauração (Recife/PE); Membro titular da Sociedade Brasileira de Neurocirurgia; Fellowship em cirurgia de coluna vertebral minimamente invasiva no Centro Hospitalar de Porto, Portugal; Membro da AOSPINE Foudation; Membro do North American Spine Society; Colaborador do departamento de Nervos Periféricos da SBN.

³ Acadêmico de Medicina pela Faculdade de Ciências Médicas da Paraíba – FCM/PB.

⁴ Acadêmica de Medicina pela Universidade Potiguar – UNP.

⁵ Acadêmico de Medicina pela Faculdade de Ciências Médicas da Paraíba – FCM/PB.

classificados de acordo com o seu tipo histológico e dessa forma há as classificações e condutas adequadas para cada um.

De acordo com Golbert, L. et al. (2005), O carcinoma folicular de tireoide corresponde até a 25% de todas as neoplasias da tireoide e são mais agressivos em comparação ao do tipo papilar. Assim como os demais tipos de neoplasias, esses tumores são passíveis de metástase, apresentando assim um prognóstico mais desfavorável, tendo em vista que há um aumento da morbidade e mortalidade, e com isso, a melhor opção terapêutica é a ressecção sempre que acessível.

Segundo Durante et al. (2006), as metástases a distância ocorrem em menos de 10% nesse tipo de câncer, mas é a causa mais frequente relacionada a mortalidade por essa enfermidade. Somado a isso, Cavalheiro, G. C., et al. (2014), refere que os principais sítios de metástase de carcinoma folicular de tireoide são: pulmões, ossos, cérebro e fígado. Os autores referem que podem haver metástases em até 30% dos casos e que elas podem ser a manifestação inicial dessa patologia.

O presente trabalho tem por objetivo discorrer sobre um relato de experiência a cerca de uma cirurgia de emergência para a resolução de metástase de carcinoma folicular de tireoide para cérebro em uma gestante.

Metodologia:

Trata-se de um estudo descritivo, observacional, retrospectivo do tipo relato de experiência, ocorrido em um serviço de saúde na cidade de Recife, Pernambuco. Buscando solidificar a experiência, foram utilizados os bancos de dados: Scielo e LILACS, para a pesquisa de trabalhos relacionados com a temática proposta. O estudo surgiu da iniciativa de relacionar as abordagens teórico-práticas do cuidado aos pacientes acometidos por metástase cerebral oriundas de carcinoma folicular de tireoide. Assim, avaliou-se como pertinente a descrição de uma experiência que integra conhecimentos teóricos e práticos na solidificação de uma aprendizagem científica.

Resultados E Discussão:

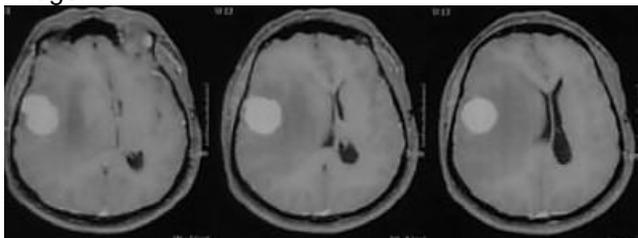
Paciente, sexo feminino, 37 anos de idade, gestante, com idade gestacional de aproximadamente 34 semanas, dá entrada ao serviço hospitalar com rebaixamento do nível de consciência. Ao se realizar uma Tomografia

computadorizada de crânio, observou-se a presença sugestiva de metástase cerebral (imagem 1).

Devido a gravidade da situação, se fez necessário realizar cirurgias emergenciais e com uma equipe multidisciplinar. De forma inicial, a equipe de obstetrícia e pediatria foi acionada executando assim a cesariana para a retirada do concepto, que nasceu bem, apesar de ser um pré-termo, de acordo com a idade gestacional.

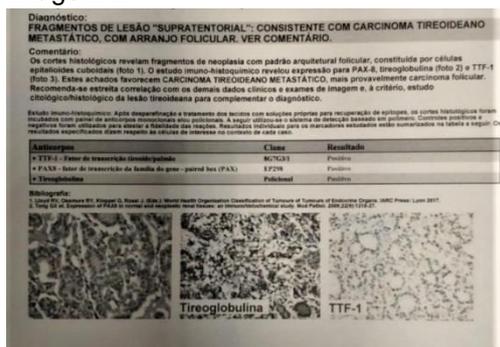
A partir desse momento, foi a vez da equipe de neurocirurgia entrar em ação fazendo uma craniectomia descompressiva e exérese do tumor. Durante o tratamento foi realizado um estudo anatomopatológico, o qual sustentou o diagnóstico de “Fragmento de lesão ‘supratentorial’, consistente com carcinoma tireoidiano metastático, com arranjo folicular (imagem 2).

Imagem 1



Acervo pessoal. Tomografia computadorizada de crânio, em corte axial, evidenciando lesão metastática.

Imagem 2



Acervo pessoal. Laudo com diagnóstico do exame anatomopatológico.

Como discorrido previamente, o carcinoma folicular de tireoide é um evento raro, ocorrendo em média uma incidência de 0,02% em relação a todos os tipos de neoplasias. Somado a isso, a metástase a distância para o cérebro se torna ainda mais difícil de acontecer. Entretanto, quando acontece, se faz necessário um

cirurgião competente para efetuar a retirada das lesões preservando as funções orgânicas do paciente (MAIA, Ana Luiza et al. 2007).

Dessa forma, observou-se que os procedimentos realizados pela equipe multidisciplinar do serviço de saúde, foi adequada, seguindo as normas e orientações previamente estabelecidas. Com isso, aumentou significativamente a chance de uma melhor sobrevida para a paciente.

Apesar da gravidade da situação, ao se seguirem os protocolos pré-estabelecidos, as equipes quando bem treinadas conseguem contribuir para que haja uma melhor sobrevida para os pacientes. Sabemos que isso exige tempo e dedicação, mas esse caso nos reforça a ideia de que é possível oferecer um serviço de qualidade para a população e faz valer a pena todo esforço.

Considerações Finais

Diante do que foi exposto, observa-se que mesmo em situações raras, quando uma equipe é bem treinada e possui conhecimento vasto da literatura, ela consegue ser resolutiva e atuar mesmo em campos pouco difundidos. Percebe-se assim a necessidade que se tem de uma constata atualização e aperfeiçoamento em relação a qualquer patologia. O fato de ser um evento raro não exclui a possibilidade dele ocorrer e quando isso vier a acontecer toda a equipe deve estar preparada. A metástase do carcinoma folicular de tireoide para cérebro é um evento extremamente raro, não sendo praticamente encontrados trabalhos ou diretrizes para o tratamento e seguimento da mesma. Dessa forma, sugere-se que haja mais pesquisa e notificação acerca da temática, tendo em vista que se faz necessário para a disseminação do conhecimento e posteriormente para a aplicação prática quando for necessária.

REFERÊNCIAS

GOLBERT, Lenara et al . Carcinoma diferenciado de tireóide: avaliação inicial e acompanhamento. Arq Bras Endocrinol Metab, São Paulo , v. 49, n. 5, p. 701-710, Oct. 2005 . Available from <http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0004-27302005000500010&lng=en&nrm=iso>. access on 17 Feb. 2020. <https://doi.org/10.1590/S0004-27302005000500010>.

MAIA, Ana Luiza et al . Nódulos de tireóide e câncer diferenciado de tireóide: consenso brasileiro. Arq Bras Endocrinol Metab, São Paulo , v. 51, n. 5, p. 867-893,

July 2007 . Available from
<http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0004-27302007000500027&lng=en&nrm=iso>. access on 17 Feb. 2020.
<https://doi.org/10.1590/S0004-27302007000500027>.

MORAES, Rafaela Enely Coelho et al. TUALIZAÇÃO EM CARCINOMA FOLICULAR DE TIREOIDE. Rev Pat Tocantins, Palmas, v. 03, n. 04, p.56-70, [S.l.] 2016.
Disponível em:
<<https://sistemas.uft.edu.br/periodicos/index.php/patologia/article/view/2853/9330>>.
Acesso em: 17 fev. 2020.

DURANTE, C. et al. Long-Term Outcome of 444 Patients with Distant Metastases from Papillary and Follicular Thyroid Carcinoma: Benefits and Limits of Radioiodine Therapy. The Journal Of Clinical Endocrinology & Metabolism, [s.l.], v. 91, n. 8, p.2892-2899, 1 ago. 2006. The Endocrine Society. <http://dx.doi.org/10.1210/jc.2005-2838>. Disponível em: <<https://academic.oup.com/jcem/article/91/8/2892/2656354>>.
Acesso em: 18 fev. 2020.

CAVALHEIRO, Beatriz G. et al. Metástase de carcinoma folicular da tireoide em portador de doença de Paget óssea: relato de caso. Revista Brasileira de Cirurgia de Cabeça e Pescoço, São Paulo, v. 43, n. 1, p.53-56, jan. 2014.

ARTROGRIPOSE MÚLTIPLA CONGÊNITA: UMA BREVE REVISÃO DE LITERATURA COM ABORDAGEM FISIOTERAPÊUTICA

Nathália Pereira dos Santos¹
Sâmela Laura da Silva Barbalho²
Luisa Ellen Targino Santos³
Luciana Domingos de Lima⁴
Vivyanne Falcão Silva da Nóbrega⁵

RESUMO

A Artrogripose Múltipla Congênita (AMC) é um termo associado a diversas malformações raras que acometem cerca de 1 a cada 3.000 nascidos vivos, tendo como patogênese principal a acinesia fetal associada a contraturas congênitas subjacentes. As possíveis causas podem ser intrínsecas ou extrínsecas, já que todas influenciam no movimento fetal. A etiologia intrínseca mais encontrada nos artigos refere-se as anormalidades neurológicas, mas não deixando de dar ênfase nas anormalidades musculares que influenciam na motricidade e estarão diretamente ligadas ao tipo de tratamento que é multiprofissional e individualizada. Este trabalho trata-se de uma revisão de literatura nacional e internacional, que tem como objetivo realizar um levantamento científico a acerca do tema, observando as informações convergentes e divergentes entre eles. Além de proporcionar uma visão mais integrada da importância da intervenção fisioterapêutica no tratamento de crianças com AMC, pois quando iniciada precocemente favorece uma melhora no desenvolvimento motor, bem como no emocional do paciente.

Palavras-Chaves: Artrogripose Múltipla Congênita; Doença Rara; Acinesia Fetal.

Introdução

A Artrogripose Múltipla Congênita (AMC) é um termo usado para descrever malformações congênitas raras não progressivas que se referem a um grupo de doenças sindrômicas ou não sindrômicas, com etiologia genética ou ambiental. Estima-se que esta acomete em média 1 a cada 3.000 nascidos vivos^{2,5,6,7,8} e não há consenso entre as literaturas em relação à prevalência ligada ao sexo.

A presença de AMC pode ser observada a partir do terceiro mês da gestação, por meio da ultrassonografia, observando uma acinesia fetal (diminuição do movimento fetal), total ou parcial. Essa redução de movimento pode levar a múltiplas

¹ Graduanda em Fisioterapia na Universidade Federal da Paraíba-UFPB.

² Graduanda em Fisioterapia na Universidade Federal da Paraíba-UFPB.

³ Graduanda em Fisioterapia na Universidade Federal da Paraíba-UFPB.

⁴ Graduanda em Fisioterapia na Universidade Federal da Paraíba-UFPB.

⁵ Docente do Departamento de Morfologia da Universidade Federal da Paraíba-UFPB.

contraturas articulares, uma vez que a movimentação intra-uterina é essencial para o desenvolvimento das articulações fetais⁵.

Metodologia

Este trabalho foi desenvolvido por quatro estudantes do quarto período do curso de Fisioterapia da UFPB, através da realização de um levantamento da literatura nacional e internacional, sendo esta uma revisão descritiva e retrospectiva dos últimos anos (1998 a 2019), utilizando os bancos de dados da Scielo, PubMed e Google Acadêmico, com as seguintes palavras chaves em várias combinações: “artrogripose múltipla congênita”, “AMC”, “contraturas congênitas” “etiologia”. A partir disso, foram selecionados dez artigos que mais se adequavam ao intuito deste estudo. A discussão destes artigos ocorreu semanalmente no mês de Agosto, através da plataforma virtual Google Meet.

Discussões

O termo artrogripose é grego, de artron (articulação) + gryp (curvado) + osis (condição). Multiplex significa múltiplo em latim, e congênita, também latim, deriva da palavra congênito, que significa presente no nascimento. Assim, AMC é um termo para múltiplas articulações curvas que estão presentes no nascimento⁴.

Dessa forma a acinesia fetal, associada às contraturas congênitas subjacentes, atuam como patogênese principal da AMC. E há múltiplas e variadas causas intrínsecas e extrínsecas que podem influenciar na redução do movimento fetal³. Dentre as mais diversas etiologias intrínsecas (causas fetais), cita-se as anormalidades neurológicas como causas mais comuns de atrasos e/ou redução das capacidades motoras fetais, além das anormalidades musculares e anormalidades no tecido conjuntivo. Com relação às etiologias extrínsecas há anormalidades que podem também gerar restrição no espaço intrauterino, comprometimento vascular e exposição teratogênica, além de diversas de doenças maternas como Diabetes Mellitus, miastenia gravis e esclerose múltipla^{7,8} (FIGURA 1). Kowalczyk e colaboradores enfatizam também as doenças nutricionais que podem estar intimamente relacionadas.



Figura 1: Causas intrínsecas e extrínsecas da AMC (Adaptada de NILES et al. 2019)

Sabendo-se que a artrogripose não é um diagnóstico específico, mas um sinal clínico que apresenta características de mais de 400 distúrbios diferentes, é fundamental estabelecer o diagnóstico diferencial de cada criança, buscando compreender a herança genética, a função neurológica e diretrizes de tratamento 3. Sendo assim, há diversas classificações para AMC, como a citada por Bamshad e colaboradores (2019), os quais subdividem clinicamente a Artrogripose em três grupo: amioplasia (contraturas articulares graves e fraqueza muscular), artrogripose distal (principalmente envolve as mãos e pés) e sindrômica (associada aos grupos de artrogripose com uma doença neurológica ou muscular primária)5.

Nas literaturas encontraram-se confluências sobre alterações em algumas articulações do corpo que caracterizam a artrogripose e desencadeiam dificuldade de mobilidade. Entre achados radiológicos, as principais manifestações clínicas são as curvaturas tóraco-lombares na coluna vertebral, a adução com rotação interna de ombro, flexão e desvio ulnar de punho, pé equinovaro, joelhos flexionados ou em extensão permanente e a luxação do quadril pode estar presente 2,8,9, sendo as articulações do joelho e quadril as comumente mais afetadas 8. Além disso, pode-se observar entre os estudos o relato de que há uma diminuição no número e tamanho das fibras musculares e que estas são substituídas por tecido fibroso e adiposo 2,8.

Nesse contexto, a reabilitação deve ser iniciada o mais rápido possível e é essencial o acompanhamento de equipes multidisciplinares visando melhorar a qualidade de vida do paciente. A fisioterapia torna-se indispensável na melhora funcional, no aumento da amplitude de movimento e na correção de deformidades fixas que afetam as atividades da vida diária e a autoestima do indivíduo 2,9. Em alguns casos serão necessárias cirurgias para liberação de contraturas ou osteotomia para melhorar mobilidade e função articular5, contudo a fisioterapia feita continuamente e frequentemente pode retardar ou mesmo evitar procedimentos

cirúrgicos 9. Quanto às evidências científicas dos métodos fisioterapêuticos de intervenção, ainda há uma carência no tocante a estudos controlados que consigam determinar o tratamento mais adequado para a AMC 9.

Considerações Finais

A AMC pode ser detectada precocemente no período pré-natal, e as contraturas congênitas interferem na movimentação e a funcionalidade dos pacientes. Dessa forma, os fisioterapeutas podem auxiliar no desenvolvimento neuropsicomotor dos pacientes, melhorando suas atividades funcionais do cotidiano, bem como sua autoestima. Portanto, vemos a importância de incentivar novos estudos na área a fim de gerar mais evidências científicas para embasar os profissionais de saúde e acadêmicos, promovendo assim, atendimentos humanizados e oferecendo uma melhor qualidade de vida aos indivíduos.

REFERÊNCIAS

- ¹ BAMSHAD, M., VAN HEEST, A. E, PLEASURE, D. Arthrogyrosis: A Review and Update. The Journal of Bone & Joint Surgery. 2009, vol.91, pp. 40-46. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2698792/>. Acesso em: 01/08/2020.
- ² BRAS, Rafael et al. Arthrogyrosis multiplex congenita affecting a monozygotic diamniotic twin pregnancy. Nascer e Crescer [online]. 2018, vol.27, n.4, pp.253-257. Disponível em: http://www.scielo.mec.pt/scielo.php?script=sci_abstract&pid=S0872-07542018000400008&lng=pt&nrm=iso&tlng=en. Acesso em: 01/08/2020.
- ³ HALL, J.G, KIMBER, E., DIETERICH, K. Classification of arthrogyrosis. American Journal of Medical Genetics. 2019, vol. 181., pp. 300-303 Disponível em: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/abs/10.1002/ajmg.c.31716>. Acesso em: 01/09/2020.
- ⁴ DAHAN-OLIEL, Noémi et al, Research platform for children with arthrogyrosis multiplex congenita: Findings from the pilot registry. American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics. 2019, vol.181, n.3, pp.427-435. Disponível em: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/ajmg.c.31721>. Acesso em: 01/08/2020.
- ⁵ JUNEJA, S.K et al. Three consecutive pregnancies having arthrogyrosis multiplex congenita. International Journal of Reproduction, Contraception, Obstetrics and Gynecology. 2018, vol.7, n.8, pp.3386-3388. Disponível em: https://www.researchgate.net/publication/326645632_Three_consecutive_pregnancies_having_arthrogyrosis_multiplex_congenita/fulltext/5b5a8904458515c4b24a0a8b/Three-consecutive-pregnancies-having-arthrogyrosis-multiplex-congenita.pdf. Acesso em: 01/08/2020

- 6 JÚNIOR, C. A. Alencar et al. Diagnóstico Pré-Natal da Artrogripose Múltipla Congênita – Relato de Caso. Revista Brasileira de Ginecologia e Obstetrícia [online]. 1998, vol.20, n.8, pp.481-484. Disponível em: <https://www.scielo.br/scielo.php?pid=S0100-72031998000800009&script=sci_abstract&lng=pt>. Acesso em: 01/08/2020
- 7 KALAMPOKAS, Emmanouil et al. Diagnosing arthrogryposis multiplex congenita: a review. ISRN Obstetrics and Gynecology. 2012, vol.2012, pp. 1-6. Disponível em: <<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/23050160/>>. Acesso em: 01/08/2020.
- 8 KOWALCZYK, Bartłomiej; FELUS, Jarosław. Arthrogryposis: an update on clinical aspects, etiology, and treatment strategies. Archives of Medical Science: AMS. 2016, vol. 12, n.1, pp.10-24. Disponível em: <<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/26925114/>>. Acesso em: 01/08/2020.
- 9 NIEHUES, J. Rocha et al. Intervenção fisioterapêutica na artrogripose múltipla congênita: uma revisão sistemática. Cinergis, Santa Cruz do Sul, v. 15, n. 1, set. 2014. Disponível em: <<https://online.unisc.br/seer/index.php/cinergis/article/view/4433>>. Acesso em: 01/08/2020.
- 10 NILES, Kirsten M. et al. Fetal arthrogryposis multiplex congenita/fetal akinesia deformation sequence (FADS) - Aetiology, diagnosis, and management. Prenatal Diagnosis. 2019, v.39, pp.720-731. Disponível em: <<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31218730/>>. Acesso em: 01/08/2020.

PARTE II

APRESENTAÇÃO

Humanidades: Direitos, inclusão, educação e espiritualidades nas doenças raras

A presente composição do livro, intitulado “Humanidades: direitos, inclusão, educação e espiritualidades nas doenças raras”, objetivou realizar discussões em relação às legislações que asseguram e promovam os direitos das pessoas acometidas por doenças raras. Abrangendo assuntos relacionados à inclusão social e a atividades pedagógicas, de acordo com novas perspectivas entre avanços e aplicabilidades a pessoas com doenças raras. Além disso, estendendo-se às observações holísticas e a percepções de âmbito filosófico, psicológico e das religiões. Dessa maneira, essa segunda parte deste compilado compõem-se em duas partes, na primeira estão as pesquisas submetidas sob a forma de capítulos, enviados por pesquisadores, os quais vêm desenvolvendo os seus trabalhos ao longo de suas trajetórias acadêmicas. Já na segunda parte, é composta por comunicações orais, nos quais os estudantes/pesquisadores apresentaram os seus trabalhos de uma forma sucinta.

Nas pesquisas enviadas, inicialmente, percebemos a incidência de casos de doenças raras no território brasileiro, apresentando a importância de um bom acompanhamento pré-natal e apoio familiar, advindo dos profissionais de saúde. Como o caso de um tema presente na realidade e no cotidiano de alguns paraibanos/nordestinos, que se trata do enfrentamento da microcefalia. O protagonismo das pesquisas nas Ciências Humanas, busca contextualizar em perspectiva histórica e local da Microcefalia, bem os entraves congênitos, nos são apresentadas as problemáticas sociais das mães infectadas por Zika Vírus e também o contágio fetal, fatores esses que fazem da religiosidade uma forma de apoio à vulnerabilidade desses familiares dos portadores da Microcefalia. É destacada também a relevância de se terem novas pesquisas acerca do tema, para que haja ainda mais fundamentação dos dados.

Dessa forma, indicam que o cuidador tem a responsabilidade do bem-estar da pessoa, nesse caso, dessas crianças. Sendo assim, aponta para a relação entre

saúde e cultura, em que até as legitimações religiosas também se fazem presentes. Desenvolvendo a contextualização social, cultural e histórica da maternidade, bem como a desvalorização da mulher ao longo dos séculos. As pesquisas apresentadas apontam ainda para o fato de como a maternidade está associada ao contexto socioeconômico, em que as mães/cuidadores expostas a fatores como o precário saneamento básico estão mais propícias a serem infectadas pelo Zika Vírus, refletindo na ocorrência de mais casos de Microcefalia. Outra vez, as pesquisas apontam o cuidador de pessoas com limitações é levado em consideração, visto que pacientes portadores da ELA demandam grande dedicação por parte dos cuidadores, os quais podem vir a serem sobrecarregados laboralmente. Portanto, é útil para a análise do histórico familiar, favorecendo no planejamento do casal que deseja ter filhos, mas que há algum parente próximo àqueles e que seja portador da síndrome. Somado a isso, ressaltam que a Odontologia e a relação psicossocial são de grande importância multidisciplinar para o tratamento e o bem-estar.

Informações sobre decorrência de doenças raras transcendem a ocorrência das manifestações clínicas relativas ao diagnóstico descrito pelos dos profissionais de saúde, mas também compreendem as subjetividades que evocam o tema, empregando a necessidade de devida atenção pelas políticas públicas de âmbito nacional. Com isso, os pesquisadores apontam a necessidade de cuidados multidisciplinares, para que os problemas relacionados as síndromes sejam evitadas, abrangendo a contextualização acerca da doença, além do diagnóstico de pacientes proporcionado qualidade de vida.

Com a dedicação e o esforço intelectual desses pesquisadores, pretendemos contribuir com a divulgação tanto no meio acadêmico como fora dele, atingindo também a comunidade externa à Universidade, para que o público em geral tenha contato com essas pesquisas tão relevantes acerca dos dilemas sociais que assolam aqueles que são portadores de doenças raras, bem como as pessoas que os cercam. Para finalizar, agradecemos imensamente os avaliadores deste eixo temático: Mirella de Almeida Braga, Tiago Alves Callou, Laura Maria da Silva Florentino e Alberlene Baracho, pelo carinho e empenho dedicados.

*Por Laura Florentino
Mestre pelo PPGL-UFPB*

CAPÍTULO 11 TEODICEIAS ENTRE MATERNIDADES PARADOXAIS: CORPO, ESTIGMA E SOFRIMENTO EM CASOS DE SURTO EPIDÊMICO¹

Fernanda Lemos²

RESUMO

Analisa a realidade social da maternidade frente a epidemia de Zika Vírus no nordeste brasileiro entre os anos de 2015 - 2017, bem como o surto de microcefalia decorrente dela. Estamos nos perguntando pelas implicações do surto epidêmico na realidade dos sujeitos, que já se encontravam em situação de vulnerabilidade social. Para isto, foram entrevistadas seis mulheres acometidas pela epidemia e que transmitiram congenitamente o Vírus para seus bebês, e analisadas suas histórias de vida frente ao fenômeno. Constatou-se que a doença, proveniente de uma transmissão congênita do corpo da mãe para o corpo do filho, é geradora de estigma e sofrimento social, que neste caso específico fora legitimado por suas crenças. Isso posto, observou-se que os símbolos religiosos contribuíram para ressignificação de suas realidades frente ao surto.

Nos últimos anos a sociedade brasileira deparou-se com uma grave e tríplice situação epidêmica: os casos de Dengue, Chikungunya e Zika, doenças que têm como vetor o mosquito *Aedes aegypti*. Essa epidemia, não apenas mobilizou instituições nacionais e internacionais responsáveis pela saúde, como também alarmou toda a população brasileira, uma vez que veio acompanhada de um aumento crescente do número de casos de microcefalia³, nas regiões aonde ocorre maior incidência do surto. Diante disto, chamou-nos atenção tal fenômeno, que aparentemente só poderia ser explorado pelo campo da saúde. Entretanto,

¹ Trabalho apresentado no XXXII Congresso Internacional da Associação Latinoamericana de Sociologia. Realizado em 2019 na cidade de Lima, Peru. Na linha temática, “*Cuerpo, emociones y estrategias de investigación social*”.

² (professora associada do Departamento e do Programa de Pós-Graduação em Ciências das Religiões da Universidade Federal da Paraíba. Atualmente é coordenadora adjunta deste Programa de Pós-Graduação).

³ Segundo o ‘Protocolo de Vigilância e Resposta à Ocorrência de Microcefalia Relacionada à Infecção pelo Vírus Zika’, lançado em 2015 pelo Ministério da Saúde, a partir do Plano Nacional de Enfrentamento à Microcefalia no Brasil, as microcefalias, como as demais doenças congênitas, são definidas como alterações de estrutura ou função do corpo que estão presentes ao nascimento e são de origem pré-natal. Segundo a Organização Mundial da Saúde (OMS) e literatura científica internacional, a microcefalia é uma anomalia em que o Perímetro Cefálico (PC) é menor que do que a referência para o sexo, a idade ou tempo de gestação. Segundo o Ministério da Saúde (2015, p.16) ‘a microcefalia relacionada ao vírus Zika é uma doença nova que está sendo descrita pela primeira vez na história e com base no surto que está ocorrendo no Brasil. No entanto, caracteriza-se pela ocorrência de microcefalia com ou sem outras alterações no Sistema Nervoso Central (SNC) em crianças cuja mãe tenha histórico de infecção pelo vírus Zika na gestação’. (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2015, p.12).

observando os meandros que envolviam a realidade social das famílias afetadas pela epidemia, debruçamo-nos à exploração do tema no âmbito das Ciências Sociais das religiões. Observou-se que diante do fenômeno que se apresentara a realidade social dos sujeitos afetados pela doença poderiam ser abordadas a partir de suas religiosidades⁴, bem como as legitimações religiosas diante desta experiência.

O interesse pelo tema surgiu a partir da repercussão midiática, nacional e internacional, sobre a suspeita de associação do ZIKV com a microcefalia. Num primeiro momento, o que nos chamou a atenção foi o impacto que a epidemia causou na realidade social brasileira, principalmente, entre indivíduos em situação de vulnerabilidade social. Num segundo momento, inquietou-nos a potencial expansão e o aumento progressivo dos casos de microcefalia, entre 2015 – 2017, associado ao ZIKV. E por fim, o alto percentual de concentração dos casos de microcefalia (com possibilidade de infecção congênita pelo ZIKV) no Nordeste, totalizando – inicialmente – cerca de 91% dos diagnósticos confirmados da doença no Brasil.

Diante das evidências inventariadas inicialmente, pressupomos que uma pesquisa com esse nível de problematização poderia assumir uma perspectiva transdisciplinar, haja vista a dimensão multifacetada que o problema apresenta. Ou seja, apesar dos dados epidemiológicos indicarem uma inserção do estudo, exclusivamente, no campo da saúde, na verdade seu impacto social para a realidade de grupos familiares afetados pela epidemia, ultrapassa este campo temático. Deve-se considerar também as implicações sociais da doença, bem como sua incidência, que estão diretamente condicionadas às questões regionais, de classe, de gênero, de saneamento e saúde pública, logo, pertinente às ciências sociais.

No que tange às Ciências das religiões, consideramos que esta área poderia agenciar meios para o diálogo transdisciplinar sobre o problema, se considerarmos, neste caso, que o campo religioso pode proporcionar condições para significar as precárias construções humanas (BERGER, 1985). Ou seja, diante de uma realidade social precária, como o caso da epidemia de microcefalia associada ao surto ZIKV

⁴ Para maiores informações, consultar nosso artigo sobre a compreensão da religiosidade (LEMOS & CAMPOS, 2019), a partir do campo das Ciências das Religiões.

no Nordeste, é possível que a religiosidade das mães contribua como um recurso no enfrentamento da doença. Diante disso, o título inicial 'Teodiceias entre Maternidades Paradoxais' é mais que uma composição estética metafórica do estudo, representa o seu problema, qual seja, a busca de pressupostos religiosos – por parte das mães afetadas pela epidemia – na tentativa de explicar, significar e enfrentar essa precariedade social.

Portanto, objetiva-se analisar a influência da religiosidade de mulheres no enfrentamento da realidade social da maternidade⁵, frente a crianças portadoras de microcefalia, bem como o estigma e sofrimento social trazidos com a doença.

Enquanto referencial teórico, servir-nos-emos das concepções de Peter Berger acerca da realidade social enquanto construção humana, e sua relação com a religião. Também será fundamental sua perspectiva sobre a construção e elaboração das teodiceias, para explicar e justificar a realidade social, uma vez que 'a religião é a ousada tentativa que conceber o universo como humanamente significativo' (BERGER, 1985).

De maneira geral, elementos teóricos da antropologia cultural e da sociologia da saúde contribuirão para o estudo, se considerarmos que estamos partindo dos dados extraídos do campo da saúde para analisar, a partir de um problema epidêmico, suas implicações socioantropológicas. Outrossim, a categoria gênero será de fundamental importância para o diálogo das questões pertinentes às representações da maternidade, uma vez que contribuem para percepção das construções sociais de sexo.

No que se refere ao estado da questão, só foi possível encontrar pesquisas (AZEVEDO, 2015; ZANLUCA, 2015; VENTURA, 2016) que discutissem nossa temática a partir do campo da saúde, quando os primeiros ensaios nacionais e internacionais, sobre a associação do ZIKV com a microcefalia, apresentam seus primeiros resultados. O que mais se aproxima do estado da arte de nosso, discutindo as relações entre maternidade e cuidado infantil diante de doenças, são pesquisas (CASTRO & PICCININI, 2004; MOURA & ARAÚJO, 2004) da área da Psicologia, que apesar de não tratar da microcefalia em associação com a infecção

⁵ A maternidade é entendida aqui como uma construção social. A história das atitudes maternas demonstra que suas implicações socioculturais estão condicionadas ao tempo e ao espaço de sua representação.

congenita por ZIKV, contribuíram para nossa análise. Isso posto, após um vasto levantamento bibliográfico, no Brasil e no Exterior, não encontramos pesquisas que discutissem o problema epidêmico da microcefalia associado ao ZIKV, a partir da área das Ciências Sociais das Religiões. Talvez pelo fato de não haver, aparentemente, possibilidade dialógica desta área com os problemas que cercam nosso objeto, tese que justificaremos posteriormente.

Desde o diagnóstico intrauterino, até o nascimento da criança com microcefalia, há uma sucessão repentina e desenfreada de episódios dramáticos que afetam o grupo familiar, mas principalmente as mães, o que representa uma série de implicações biopsicossociais para a mulher. Diante desse percalço na trajetória biográfica das mães, há que se buscar sentido para a realidade social precária que se apresenta, que suspeitamos ainda ser antecedida pela escassez de recursos básicos a sobrevivência.⁶

Diante dessa realidade social precária, a religião – entendida aqui não exclusivamente por sua dimensão institucionalizada, mas enquanto elaboração dos sujeitos sociais em torno de suas mais variadas composições de credo, crenças e espiritualidades (religiosas ou não) – pode contribuir para o ajuste social dos sujeitos envolvidos nessa problemática. Ou seja, é provável que dentre as mães que enfrentam esta precária e fortuita experiência, surjam aquelas que encontrem nas legitimações religiosas explicações para significar suas realidades, haja vista que ‘a religião serve, assim, para manter a realidade daquele mundo socialmente construído no qual os homens existem nas suas vidas cotidianas’ (BERGER, 1985, p.41). Estamos nos perguntando, portanto, pela influência da religiosidade, entre mães de crianças com microcefalia, e a produção de sentido no enfrentamento desta realidade social.

Se por um lado a religião contribui para legitimar a precariedade da sociedade, humanamente construída, por outro ela busca explicar situações adversas, com as quais os indivíduos se deparam na realidade social,

⁶ O surto epidêmico atingiu, em sua grande maioria, famílias empobrecidas de áreas urbanas e rurais do nordeste brasileiro. Famílias que moram próximos a córregos e lugares sem saneamento básico. Além disso, praticamente a totalidade dos casos, são de uma renda *per capita* de duzentos e cinquenta reais por mês. Nesse sentido, como declarado por duas de nossas entrevistadas, o benefício social da criança se tornou a única fonte de renda da família.

Os fenômenos anômicos devem não só ser superados, mas também explicados – a saber, explicados em termos do nomos estabelecido na sociedade em questão. Uma explicação desses fenômenos em termos de legitimações religiosas, de qualquer grau de sofisticação teológica que seja, pode chamar-se uma teodiceia (BERGER, 1985, p.65).

A teodiceia⁷ seria, portanto, uma explicação religiosa diante desta situação, independentemente se ela é dada pela Teologia Sistemática, ou por um sujeito que busca justificar a morte de um filho como determinação divina. As teodiceias podem ter diversos níveis de elaboração e racionalização, desde as mais simples às mais complexas, desde os dogmas institucionalizados até as composições individuais e/ou biográficas dos sujeitos. Segundo Berger ‘não é a felicidade que a teodiceia proporciona antes de tudo, mas significado... nas situações de intenso sofrimento, a necessidade de significado é tão forte quanto a necessidade de felicidade, ou talvez maior’ (BERGER, 1985, p.70). Não é à toa que, praticamente, todas as religiões tentam dar explicação ao episódio biográfico que constitui a morte.

A relevância do ‘problema da teodiceia’ está no fato de que diante de uma precária realidade social, faz-se necessário a explicação destes fatos para que haja continuidade estrutural e subjetiva do cotidiano. Diante de uma maternidade marcada pela complexidade de uma doença, a compreensão da teodiceia, em termos sociológicos, pode contribuir para análise de nosso objeto de estudo. Afinal, considerando que, nos casos em que há influência da religiosidade, a teodiceia pode ser um fenômeno presente na explicação da maternidade frente à microcefalia.

Assim como a religião, a sexualidade e o gênero, a maternidade também é uma construção sociocultural. Segundo Giddens (1993, p.53) “a idealização da mãe foi parte integrante da moderna construção da maternidade”. As diferenças entre as representações sociais dos sexos são configuradas no âmbito cultural, “o elemento distintamente novo, aqui, era a associação da maternidade com a feminilidade, como sendo qualidades da personalidade” (GIDDENS, 1993, p.54).

⁷ O surto epidêmico atingiu, em sua grande maioria, famílias empobrecidas de áreas urbanas e rurais do nordeste brasileiro. Famílias que moram próximos a córregos e lugares sem saneamento básico. Além disso, praticamente a totalidade dos casos, são de uma renda *per capita* de duzentos e cinquenta reais por mês. Nesse sentido, como declarado por duas de nossas entrevistadas, o benefício social da criança se tornou a única fonte de renda da família.

Na obra ‘O Segundo Sexo’⁸ (BEAUVOIR, 2009), Simone de Beauvoir relata e discute a paradoxal condição da maternidade,

Essa generosidade merece os louvores que os homens incansavelmente lhe outorgam; mas a mistificação começa quando a religião da maternidade proclama que toda mãe é exemplar. Porque o devotamento materno pode ser vivido numa perfeita autenticidade; mas o caso é raro, na realidade. De costume, maternidade é um estranho compromisso de narcisismo, de altruísmo, de sonho, de sinceridade, de má-fé, dedicação e cinismo (p.682).

A imposição figurativa da mãe como um ser sagrado, que tem a capacidade de dispor-se, de forma sacrificial, em detrimento de sua prole, constitui-se num modelo muito bem estruturado de maternidade, atendendo à interesses macrossociais das sociedades modernas. A antropologia clássica dedicou parte de suas pesquisas para compreender questões relativas as representações da maternidade. Obviamente não constituíram análises sistemáticas de gênero sobre o tema, mas, podemos afirmar que, mesmo que de modo meramente classificatório e menos analítico, perceberam a importância etnográfica de tais problemas.

Marcel Mauss, em ‘As Técnicas do Corpo’⁹, define-as como “maneiras pelas quais os homens, de sociedade a sociedade, de uma forma tradicional, sabem servir-se de seu corpo”. Ou seja, não é qualquer forma de repetição corporal que pode ser considerada uma técnica, faz-se necessário a retroalimentação da tradição por meio do corpo e, conseqüentemente pelas práticas sociais. Neste sentido, a técnica pode ser considerada,

Um ato tradicional eficaz (e vejam que nisso não difere do ato mágico, religioso, simbólico). Ele precisa ser tradicional e eficaz. Não há técnica e não há transmissão se não houver tradição. Eis em que [sic] o homem se distingue antes de tudo dos animais: pela transmissão de suas técnicas e muito provavelmente por sua transmissão oral (MAUSS, 2015, p.407).

⁸ Beauvoir não publicara tal obra pensando no movimento feminista, que por sinal estava muito ativo na França – pós-guerra – de meados do século XX. Na verdade, Beauvoir escreve tal obra por observar a situação da condição feminina na relação social de sexo. O tema central da obra é a não-liberdade das mulheres, mesmo as burguesas francesas. Vale considerar que a publicação desta obra foi incluída no *index* da Igreja Católica, como leitura proibida. Nela, Beauvoir discute questões como o aborto, o casamento, a construção da feminilidade, entre outros assuntos ligados à condição feminina de meados do século XX.

⁹ Conferência intitulada ‘As Técnicas do Corpo’, proferida em 1934, na Sociedade de Psicologia e publicada no *Journal de Psychologie* em 1936’. Publicado recentemente em uma coletânea de artigos ‘Sociologia e Antropologia’ (2015).

É por meio do corpo que o indivíduo se evidencia no mundo, mas não é qualquer corpo, o corpo biológico apenas não o integra no nível sociocultural, é necessário que haja tradição, mas também não só no plano das ideias, mas a tradição absorvida, praticada e reproduzida. Neste sentido os processos de socialização pelas mais variadas esferas institucionais, parecem ser fundamentais para a tradição.

Nesse mesmo artigo, Mauss (2015) dedica-se à compreensão antropológica das ‘técnicas do nascimento e da obstetrícia’. Segundo ele, as ‘coisas’ relativas ao processo de nascimento da criança, e sobre as quais consideramos ‘normais’, na verdade são culturais, logo, passível de questionamento. Ou seja, cada cultura instrumentaliza as formas de nascer, parir e cuidar, ‘a escolha da criança, o abandono dos fracos, a condenação à morte dos gêmeos são momentos decisivos na história de uma raça. Tanto na história antiga como nas outras civilizações, o reconhecimento da criança é um acontecimento capital’ (MAUSS, 2015, p.410). O autor também discute as ‘técnicas da infância – criação e alimentação da criança’, demonstrando que a relação inicial entre mães e filhos é culturalmente imposta, bem como as ‘técnicas’ de transporte da criança, modos de criação e desmame (MAUSS, 2015, p.411).

Não é incomum, portanto, que com o advento do ‘amor romântico’ a distinção dos sexos tenha exaltado algumas características consideradas tipicamente femininas, como por exemplos o cuidado e a docilidade, associando-as à maternidade.

Com efeito, repetem à mulher desde a infância que ela é feita para gerar e cantar-lhe o esplendor da maternidade; os inconvenientes de sua condição – regras, doenças etc. – o tédio das tarefas caseiras, tudo é justificado por esse maravilhoso privilégio de pôr filhos no mundo. (BEAUVOIR, 2009, p.654).

A condição feminina, bem como a aceitabilidade da maternidade enquanto elemento ‘sacralizado’ são inculcados desde a infância, por meio da socialização. Até mesmo as ‘brincadeiras de meninas’ são condicionadas ao cuidado, à paciência, ao amor e ao trabalho doméstico. De outro modo, o mundo masculino das

'brincadeiras', conduz os garotos à agressividade, ao raciocínio, à esforços corporais dinâmicos. Dito de outra forma, as maneiras de socializar na infância são distintas e cumprem objetivos determinantes nas representações de gênero na fase adulta, e conseqüentemente, na divisão social do trabalho.

Giddens (1993, p.110) nomeia esta suposta obrigação/vocação de 'invenção social da maternidade', ou seja, "a ideia de que a mãe deveria desenvolver um relacionamento afetivo com o filho". Segundo Moura & Araújo, "a exaltação ao amor materno é fato relativamente recente dentro da história da civilização ocidental, constituindo-se esse tipo de vínculo, tradicionalmente descrito como 'instintivo' e 'natural'". (MOURA & ARAÚJO, 2004, p.45).

Articulando-se aos interesses econômicos do Estado, um outro discurso proferido por médicos, moralistas, administradores e chefes de polícia reforçava a necessidade de a mulher ocupar-se com os filhos. Tal discurso baseava-se, principalmente, no argumento de que essa seria a forma "natural" de cuidados com a criança e, por isso, a mais adequada; uma vez que só a mulher era capaz de gestar e parir, seriam, pois, concernentes apenas à "natureza feminina" a educação e os cuidados com a prole. (MOURA & ARAÚJO, 2004, p.46).

A maternidade seria uma extensão da feminilidade, que por sua vez, seriam indissociáveis do trabalho doméstico, o que serviria muito bem à distinção de gênero entre os espaços público e o privado, bem como a divisão dos atores sociais. A tentativa de naturalização da maternidade assemelha-se ao equívoco teórico de biologização do social, o que reduz, por sua vez, a possibilidade de discussão da problemática que cerca este tema, pois,

Ao se percorrer a história das atitudes maternas, nasce a convicção de que o instinto materno é um mito. Não encontramos nenhuma conduta universal e necessária da mãe. Ao contrário, constatamos a extrema variabilidade de seus sentimentos, segundo sua cultura, ambições ou frustrações (BADINTER, 1985, p.365).

A maternidade é uma construção social, seu desenvolvimento e estruturação varia de acordo com o período e contexto histórico em que se insere. O período contemporâneo é marcado pela influência burguesa europeia patriarcal, pós século XVIII, que destinou o espaço doméstico da casa à responsabilidade feminina. Neste contexto, o ideal de maternidade atrelou-se ao destino feminino, enquanto extensão

de sua sexualidade, o que contribuiu para a naturalização da maternidade e de seu sacrifício e aptidão feminina universal. Por meio da inculcação de um *habitus* materno, a maternidade apresenta-se como um ideal de feminilidade, que para realizar-se exige da mulher dedicação exclusiva e sacrificial ao novo ser humano que nasce de seu corpo e dele sobrevive (calor e alimentação), pois dela depende integralmente.

Diante da criação e inculcação desse *habitus*, naturaliza-se a maternidade enquanto tarefa feminina de doação de si, na expectativa de que o ser humano que chega, torne-se um indivíduo potencialmente apto à vida social, bem como as conquistas dos bens simbólicos que o grupo pode oferecer. Isto posto, o exercício da maternidade frente a realidade da microcefalia altera significativamente as expectativas das mães que esperavam matinar em uma situação de 'normalidade'. O advento da doença defronta-se com as expectativas construídas da maternidade diante da experiência da microcefalia.

O título 'maternidade paradoxal', tenta demonstrar a situação ambígua experienciada por essas mulheres, pois, se por um lado essa experiência deveria configurar um episódio espetacular de suas biografias, por outro desvenda a realidade da maternidade diante de uma situação de precariedade social – no caso da ocorrência congênita da doença durante a gestação. Além da dimensão subjetiva dessas mães, ainda haverá o estigma social da doença, que pode interferir socialmente no âmbito das relações sociais.

Metodologicamente, as mães foram selecionadas por meio de contato prévio, nos encontros promovidos pelas unidades de apoio à criança afetada pela microcefalia associada ao ZIKV, do Sistema Único de Saúde – SUS do Ministério da Saúde do Governo Federal¹⁰. Essas mães são acompanhadas desde a gestação pelo SUS, tão logo sejam detectados, por meio de exames ultrassonográficos, os primeiros indícios de malformação cerebral no feto. Quando detectada esta malformação, bem como a presença do vírus no corpo da gestante, o Ministério da

¹⁰ Existem três momentos específicos que elas se dirigem às unidades do SUS e que tem relação com a epidemia: a) nas reuniões do grupo multidisciplinar de apoio às crianças e mães de microcéfalos, que geralmente acontecem duas vezes por semana; b) no tratamento multidisciplinar efetivo das crianças, que geralmente ocorre uma vez por semana; e c) esporadicamente, em festividades para estimular a discussão das dificuldades no enfrentamento da doença.

Saúde é imediatamente notificado, começa-se um processo de investigação que poderá ou não confirmar a anomalia congênita, após o nascimento da criança.

Na aplicação dos questionários e realização das entrevistas, buscou-se compreender: 1) a realidade das famílias afetadas pelo surto e seu impacto social; 2) a realidade da doença no âmbito familiar; 3) a representação da maternidade, frente ao diagnóstico positivo da doença; e 4) a função da religiosidade das mães no enfrentamento da doença.

É um objeto que caracteriza-se por seu caráter trans e multidisciplinar, pois faz parte de um problema nacional epidemiológico no campo da saúde e perpassa por grandes áreas como as Ciências Sociais e das Religiões. Baseados em pressupostos socioantropológicos da relação saúde-doença, a análise dos dados epidemiológicos é capaz de refletir aspectos significativos de vulnerabilidade da realidade social brasileira. Estamos diante de um problema de impacto nacional, que precisa ser analisado, não só pelo campo da saúde, mas também pela área das ciências humanas, considerando as implicações sociais que refletem a partir do problema.

Desde que houvera a suspeita de ‘casos de Microcefalia e/ou malformações, sugestivos de infecção congênita’ associados ao ZIKV, instaurou-se um problema de abrangência nacional, com consequências gravíssimas às gestantes. Entretanto, a situação é mais grave na região nordeste do país, que concentra 91% dos casos confirmados da doença.

Nosso estudo apresenta uma significativa relevância acadêmica, uma vez que foi desenvolvido no núcleo regional do problema apresentado, neste caso, o estado da Paraíba; e principalmente no local aonde o problema foi identificado e comunicado à comunidade científica pela primeira vez (Paraíba).

Questões epidêmicas têm implicações de saúde, mas também determinantes consequências socioculturais, pois podem alterar significativamente a organização política e econômica das cidades, nisto a relevância social de nosso estudo. Academicamente, oferece uma perspectiva transdisciplinar para abordar o problema exposto, partindo das construções sociorreligiosas da realidade para significar um problema em pauta no contexto brasileiro.

Além de observar, *in loco*, a realidade do surto de microcefalia e seu impacto social no Nordeste, ela ainda analisa a religião como sistema cultural, ou seja, sua importância diante de uma sociedade considerada secularizada. Além do mais, uma das características do objeto que ora propomos é seu ineditismo e pioneirismo acadêmico, no campo da Teologia e das Ciências Sociais das Religiões, pretendendo associar-se aos demais estudos já iniciados no campo da saúde.

Quanto a relevância social, esse estudo buscará evidenciar a realidade das famílias que foram impactadas por essa experiência singular, e que provavelmente, já se encontravam em situação de vulnerabilidade social. Por meio da divulgação do estudo, abrimos possibilidade para que as mães de crianças microcéfalas expressem suas angústias, limitações e problemas diante dessa realidade, nunca registrada outrora na literatura científica.

Mais uma vez, ressaltamos seu pioneirismo ao abordar um objeto de grande repercussão social, nacional e internacional. E, apesar de partir de um problema macrossocial, não desconsidera seus aspectos mais subjetivos, como a experiência das mães e das famílias afetadas pelo surto, relacionando-se assim, às questões microsociais da comunidade.

Dada as características que cercam o problema apresentado, bem como as peculiaridades do estudo, como o pioneirismo, a transdisciplinaridade, o regionalismo, seu impacto social, seu relacionamento com a comunidade e a capacidade de abrangência nacional, consideramo-la altamente relevante para o campo científico e social, e de significativo impacto para a sociedade.

Discutindo a antropologia da emoção, Le Breton (2009, p.9) afirma que “de uma sociedade humana a outra, os homens [e as mulheres] sentem afetivamente os acontecimentos de sua existência por intermédio de diferentes repertórios culturais, os quais, embora por vezes se assemelhem, não são idênticos”. Portanto, as formas de sofrer e de seu enfrentamento estão inseridos em um contexto sociocultural específico. Segundo Koury (1999, p.76) “a dor e o sofrimento seriam elementos fundamentalmente do constructo social, produzidos socialmente e encarnados nas ações sociais gerais e particulares”. Logo, devem ser pensados como categoria analítica,

O sofrimento social entendido aqui em sua dimensão coletiva – dado o impacto que o surto epidêmico ocasionou na população – não desconsidera as implicações individuais, haja vista as dificuldades enfrentadas pelas mães-negras-empobrecidas-nordestinas de crianças portadoras da Síndrome. (LEMOS & CAMPOS, 2019, no prelo)

Ou seja, apesar de o sofrimento ser individual, as formas de sofrer estão condicionadas ao lugar social e cultural. E, apesar da especificidade epidêmica – no que tange ao campo da saúde – são determinadas por tempo e espaço, como bem expõe Foucault (1977),

A análise de uma epidemia não se impõe como tarefa reconhecer a forma geral da doença, situando-a no espaço abstrato da nosologia, mas reencontrar, sob os signos gerais, o processo singular, variável segundo as circunstâncias, de uma epidemia a outra que, da causa à forma mórbida, tece em todos os doentes uma trama comum, mas singular, em um momento do tempo e em determinado lugar do espaço (p.26).

O fato de o surto epidêmico ter acometido uma parcela significativa de gestantes, atingiu majoritariamente mulheres empobrecidas, negras e nordestinas, fato decorrente, dentre outras coisas, a péssimas condições de saneamento básico. A epidemia impacta tanto mães quanto crianças portadoras da ‘Síndrome Congênita pelo Zika Vírus’,

Figura 1 Mãe de gêmeos microcefálicos



Fonte: Jornal Folha de São Paulo - Brasil¹¹

¹¹ Disponível em: <https://www1.folha.uol.com.br/cotidiano/2019/10/zika-levou-a-mais-registros-de-outros-defeitos-congenitos.shtml>. Acesso em: 27 nov. 19.

Além das implicações sociais e culturais da doença, dentre todas as dificuldades enfrentadas, encontra-se o estigma da doença, haja vista que sua manifestação se evidencia no corpo da criança, e no corpo da mãe – que cuida da criança (sempre no colo) e do qual ‘se originou’ a doença.

Além da maternidade marcada pelo sofrimento e pelo cuidado altero, as mães ainda enfrentam o estigma social. Uma das mães relata, em entrevista, que *as pessoas olhavam para seu filho como se fosse um monstro*. De uma forma ou de outra, mesmo nos espaços hospitalares de atenção a criança com microcefalia, os olhares denunciam a diferença.

Outra mãe, adolescente, residente da zona rural da Paraíba, se declara católica, entretanto, afirma não ir às missas no domingo em detrimento dos olhares curiosos das pessoas da pequena cidade. Esta mesma mãe, declara ter pensado inicialmente que a doença da filha tinha a ver com a forma como usava seu corpo (namorando, bebendo e dançando), seus familiares acreditavam – dado o desconhecimento da doença no ano de 2016 – que por questões morais, no uso do corpo – tinham implicado na malformação fetal de sua bebê.

Das 6 mães entrevistadas, 5 acreditam que seus filhos são estigmatizados socialmente pela aparência, principalmente em detrimento da cabeça pequena. Todas, no momento da entrevista seguravam seus filhos de até três anos no colo, haja vista que não andam, não falam, enxergam pouco ou nada e tem toda a função neuromotora comprometida. O corpo que essas mulheres carregam, demanda força física e coragem, principalmente para o enfrentamento social e para o sofrimento dessa maternidade paradoxal. Elas, por sua vez, consideram o cuidado das crianças como uma designação divina, visto que todas afirmam que deus confiou um anjo para que seja cuidado por elas, e se deus enviou é porque conhece a força de cada uma para aguentar tal encargo (fala delas).

Conclui-se, portanto, que a maternidade se sacraliza, tornando-se desígnio divino. O corpo cuidado e o corpo que cuida sofrem do mesmo jeito. O cuidado infantil torna-se parte da condição feminina, e sua realização uma missão. A religião, portanto, assume a condição de mediadora entre o sofrimento humano e a vontade

divina, legitimando os problemas sociais – oriundos de falta de políticas públicas adequadas à sobrevivência – como ‘vontade divinamente instituída’.

REFERÊNCIAS

- AZEVEDO, R. S. S., OLIVEIRA, C. S., & VASCONCELOS, P. F. C. (2015). Chikungunya risk for Brazil. *Revista de Saúde Pública*, 49(58), 1-6. Epub September 18. <https://dx.doi.org/10.1590/S0034-8910.2015049006219>.
- BADINTER, E. *Um Amor Conquistado: o mito do amor materno*. Rio de Janeiro, Brasil: Nova Fronteira, 1985.
- BEAUVOIR, S. *O Segundo Sexo*. Trad. Sérgio Milliet. 2ª ed. Rio de Janeiro, Brasil: Nova Fronteira, 2009.
- BERGER, P. L. *O Dossel Sagrado: elementos para uma teoria sociológica da religião*. São Paulo, Brasil: Paulus. 1985
- CASTRO, E. K. & PICCININI, C. A. A experiência de maternidade de mães de crianças com e sem doença crônica no segundo ano de vida. *Estudos de Psicologia (Natal)*, 9(1), 89-99, 2004. <https://dx.doi.org/10.1590/S1413-294X2004000100011>.
- CASTRO, E. K. & PICCININI, C. A. Implicações da doença orgânica crônica na infância para as relações familiares: algumas questões teóricas. *Psicologia: Reflexão e Crítica*, 15(3), 625-635, 2002. <https://dx.doi.org/10.1590/S0102-79722002000300016>.
- FOUCAULT, M. *O Nascimento da Clínica*. Trad. Roberto Machado. Rio de Janeiro, Brasil: Forense-Universitária, 1977.
- GIDDENS, A. *A Transformação da Intimidade: sexualidade, amor e erotismo nas sociedades modernas*. São Paulo, Brasil: Unesp, 1993.
- GOFFMAN, E. *Estigma: notas sobre a manipulação das identidades deterioradas*. Trad. Mathias Lambert. 4ª ed. São Paulo, Brasil: Zahar, 1985.
- KOURY, M. A Dor como Objeto de Pesquisa Social. *Ilha Revista de Antropologia*, 1, 73-83. Recuperado de <https://periodicos.ufsc.br/index.php/ilha/article/view/14502/13283>.
- LE BRETON, D. (2009). *As Paixões Ordinárias: antropologia das emoções*. Trad. Luís Alberto Salton Peretti. Petrópolis, Brasil: Vozes, 1999.
- LEMO, F. & CAMPOS, Z. D. P. A Religiosidade no Enfrentamento do Surto Epidêmico de Zika Vírus no Nordeste Brasileiro. *Estudos de Religião*, São Bernardo do Campo. v. 33, n.1. pp. 83-102, 2019.

LEMOS, F. & CAMPOS, Z. D. P. (). Religião e Epidemia: legitimações religiosas para o sofrimento. *Revista Caminhos*, Goiânia. v. 18, pp. 380-395, 2020.

33(1), 83-102. <http://dx.doi.org/10.15603/2176-1078/er.v33n1p83-102>.

MINISTÉRIO DA SAÚDE. (2015). *Protocolo de vigilância e resposta à ocorrência de microcefalia relacionada à infecção pelo vírus Zika*, Plano Nacional de Enfrentamento à Microcefalia no Brasil. Acessado a 29 nov. 2019 em <https://portalarquivos2.saude.gov.br/images/pdf/2015/dezembro/09/Microcefalia---Protocolo-de-vigil--ncia-e-resposta---vers--o-1----09dez2015-8h.pdf>.

MOURA, S. M. S. R. & ARAÚJO, M. F. A maternidade na história e a história dos cuidados maternos. *Psicologia: Ciência e Profissão*, 24(1), 44-55, 2004. <https://dx.doi.org/10.1590/S1414-98932004000100006>.

VENTURA, C. V., MAIA, M., VENTURA, B. V., LINDEN, V. V. D., ARAÚJO, E. B., RAMOS, R. C., ROCHA, M. A. W., CARVALHO, M. D. C. G., BELFORT JR, Rubens, & VENTURA, L. O. Ophthalmological findings in infants with microcephaly and presumable intra-uterus Zika virus infection. *Arquivos Brasileiros de Oftalmologia*, 79(1), 1-3, 2016. <https://dx.doi.org/10.5935/0004-2749.20160002>.

ZANLUCA, C., MELO, V. C. A., MOSIMANN, A. L. P., SANTOS, G. I. V., SANTOS, C. N. D., & LUZ, K. First report of autochthonous transmission of Zika virus in Brazil. *Memórias do Instituto Oswaldo Cruz*, 110(4), 569-572, 2015. <https://dx.doi.org/10.1590/0074-02760150192>.

CAPÍTULO 12

“AH, PEDE-SE NÃO ENVIAR FLORES” – EPIFANIA E LUTO NO CONTO A MORTE DOS GIRASSÓIS DE CAIO FERNANDO ABREU

Raquel de Lourdes de Miranda e Silva Carmona¹
Jeane Odete Freire dos Santos Cavalcanti²
Josemary Marcionila Freire Rodrigues de Carvalho Rocha³
Cícero de Sousa Lacerda⁴

Introdução

Os casos de acometimento do vírus da imunodeficiência humana (HIV) e/ou da Síndrome da Imunodeficiência Adquirida (AIDS) se tornam conhecidos no país a partir do início dos anos de 1980, no momento em que no Brasil se consolidava o processo de redemocratização, após 21 anos de governo militar. No final dessa mesma década a Constituição de 1988 origina o direito à saúde em seu escopo e preconiza a criação do Sistema Único de Saúde – SUS, que por sua vez, traz força às lutas empreendidas que resultaram em posterior controle e prevenção da AIDS (SILVA, 2019).

É uma década, a de 1980, considerada de grande efervescência, na qual coexistem na memória cultural no Brasil, a opressão do governo, a perseguição a

¹Mestre em Ciências das Religiões pela Universidade Federal da Paraíba; Membro do Núcleo de Práticas Integrativas do Centro Universitário UNIESP - NUPICs; Coordenadora da Pós-Graduação [Especialização] em Ciências das Religiões, Diversidade e Ensino Religioso do Centro Universitário do UNIESP; Membro do Grupo Videlicet (PPGCR/CE/UFPB).

² Mestre em Ciências das Religiões pelo PPGCR / CE; Doutoranda no Programa de Pós-graduação em Ciências das Religiões – PPGCR/CE/UFPB; Coordenadora do Núcleo de Práticas Integrativas do Centro Universitário UNIESP - NUPICs; Coordenadora da Pós-Graduação [Especialização] em Naturopatia do Centro Universitário UNIESP; Coordenadora da Pós-graduação em Atividades físicas e danças em academias de ginástica do Centro Universitário UNIESP; Docente do Curso de Educação Física do Centro Universitário UNIESP; Membro do Núcleo de Educação Emocional do Centro de Educação – NEEMOC/CE/UFPB.

³ Mestrado em Engenharia Biomédica pela UFPB. Doutoranda - Universidade Federal da Paraíba - UFPB. Professora e Pesquisadora - Graduação em Computação e Bacharel em Direito. Tem mais de 18 anos de experiência com gerência e desenvolvimento de projetos de software, pesquisa e inovação. Atuou como pesquisadora do CNPq, categoria Desenvolvimento Tecnológico e Industrial (DTI-A) no projeto Sistema de Informação para Controle de Dopagem. Atua na área da gestão de projetos em TI, Engenharia e suas aplicações, Estatística e Métodos de pesquisas, Saúde e sistemas computacionais. Gestão Acadêmica em Processos Regulatórios, auditoria e recebimento e acompanhamento de Comissões avaliadoras do Ministério de Educação.

⁴ Professor universitário, realizando estágio de Pós-Doutorado em Desenvolvimento e Meio Ambiente pela UFPB. Doutor em Desenvolvimento e Meio Ambiente pela UFPB. Mestre em Recursos Naturais pela UFCG. Especialista em Ciências Ambientais pela Faculdade Integrada de Patos. Possui graduação em Turismo com ênfase em Hotelaria pela Associação Paraibana de Ensino Renovado (2006). Coordenador da COOPERE (Coordenação de Pesquisa, Extensão e Responsabilidade Social) do Centro Universitário UNIESP. Professor universitário.

boa parte dos intelectuais e artistas brasileiros, a cultura popular, os movimentos *hippies* e *beats*, a tropicália e os mais diversos movimentos artísticos e culturais, que se consolidam como marcas representativas da sociedade civil, em uma geração que contesta, que protesta e escreve (CANDIA, 2011).

Tais contextos marcam a obra de Caio Fernando Abreu, que mistura em seus escritos as considerações resultantes da violência do período de “chumbo” (1964-1985), bem como, as transformações ocorridas no próprio sujeito que vivia a transição ditadura-democracia, além de pessoalmente conviver com a AIDS, que naquela altura era considerada como pena capital e que vitimou tantos famosos e anônimos nas décadas seguintes, como Cazuza, Betinho, Lauro Corona e Sandra Bréa, dentre outras figuras de relevância no mundo artístico (SILVA, 2019).

Das suas obras, *Pequenas epifanias* (1995) é um retrato fiel desse homem, que longe de uma produção historiográfica, escreveu o seu tempo histórico, fez História, uma vez que a sua obra testemunha sua época, e, História é “a ciência que estuda os homens no tempo” (BLOCH, 2011, p. 55). O livro reúne crônicas que publicadas de 1986 a 1995, nos jornais *O Estado de São Paulo* e *Zero Hora*. Sua temática está claramente entrelaçada com o período delicado da vida do autor, cuja morte prematura ocorrerá em 1996.

Pelo exposto, trazemos um trabalho que objetiva discutir sobre epifania, eufemismo e luto no contexto da morte eminente como se apresenta no conto de Caio Fernando de Abreu *A morte dos Girassóis*. Para tal, compomos um estudo bibliográfico que forneceu o aporte necessário para nossa fundamentação teórica, além de realizar uma abordagem de caráter exploratória que nos permitiu percorrer mais amplamente as fontes literárias/acadêmicas e científicas, que tratam da temática.

Assim, optamos, para uma melhor sistematização da leitura, por dividir esse trabalho em duas partes. Inicialmente vamos tratar das terminologias – epifania e luto; em seguida vamos contextualizar o autor e a sua obra, para por fim, traçar no conto *A morte dos girassóis* os sinais epifânicos que eufemizaram a sua própria morte.

A descoberta da jardinagem

Na condição existencial do ser humano estão refletidas as inquietações e as angústias pelas quais passamos ao longo da vida na caminhada da morte. O livro *Pequenas Epifanias*, do qual extraímos o conto *A morte dos girassóis*, encerra em seu título o recado que veio comunicar: os pequenos milagres, os mistérios do cotidiano, as manifestações triviais que manifestam possibilidades de entendimento do ser e da vida.

Por epifania compreendemos que é uma expressão religiosa, frequentemente empregada para indicar uma manifestação divina, uma súbita percepção da realidade, uma “iluminação”. Na sua etimologia, é uma palavra originária do grego, “transliterada como ‘epiphaneia’ e, pode significar aparição ou manifestação” (NASCIMENTO, 2016, p. 33). Possui forte conotação teológica pelo uso em contexto bíblico, uma vez que frequentemente acontece envolvendo pessoas e ações sobre o próprio tempo, ainda que não esteja diretamente a elas vinculada (NASCIMENTO, 2016). O sacrifício de Isaque, quando o seu pai o levou ao Monte Moriá e um anjo aparece e o demove da ideia de imolar seu filho. No texto bíblico diz:

E aconteceu depois destas coisas, que provou Deus a Abraão, e disse-lhe: Abraão! E ele disse: Eis-me aqui. E disse: Toma agora o teu filho, o teu único filho, Isaque, a quem amas, e vai-te à terra de Moriá, e oferece-o ali em holocausto sobre uma das montanhas, que eu te direi. [...] E tomou Abraão a lenha do holocausto, e pô-la sobre Isaque seu filho; e ele tomou o fogo e o cutelo na sua mão, e foram ambos juntos. Então falou Isaque a Abraão seu pai, e disse: Meu pai! E ele disse: Eis-me aqui, meu filho! E ele disse: Eis aqui o fogo e a lenha, mas onde está o cordeiro para o holocausto? E disse Abraão: Deus proverá para si o cordeiro para o holocausto, meu filho. Assim caminharam ambos juntos. E chegaram ao lugar que Deus lhe dissera, e edificou Abraão ali um altar e pôs em ordem a lenha, e amarrou a Isaque seu filho, e deitou-o sobre o altar em cima da lenha. E estendeu Abraão a sua mão, e tomou o cutelo para imolar o seu filho; Mas o anjo do Senhor lhe bradou desde os céus, e disse: Abraão, Abraão! E ele disse: Eis-me aqui. Então disse: **Não estendas a tua mão sobre o moço, e não lhe faças nada; porquanto agora sei que temes a Deus**, e não me negaste o teu filho, o teu único filho. Então levantou Abraão os seus olhos e olhou; e eis um carneiro detrás dele, travado pelos seus chifres, num mato; e foi Abraão, e tomou o carneiro, e ofereceu-o em holocausto, em lugar de seu filho (BÍBLIA, 1999, p. 35, grifos nossos).

É importante a percepção de que a epifania, como apresentada na narrativa bíblica, traz em si, a possibilidade de modificar a realidade vivenciada, consolidando novas perspectivas e transformando-a. Nascimento (2016, p. 33), aponta para o fato de que as epifanias, sobretudo aquelas relatadas no contexto bíblico acontecerão por meio de manifestações divinas “nas aparições visíveis, audíveis ou mesmo táteis de Deus, envoltas nos mais variados elementos da natureza, como fogo, raios, terremotos, nuvens, sons etc.”.

A epifania vai dar alento e auxiliar nesse processo de eufemização da morte iminente e o conseqüente luto. Ao se remeter a uma figura de linguagem, Abreu (2014) vai minimizar o sofrimento ao mesmo tempo em que preserva a vida e vive um processo de luto observando o seu jardim, plantando e cuidando dos girassóis, como escreve:

Anoitecia, eu estava no jardim. Passou um vizinho e ficou me olhando, pálido demais até para o anoitecer. Tanto que cheguei a me virar para trás, quem sabe alguma coisa além de mim no jardim. Mas havia apenas os brincos-de-princesa, a enredadeira subindo lenta pelos cordões, rosas cor-de-rosa, gladiolos desgrenhados (ABREU, 2014, p. 13).

Será nesse ambiente que o autor vai decretar os limites da sua vida e vivenciar seu luto, relatando inclusive o anúncio de morte: “Perguntei que-que foi, e ele enfim suspirou: ‘Me disseram no Bonfim que você morreu na Quinta-feira.’ Eu disse ou pensei em dizer ou de tal forma deveria ter dito que foi como se dissesse: ‘É verdade, morri sim’ [...]” (ABREU, 2014, p. 14). Nessa morte eufemizada, quando o autor se remete ao vizinho como já tendo morrido, ele próprio vivencia o seu luto, se despede.

O autor e a sua obra são partes do seu tempo. Marc Bloch. Sobretudo, se essa obra tem um estilo cotidiano, ligeiro para falar de morte e luto. Sendo esse último um processo que está presente, de maneira inevitável e incontestável, entre os dois polos da existência humana: a vida e a morte. No sentido de somar junto à essa discussão, vamos em busca do entendimento do luto como um termo não patológico, mas inerente à condição humana. Nesse sentido, compreende-se a importância das contribuições conceituais de Sigmund Freud (1915/1996).

Para compreender o luto, é necessário conhecer a sua natureza dinâmica, podendo ser “[...] caracterizado como uma perda de um elo significativo entre uma

pessoa e seu objeto, portanto um fenômeno mental natural e constante durante o desenvolvimento humano” (CAVALCANTI; SAMCZUK; BONFIM, 2013, p. 88). Freud (1915/1996) vai se ocupar em entender o luto como uma reação aquilo que se perdeu, não sendo necessariamente uma condição patológica.

Isto posto, a ideia de luto não se limita apenas ao que se remete a morte física, mas existe no limite das perdas que significam mortes e diz respeito ao enfrentamento das sucessivas perdas, sejam reais ou simbólicas, configuradas no desenvolvimento humano. Deste modo, a construção teórica de Freud tem sequência em perda/morte/luto/melancolia em uma cadeia interdependente. Ao publicar *Reflexões para os Tempos de Guerra e Morte* (1915/1996), o autor “[...] apresenta a relação entre perda e morte, salientando que essa última passou a ser refletida pelo homem a partir de sentimentos ambíguos em relação ao outro” (SOUSA; PONTES, 2016, p. 70).

Os sentimentos que se apresentam a partir da(s) perda(s), segundo Freud (1915/1996), vão corroborar com o modo como se vive o luto. O autor aponta para o fato de que a morte de um homem como uma necessidade de eliminar o inimigo ou menos para garantir a sobrevivência é vivida de maneira diferente daquela que se vê ao perder um ente próximo e querido. Mais ainda, nesse sentido Freud também vai chamar a atenção para o fato de que o ser humano vai minimizar a perda desse ente querido, remetendo-se à ideia de vida pós-morte.

Já em *Luto e Melancolia* (1917/1996), o autor vai se referir ao luto como um processo e o denomina: *Trauerarbeit*, - o trabalho do luto (SOUSA; PONTES, 2016, p. 70), ou seja, nesse processo o luto pelas perdas, pode se manifestar-se de diferentes formas na vida do sujeito. Assim: [...] a reação à perda de um ente querido, à perda de alguma abstração que ocupou o lugar de um ente querido, como o país, a liberdade ou o ideal de alguém, e assim por diante (FREUD, 1917, p. 129). Nesta direção, o autor vai considerar a natureza dos afetos aflorados no processo de luto que apresenta se abatendo e perdendo interesse pelo mundo exterior, acreditando na sua incapacidade de amar novamente.

Grosso modo, a sociedade, tende a reconhecer somente o luto decorrente da separação definitiva, o que é por demais reducionista, ou seja, o luto decorrente da morte. Para Bowlby (2006) se existe vínculo, a separação é uma constante, daí a angústia decorre, como uma reação ao risco da perda do objeto, sendo a dor do luto,

perceptível e compreendida como a reação dessa perda efetiva, a apatia diante de uma doença terminal, por exemplo, também se constitui em um processo de “despedimento”, desligamento.

Enquanto Freud (1917/1996) compreende que a melancolia poderá desenvolver, em certas pessoas, uma disposição mórbida patológica, para Bowlby (2006) o desenvolvimento do luto patológico pode se desenvolver ou não, de acordo com as experiências subjetivas, o que dispõe um pensamento concordante entre os autores, bem como a forma como os indivíduos transpõem essa fase do luto e todas as disposições que se colocam a seguir, constituem um luto considerado dentro dos padrões da normalidade. Ou seja, para os teóricos, o luto vivido é entendido em seu contexto.

A epifania que traz o eufemismo da morte e o conseqüente luto nos encaminha pela busca por vivências que permitam uma perspectiva de encontrar na transcendência o apoio para acalantar e realizar as necessidades do ser, o que torna a relação do homem com experiências geradas por aparição do sagrado, uma realidade. Concordamos com Costa e Possebom (2014) ao afirmarem que “o homem procura cumprir um sentido para justificar a existência e amenizar a agonia que a vida, diante da perspectiva da finitude e dos próprios limites, lhe impõe” (COSTA; POSSEBON 2014, p. 14). Ou seja, procura transcender a realidade vivenciada, ao mesmo tempo em que acredita em um sentido de vida além de si mesma, mesmo porque viver sem sentido ou não crer em algo melhor parece ser impossível.

Na intenção de estudar a ocorrência de uma epifania e da vivência de um luto diante da morte iminente, justificamos a nossa escolha pelo texto Abreu (2014) *A Morte dos Girassóis*, uma vez que é um conto que representa com muita clareza os termos apresentados. tratados.

Autor, texto e contexto

O autor, como grande representante da geração reprimida dos anos 80, vitimada por uma ditadura e busca exacerbada por liberdade. Nasceu em 1948, faleceu em 1996, portador do vírus HIV/ AIDS. “Além de escritor de contos, romances e poemas, Caio Fernando Abreu (CFA), o Caio F. como assinou em mais de 80 cartas, de 1980 a 1996, foi jornalista, crítico de artes, dramaturgo, tradutor, roteirista de televisão, ator, ativo missivista, cinéfilo e viajante” (KOGURE, 2015,

p.12), foi assim uma figura tão eclética que a sua obra abarca diversos olhares e múltiplas abordagens. O jornal argentino *El País* em 2018, acerca do ecletismo e do fato de se manter vivo o interesse de muitos em sua obra, publica:

Caio Fernando Abreu foi repetidamente o que não se podia ser. Gay e crítico da ditadura nos anos setenta e oitenta. Doente de Aids nos anos noventa. Teve outros traços, e esses mencionados não são nem equiparáveis entre si nem estão unidos por um fio condutor, mas compartilham uma ideia central. Uma ideia que só foi ganhando força desde 1996, quando Caio morreu aos 47 anos e começou a ser interpretado e reinterpretado por várias gerações de jovens – quase sempre jovens – que se debruçaram sobre seus textos uma e outra vez e que lhe foram buscando um lugar entre nomes cada vez maiores da literatura brasileira do século XX. A ideia de que Caio Fernando Abreu foi o que foi, publicamente, obstinadamente, ostentadamente, mesmo que a sociedade não o deixasse ser assim (EL PAÍS; AVEDAÑO, 2018, online).

Ao compreender o autor e o entorno das suas vivências, podemos contextualizar a sua obra. Assim, a sua preferência pelo jardim e pelos girassóis se justificar no nascer e renascer cotidianamente. Acerca da flor de girassol, uma antiga lenda vai falar do amor entre a ninfa Clítia, Hélio, o deus do Sol, que vai preferir Leucotéia. Ligeiramente, é contada assim:

Clítia começa a definhar em uma enorme tristeza. Ela sentava-se no chão, sem comer, sem beber e com frio, apenas, se nutrindo de suas próprias lágrimas. Durante o dia o Sol estava no céu, e Clítie não desviava o olhar dele, porém durante a noite se prostrava para o chão continuando a chorar copiosamente. Com o passar do tempo, seus pés ganharam raízes e a sua face se transformou em uma flor, e continuou seguindo o sol. Assim nasceu o primeiro *Helianthus annuus*, cujo significado é “flor do sol” (REVISTA PAZES, online).

A escolha dos girassóis e a presença de um narrador-personagem, que “esquece” de sua morte e vai nascendo todos os dias no seu jardim. Um homem, um espectro, uma pessoa perdida no cultivo e preparo da terra, afazeres pertinentes a um jardim não arranja tempo para angústias e apreensões que dizem respeito ao corpo físico. Quando se remete ao vizinho e conclui “É verdade, morri sim”, o autor não somente vive a sua epifania, como faz parte dessa epifania, o eufemismo da morte.

Assim, a construção do conto, é toda uma consolidação das evidências do seu fim. O autor reveste a personagem de humor delicado, ao mesmo tempo em que em meio ao diálogo com o vizinho, responde a interpelação com a expressão que

revela a epifania presente no texto: “[...] É verdade, morri sim. Isso que você está vendo é uma aparição, voltei porque não consigo me libertar do jardim, vou ficar aqui vagando feito Egum até desabrochar aquela rosa amarela plantada no dia de Oxum” (

Ao não negar sua morte ao vizinho, relatando-a naturalmente, reconhece como processos naturais a vida e a morte. Portanto, “o jardim é seu objeto amado, por isso mesmo morto possui um espelho interior do outro dentro de si, é um ser misto, composto ao mesmo tempo por esse ser vivo e definido que se encontra diante de mim e pelo seu duplo interno impresso em mim” (NASIO, 2007, p.32).

Nesse entendimento, o espaço do jardim e os cuidados que demandam as flores, sobretudo os girassóis, bem como a maneira de brotarem, se constituem em metáforas que efetivamente identificam narrador-personagem e a dinâmica da sua existência, entre o estar morto-vivo e a partir do cuidado com a terra ter poder sobre a vida e a morte (NASIO, 2007). O jardim e o seu cultivo passam a existir como uma continuidade sua. Nesse sentido, Parkes (2009) explica que o laço psicológico criado pelo amor entre duas pessoas (ou uma pessoa e uma coisa) possui uma força inversa, traduzido em quanto maior for o risco da perda, maior será o vínculo. Daí, percebemos a essencialidade do jardim, que se torna vital para o narrador-personagem.

O girassol como flor central do conto traz um simbolismo existencial, ao mesmo tempo em que se apresenta com grande alegria, vivacidade e intensas cores que remetem à vida, se mostram igualmente passíveis de morte fácil. Nesse sentido, o autor chama a atenção para o equívoco que parece ser um senso comum pensar que o girassol é uma flor simples, de crescimento rudimentar e breve, no entanto, parte em sua defesa e aponta:

Os girassóis, por exemplo, que vistos assim de fora parecem flores simples, fáceis, até um pouco brutas. Pois não são. Girassol leva tempo se preparando, cresce devagar enfrentando mil inimigos, formigas vorazes, caracóis do mal, ventos destruidores. Depois de meses, um dia pá! Lá está o botãozinho todo catita, parece que já vai abrir (ABREU, 2014, p. 15)

A flor de girassol aparece como sendo o símbolo das ambivalências que permeia entre a sua identificação tanto com a o sentimento de se estar morto, porém fisicamente “vivo”. As escolhas de objeto amado do narrador-personagem sempre

pairam sobre elementos representativos que configurem o seu estado melancólico, posto que o objeto não é algo que realmente morreu, mas que se perdeu como objeto de amor (FREUD 1915/2011, p. 51).

Porque tem outra coisa: girassol quando abre flor, geralmente despenca. O talo é frágil demais para a própria flor, compreende? Então, como se não suportasse a beleza que ele mesmo engendrou, cai por terra, exausto da própria criação esplêndida. Pois conheço poucas coisas mais esplêndidas, o adjetivo é esse, do que um girassol aberto (ABREU, 2014, 15)

O que o girassol possui de simbólico, as suas cores são continuamente remetidas para a representação, uma vez que o amarelo é abundância, mas também nascer do sol, a alvorada e o amanhecer, podendo significar, nesse contexto, vida e morte, uma vez que a flor se alimenta de sol e morre com ele, numa relação cíclica de dependência do outro, uma vez que é o girassol que precisa do sol, como o narrador personagem vai necessitar do seu jardim para nascer e morrer cotidianamente.

A finitude das coisas, das pessoas e dos seres é percebida de maneira mais enfática no final do conto, quando o narrador-personagem conclui sem grandes emoções, mas já alentado. Consciente da efemeridade da vida e da fragilidade dos corpos. Escreve:

Foi crescendo assim precário, feinho, fragilíssimo. Quando parecia quase bom, cráu! Veio uma chuva medonha e deitou-se por terra. Pela manhã estava todo enlameado, mas firme. Aí me veio a ideia: cortei-o com cuidado e coloquei-o aos pés do Buda chinês de mãos quebradas que herdei de Vicente Pereira. Estava tão mal que o talo pendia cheio dos ângulos das fraturas, a flor ficava assim meio de cabeça baixa e de costas para o Buda. Não havia como endireitá-lo (ABREU, 2014, p. 15).

Nesse entendimento, morte e vida são partes de um contexto. Vai utilizar a imagem de um Buda com a mão quebrada para assegurar a continuidade, ainda que breve, desengonçada, mas também persistente do girassol. Ou seja, atingido por uma chuva intensa reflete o corpo cansado da luta, vilipendiado pelas intempéries e dificuldades da vida. Assim,relata:

Na manhã seguinte, juro, ele havia feito um giro completo sobre o próprio eixo e estava com a corola toda aberta, iluminada, voltada

exatamente para o sorriso do Buda. Os dois pareciam sorrir um para o outro. Um com o talo torto, outro com as mãos quebradas. Durou pouco, girassol dura pouco, uns três dias. Então peguei e joguei-o pétala por pétala, depois o talo e a corola entre as alamandas da sacada, para que caíssem no canteiro lá embaixo e voltassem a ser pó, húmus misturado à terra, depois não sei ao certo, voltasse à tona fazendo parte de uma rosa, palma-de-santa-rita, lírio ou azaléia, vai saber que tramas armam as raízes lá embaixo no escuro, em segredo (ABREU, 2014, p. 16).

Por fim, o autor narra não só a debilidade dessa relação cíclica homem-natureza, terra de dá vida e também suprime, sufoca, mas é o berço final. O narrador, não pensa nele, mas recria o processo alternadamente. Exprime que o girassol dura pouco, mas ao jogar pétala por pétala recria um ritual fúnebre no qual a terra que ressignifica o que recebe e transforma em vida: é húmus ou é parte de outro, pode nascer em outras flores, ou manter-se secretamente noutra lugar.

E termina de modo eufêmico formulando elucubrações *post-mortem*: “ah, pede-se não enviar flores. pois como eu ia dizendo, depois que comecei a cuidar do jardim aprendi tanta coisa, uma delas é que não se deve decretar a morte de um girassol antes do tempo, compreendeu?” (ABREU, 2014, p.16).

Considerações Finais

É interessante observar a obra de Caio Fernando Abreu como uma peça multifacetada. Um lugar de multiplicidade e de multidisciplinaridade. É uma obra plural, fruto do seu tempo, mas tão atual que consegue evidenciar as provações existenciais dos homens, acometidos ou não de enfermidades físicas, porque se remete a um contexto bem maior, que diz respeito a todos: a brevidade da vida e a efemeridade das coisas.

Analisando o texto, não podemos dissociar *A morte dos girassóis*, bem como o livro *Pequenas epifanias* do contexto de vida do autor. Em meados da década de 1980, quando a AIDS foi inicialmente associada de maneira vergonhosa a gays, o autor já portador de HIV/AIDS, tem a exata noção de a morte cabe a todos, mais depressa chegaria aos portadores de um mal que pouco se sabia, além do que se fazia acompanhar de uma carga de preconceito para além das provações sofridas.

Nesse entendimento compreendemos que o autor trouxe características muito pessoais para explicar o seu momento. Visceral e romântico; irônico e delicado;

impiedoso e engraçado são estados da sua natureza polarizada pelo drama pessoal de uma doença inescrupulosa, preceituosa e pouco conhecida. Que entregou à morte muitas vidas, de maneira indiscriminada que destarte o seu escrito decretou muito precocemente a morte de muitos girassóis.

REFERÊNCIAS

- ABREU Caio Fernando. **Pequenas Epifanias**. 4ª Ed. Rio de Janeiro: Nova Fronteira, 2014.
- BÍBLIA de **estudos de Genebra**. São Paulo e Barueri: Cultura Cristã e Sociedade Bíblica do Brasil, 1999.
- BOWLBY, J. **Formação e rompimento dos laços afetivos** (A. Cabral, Trad.). 4ª Ed. São Paulo: Martins Fontes (Texto original publicado em 1970), 2006.
- BLOCH, Marc. A história, os homens e o tempo. In: **Apologia da História ou O ofício do Historiador**. Rio de Janeiro: Jorge Zahar Ed. 2001.
- CANDIA, CAVALCANTI, Andressa Katherine Santos., SAMCZUK, Milena Lieto., BONFIM, Tânia Elena. O conceito psicanalítico do luto: uma perspectiva a partir de Freud e Klein. **Psicólogo inFormação**, ano 17, n. 17, jan./dez. 2013, 87-105.
- COSTA, Claudiana Soares; Possebon, Fabrício. **A experiência da 'noite escura' e a busca de sentido: diálogo entre os prisioneiros São João da Cruz e Viktor Frankl**. Revista Logos & Existencia. 2014, pág. 13-27.
- EL PAÍS. Caio Fernando Abreu é jovem como sempre, relevante como nunca. Por Tom Avendaño, São Paulo, **El País**, 2018. Disponível em: https://brasil.elpais.com/brasil/2018/09/10/politica/1536537646_398336.html Acesso em: 11 de janeiro de 2020.
- FREUD, Sigmund. Luto e Melancolia (1917 [1915]). In: FREUD, Sigmund. A história do Movimento Psicanalítico, **Artigos sobre a Metapsicologia e outros trabalhos** (1914-1916). Edição Standard Brasileira das Obras Psicológicas Completas de Sigmund Freud. Vol. XIV, Rio de Janeiro: Imago, 1996. p. 245-263.
- KOGURE, Linda E. **Caio Fernando Abreu por Caio F.** [Tese] Doutorado em Letras. Universidade Federal do Espírito Santo. Vitória, 2015. 200 f.
- NASIO, J. D. **A dor de amar**. Rio de Janeiro. Editora Zahar. 2007.
- PARKES, Colin Murray. **Amor e Perda: As raízes do luto e suas complicações**. São Paulo: Summus. 2009.

REVISTA PAZES. **A Lenda grega do girassol** [online]. Disponível em: <https://www.revistapazes.com/licao-girassol-aquino/> Acesso em: 21 de janeiro de 2020.

SILVA, Cassiano Augusto O. **Acalanto**: perfil espiritual de pacientes com HIV/ AIDS. [Dissertação] Mestrado em Ciências das Religiões. Universidade Federal da Paraíba. PPGCR/CE/UFPB. João Pessoa, 2019. 154 f.

CAPÍTULO 13

A PERCEÇÃO DA FISIOTERAPIA NO CUIDADO DE CRIANÇAS INDÍGENAS PORTADORAS DE ANOMALIAS CONGÊNITAS NA AMAZÔNIA

Felícia Ferreira da Mota¹
Clébia Candeia de Oliveira Marques²
Fabienne Louise Juvêncio Paes de Andrade³
Isabelle Rayanne Alves Pimentel da Nóbrega⁴

RESUMO

Introdução: A fisioterapia enquanto proposta de implementação da saúde pública, tem a função de promover os mecanismos adequados para restauração neuromotora. Na região Amazônica, tornando-se grande desafio sobretudo nas comunidades indígenas. **Objetivos:** Promover o atendimento fisioterapêutico humanizado e integrativo de crianças indígenas portadoras de anomalias congênitas e/ou atraso de desenvolvimento neuromotor. **Métodos:** Trata-se de um relato de experiência retrospectivo sobre a fisioterapia prestada no Amapá e Norte do Pará de 2012 a 2018, direcionado para crianças indígenas com anomalias congênitas e/ou atraso de desenvolvimento. **Resultados:** Desde a avaliação, sua genitora ou acompanhante participavam, reproduzindo as atividades e exercícios ensinados. A abordagem buscava trabalhar com metodologias de fácil entendimento, ferramentas e orientações que o paciente tivesse condições de realizar na aldeia. O aprendizado pelo profissional de 03 línguas indígenas proporcionou a troca de saberes e confiança entre paciente e terapeuta. **Conclusão:** A atenção fisioterapêutica humanizada e inclusiva deve ser o pilar para a construção da promoção da saúde à criança portadora de anomalias congênitas e atraso de desenvolvimento neuromotor nos cantos e regiões mais longínquas do país.

Palavras-chave: fisioterapia, saúde indígena, anomalias congênitas.

Introdução

No contexto da Resolução do COFFITO nº. 363, de 20 de maio de 2009, reconhece a atuação da fisioterapia em saúde coletiva e atenção básica; além da Portaria nº 687/GM, de 30 de março de 2006, sobre o desenvolvimento das ações de promoção da saúde no Brasil que preconiza a promoção da saúde física.

¹ Mestranda no Programa de Pós-Graduação Stricto Senso em Fisioterapia da Universidade Federal da Paraíba (UFPB). Fisioterapeuta das Unidades de Terapia Intensiva Pediátrica e Neonatal do Hospital Universitário Lauro Wanderley, da Universidade Federal da Paraíba. João Pessoa-PB.

² Mestranda em Neurociências. Fisioterapeuta da Unidade de Terapia Intensiva Adulto do Hospital Universitário Lauro Wanderley, da Universidade Federal da Paraíba. João Pessoa-PB.

³ Mestranda em Neurociências. Fisioterapeuta da Unidade de Terapia Intensiva Adulto do Hospital Universitário Lauro Wanderley, da Universidade Federal da Paraíba. João Pessoa-PB.

⁴ Isabelle Rayanne Alves Pimentel da Nóbrega. Mestre em Saúde Coletiva. Fisioterapeuta das Unidades de Terapia Intensiva Adulto, Pediátrica e Neonatal do Hospital Universitário Lauro Wanderley, da Universidade Federal da Paraíba. João Pessoa-PB.

Assim, com o passar dos anos a fisioterapia vivenciou um avanço progressivo, adentrando em novas áreas de atuação como é o caso da saúde pública, apesar disso o acesso a estes serviços ainda esteja restrito a uma pequena parcela da população, quando não, o tempo de espera é na maior parte das vezes longo (Gadelha *et. al*, 2015)

Quando se investiga a fisioterapia, no âmbito dos povos indígenas, o tema é ainda bastante novo e carece de reflexão sobre os novos desafios, pois desde 2005, o Ministério da Saúde por meio da Portaria no 1.088 de 04/07/05, criou o Núcleo Matricial de Atenção Básica à Saúde indígena que contaria, dependendo da situação epidemiológica, com profissionais de saúde não contemplados na composição mínima da EMSI, tais como nutricionistas, psicólogos, terapeutas ocupacionais, ortopedistas e fisioterapeutas (BRASIL, 2005).

Não obstante, em 2013, na 5a Conferência Nacional de Saúde Indígena (BRASIL^a, 2016) votaram e aprovaram por unanimidade a Moção No 15, no qual apelava pela: implementação das equipes de saúde indígena com o profissional fisioterapeuta junto aos NASI (Núcleo de Apoio à Saúde Indígena), amparado justamente pela realidade que se impõe no cenário das novas demandas de saúde.

A estimativa de crianças indígenas portadoras de anomalias congênitas e/ou atraso de desenvolvimento neuromotor na Amazônia, ainda é incerto visto que o Sistema de Informação em Saúde Indígena (SIASI), não é de domínio público requerendo solicitação de autorização para acesso aos dados.

Entretanto relatório de gestão (BRASIL^b, 2016) constam mais de 2.497.560 atendimentos de saúde para uma população de 738.624 indígenas, localizados em 5.361 aldeias, sendo acompanhadas 61.970 (cerca de 66%) crianças menores de 5 anos e 11.361 gestantes (cerca de 49%). Das 14.128 gestações acompanhadas e finalizadas, 13.835 (97,9%) gestantes receberam ao menos 01 consulta 9 de pré-natal e 10.411 (73,7%) gestantes receberam 04 ou mais consultas de pré-natal em 2016. No total, foram realizadas aproximadamente 59.329 consultas a gestantes e 8.050 crianças menores de 1 ano com acesso às consultas de crescimento e desenvolvimento.

Entretanto o mesmo relatório aponta para a baixa alimentação do Sistema de informações de saúde indígena – SIASI, gerando com isso um acompanhamento que não reflete a realidade em área e dificuldades para o monitoramento e avaliação das ações de saúde (BRASILB, 2016).

A localização destes pacientes em regiões longínquas, como é o caso da extensa região da Floresta Amazônica, com precariedade de recursos e estrutura, carece de uma abordagem estratégica de toda assistência à saúde inserindo a estruturação de complexa logística para assistência destas comunidades.

Dessa forma, a atuação do fisioterapeuta na saúde indígena ainda necessita de ser melhor discutida para que o serviço esteja acessível a toda e qualquer tipo de comunidade, sobretudo aquelas em que se localizam em regiões de difícil acesso promovendo a qualidade de vida deste público bem como sua inclusão social.

Metodologia

Trata-se de um relato de experiência retrospectivo de vertente descritiva enquanto fisioterapeuta atuante em dois estados da Região Amazônica, nos Estados do Pará e Amapá, durante os anos de 2012 a 2018, no qual foi vivenciado o cuidado com crianças indígenas portadoras de anomalias congênitas e atraso de desenvolvimento neuromotor de 11 etnias, falantes de 07 línguas maternas próprias destes grupos.

O trabalho fisioterapêutico foi desenvolvido tanto na Casa de Saúde do Índio (CASAI) localizada na capital Macapá, com busca ativa dos pacientes em questão nas terras indígenas do Parque do Tumukumake e na terra indígena Waijãpi.

As CASAIs são locais de hospedagem e assistência à saúde indígena que o acolhem na medida em que já se encontram em processo de adoecimento, motivo em que ocorre a remoção destes pacientes de suas aldeias de origem para tal local. Assim, os pacientes permanecem neste local até a conclusão de seu tratamento o que nem sempre é um processo fácil, devido a separação dos demais membros da família, bem como o impacto com a cultura não indígena (Silva *et.al*, 2016).

As crianças indígenas acompanhadas durante o período perfaziam os mais diferentes tipos de alterações neuromotoras, cognitivas e congênitas, dentre as quais destacam-se a paralisia cerebral (05 pacientes), Síndrome de *Down* (02),

espinha bífida (01), mielomeningocele (01), pé torto congênito (03), lábio leporino (02), hidrocefalia (01), atraso de desenvolvimento neuromotor (10).

Numa população de 11.952 indígenas (BRASIL, 2017), cerca de 17 crianças foram encaminhadas para o atendimento fisioterapêutico no referido período e 8 ocorreram por meio de busca ativa em atividades de saúde, visitas domiciliares e itinerantes ocorridas nas terras indígenas, as quais posteriormente eram encaminhadas para a capital Macapá, sendo o total de 25 pacientes, com idades de 0 a 09 anos.

A metodologia de trabalho fisioterapêutico, envolveu aprendizado de três línguas indígenas (Tiriyó, Apalay e Waijãpi), atendimento participativo com a presença de pais e familiares, além do uso de recursos característicos da cultura indígena, buscando lançar mão de uma abordagem próxima da realidade vivenciada por estes povos tradicionais.

Como critérios de inclusão, o seguinte relato trata de pacientes direcionados ao serviço de fisioterapia da CASAI Macapá e também aqueles pacientes que foram identificados por meio de busca ativa em visitas e atividades de saúde que foram realizadas na terra indígena do Parque Tumukumake (onde estão localizadas as etnias Tiriyo, Tikuyana, Kaxuyana, Apalay, Waiana) e terra indígena Waijãpi (onde estão localizados o povo Waijãpi).

Foram excluídos os casos em que o pacientes encaminhados para tratamento fisioterapêutico para a CASAI no município de Oiapoque (AP) ou acompanhamento em outros municípios dos referidos estados.

Discussões

Assistência à saúde dos povos indígenas.

Sobre a oferta de cuidados à saúde para os povos indígenas, em 2010 houve a criação da Secretaria Especial de Saúde Indígena (SESAI) no âmbito do Ministério da Saúde (Lei no 12.314/2010), que por meio dos DSEIs (Distrito Sanitário Especial Indígena), inseriu atendimentos multiprofissionais, com odontólogos, psicólogos, entre outros profissionais além do AIS (Agente Indígena de Saúde) que representa cerca de 49% da força de trabalho (BRASIL, 2018).

Desta maneira a EMSI desempenha um papel de realizar todo o cuidado no âmbito da atenção primária nas aldeias, porém, quando é necessário realizar algum procedimento de média ou alta complexidade, consultas com especialistas, este paciente então, é direcionado para outro município de maior porte, ou no caso em questão para as CASAs.

Os grupos em questão, se encontram com seus modos de vida, culturas e crenças tradicionais, bem como as línguas maternas onde apenas os líderes, caciques e professores indígenas possuem o conhecimento e a compreensão da língua portuguesa.

A extensa geografia da região implica da remoção de pacientes do Parque Tumukumake somente por via aérea, não há acesso por via terrestre nem fluvial, com exceção da TIW que possui uma estrada de acesso a aldeia principal, e desta para as demais o traslado se dá por via fluvial. Em alguns casos, o percurso da aldeia principal dos Waijãpi até a aldeia Ywyrareta (por exemplo) pode demorar até 5 dias.

Não se sabe ao certo o número de óbitos infantis dentre as crianças indígenas especiais, o que se tem registrado no ano de 2016, foram registrados 2.291 óbitos de indígenas no Sistema de Informação da Saúde Indígena – SIASI. Destes, sete (7) foram óbitos maternos, 447 óbitos infantis (menores de 1 ano), 168 óbitos fetais e 245 óbitos em mulheres em idade fértil (MIF), que totalizam 868 óbitos. Do total de 868 óbitos, 531 óbitos foram investigados, o que corresponde ao executado de 61,18% e o alcance de 76,47% da meta programada para 2016 que corresponde a 80% de óbitos investigados (BRASILB, 2016).

Taxas de Mortalidade Infantil na população indígena assistida pelo SASISUS e na população geral (x 1.000 nascidos vivos). Brasil, 2010-2016.

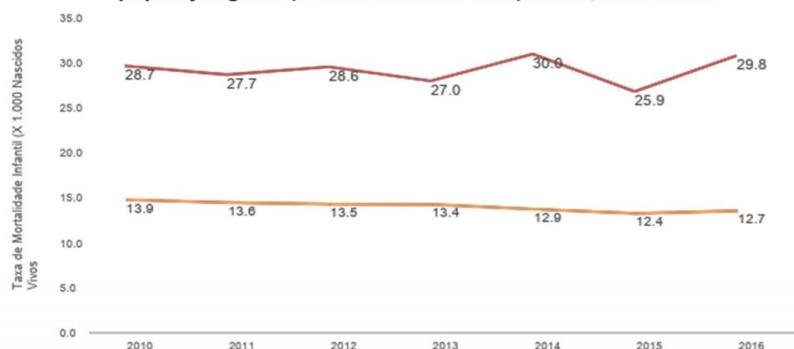


Figura 2. Taxa de mortalidade infantil assistida pelo SASISUS e na população geral. Linha vermelha: crianças indígenas/ Linha laranja: crianças não indígenas. Fonte: Perfil epidemiológico dos indígenas assistidos pelo SasiSUS e panorama dos serviços de atenção primária, Brasília-DF, 2018.

Assim, é preciso olhar diferenciado para estratégias de inclusão e inserção destes povos, como demonstrado na Figura 1, em que a mortalidade infantil indígena é notoriamente superior à mortalidade infantil não indígena.

Crianças portadoras de anomalias congênitas e/ou atraso de desenvolvimento neuromotor, demandam por acompanhamento continuado e periódico sejam localmente nas aldeias, quanto para os locais de média e alta complexidade, requerendo maior monitoramento, ressaltando ainda mais a necessidade de um sistema de vigilância eficaz e acessível.

O desafio da comunicação

Os indígenas que apresentam agravos a serem esclarecidos e/ou que não solucionados pela EMSI, são encaminhados para a CASAI de referência em Macapá, com direito a um acompanhante. Do total das 25 crianças referenciadas, 16 estavam em companhia de sua genitora, os demais com o pai, irmãos ou outro membro da família.

A presença da mãe retoma o papel relevante como fonte de informação e levantamento de informações desde o período gestacional (Okuyama *et. al*, 2017), até o momento da avaliação da criança na cidade de Macapá. Pôde ser observado nas etnias indígenas mencionadas, poucas mulheres compreendiam o português e as crianças, falantes apenas da língua materna.

Portando ao iniciar a assistência fisioterapêutica, fez-se necessário o aprendizado de três línguas indígenas para que todos os pacientes, sobretudo as mulheres e crianças pudessem ter uma abordagem de modo a compreender de fato suas queixas, dores, sintomas, causas, costumes e conhecimento sobre seus modos de vida.

O trabalho de aprendizagem das línguas maternas ocorreu em apoio dos caciques, lideranças e professores indígenas que estavam de passagem como acompanhantes de pacientes na CASAI. Desta forma, durante a permanência dos mesmos, palavras e posteriormente pequenas frases foram aprendidas para que houvesse a possibilidade de atendimento nas línguas maternas.

A construção desta aprendizagem se deu com uso de atividades, reuniões e rodas de conversas entre os indígenas e o serviço de fisioterapia visto que algumas palavras da língua portuguesa não existiam nas línguas indígenas como por exemplo: fisioterapia, flexibilidade, contrair, etc. Implicando na necessidade na busca de palavras com significado mais próximo para facilitar a compreensão tanto dos pacientes (crianças) quanto de seus cuidadores.

Foram realizadas reuniões e rodas de conversa os pais e familiares das crianças atendidas no sentido de explicar, esclarecer e abrir ao diálogo sobre as limitações, mas sobretudo das potencialidades que poderiam ser trabalhadas, visto que é a família que permanece integralmente responsável nos cuidados da criança como ressalta Silva *et. al*, (2016).



Figura 2 Reuniões e rodas de conversas com pais e familiares dos pacientes atendidos pelo serviço de fisioterapia na CASAI Macapá e nas terras indígenas.

No que diz respeito ao primeiro contato com as crianças indígenas encaminhadas para o serviço de fisioterapia, foi fundamental o olhar amplo e

contextual de todo o processo de vida e organização familiar para melhor compreensão deste paciente, a considerar casos e relatos de grupos indígenas que praticavam infanticídio ao repelir aquele “*membro do grupo*” em suas limitações, de forma a não considerar a criança em sua humanidade (Scotti, 2017).

A diversidade cultural, a localização dos grupos indígenas do Amapá e Norte do Pará, perfazem os mais diversos tipos de crenças, costumes e modos de vida ao passo que o acesso dos mesmos aos serviços de saúde ocorre com necessidade de uma complexa logística, visto que no Parque Tumukumake, por exemplo, o deslocamento de pacientes e acompanhantes se faz exclusivamente por via aérea.

Estas crianças ao serem removidas de sua aldeia de origem, são acolhidas na CASAI, no qual todos os casos o encaminhamento para o serviço de fisioterapia se deu pelo profissional de medicina. Nesta ocasião, estes pacientes foram avaliados por meio da ficha de avaliação fisioterapêutica na presença de seu genitor ou responsável, na forma de dialogar em busca da maior quantidade de evidências e informações que permitissem a construção do conhecimento do cenário em que aquela criança se encontrava, conhecimento sobre sua patologia e quais os passos mais adequados a serem tomados dali em diante.

Foi evidente que os aprendizados das línguas indígenas formariam a ponte de confiança entre o genitor/acompanhante, a criança e a profissional. Seria esta, a metodologia inicial considerada mais viável para imersão e compreensão de toda a complexidade daqueles pacientes enquanto componentes de um grupo diferenciado.

Assistência aos pacientes

A insegurança do genitor ou acompanhante frente àquela situação, era perceptível uma vez que mesmo sendo criança, numa aldeia indígena todos os indivíduos contribuem nas atividades de caça, pesca, plantio, tecelagem, artesanato dentre outras, em que se faz necessário a participação ativa de cada componente do grupo.

Logo, o lidar com aquela criança que se apresentava limitada em sua capacidade física e alguns casos também cognitiva, configurava extenso desafio não somente para seus genitores, mas também para os demais membros da aldeia como relata também Okuyama (2017).

De modo que Cruz *et. al* (2009), em seu relato de experiência numa ilha de pescadores de difícil acesso, ressalta acerca de tamanha responsabilidade remetida não somente ao fisioterapeuta, mas também a toda equipe que necessita ampliar o olhar sobre aquela comunidade, extrapolando a superficialidade dos moldes predominantes do cuidado e assistência.

Importante salientar que as gestantes indígenas que se classificavam como gestação de risco, permaneciam antes mesmo da data prevista para o parto na CASAI, de modo a assegurar o nascimento da criança no ambiente hospitalar na capital Macapá. Além do fato de que nas comunidades indígenas muitas vezes instituem família entre parentes próximos, o que possivelmente pode estar atribuído ao nascimento de crianças com doenças congênitas e neuromotoras, e porque não considerar também, as doenças congênitas.

Além do fato de que a gestante indígena mantém todas as suas atividades na aldeia mesmo no período próximo ao parto, como carregar água, lenha, tratar a caça, cozinhar, ajudar no plantio da roça, e cuidar dos filhos que nas etnias em questão há presença de grande número de filhos por família; e ingerir durante todo este período a bebida fermentada responsável por causar embriaguez quando consumida em demasia, que é produzida pelos próprios indígenas chamada de “*caxiri*”.

Conhecendo este cenário em que se configuram as etnias mencionadas, nota-se a responsabilidade transferida para a genitora para a resolução do “*problema*”, para restabelecer a criança em sua independência e contribuição nas atividades da aldeia. Apesar disso, iniciava-se ali uma nova caminhada com uma criança que demandava cuidados além do que a genitora ou acompanhante esperavam.

Das 25 crianças acompanhadas, 12 realizaram intervenções cirúrgicas para reduzir ou corrigir as deformidades articulares e de tecido nervoso como foi o caso do paciente com espinha bífida, 01 paciente de pé torto congênito e o outro foi corrigido com uso de malha gessada que era trocada a cada 30 dias, além do uso de órteses e próteses que foram providenciadas em apoio pelo Hospital Sarah Unidade Macapá.

O passo inicial da abordagem fisioterapêutica iniciava-se com a avaliação das crianças, coleta de informações, reflexos, avaliação neuromotora, marcha, equilíbrio, identificação do contexto social e familiar de cada um, exames complementares, presença de doenças associadas, testes de força muscular, etc...

Desde o primeiro momento, a genitora/acompanhante era convidada a participar de todo o atendimento, interagindo, segurando e estimulando a criança na realização das atividades e exercícios que englobavam não somente as capacidades neuromotoras mas também cognitivas.



Figura 3 Da esq. p/dir. Eletroterapia aplicada em paciente com sequelas de mielomeningocele; atividade cognitiva com paciente portador de espinha bífida; estimulação plantar em posição ortostática com paciente portador de pé torto congênito.

Durante a avaliação e anamnese do paciente e os atendimentos, seu cuidador participava, reproduzindo as atividades e exercícios. A terapêutica buscava dentro das possibilidades, trabalhar com metodologias de fácil entendimento, exercícios e orientações que o paciente tivesse condições de realizar na aldeia e que seu cuidador visualizando toda a conduta, pudesse auxiliá-lo quando liberado.

Em algumas ocasiões, usou-se o maracá para estimulação visual e proprioceptiva, o arco e flecha para equilíbrio, trabalhos com frutas para treinar a coordenação motora, entre outros.

Pois como assevera Cuervo, Radke & Riegel (2015):

“Nossa sociedade traz demandas práticas que instituem a necessidade de uma visão capaz de situar o contexto. As relações que ali se estabelecem e a forma com a qual esse contexto varia, transformando e sendo transformado, ampliam nossa compreensão das tramas e nós que compõem as diferentes experiências do mundo em que vivemos.”

Portanto não há como objetivar a humanização da assistência a saúde, sem buscar os meios adequados para ir de encontro àquela realidade que se mostrava de grande particularidade.

Sobre as deformidades articulares presentes, os espasmos musculares e as incapacidades cognitivas eram trabalhadas em cada atendimento diário, pois a presença do fisioterapeuta no local de permanência dos pacientes permitia que a monitorização e a evolução pudessem extrapolar o momento da sessão, que em média durava em torno de uma hora, para a percepção do paciente em momentos durante a alimentação, banho e cuidados de higiene pessoal.

Momentos de interação e brincadeiras entre as crianças portadoras de necessidades especiais e crianças saudáveis eram promovidas com intuito de gerar a troca de experiências e também o entendimento por parte de seus responsáveis que era preciso estimular e incentivar a participação da criança especial com as demais.

Relevante mencionar que alguns pacientes com anomalias congênitas foram tratados também cirurgicamente na cidade de Macapá, quando não, foram referenciadas para outros estados por meio do Tratamento Fora do Domicílio (TFD).

Após a alta de cada um dos pacientes, procurou-se estabelecer comunicação com o Agente Indígena de Saúde (AIS), para que o acompanhamento na aldeia e a comunicação sobre os pacientes pudessem ser mantidas. A família que localizada em aldeia que não dispunha de AIS, foi orientado se possível, mudança para uma aldeia que houvesse a presença do AIS para melhor supervisão.

No cenário descrito, a comunicação entre os profissionais da cidade de Macapá com a EMSI se dava por meio de um rádio via satélite que permitia a troca de informações, avisos e orientações. Entretanto, poucas eram as aldeias que dispunham do rádio receptor, pois em alguns casos a única forma de transmitir alguma informação era somente durante a troca da escala entre os trabalhadores da EMSI.

Considerações finais

Atuar junto a crianças indígenas portadoras de anomalias congênitas e/ou atraso de desenvolvimento neuromotor requer o olhar para além da superficialidade que o processo saúde-doença configura, para adentrar em toda a complexidade que compõe este público tão diferenciado.

A fisioterapia busca se consolidar como ciência rompendo paradigmas, e entendendo que o cuidado com o organismo único, não satisfaz às necessidades implicadas, necessitando-se consolidar nestas comunidades especiais afim de garantir os pilares que são basilares no âmbito da saúde pública no país.

REFERÊNCIAS

BRASIL^a, MS/CNS – Relatório Final da 5ª Conferência Nacional de Saúde Indígena. Brasília, DF. 2015.

BRASIL^b, MS/SESAI – Relatório de Gestão Exercício. Brasília, DF. 2016.

BRASIL, FUNASA Fundação Nacional de Saúde. Disponível em: <http://noticias.ambientebrasil.com.br/clipping/2005/07/09/19942-normatizada-composicao-das-equipes-de-saude-indigena.html>. 2005.

BRASIL, Ministério da Saúde, Política Nacional de Atenção à Saúde dos Povos Indígenas. Portaria do Ministério da Saúde nº 254, de 31 de janeiro de 2002.

BRASIL, MS/CNS – Perfil epidemiológico dos indígenas assistidos pelo SasiSUS e panorama dos serviços de atenção primária. Brasília, DF. 2018.

CRUZ, Regina Célia; SIGNORELLI, Marcos Cláudio; LAUTER, Luiz Fernando. Abordagem da fisioterapia na saúde coletiva em comunidade de pescadores do litoral paranaense: um projeto de aprendizagem na proposta da UFPR setor litoral. *Tempus – Actas de Saúde Coletiva*, vol. 3, nº 2. p. 42-54, Abr. / jun.

CUERVO, Maria Rita Macedo Cuervo; RADKE, Mariane Brusque; RIEGEL, Elaine Maria. PET-Redes de atenção à saúde indígena: além dos muros da universidade, uma reflexão sobre saberes e práticas em saúde. *Comunicação, saúde e educação* 2015; 19 Supl:953-63 9.

GADELHA, Ingrid Davis da Silva Gadelha; RIBEIRO, Kátia Suely Silva Queiroz; NASCIMENTO, João Agnaldo; LUCENA, Eleazar Marinho de Freitas; BRITO, Geraldo Eduardo Guedes. Tempo de acesso aos serviços de reabilitação de pessoas acometidas por AVE. *Rev enferm UFPE on line.*, Recife, 9(12):1246-24, dez., 2015.

OKUYAMA, Junko; FUNAKOSHI, Shunichi; AMAE, Shintaro; KAMIYAMA, Takamichi; UENO, Takashi; HAYASHI, Yutaka. Coping Patterns in a Mother of a Child with Multiple Congenital Anomalies: A Case Study. *Journal of Intensive and Critical Care*. Vol. 3, 2-16. 2017.

RESOLUÇÃO COFFITO nº. 363, de 20 de maio de 2009 (DOU nº. 112, Seção 1, em 16/6/2009, página 42).

SCOTTI, Guilherme. Human Rights and Multiculturalism: The Debate on Indigenous Infanticide in Brazil. *BioLaw Journal – Rivista di BioDiritto*, n. 3/2017.

SILVA, Domingas Machado; SOUZA, Eloane Hadassa; ALMEIDA, Nascimento Luana; MARTINS, Santos Nádia Vicência do Nascimento; SOUZA, Maria Teresa; FIGUEIRA, Maura Cristiane Silva. Dificuldades enfrentadas pelos indígenas durante a permanência em uma Casa de Saúde Indígena na região Amazônica/Brasil. *Saude soc.* 25 (4) Oct-Dec 2016.

CAPÍTULO 14 IMPACTO SOCIAL DO SÍNDROME CONGÊNITA O ZIKA: UMA ANÁLISE DAS CIÊNCIAS DAS RELIGIÕES

Alberlene Baracho Sales¹
Maura Rahianny Cardoso Araújo²
Thayse dos Santos Costa³
Fernanda Lemos⁴

RESUMO

Introdução: O impacto social ocasionado pelo surto de microcefalia permite que aconteçam pesquisas multidisciplinares cujo objetivo consiste em oferecer suporte as crianças e a seus familiares. **Metodologia:** Trata-se de uma pesquisa de âmbito quantitativo e qualitativo que possui como base a pesquisa-PIBIC sob o título de: “Teodiceias entre maternidades paradoxais.” **Discussão:** *Diante do quadro apresentado, essas mulheres-mães, em sua maioria de valor aquisitivo escasso, assume a responsabilidade da criança cuidando de suas condições físicas, psicológicas e emocionais.* **Conclusão:** A pesquisa apresentou o contexto social das famílias de crianças microcefálicas identificando legitimações religiosas regionais, mediante a socioantropologia das ciências sociais das religiões relacionando a cultura e saúde.

Palavras-chave: Espiritualidade, Maternidade, Microcefalia, Zika Vírus.

Introdução

A microcefalia caracteriza-se em uma anomalia congênita, genética e cromossômica ou ambiental que compromete o crescimento cerebral e estrutural, afetando o funcionamento de áreas importantes do o desenvolvimento do Sistema Nervoso Central. Entre seus sinais e sintomas estão: a epilepsia, deglutição comprometida, deficiência intelectual, anomalias visuais e auditivas sendo possível desenvolver o autismo e TDAH- deficiência distúrbio de comportamento. Quando a microcefalia associada ao Zika vírus ou síndrome congênita do Zika, o feto é infectado entre o segundo e terceiro trimestre da gestação. (EICKMANN, 2016)

A Síndrome Congênita o Zika consiste em uma afecção neonatal potencialmente grave que, nos casos resultantes em microcefalia, sucede-se por

¹ Cientista das Religiões, Mestranda pelo PPGCR-UFPB.

² Cientista das Religiões, Mestranda pelo PPGCR-UFPB.

³ Cientista das Religiões, Pós-graduanda em Ciências das Religiões pelo UNIESP.

⁴ Orientadora, professora associada do Departamento e do Programa de Pós-Graduação em Ciências das Religiões da Universidade Federal da Paraíba. Atualmente é coordenadora adjunta deste Programa de Pós-Graduação.

meio de contaminação intrauterina onde o vírus perpassa a placenta infectando o feto, resultando na transmissão por via sanguínea. A infecção fetal ocasionada pelo Zika vírus pode resultar ainda em aborto espontâneo, morte do feto em período gestacional ou em parto natimorto, e a mais comum, a má formação fetal. A microcefalia é caracterizada em uma patologia congênita neurológica cujo perímetro encefálico é menor que os padrões de normalidade em relação a idade e sexo, alterando a estrutura do Sistema Nervoso Central. (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2016)

Segundo Rozetti (2017), os dados apresentados do pelo Ministério da Saúde demonstram um quadro significativo da ocorrência da patologia a partir do ano de 2015;

No Brasil, os primeiros casos notificados foram em abril de 2015 na região nordeste, segundo o Ministério da Saúde. Em 3 meses os casos prováveis de ZIKV ultrapassavam os 170.000 casos e, dentre eles, foram confirmados pouco menos de 7.000 em gestantes. Já no ano de 2016 a incidência de casos prováveis ZIKV no país foi de 105,3 casos/100 mil habitantes. Em gestantes, foram confirmados 11.052 casos até a semana epidemiológica 52, de acordo com o MS. Em relação à microcefalia, segundo o Informe Epidemiológico de microcefalia do Ministério da Saúde (2017), desde a semana epidemiológica 45 de 2015 até a semana epidemiológica 52 de 2016 foram notificados 10.867 casos suspeitos de microcefalia relacionados ao ZIKV e, desses, aproximadamente 70% foram investigados, sendo que foi confirmada a relação em 2.366 casos. (ROZETTI, 2017).

De acordo com a amostra de dados de 30 de abril de 2016, 91% dos casos microcefalia concentrando-se no Nordeste 115 casos detectados em todo estado paraibano. Mediante os dados apresentados a Paraíba se classificou com o 2º lugar no Brasil em uma análise demográfica, relacionando a proporção de casos por habitante, considerando a população e o território, perdendo apenas para o estado de Pernambuco.

Como prevenção do contexto epidêmico busca-se ainda meios eficazes para conter a propagação desta patologia. Até o presente momento é recomendável o uso de repelentes, roupas com mangas compridas e evitar horários de maior incidência do mosquito vetor, o *Aedes aegypti*. (HENRIQUES, DUARTE, GARCIA, 2016)

O impacto social ocasionado pelo surto de microcefalia permite que aconteçam pesquisas multidisciplinares cujo objetivo consiste em oferecer suporte as crianças e a seus familiares. Nas ciências sociais da saúde, observa-se o fato que:

Estamos, atualmente, construindo uma sociedade plural que mergulha suas raízes em uma visão humanista das relações interpessoais. Essa sociedade encontra na diversidade de opinião e na pluralidade ideológica, cultural e religiosa o seu eixo vertebral e o fundamento das instituições que lhe servem de suporte. O marco axiológico fundamental, o ponto de referência, é, então, a inexistência de uma visão única do bem comum e, mesmo, do bem individual. (NUNES, P.13, 2016)

No campo das ciências das religiões, mais precisamente nas ciências sociais da religião, compreende-se as legitimações religiosas como âmbito explicativo para realidade em um mundo socialmente construído (BERGER, 1985, p.41). Segundo Weber (2001, p. 21), “as atitudes devem-se ao caráter intrínseco permanente de suas crenças religiosas, não detendo-se apenas nos eventos históricos e políticos”. Assim, percebemos que os comportamentos religiosos não se detêm apenas na abrangência da coletividade, mas também compreende a individualidade estando intrínseco ao ser humano em seu cotidiano. Principalmente na atualidade, onde por meio do processo de dessecularização do mundo o indivíduo moderno tem buscado impetuosamente a argumentação religiosa. (BERGER, 2001).

Para Lemos e Lacerda, “ o ser humano acredita na ciência, mas, faz uso da religião como um recurso a mais para lidar com a situação patológica”, corroborando como o pensamento de Fornazari e Ferreira (2010, p. 269) na afirmação que “a religião atua promovendo conforto nos momentos de fragilização provocados por dor e doença, onde o ser humano alcança o sentimento de liberdade diminuindo a ansiedade e o medo. ”

Metodologia

Esta pesquisa tem como base o PIBIC- Programa Institucional de Bolsas de Iniciação Científica, ocorrida nos anos de 2016 e 2017 com financiamento da CNPq-CAPES. O período de realização da pesquisa foi dado devido a incidência da decorrência da microcefalia ocasionada por Zika Vírus no Estado da Paraíba.

Nos detemos a investigação na área de referência existente no Hospital Universitário Lauro Wanderley, onde foram aplicados os instrumentos de pesquisa

dialogando com as mães de crianças com microcefalia utilizando o questionário como guia de um diálogo acolhedor.

A pesquisa intitulada “Teodiceias entre maternidades paradoxais” aplicou o método qualitativo e quantitativo com perspectiva socioantropológica, sendo subdividida em 3 partes distintas. A primeira etapa compreendia a análise da religiosidade de mães de crianças com microcefalia, que por meio de uma entrevista guiada adquiriu devolutivas de como essa religiosidade agia na atuação e significação da maternidade, promovendo a resiliência frente a patologia.

A segunda desta pesquisa pretendia debruçar-se mediante a bibliografia existente relacionada a interação mãe e filho, elencando as aplicabilidades de atenção maternal mediante as necessidades da criança, geração de afeto e ressignificação da maternidade perante o paradoxo entre maternidade imaginada e a realidade da maternidade especial.

A terceira parte consistia na análise de dados coletados através da aplicação de instrumento de pesquisa mais objetivado. Este ensaio apresenta as considerações e resultados da pesquisa, com os dados quantitativos e qualitativos referentes aos aspectos sociais, maternos e religiosos, apresentando a relevância da iniciação científica.

Discussão e resultados

A pesquisa apresentou o contexto social das famílias de crianças microcefálicas identificando legitimações religiosas regionais, mediante a socioantropologia das ciências sociais das religiões relacionando a cultura e saúde. Segundo Minayo (2014), “a articulação da realidade social amplia a visão de cultura no conceito da saúde. Neste pensamento a cultura não é apenas um lugar subjetivo, abrange a realidade da vida nos âmbitos econômico, político, religioso, simbólico e do imaginário”.

Lemos e Lacerda (2015, p.115) constata em sua pesquisa a relação inerente entre mãe e filho, reforçando a ideia que “recai sobre a mulher a responsabilidade do cuidado com o outro, pois suas motivações estão centradas na cura do marido ou filho”. Badinter (1985) apresenta a maternidade como “a capacidade de adaptação às necessidades do filho abrangendo um sentimento de

hipersensibilidade materna” onde “a responsabilidade materna é passível a abranger a completude das relações subjetivas”. Portanto, a maternidade consiste em um compromisso legitimamente feminino que constitui em uma condição social, como podemos identificar segundo as perspectivas de Beauvoir;

Uma tal obrigação nada tem de natural: a natureza poderá nunca ditar uma escolha moral; esta implica um compromisso; dar à luz é assumir um compromisso; se a mãe não o cumpre a seguir comete um erro contra uma existência humana, contra uma liberdade; mas ninguém pode impor isso a ela. (BEAUVOIR, 2009, p. 694)

O comportamento materno atual no que se refere a mulher-mãe alcançou transformações e mudanças culturais constantes. No livro “Um amor conquistado: o mito do amor materno”, Badinter (1985) esclarece questões sobre a maternidade relacionando os costumes e comportamentos da mulher-mãe de acordo com o período histórico analisado. A autora investiga aspectos a partir do final da Idade Média até da Idade Moderna. Enfatizando que a maternidade é um construto social que visa, por vezes, a satisfação pessoal da mulher seja como mãe, esposa ou cidadã. Badinter mostra uma perspectiva de compreensão a mulher-mãe salientando que é necessário entender a mulher por si só e a história que a envolve.

O modelo patriarcal vigente nos dias hodiernos realiza uma projeção para o passado aumentando consideravelmente a supervalorização do ser masculino e desprezando gradativamente a figura da mulher, é perceptível o desconforto e a desvalorização feminina. Por ausência de posições de autoridade, entre vários outros motivos apresentados pela história, a mulher começa a lutar pelo seu espaço de igualdade. Ao se adequar à nova perspectiva materna e surge um modelo de afetividade entre a mulher-mãe e seus progenitores. Neste processo, a mãe “normalmente devotada”, promove uma maternagem consideravelmente boa onde a relação entre mãe e filho tende a ser bem sucedida devido ao prazer físico e espiritual. Desta forma a mãe não abandona seus filhos encontrando meios de conciliar sua vida com as necessidades da criança, superando insatisfações e frustrações (BADINTER, 1985).

Assim, análise empírica da ascendência religiosa e cultural no campo da saúde possibilita a investigação desta precária realidade social. A grave epidemia da microcefalia que alertou para a necessidade urgente de grandes investimentos

voltados à melhoria das condições de vida das populações urbanas no Brasil. Lemos e Campos (2020) afirmam que:

O sofrimento, entendido aqui em sua dimensão social, é resultado da falta de políticas públicas adequadas à população de baixa renda e não um caso fortuito de falta de sorte individual e/ou castigo divino em detrimento de um desvio moral. O sofrimento diante deste episódio específico de maternidade configura um aspecto paradoxal, haja vista que a chegada de um novo membro familiar, geralmente, se daria num contexto de alegre expectativa. (LEMOS, CAMPOS, 2020, pág.382)

Compreendemos por procedimentos urbanísticos, uma sucessão ordenada de atos e atividades destinados a sistematizar os espaços habitáveis, como os planos urbanísticos gerais, especiais ou setoriais. A atuação prática desses procedimentos verifica-se mediante operações materiais de execução - tal, por exemplo, as operações urbanas consorciadas, com o quê, em concreto, se efetivam os efeitos urbanísticos pretendidos. Essa é mesmo a característica marcante das normas urbanísticas, que denominamos (SILVA, 1981). Os dados apresentam que, das entrevistadas 100% de suas residências se localizam em ruas não asfaltadas, apenas 77,8% possuíam água encanada e 11,1% residiam próximo a esgoto a céu aberto. Tais condições caracterizam ambiente favorável a proliferação do vetor *Aedes aegypti*.

A microcefalia causada pelo Zika Vírus, que é transmitido através do mosquito Aedes aegypti, que indica um problema de ordem social, pois o mosquito se prolifera com a falta de saneamento, se alastra através da falta de cuidados com o meio onde se está inserido e atinge famílias ao redor. Por causa da proliferação desse mosquito e a transmissão do Zika Vírus e os contágios de algumas mulheres enquanto estavam gestantes houve um surto de crianças nascidas com microcefalia. Os dados apontaram que a maioria das mães são de pardas compreendendo 44,4% das entrevistadas, seguindo 33,3% brancas e 22,2% negras. A idade é variada, entre 15 e 40 anos de idade. Dividimos o percentual por faixa etária 22% entre 15 e 20 anos, 44,4% de 21 à 30 anos e 33,3% entre 31 à 40 anos.

Em relação a escolaridade 22,2% informaram ser analfabetas, 11,1% alfabetizadas, 55,6% possuem o 1º grau e 11,1% concluíram o 2º grau. Referente ao estado civil a maioria das mulheres são solteiras sendo 44,4%, 22,2% são separadas e o mesmos números são de mulheres em união estável. ,3% trabalham

em como domésticas, 22,2% são diaristas e 44,4% possuem outro tipo de trabalho. O cônjuge, pai dos filhos ou mãe geralmente são os responsáveis financeiros, correspondendo a 22,2% cada, os avôs da criança também apareceram como responsáveis financeiros sendo maioria com 33,3% dos casos.

As entrevistadas relataram não possuir plano de saúde, portanto todas são usuárias do Sistema Único de Saúde e os respectivos partos foram realizados pela rede pública de saúde. Diante do quadro apresentado, essas mulheres-mães, em sua maioria de valor aquisitivo escasso, assume a responsabilidade da criança cuidando de suas condições físicas, psicológicas e emocionais. É na espiritualidade e religiosidade que essas mães encontram apoio e orientação de como lidar com essa nova situação, alimentando sua fé em algo transcendental e visando um conforto afetivo diante de suas dificuldades.

Considerações Finais

Objetivamos neste ensaio evidenciar a anomalia congênita da microcefalia associada ao Zika Vírus que outrora tão noticiada na mídia caiu no esquecimento da população. É perceptível que a religião como um importante sistema cultural que compreende um universo humano significativo, sabendo-se que o ser humano dotado de intelecto possuindo a capacidade de transformar a objetividade e subjetividade em sua própria consciência associando-as aos seus sentimentos, assim como também empiricamente se desenvolve de acordo com o meio e a sociedade em que vivem (BERGER, 1985), portanto é possível que a religiosidade favoreça conforto a mãe de crianças com microcefalia dando-lhe uma ressignificação a sua maternidade. Esta pesquisa se propôs a descrever academicamente as ressignificações da maternidade, expressando os sentimentos destas mães que tiveram seus futuros completamente modificados. Apresentamos também, dados relevantes quando as necessidades urgentes com relação a políticas públicas de infraestrutura que potencialmente afetam a população emergente.

REFERÊNCIAS

BADINTER, Elizabeth. Um Amor Conquistado: o mito do amor materno. Rio de Janeiro: Nova Fronteira, 1985.

BERGER, Peter. A dessecularização do mundo: uma visão global. *Religião e Sociedade*, Rio de Janeiro, 21 (1), p. 9-23, 2001.

BERGER, Peter. *O Dossel Sagrado: elementos para uma teoria sociológica das religiões*. São Paulo: Paulos, 1985. p. 194.

DA SILVA, José Afonso. *Direito urbanístico brasileiro*. Editora Revista dos Tribunais, 1981.

EICKMANN, Sophie Helena et al. Síndrome da infecção congênita pelo vírus Zika. *Cadernos de Saúde Pública*, v. 32, p. e00047716, 2016.

HENRIQUES, Cláudio Maierovitch Pessanha; DUARTE, Elisete; GARCIA, Leila Posenato. Desafios para o enfrentamento da epidemia de microcefalia. *Epidemiologia e Serviços de Saúde*, v. 25, n. 1, p. 7-10, 2016.

LEMOS, Fernanda; LACERDA, Débora Maia. *Espiritualidade e Saúde: em busca de uma ressignificação para a realidade oncológica*. João Pessoa: Editora UFPB, 2015.

LEMOS, Fernanda; CAMPOS, Zuleica Dantas Pereira. RELIGIÃO E EPIDEMIA: LEGITIMAÇÕES RELIGIOSAS PARA O SOFRIMENTO. *Revista Caminhos - Revista de Ciências da Religião*, Goiânia, v. 18, p. 380-395, ago. 2020. ISSN 1983-778X. Disponível em:

<<http://seer.pucgoias.edu.br/index.php/caminhos/article/view/7796/4628>>. Acesso em: 09 set. 2020. doi:<http://dx.doi.org/10.18224/cam.v18i2.7796>.

LUGONES BOTELL, Miguel; RAMÍREZ BERMÚDEZ, Marieta. Infección por virus zika en el embarazo y microcefalia. *Revista Cubana de Obstetricia y Ginecología*, v. 42, n. 3, p. 398-411, 2016.

MINISTÉRIO DA SAÚDE. *Microcefalia: causas, sintomas, tratamento e prevenção*. Disponível em: <<https://www.saude.gov.br/saude-de-a-z/microcefalia>> Acesso em 29 agosto de 2020.

NUNES, Rui. *Diretivas antecipadas de vontade*. / Rui Nunes. – Brasília, DF: CFM/ Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, 2016.

ROZETTI, Icaro Goes, et al. Infecção pelo zika vírus e seu nexos causal com casos de microcefalia no brasil: uma revisão da literatura. "Anuário Pesquisa e Extensão Unoesc Joaçaba 2 (2017): 13456.

CAPÍTULO 15

NA SAÚDE OU NA DOENÇA: REFLEXÕES SOBRE RELIGIOSIDADE E ESPIRITUALIDADE NOS ENFRENTAMENTOS DO CORPO E DA ALMA

Jeane Odete Freire dos Santos Cavalcanti¹
Raquel de Lourdes de Miranda e Silva Carmona²
Wellington Cavalcanti de Araújo³
Sarah Vislynne Nunes Wanderley⁴
Esequiel Costa dos Santos Guedes⁵

RESUMO

Tendo por objetivo compreender os aspectos da religiosidade e da espiritualidade no enfrentamento do adoecimento crônico, vamos abordar a problemática fundamentada na ação de pacientes portadores de doenças diagnosticadas como incuráveis, no entendimento de como essas pessoas conseguem encontrar direcionamento para a resignificação da saúde, além de compreender que o conceito de saúde não significa ausência de doenças, mas que depende de uma multifatorialidade e seu contexto. Também, evidenciar o motivo a partir do qual, mesmo diante da certeza de uma doença incurável, por que apostar no espiritual? Nesse sentido, evidenciar a dimensão do ser humano a partir da logoterapia de Viktor Frankl, teórico que ampliou as fronteiras da religião mostrando que o homem é um ser espiritual, sobretudo, por mostrar o seu ponto de vista, no qual o indivíduo possui autonomia diante da sua existência. Para tal, optamos por delinear um estudo exploratório, de abordagem qualitativa com o aporte bibliográfico, que vai mostrar a visão de que o homem é um ser espiritual e como tal, capaz de caminhar no sentido de preservar a vida.

Palavras-chave: Religiosidade. Espiritualidade. Logoterapia. Adoecimento crônico

¹ Mestre em Ciências das Religiões pelo PPGCR / CE; Doutoranda no Programa de Pós-graduação em Ciências das Religiões – PPGCR/CE/UFPB; Coordenadora do Núcleo de Práticas Integrativas do Centro Universitário UNIESP - NUPICs; Coordenadora da Pós-Graduação [Especialização] em Naturopatia do Centro Universitário UNIESP; Coordenadora da Pós-graduação em Atividades físicas e danças em academias de ginástica do Centro Universitário UNIESP; Docente do Curso de Educação Física do Centro Universitário UNIESP; Membro do Núcleo de Educação Emocional do Centro de Educação – NEEMOC/CE/UFPB.

² Mestre em Ciências das Religiões pela Universidade Federal da Paraíba; Membro do Núcleo de Práticas Integrativas do Centro Universitário UNIESP - NUPICs; Coordenadora da Pós-Graduação [Especialização] em Ciências das Religiões, Diversidade e Ensino Religioso do Centro Universitário do UNIESP; Membro do Grupo Videlicet (PPGCR/CE/UFPB).

³ Profissional de Educação Física do Hospital Universitário Lauro Wanderley da Universidade Federal da Paraíba; Mestrando em Atividade Física e Saúde pela Universidade Europea Del Atlântico - Espanha. Especialista em Estudos Avançados do Lazer - UFMG, Docência do Ensino Superior - UEMA e Formação de Formadores em Educação de Jovens e Adultos: Educação Corporativa - Universidade de Brasília- UNB, Graduado em Educação Física – UFPB; Membro do Núcleo de Práticas Integrativas do Centro Universitário UNIESP – NUPICs.

⁴ Graduanda em Educação Física do Centro Universitário UNIESP.

⁵ Graduando em Educação Física do Centro Universitário UNIESP.

Introdução

O processo de cura no contexto da religiosidade quase sempre vai nos levar a conhecer as mais diferenciadas manifestações de situações diversas de enfrentamento, quase sempre com abordagens totalmente antagônicas. Desde os casos nos quais os tratamentos médicos são substituídos por tratamentos espirituais, bem como as ocorrências nos quais os dois tipos de tratamento coexistem, além daqueles cujas terapêuticas são opostas e causam prejuízos mútuos. Nesse estudo, temos como objetivo, trazer a discussão acerca desses enfrentamentos, sob o desenho do pensamento de Viktor Frankl (1905-1997) como referencial teórico.

Salientando que os estudos franklianos se encontram na terceira escola vienense de psicoterapia, sendo: Logoterapia e Análise Existencial. Nesse entendimento, partimos em busca da compreensão dos fundamentos da logoterapia e os destaques que o próprio autor considera como importantes, evidenciando o sentido da vida como arcabouço teórico dos estudos desenvolvidos por esse médico austríaco que vivenciou nos campos de concentração do regime nazista, as condições desumanas às quais os judeus foram submetidos. Nem assim, se deu por vencido e construiu uma obra que rebateu o automatismo do aparelho psíquico como reza a psicanálise, mostrando a autonomia da existência espiritual.

Para o autor, o homem possui capacidade de decidir ainda que esteja em uma situação limítrofe, sem aparentes saídas. Aqui, a consciência vai para adquirir um lugar essencial, porque faz parte da porção transcendental/espiritual do homem. É quando há um encontro com o divino que conduz esse homem a realizar o bem; a caminhar no sentido de si e do seu próximo; a amar o outro e, a servir. Nesse sentido dirigimos o nosso olhar para o lugar que as doenças crônicas ocupam na vida dos indivíduos e as variadas formas de enfrentamento e ressignificações compreendidas na religiosidade e na espiritualidade.

Decidimos portanto, dialogar com Ferdinand Rörh (2012), que em sintonia com o sentido da vida como compreende Frankl (2017), vai elencar as dimensões humanas, dentre elas a espiritual, corroborando com um olhar mais sensível para o que é transcendente. Aqui as perguntas concorrem para observar com em caso de adoecimento os pacientes portadores de doenças ditas incuráveis, conseguem

encontrar direcionamento no modo de vida que inclui uma insegurança constante de comprometimento da saúde? Como a logoterapia e o pensamento de Frankl podem influenciar no enfrentamento da doença? Ou ainda, mediante a certeza de não curar uma doença, porque apostar no espiritual, que se projeta como algo que não vemos, mas que sentimos?

Os estilos de vida das pessoas apresentam características marcantes para a continuidade desse fato. Podemos confirmar isso nos resultados das pesquisas na área da saúde que informam o quanto é preocupante a existência de morbidades e consequentes comorbidades advindas de fatores como sedentarismo, sobrepeso, alimentação escassa e ou inadequada, uso desenfreado de bebidas alcoólicas e drogas, níveis elevados de estresse, qualidade do sono etc., que são patologias multifatoriais de caráter fisiológico, psicossocial e emocional, dentre outros.

Por isso mesmo, objetivamos tratar da atuação da religiosidade e da espiritualidade na saúde e na doença, compreendendo como está sistematizada nos estudos de Frankl, na tentativa de fazer um encontro com perspectivas de melhora na qualidade de vida por meio da prevenção e do enfrentamento das doenças a partir do autoconhecimento emocional e espiritual. Portanto, optamos pelo aporte bibliográfico da pesquisa exploratória com a abordagem qualitativa, nos estudos acadêmicos que tratam da promoção da saúde por meio de ações preventivas.

Pelo exposto, seguimos com a abordagem qualitativa que “têm como objetivo proporcionar maior familiaridade com o problema, com vista a torná-lo mais explícito ou a construir hipótese” (GIL, 2009, p. 40). Assim, o diálogo entre os autores é essencial e nessa perspectiva, Frankl (1992; 2005; 2017) nos apresentou a fundamentação que estabelece o diálogo entre religiosidade, espiritualidade e psicologia, tornando possível o olhar científico da área e corroborando com a ampliação dos números de estudos acadêmicos acerca da temática no contexto da doença e da cura, para, por fim, dimensionarmos a discussão no âmbito das Ciências das Religiões, sobretudo, pela capilaridade presente na sua epistemologia.

Uma abordagem plural para os muitos olhares

Definir termos como religião, religiosidade, espiritualidade e emoção se apresenta como tarefa ingrata, uma vez que dificilmente vamos chegar ao termo

final. Portanto, a clássica afirmação de Filoramo e Prandi (1999, p. 8) que chama a atenção para o fato de que todo o "problema epistemológico básico das Ciências das Religiões – constituído pela alternativa “explicar ou compreender a religião” – surgiu pela primeira vez, em toda sua complexidade no início do século XX". Nesse entendimento, Sampaio (2014) vai sintetizar:

A discussão do conceito de religião já ocupou inúmeros teóricos, pesquisadores, das mais diversas áreas, dentre as quais destaco as Ciências Sociais, particularmente a Antropologia e a Sociologia da Religião, e as Ciências das Religiões. A lista de autores seria bastante significativa e o número de definições apresentadas seria tranquilamente inumerável. Apenas numa breve menção, pensando estes campos de estudo destacados, poderíamos citar: Max Müller, Émile Durkheim, Max Weber, Rudolf Otto, Mircea Eliade, Marcel Mauss, Clifford Geertz, Joachim Wach, Peter Berger, dentre muitos outros (SAMPAIO, 2014, p. 58).

No viés do que apresenta Sampaio (2014), nossa intenção está no destaque da pluralidade do objeto, que aponta para uma polifonia terminológica, tanto quanto de abordagens metodológicas plurais. Acerca desse pluralismo, acrescentamos:

Religiões consistem em noções, atitudes e emoções, comportamentos e organização social no que diz respeito aos seres e/ou uma realidade, cuja existência e atividade não podem ser verificadas nem falsificadas por meios empíricos, mas que os fiéis acreditam existir e estar ativa em suas vidas e/ou determinar o seu destino futuro (HANEGRRAFF, 1999, p. 348).

No que diz respeito ao contexto plural, entre os muitos olhares acerca do objeto, Asad (1993, p. 116) assinala com um lugar onde não há "uma definição universal de religião", porque depende de diversificados contextos, bem como construções múltiplas e discursos que se fundamentam em época e lugares diferentes, mas como um produto histórico pertinente a uma determinada época. E ao referenciar uma terminologia multifacetada para religião, vamos igualmente falar sobre religiosidade. Tais terminologias para Frankl, é compreendida como:

A análise existencial descobriu, dentro da espiritualidade inconsciente do homem, algo como uma religiosidade inconsciente no sentido de um relacionamento inconsciente com Deus, de uma relação com o transcendente que, pelo visto, é imanente ao homem, embora muitas vezes permaneça latente (FRANKL, 2017, p. 48).

Bem parecido com o entendimento de Frankl (2017), Boff (2005) vai afirmar que religiosidade é como uma religião que suscita *práxis*, ou seja, aquela que gesta as manifestações do sagrado e que conseqüentemente vai sedimentar o arcabouço cultural. Frequentemente confundida com religiosidade, a espiritualidade é hoje um dos termos que tem despertado interesse, sobretudo das ciências da saúde (TONIOL, 2015). Portanto, compreendê-la é fundamental, assim:

Espiritualidade é a dimensão peculiar de todo ser humano e o impulsiona na busca do sagrado, da experiência transcendente na tentativa de dar sentido e resposta aos aspectos fundamentais da vida. A espiritualidade não é monopólio das religiões ou de algum movimento espiritual. Ela é inerente ao ser humano (GOMES et al., 2014, p. 109).

Por assim entender, a espiritualidade está diferenciada da religiosidade, porque não está ligada necessariamente a uma religião, aliás faz parte das manifestações humanas. Como tal, vem despertando o interesse progressivo no contexto da saúde, o que fica evidente em um estudo de Toniol (2015), que aponta em um gráfico as pesquisas realizadas junto a base de dados *Medline* a partir dos descritores 'saúde' e 'espiritualidade' feitas por Koenig entre os anos 70 até o final da década de 90, quando os estudos passam de 1 a 293 em 20 anos. Dando continuidade, Toniol (2015) vai afirmar que a partir do ano 2000 até 2009, esse número ascendeu para 2513 trabalhos em uma década, deixando transparecer que o interesse no entrelaçamento dos termos espiritualidade e saúde aumentaram, bem como o número de periódicos livros e estudos acadêmicos só reforçou a relevância da temática.

Outro aspecto a ser considerado nos estudos realizados acerca de religiosidade e espiritualidade na área de saúde tem concorrido para o preparo do profissional de saúde na lida, tanto com esse Ser Integral cujas dimensões Rörh (2012) descreve: física, sensorial, emocional, mental e espiritual, atentando para o fato de que devem ser apreendidas em conjunto; quanto por apreender esse olhar holístico.

Nesse sentido, as escolas de ciências da saúde (medicina e enfermagem), sobretudo com movimentos iniciados nos EUA a partir da segunda década do século XX, segundo Jordan e Barbosa (2019) vem apresentando preocupação com a formação desse profissional nas práticas éticas. No entanto, ainda muito

timidamente, quer seja por falta de orientação acadêmica e científica ou mesmo orientação na raiz dos Projetos Políticos Pedagógicos (PPP) dos cursos de formação, que não contemplam estudos sobre espiritualidade, então, os profissionais por vezes não se sentem à vontade para abordar acerca da espiritualidade dos pacientes.

Compreendendo o sentido da vida no enfrentamento

É essencial que possamos dialogar com Viktor Frankl, pela sua concepção de homem como um ser tridimensional: psíquico, somático e espiritual. Em seus escritos realiza uma abordagem psicológica baseada na busca pelo sentido da vida. Nessa trajetória vamos observar as interfaces entre religiosidade, espiritualidade, saúde e o enfrentamento, uma vez que a força vital vem dessa transcendência e corrobora com o encontro do sentido da vida, muito embora, esse não seja o único caminho.

Será na Logoterapia que vamos compreender a fundamentação da relevância da fenomenologia existencial da psicoterapia. Assim, focando na conscientização da importância da dimensão espiritual para a experiência humana, a logoterapia vai realçar o significado da existência, vislumbrando a vida como se se tratasse de uma missão sublime vivê-la.

Atualmente não nos espantamos com pessoas centenárias que apresentam condições de saúde e lúcidas suficientes para se considerar boa qualidade de vida. Este fato se dá mediante mudanças no comportamento do ser humano, estilo de vida, acesso a saúde e liberdade de expressão que também incluem as questões emocionais e espirituais. O conceito de saúde como preconiza a Organização Mundial de Saúde (OMS), é o estado de completo bem-estar físico, mental, espiritual e social e não apenas a ausência de doença ou enfermidade.

Atentando para a relevância da espiritualidade na integralidade da saúde, a OMS incluiu, no ano de 1988, a dimensão espiritual no conceito multidimensional de saúde, ou como assinala Gomes (2014), referindo-a às questões de significado e sentido da vida e não a restringindo a nenhum tipo específico de crença ou prática religiosa. É necessário reconhecer que tanto quanto os conceitos formatados e engessados que afastaram, no universo acadêmico, espiritualidade e saúde até a

década de 70 do século XX (TONIOL, 2015; KOENIG, 2004), compreender a doença na atualidade, é possível a partir de uma abordagem holística, que enxergue a dimensão espiritual do homem pluridimensional na sua integralidade.

Nesse seguimento, Neves (2011) vem somar o contexto para definir saúde. Assim: “[...] as conceituações em torno da ideia de saúde não são fixas e variam de acordo com o momento histórico, aliado às condições políticas, sociais, econômicas, culturais” (NEVES, 2011, p. 23). As discussões acerca dos conceitos de saúde e doença se tornam cada vez mais preponderantes, sobretudo, quando chama atenção ao conceito de doença:

A doença é um estado do ser humano que indica que, na sua consciência, ela não está mais em ordem, ou seja, sua consciência registra que não há harmonia. Essa perda de equilíbrio interior se manifesta no corpo como um sintoma. Sendo assim, o sintoma é um sinal e um transmissor de informação, pois com seu aparecimento, ele interrompe o fluxo da nossa vida e nos obriga a prestar-lhe atenção (DETHLEFSEN; DAHLKE 2017, p. 17).

Nesse entendimento podemos perceber que há uma contextualização para o estado de saúde, tanto quanto para o estado de doença. Fica claro que a harmonia das funções do corpo dentro do envolvimento de todas as dimensões do ser humano se traduz em equilíbrio e este em saúde. Assim, entendemos que os sintomas representam o estado de doença traduzido pelo desequilíbrio do indivíduo em suas dimensões ou apenas em uma delas, como apontam Dethlefsen; Dahlke (2017), que compreendem os sinais sintomáticos como caminhos para a cura.

Muitos interesses e discussões se fazem presentes no viés que conduz a espiritualidade no sentido da vida. Assim, conquista-se a busca por um ser saudável e feliz dentro dos padrões do conhecimento científico, que nada tem a ver com o mundo transcendente, mas com a crença de que o homem em sua essência é ser integral e não é prudente compartilhar seus aspectos em partes separados, sendo fracionado, perdendo a sua integralidade. Compreendemos portanto, que é pertinente considerar as dimensões que compõem a formação do homem a partir dessa integralidade. Assim:

Para conceituar a formação humana, uma visão integral do ser humano e da realidade em que se encontra que especialmente inclui a sua dimensão espiritual, portadora de uma importância especial na nossa temática, sem negar, em momento algum, a indispensável

atenção que deve ser prestada a todas as demais dimensões. Distinguimos, num primeiro passo, cinco dimensões que chamamos de básicas. A **dimensão física** inclui a corporalidade físico-biológica, da qual, em parte, nem temos percepção. A **dimensão sensorial** é representada pelas nossas sensações físicas, calor-frio, dor-prazer físico, doce-amargo etc., enfim a percepção que possuímos através dos nossos cinco sentidos: tato, visão, audição, olfato e paladar. A **dimensão emocional** abrange a vida da nossa psique, os estados emocionais (medo, insegurança, euforia, apatia, tristeza, melancolia, impaciência, dispersão, solidão, saudade, indecisão, pessimismo etc.) e suas respectivas movimentações e compensações. A **dimensão mental** do ser humano inclui, em primeiro lugar, o racional e lógico no sentido mais restrito, ou seja, aquilo que compartilhamos em termos de pensamentos com todos os seres humanos, os pensamentos universais, formais (lógica, matemática). Abrange também a capacidade de reflexão- de questionar todas as coisas, inclusive a si mesmo, a recordação/memória, a imaginação / fantasia, a compreensão / criação de ideias e, finalmente, a nossa intuição, quando sabemos e não podemos justificar, em última instância, por que sabemos. O que é mais difícil identificar é a quinta, **dimensão espiritual**. Não se confunde essa dimensão com a religiosa que, em parte, pode incluir a espiritual, mas que contém algumas características como as da revelação como intervenção direta de Deus e de um tipo de organização social que, dessa forma, são estranhas ou não necessárias à dimensão espiritual. Aprofundamos as questões envolvidas nessa breve caracterização da dimensão espiritual, logo após a apresentação da nossa visão sobre a integralidade do ser humano (RÖHR, 2012, p. 13. Grifos do autor).

Dessa maneira enxergamos o homem integral nas várias dimensões descritas por Röhr (2012), o que nos auxilia na compreensão de que não é possível conceber a espiritualidade distante e por vezes dissociada da matéria e com isso vemos que a relação profunda dos termos saúde e doenças totalmente envolvidas na religião. Por isso nos convencemos cada vez mais que o uso da espiritualidade em contextos de adoecimento crônico nos auxilia com informações relevantes de modo que seja possível contribuir com o conhecimento das vivências estabelecidas pela compreensão do comportamento do indivíduo das próprias emoções, que são inatas ao ser humano.

Em uma abordagem coerente com as necessidades de melhoria nas condições e modo de viver das pessoas, tendo em vista a busca de uma qualidade de vida que as permitam viver com a expectativa de dor constante, mas alicerçadas na fé, é importante observar o pensamento de Frankl que vem corroborar com o sentido da vida para sedimentar esse contexto. Portanto:

O espiritual, contudo, não é apenas uma dimensão própria, mas também a dimensão propriamente dita do ser do homem. Por mais, porém, que a dimensão espiritual constitua a dimensão propriamente dita, ela não é, de maneira alguma, a única dimensão do ser do homem. Ora, o homem é efetivamente uma unidade e uma totalidade corpóreo-psíquico-espiritual (FRANKL, 2012, p. 62).

É notório que o autor observa a religião sem dissociá-la necessariamente da espiritualidade, observando-a como algo positivo, no processo de cura e possui uma dualidade, sendo ou condicional ou incondicional, a primeira diante da catástrofe se extingue e a segunda se fortalece na adversidade, portanto, nisso se vê claramente a força do seu discurso que se remete ao vivenciados nos campos de concentração, uma vez que pode constatar no pós guerra, a parcela de religiosidade que mantinha fortalecia o sentido da vida.

Concordamos com o autor quando contraria a fala dos filósofos existenciais ao apontar que estes requerem que as pessoas suportem a falta de sentido, quando na verdade, segundo o teórico da logoterapia, o contrário é que se apresenta como certo, ou seja, nos aproximamos do discurso Frankl (2005; 2017), quando preconiza que o sentido da vida é entendido a partir da noção do homem ser espiritual, não atingido pelas neuroses ou psicoses, ou seja, um Ser Integral, pluridimensional, a partir do qual flui o livre-arbítrio, o poder pessoal de escolher os rumos da sua vida, percorrendo um caminho saudável. Nessa sequência é preciso reconhecer a pessoa como uma unidade múltipla, composta pelas dimensões biológica, psicológica e noológica/espiritual. Assim, pode ser dito que:

O ser noológico/espiritual, diz respeito ao fato de o ser humano ser livre e aberto à busca de um sentido para vida, ao posicionar-se diante de cada aspecto de seu ser biológico e seu ser psicológico. A mulher e o homem são determinados por características genéticas, congênitas, nutricionais, reativas biologicamente ao ambiente, são determinados por um passado histórico, uma história pessoal/familiar, uma dimensão psicológica. Mas estas determinações são o solo sobre o qual há um espaço para decidir o que se tornar, e abrir-se para a busca de um sentido. E aqui se está no ambiente da dimensão noológica/espiritual (SILVEIRA; GRADIM, 2015, p. 156).

Ao compreendermos o espiritual diferenciado do religioso, podemos assinalar que essa espiritualidade é vivenciada quando esse Ser exerce a autotranscendência, ou seja, a capacidade e/ou possibilidade de ir além dele

mesmo, se distanciando dos sentidos biopsicossociais, que é o chamado autodistanciamento, que o impele para o sentido. Nesse sentido, uma pessoa saudável caminha para a busca de algo que traga preenchimento, satisfação, lenitivo, esperança e, nesse viés, o caminho pode seguir pela espiritualidade e/ou pela religiosidade, uma vez que ela por si não se completa sozinha.

A existência humana traz em sua essência essa autotranscendência que alimenta a entrega. “Ser homem significa dirigir-se e ordenar-se a algo ou alguém: entregar-se o homem a uma obra a que se dedica, a um homem quem ama, ou a Deus, a quem serve” (SILVEIRA; GRADIM, 2015, p. 156). Nesse contexto, Frankl (2005) enumera as três dimensões que compõem o homem: somática, psíquica e *noológica*. A primeira envolve aspectos corporais, biológicos e fisiológicos; na segunda estão contemplados os aspectos psicológicos que dentre outras coisas, dizem respeito às sensações, instintos, desejos e emoções. A terceira, dimensão *noológica*/espiritual envolve aquilo que diz respeito ao homem, ao ser humano, ou seja, senso estético, valores éticos, vivências religiosas e de religiosidades.

Por fim, a busca de sentido na vida do homem, pelo que se busca, é para Frankl (1989) a força motivadora. Por assim compreender, o autor afirma que os efeitos colaterais dessa busca de sentido para a vida pode ser a felicidade, o prazer e algum conforto no mundo social, profissional ou da amizade, por exemplo. Assim, na logoterapia vai surgir a chamada para a consciência, que traz o ser-responsável. Esse estágio significa a responsabilidade pelas muitas escolhas na vida. Nas escolhas e não escolhas, os indivíduos acabam por optar pela melhor possibilidade de realizar aquilo que deseja.

Considerações Finais

As indagações quanto às questões sobre religiosidade e espiritualidade possuem influenciam na saúde ou na doença diante das perspectivas do indivíduo, apresenta-se como um tema de especial relevância frente a busca da promoção de saúde. Buscamos responder a esse entrelaçamento que a religiosidade, espiritualidade e emocionalidade se encontram a partir dos saberes tradicionais suportados numa abordagem socialmente inclusiva, que na atualidade vem fazendo aparecer um olhar que parte das definições dos termos religião, religiosidade,

espiritualidade, saúde e doença, com intuito de ampliar o sentido da vida como uma pertinência humana.

Tem chamado muito atenção o desenfreado processo de adoecimentos crônicos na população em geral, com uma ênfase nas doenças causadas por características de fatores emocionais, mentais e que muitas vezes não são compreendidos e são responsabilizados pelas características do mal que é oriundo da vida intensa exigida no capitalismo do qual vivemos. A desregulação emocional está presente num grande número de pessoas no mundo todo e tem deixado fortes indícios de desequilíbrio na harmonia que deve fazer parte da constituição do ser humano. Por fim, tecemos considerações que mostram a excelência da compreensão do teórico sobre o sentido da vida e o respeito que se tem pelas escolhas. Captando por meio do livre arbítrio, condições de superação na adversidade.

REFERÊNCIAS

AQUINO, T.A.A. (2013) Logoterapia e análise existencial: uma introdução ao pensamento de Victor Frankl, São Paulo: Paulus.

ASAD, T. Genealogies of religion: discipline and reasons of power in Christianity and Islam. Baltimore: The Johns Hopkins University Press, 1993.

BOFF, Leonardo. São José a personificação do Pai. Campinas: Verus Editora, 2005.

DETHLEFSEN, Thorwald. DAHLKE, Rüdiger. A doença como caminho: Uma visão nova da cura como ponto de mutação em que um mal deixa se transformar em bem. Tradução Zilda Hutchinson Schild. São Paulo: Cultrix, 2007.

Frankl, V. E. Psicoterapia e sentido da vida: fundamentos da Logoterapia e análise existencial. São Paulo: Quadrante, 1989.

FRANKL, Viktor E. A presença ignorada de Deus. 4. ed. São Leopoldo: Sinodal; Petrópolis/RJ: Vozes, 2017.

FRANKL, Viktor E. A vontade de sentido: fundamentos e aplicações da logoterapia. 2. ed. São Paulo: Paulus, 2005.

GOMES, Nilvete Soares; FARINA, Marianne; DAL FORNO, Christiano. Espiritualidade, Religiosidade e Religião: Reflexão de Conceitos em Artigos Psicológicos. Revista de Psicologia da IMED, 6(2): 107-112, 2014.

HANEGRAFF, Wouter J. Defining religion in spite of History. In: PLATVOET, Jan G. (Org.); MOLENDIJK, Arie L. (Org.). The pragmatics of defining religion: contexts, concepts and contests. Leiden: Brill, 1999, p. 337-378. Tradução: Fábio L. Stern. Definindo religião, apesar da História. Religare, ISSN: 19826605, v.14, n.1, agosto de 2017, p. 202-247. 202

JORDAN, Arturo de Pádua Walfrido; BARBOSA, Leopoldo Nelson Fernandes. Espiritualidade e Formação nos Programas de Residência em Saúde de uma Cidade no Nordeste Brasileiro. Rev. bras. educ. med., Brasília , v. 43, n. 3, p. 82-90, July 2019 . Available from <http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0100-55022019000300082&lng=en&nrm=iso>. access on 19 Nov. 2019. Epub May 23, 2019. <http://dx.doi.org/10.1590/1981-52712015v43n3rb20180221>.

KOENIG, H.G. Religion, spirituality, and medicine: research findings and implications for clinical practice. South Med J., v. 97, p. 1194-200, 2004.

MALTA, Débora Cristina, et. al. Política Nacional de Promoção da Saúde (PNPS): capítulos de uma caminhada ainda em construção. Disponível em: <<http://www.scielo.br/pdf/csc/v21n6/1413-8123-csc-21-06-1683>> Acesso em: 10 de nov. de 2019.

NEVES, Afonso Carlos. Saúde integral: a medicina do corpo, da mente e o papel da espiritualidade. Paulo Bloise; organizador. São Paulo: Editora Senac, 2011. Organização Mundial de Saúde, 1946. Disponível em: <<http://www.direitoshumanos.usp.br/index.php>> Acesso em: 10 de nov. de 2019.

ONU. A Carta de Ottawa para promoção da saúde. Genebra, ONU; 1986.

PRANDI, Carlo. As religiões: problema de definição e de classificação (Apêndices). In: FILORAMO, Giovanni; PRANDI, Carlo. As Ciências das Religiões. São Paulo: Paulus, 1999.

RÖHR, Ferdinand. FAHS – Revista de Filosofia e Teologia da Faculdade Dom Heitor Sales – Natal/RN – ano 01, n. 02 (jul/dez) 2012. Local: Rio de Janeiro; Letra Capital Editora. Disponível em: <<http://www.fahs.edu.br/revista>> Acesso em: 10 de nov. de 2019.

SAMPAIO, D. S. “As manifestações de religiosidade não contém traços necessários de uma religião”: uma análise das relações entre poder judiciário e religiões afro-brasileiras. Mneme - Revista de Humanidades, v. 15, n. 34, p. 54-82, 10 jul. 2015.

SILVEIRA, Daniel Rocha; GRADIM, Fernanda Jaude. Contribuições de Viktor Frankl ao movimento da saúde coletiva. Rev. abordagem gestalt., Goiânia , v. 21, n. 2, p. 153-161, dez. 2015 . Disponível em <http://pepsic.bvsalud.org/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1809-68672015000200005&lng=pt&nrm=iso>. acessos em 28 fev. 2020. TONIOL, Rodrigo. Espiritualidade que faz bem. Pesquisas políticas públicas e práticas clínicas pela promoção da espiritualidade como saúde. Revista Sociedad y Religion. Nº 43, vol. XXV, 2015, pp. 110 – 143.

CAPÍTULO 16 PERSPECTIVAS ANTROPOLÓGICAS: HERANÇA E HEREDITARIEDADE DAS MUCOPOLISSACARIDOSES NO CARIRI PARAIBANO

Heytor de Queiroz Marques¹

RESUMO

As Mucopolissacaridoses são doenças genéticas raras que de acordo com os geneticistas acometem principalmente grupos que possuem uma maior homogeneidade genética. Frequentemente é alvo dos estudos das Ciências Médicas, Genéticas e Biológicas, mas neste trabalho será analisado por outra ótica. O objetivo deste trabalho é apresentar uma reflexão antropológica sobre o que as famílias de Mucopolissacaridose entendem por Herança das Mucopolissacaridoses. Realizada uma etnografia a partir de expedições ao Cariri Paraibano, nessas, foram entrevistadas o total de 16 famílias e percorrido 11 cidades no Cariri Oriental e Ocidental, foram realizadas duas excursões na primeira foi realizada entrevistas com as famílias, na segunda foi para ampliar o contexto dos grupos familiares realizarem a partir das genealogias. As entrevistas feitas em modelos etnográficos, no qual é levado em consideração não apenas o que se diz, mas todo o aspecto geral que está inserido. As análises realizadas a partir dos discursos coletados e divididas em categorias êmicas. Foi percebido que as famílias entendem diversas perspectivas da herança da doença, passando pelo fato de serem parentes, ter a mesma origem (sítios) e possuir sobrenomes de troncos familiares próximos. Entende-se que a herança da doença tem multifatores, e com isso ela está entrelaçada na vida das famílias e se perpetua ao longo do tempo.

Palavras-Chave: Antropologia da Saúde, Etnografia no Cariri, Mucopolissacaridoses, Família, Herança e Hereditariedade.

Introdução

Neste trabalho realizamos uma exposição/diálogo a partir da pesquisa desenvolvida do mestrado em Antropologia intitulado *“Está No Sangue”*: *Etnografia sobre a Perspectiva Hereditária da Mucopolissacaridoses no Cariri Paraibano*. Marques (2020) e Neves (2020). sobre doenças raras no Cariri Paraibano, mais em específico as Mucopolissacaridoses (MPS) que são doenças genéticas causadas, segundo os geneticistas, por causa dos casamentos entre primos, acionando assim um dispositivo do parentesco. Situando assim esse trabalho no campo da Antropologia. porém possuindo um objeto de estudo frequentemente fixado na genética, a herança das mucopolissacaridoses em famílias do Cariri Paraibano.

¹Licenciado em Ciências Sociais na Universidade Federal da Paraíba, Mestre em Antropologia no Programa de Pós-Graduação em Antropologia da Universidade Federal da Paraíba e Doutorando em Antropologia Social no Programa de Pós-Graduação em Antropologia Social da Universidade do Rio Grande do Norte.

Esta produção é fruto do pensamento antropológico contemporâneo a partir da relação existente entre a hereditariedade biológica e herança social de uma doença genética rara², chamada Mucopolissacaridose, e a relações de parentesco encontradas no Cariri Paraibano. Pensando então nessa relação, envolvendo questões sociais e biológicas, está pautada uma relação que é clássica na antropologia, a relação entre natureza x cultura.

A mucopolissacaridose é considerada uma doença genética metabólica que depende da intensidade da mutação, levando a variação das manifestações clínicas. Na genética clínica, a MPS é apresentada em tipos, que variam do I ao VI, cada uma dessas variações ocasionando diferentes acometimentos físicos/orgânicos. Por causa das mutações variadas no DNA, conseqüentemente os sintomas apresentados por tipo também muda. As próprias pessoas com mucopolissacaridose descreviam os sintomas da seguinte forma:

Possuem baixa estatura, não crescem muito. tem as juntas (articulações) de pinças ou de patas de caranguejo, pois segundo elas tem as articulações frouxas, possuem problemas na audição e visão, alguns deles têm problemas de locomoção, pois as pernas fecham (as pernas ficam arqueadas) dificultando no andar, com isso alguns usam cadeiras de rodas. Clinicamente possuem outros sintomas, que são resultantes não produção da enzima, fazendo com que possuam problemas na coluna vertebral, dores nas articulações, dificuldades de respirar, apresentando ronco quando dorme e falta de ar.

Os interlocutores da pesquisa que desenvolvemos geralmente realizavam a infusões da enzima em Campina Grande, no Hospital Universitário Alcides Carneiro (HUAC), no Congo, No Hospital Municipal da cidade, Em Monteiro na UPA e em João Pessoa no Hospital Napoleão Laureano. A maior parte dos acometidos fazem a infusão em Campina Grande por ser o centro de referência e por ter o acompanhamento da equipe de genética médica. O tratamento com a reposição enzimática não possibilita a cura, mas impede que diversos sintomas surjam ou se agravam.

Na Paraíba segundo geneticistas como Oliveira (2015), Giugliani *et al.* (2017) e Montenegro (2018) é um dos estados com maior número de casos das

² Segundo o Ministério da Saúde são consideradas doenças raras aquelas que afetam 65 pessoas a cada 100 mil habitantes. Parâmetro que embasa também a Portaria Nº 199, de 30 de Janeiro de 2014.

Mucopolissacaridoses, com destaque para os tipos I, III, IV e VI. Na pesquisa que desenvolvemos o único tipo que não teve acesso foi a do tipo I, pois é uma das mais graves, por não possuir medicação para o tratamento e não obtivemos contato com os familiares responsáveis.

Fioravanti (2014), em seus estudos, demonstra que a Paraíba é o estado com o maior número de municípios com registro de doenças genéticas no Nordeste, registrando 102 casos divididos entre 15 síndromes, na qual a mais recorrente seria a Mucopolissacaridose tipo IV-A. Estudos como o de Fioravanti colocam a Paraíba como o primeiro lugar em números de casos das Mucopolissacaridoses, em outros autores essa posição se modifica para menos. De toda forma o estado da Paraíba vigora entre os com maior número de casos das diferentes variações da doença.

Na pesquisa que desenvolvemos houve uma atualização dos dados de pesquisa encontrados por Fioravante (2014) e as demais pesquisas, pois só em uma região da Paraíba encontramos 21 pessoas com a doença. Nem todas diagnosticadas, e nem todas vivas.

Desta forma, o trabalho está dividido na introdução, uma parte metodológica, uma outra parte que se dá a construção do argumento a partir de da apresentação dos dados de campo e por fim as considerações finais.

Expedições e percursos metodológicos

A construção metodológica desta pesquisa partiu de um levantamento bibliográfico, base fundamental para toda pesquisa científica, com o levantamento de literatura, juntamente com alguns dados epidemiológicos foi a partir destes dados que foi possível traçar uma ida a campo. Foi construído um roteiro prévio de campo no qual o ponto de partida seria a cidade de João Pessoa-PB em direção ao Cariri Paraibano segundo o Barros (2015).

A ida ao Cariri Paraibano ocorreu em duas expedições, a primeira em Dezembro de 2018 e a segunda em Abril de 2019. As expedições consistiam em visitas no domicílio ou local previamente combinado para a realização de entrevistas, com auxílio do gravados e também do roteiro provisório que acabou se tornando o roteiro permanente de entrevista.

Pela especificidade de cada lugar, desenhar o campo é fundamental, principalmente um lugar como o Cariri Paraibano distante mais ou menos 400 km da capital do estado João Pessoa. É considerado uma região administrativa que comporta 29 municípios, possui a menor taxa demográfica da região (IBGE, 2018).

Historicamente a região do Cariri, pertencia a região da Borborema, porém, em 2003 foi homologado a partir do PTDRS como território rural e em 2007 foi dividido em mais dois territórios o Cariri Oriental e o Ocidental, hoje está configurado a partir do mapa abaixo que foi retirado do Plano Territorial de Desenvolvimento Rural Sustentável – PTDRS :



Fonte: Governo da Paraíba, PLANO TERRITORIAL DE DESENVOLVIMENTO RURAL SUSTENTÁVEL – PTDRS. 2010

A parte que estão marcadas com uma estrela verde representada na cor Lilás é o Cariri Ocidental, a que está ao lado de cor azul-claro é o Cariri Oriental. A pesquisa foi feita nas duas regiões e, aqui, usamos a região do Cariri Paraibano de forma unificada, sem a distinção entre orientações. Por sua vez, quando for retratar alguma cidade em específico será usado o nome da mesma. Cabe esclarecer que essas distinções não tiveram grande impacto sobre a pesquisa, de modo que Foi definido assim pela constante transição entre cidades e também entre as duas regiões, de forma que ao tratar de forma unificada ficará mais claro.

As idas ao Cariri foram constituídas em expedições etnográficas compõe um quadro teórico/metodológico de uma etnografia artesanal Mills (2009), Ingold (2011) e Minayo (2013), pois se dá a partir de experimentalidades do pesquisador em campo. Essas experiências proporcionam um maior conhecimento dos interlocutores

da pesquisa proporcionando uma descrição densa Geertz (2008) do que pesquisado.

Na primeira ida a campo, a primeira parada foi em Capina Grande, na cidade encontramos um dos sujeitos da pesquisa, e partir das informações passadas por ele, percebeu-se que foi necessário realizar uma adaptação no roteiro traçado anteriormente e seguir o método “bola de neve” Fontanella (2008), com a sua indicação seguimos para as demais cidades que foram surgindo e possuíam casos da doença, nessas os próprios interlocutores apontavam para onde devíamos ir.

Essa primeira ida a campo durou 5 dias, e foi percorrida as cidades de Campina Grande, São João do Cariri, Serra Branca, Congo, Coxixola, Sumé, Monteiro, Assunção, Tenório, Taperoá e João Pessoa. Todas as entrevistas concedidas seguiram os padrões éticos de pesquisa, entregando o TCLE e apontando os riscos e benefícios da pesquisa.

Na segunda Ida a campo, que durou também 5 dias, foi selecionadas as cidade de Serra Branca e Taperoá, pois foram os municípios que tinham o maior número de casos, desta segunda ida foram realizadas novas visitas aos sujeitos já encontrados na primeira ida e também novos casos encontrados depois do período de visita anterior. Nessas novas visitas foram realizadas novas entrevistas, construção de heredogramas (árvores genealógicas) com auxílio de parentes mais velhos da família, para que assim fosse possível obter maiores informações sobre a hereditariedade e a herança genética da doença na família.

No total foram entrevistadas 16 famílias em todas as cidades percorridas e dividida entre as duas expedições. sendo 11 na primeira e 5 na segunda. Após a coleta de dados, todos os áudios das entrevistas foram transcritos e identificadas as categorias êmicas (as que mais se destacam a partir do discurso do sujeito de pesquisa), essas, fundamentais para o desenvolvimento da pesquisa. Então, separadas as categorias Herança Genéticas (que envolveram a herança sanguínea, a herança familiar e a herança por localidade) e a outra categoria Reprodução da Família (que envolveram reprodução da família e a mucopolissacaridose e a herança de risco) foi possível o desenvolvimento do trabalho.

Com as categorias definidas e com auxílio do aporte teórico antropológico, a construção do trabalho de dissertação se deu início, utilizando as falas coletadas e

confrontando com a parte da teoria existente. Após construção da dissertação houve a apresentação e a respectiva arguição e avaliação com conceito de aprovação.

A herança a partir da Antropologia

A herança foi trabalhada por diversos autores da antropologia, pois associado a este conceito estão imbricadas diversas discussões sociais como a herança financeira, biológica e também o parentesco. Um dos antropólogos que discute essa temática foi o Radcliffe Brown (1989) apontando que a herança se tratava de uma transmissão de *status* baseado em relações que existem entre integrantes de um mesmo grupo social. Essa relação geralmente ocorre entre parentes, como ocorre nas relações de pais e filhos “duas pessoas são parentes quando uma descende da outra, como, por exemplo, um neto é descendente de um avô, ou quando ambas são descendentes de um antepassado comum” (RADCLIFFE BROWN, 1989, p. 62).

Dialogando com o Radcliffe Brown (1989) a questão dos parentes também é fundamental para o entendimento da herança da mucopolissacaridose, pois a herança vem sempre das gerações anteriores e dão sequência para as gerações posteriores. Por existir um fator biológico essa herança não é só patrilinear ou matrilinear e sim de ambos.

Bourdieu (2008) dialoga com Radcliffe Brown (1989), ao inferir a herança a partir de uma “*ordem das sucessões*, isto é, da administração da relação entre os pais e os filhos e, mais precisamente, da perpetuação da linhagem e de sua herança, no sentido mais amplo do termo, coloca-se de maneira muito particular.” (BOURDIEU, 2008. p. 587). Ao tratar da herança o autor utiliza o sistema de transmissão de “categorias sociais” que são ensinadas de diversas formas assim como o autor afirma:

Até a partilha pela simples palavra do pai ou da mãe, depositários da vontade e da autoridade de todo o grupo familiar, a instituição do herdeiro e o efeito de destino que ela exerce hoje cabe também à Escola cujos juízos e sanções podem confirmar os da família, mas também contrariá-los ou se opor a eles, e contribuem de maneira totalmente decisiva para a construção da identidade. (BOURDIEU, 2008. p. 587)

Para o autor as características sociais além de ser uma herança familiar, também é uma perpetuação da escola daquilo que é ensinado e com isso

repassado, do modo de se viver em sociedade, desta forma a herança pode ser traduzida em processos de aprendizagem.

A herança que Bourdieu (2008) fala é a social, tradições, modos de vida e costumes, mas dentro da herança biológica, a social também se manifesta, como foi apresentado na nossa pesquisa, onde pessoas mais velhas que tiveram experiências com acometidos, identificavam alguma diferença em crianças que ainda não tinham sido diagnosticados. Esse “diagnostico” precoce só é possível a transmissão do conhecimento entre gerações.

Lévi-Strauss (1976) por sua vez a partir das suas análises de parentescos também apresenta a herança a partir das uniões e da relação da aliança como uma forma de perpetuar um grupo social e sua herança. Em suas investigações a herança está pautada a partir da relação entre natureza e cultura de forma que:

A constância e a regularidade existem, a bem dizer, tanto na natureza quanto na cultura. Mas na primeira aparecem precisamente no domínio em que na segunda se manifestam mais fracamente, e vice versa. Em um caso, é o domínio da herança biológica, em outro, o da tradição externa. Não se poderia pedir a uma ilusória continuidade entre as duas ordens que explicasse os pontos em que se opõem. (LÉVI-STRAUSS, 1976. p.47)

Considerando a união entre marido e mulher, como uma relação que é considerada natural, porém Lévi-Strauss (1976) acrescenta um aspecto social/cultural a esse tipo de união, a partir da teoria da aliança, no qual consiste na idéia de troca de mulheres entre tribos. Sobre a relação entre a lei da aliança e da hereditariedade Lévi-Strauss afirma:

Consideremos agora a aliança. É tão imperiosamente exigida pela natureza quanto a filiação, mas não da mesma maneira nem na mesma medida. Porque, no primeiro caso, só é exigido o fato da aliança, mas - nos limites específicos - não sua determinação. A natureza atribui a cada individuo determinantes veiculados por seus pais efetivos, mas não decide em nada quais serão esses pais. A hereditariedade, portanto, considerada do ponto de vista da natureza, é duplamente necessária, primeiramente como lei - não há geração espontânea - em seguida como especificação da lei, porque a natureza não diz somente que é preciso ter pais, mas também que tu serás semelhante a eles. Ao contrário, naquilo que se refere à aliança, a natureza, contenta-se em afirmar a lei, sendo indiferente ao conteúdo dela. Se a relação entre pais e filhos é rigorosamente determinada pela natureza dos primeiros, a relação entre macho e fêmea só é determinada pelo acaso e pela probabilidade. Há portanto na natureza - deixando de lado as mutações - um princípio

de indeterminação, e um só, sendo no caráter arbitrário da aliança que se manifesta. (LÉVI-STRAUSS, 1976. p.70 e 71)

Pensamentos como o de Lévi-Strauss (1976), clássicos, são fundamentais para o entendimento de algumas questões, como o processo de união através da aliança, importante para descaracterizar a herança como algo apenas natural, e também no campo da cultura.

Essas questões com o passar dos anos evoluíram e com o advento da genética passaram a ganhar força nesse campo, Aurelino (2013), (2014) e (2018) apresenta como as famílias com doenças raras e genéticas entendem a questão da herança e hereditariedade. De forma que em alguns casos essa herança não é homogênea, Aureliano (2018) aponta que essas percepções vão variar de acordo com diversos fatores, um deles é o entendimento sobre o risco reprodutivo.

A descoberta dessa herança genética se dá, justamente pelo desenvolvimento da tecnologia genética como afirma Mendes (2006), como é o caso dos testes do mapeamento do DNA. Esse teste quando identifica alguma mutação genética desperta uma herança indesejada segundo Mendes (2006).

Mas, no seu cotidiano, não são apenas confrontados com o anúncio de que eles serão futuros doentes. No momento da revelação do teste eles são, simultaneamente, confrontados com essa sua herança familiar indesejada. A doença perde o seu caráter individual para se transformar em uma doença familiar, em uma doença transmitida e transmissível ao longo das gerações. Não se trata apenas do choque de se saber que transporta em si o agente causal da doença, trata-se de saber que este lhe foi transmitido pelos seus progenitores e que, também ele, o transmitirá aos seus descendentes e que a medicina não dispõe de meios terapêuticos capazes de eliminá-lo. A única forma para deter a mutação genética é não ter descendência. (MENDES, 2006. p. 02)

O despertar dessa relação entre o teste genético e a herança familiar, se deu na construção do heredograma por parte da geneticista, pois essa construção se tornava um marco na configuração da união entre parentes. Alguns dos nossos interlocutores relataram que só descobriram a parentela, quando construíram o heredograma.

O ponto que une todos os autores citados é justamente como a herança está diretamente ligado as questões familiares, tanto a herança social, quanto a herança biológica aciona a família, como meio condutor desse conceito, pois um está imbricado ao outro.

O conceito herança vem se desenvolvendo e se desmembrando em diversas vertentes, deixando de ser apenas uma questão de transmissão de status, transmissão de características sociais ou até de ser algo exclusivo biológico. A herança englobou todas essas perspectivas e para esse trabalho é um pouco de cada uma delas, mas se sobressai quando entramos nas questões familiares, e como a ideia de família e herança está sempre associado.

As Mucopolissacaridoses como Heranças

Com o levantamento a partir das teorias antropológicas e também das expedições de campo alguns resultados podem ser levantados, a partir de uma mescla do dois pontos para um maior entendimento sobre como é entendido a herança da mucopolissacaridose no Cariri Paraibano,

Um dos resultados obtidos está relacionado com o método utilizado, pois a etnografia dá margem a realizar experimentações, pois o caráter desta ciência é da adaptação ao que encontramos no campo de pesquisa para o real entendimento cultural e social do grupo pesquisado, com isso é possível indicar que as expedições foram de extremo valor para o entendimento dos objetivos propostos no início do trabalho.

Um dos principais resultados da pesquisa é como os nossos interlocutores entendem a relação Herança e Hereditariedade das mucopolissacaridoses. Partindo disso esse entendimento sobre o tema foi percebido de três maneiras a Herança do Sangue, a Herança da família e Herança da localidade. Partindo das historia de vida das famílias nosso interlocutores narraram as questões envolvendo a doença genética.

Uma primeira categoria abordada pelos sujeitos da pesquisa foi a Herança do Sangue, que compreende a formação de um laço sanguíneo e a formação deste laço é o que liga as pessoas desta família, sendo assim, só seriam da mesma família aqueles que tivessem o mesmo sangue. Essa união formada pelo sangue é um entendimento de como a doença percorre a família, sendo que aqueles que possuem algum dos tipos das mucopolissacaridoses, também são da mesma família.

A questão de ter o mesmo sangue reflete também na herança familiar, pois é a partir da noção do que é, e o que não é família que as noções de sangue são aceitas ou não. Segundo o que os especialistas em biologia, medicina ou genética apresentam a mucopolissacaridose é uma doença que causada por uma união consanguínea (entre primos), mas para os sujeitos da pesquisa essa questão de ser ou não primo é um contrato social.

Ser primo distante é usado pelos nossos interlocutores para mostrar que mesmo que sejam primos, eles não se conhecem, são da mesma família, mas muito “distante” que não se conhecem. A distância encontrada nos heredogramas está diretamente relacionada ao sangue, pois é um material biogenético que é oriundo de um mesmo grupo familiar. Saber onde as famílias se encontram nesse tipo de teste, é saber o quão distante essas pessoas são primas, de modo a justificar, quando os interlocutores dizem que “se for primo, somos primos distantes”.

Segundo Schneider (2016), existem modificadores nas relações de parentesco, que podem ser básicos ou derivados, os básicos indicam aqueles que são parentes sanguíneos como, pai, mãe, filho, primo, avô, avó ou parentesco por aliança, como marido, mulher. Já os derivados são para aqueles parentes que não são “verdadeiros” como enteado, trisavô, padrasto, primos de segundo grau. Quanto maior a derivação, a negação do parentesco será maior proporcionalmente.

Primos são aqueles que realmente estão próximos, tanto localmente, quanto na árvore genealógica, os primos distantes para os interlocutores não são primos, com isso eles desconsideram o discurso biomédico, e constrói todo um contrato social para a definição de quem é ou não primo.

A herança também é vista através da localidade, pois a história das famílias estão ligadas aos lugares de onde elas são, vieram e/ou cresceram. Foi constante nas entrevistas o entendimento que os sítios que constituíram ou hoje as cidades que percorremos são importantes, pois tinham uma característica muito familiar, fazendo com que as pessoas que constituíssem o local fossem da mesma família, sendo assim, ocorriam os relacionamentos endogâmicos. Essas relações é o que embasa a construção de diversas famílias nesses locais, perpetuando características como os sobrenomes comuns e também a doença dentro da mesma família.

Por vezes, quando o parentesco não era acionado com o heredograma, outra forma que ele emergia era através da localidade, dos sítios de onde as famílias eram originárias, e essa herança acionada pela localidade ficou presente desde a primeira entrevista, no qual a sogra de de um dos entrevistados estava esperando carro para volta para o sítio de onde ela mora.

O lugar para Antropologia é um tema que se modifica ao passar dos anos, hora mais abordado, hora mais esquecido, porém presente no desenvolver da disciplina. Escobar (2005) “‘lugar’ foi novamente abordado de vários pontos de vista, de sua relação com o entendimento básico de ser e conhecer, até seu destino sob a globalização econômica e a medida em que continua sendo uma ajuda ou um impedimento para pensar a cultura.”(ESCOBAR, 2005. p.63).

Dessa forma o “lugar” para Escobar (2005) toma novos aspectos a partir da globalização, passando a integrar questões econômicas e até mesmo culturais. Mas o lugar não deixa de ter uma conexão com a vida diária, a partir de uma construção e um enraizamento com a história da vida da pessoas/família.

Entretanto, o fato é que o lugar .como experiência de uma localidade específica com algum grau de enraizamento, com conexão com a vida diária, mesmo que sua identidade seja construída e nunca fixa. Continua sendo importante na vida da maioria das pessoas, talvez para todas. (ESCOBAR, 2005. p.63).

Para o autor lugar é importante para a vida das pessoas, pois é a partir dele que as identidades são construídas, relacionar identidade da família também pode ser identificar as origens, os moldes por qual a família passou para resultar no que se tornou futuramente. Levando isso em consideração podemos entender como a herança a partir da localidade.

Outro tópico também interligado às questões de herança é a questão do risco reprodutivo, pois quando falamos na construção familiar, em especial, uma que carrega o gene da mutação da mucopolissacaridose, o risco estará sempre presente nas escolhas, atitudes que definem a gestão de reprodução e construção familiar.

Entender o risco como uma categoria analítica é importante, pois os diálogos realizados muitas vezes recairá sobre esse conceito, para auxiliar no entendimento Neves e Jeólas (2012) como um conceito de termos que são usados em cálculos probabilísticos é a possibilidade de algo negativo que pode ocorrer que se fortalece com as possibilidades negativas de ocorrer.

Os discursos dos interlocutores estavam pautados ou na relação 25% de ter a doença e 75% de não ter a doença, ou então em deixar ao acaso ou na fé, para poder pensar na gestão familiar e o risco de ter um filho ou filha portador da mucopolissacaridose.

Com exceção de uma interlocutora todos os demais que participaram da pesquisa não fizeram ou não tinham interesse de fazer o teste genético com o aconselhamento para poder entender sobre a mucopolissacaridose. Essa interlocutora fez todos os seus exames depois de ter seu primeiro filho que nasceu sem a doença.

Durante a entrevista ela narrou o quando a primeira gravidez dela foi angustiante, pois não tinha ideia sobre a situação genética do seu filho, e que só teria um segundo depois dos exames realizados. A relação de portar ou não a doença está vinculada a noção do risco, quais as medidas necessárias para um planejamento e gestão familiar? Com as informações em mão foi que a interlocutora conseguiu planejar sua família e por não carregar o gene teve mais uma filha.

Considerações Finais

Por fim, acredito que essa pesquisa pode demonstrar qual a percepção de herança dentre as famílias de pessoas portadoras das mucopolissacaridoses do Cariri Paraibano, levando em consideração as histórias das famílias e como elas foram construídas com o passar dos anos.

Foi percebido que existe um distanciamento do discurso biomédico junto aos familiares das pessoas com mucopolissacaridose e como esse distanciamento leva a uma percepção de quem é parente e de quem não é, assim desconsiderando o discurso biomédico de que todos são parentes.

As heranças por sua vez fazem parte desse conjunto de fatores que engloba o que são as famílias de mucopolissacaridose, entendendo por suas vez o sangue da sua família, a construção de parentesco e também de localidade.

Com isso entendo que a pesquisa antropológica permitiu o entendimento sobre como as famílias de pessoas com mucopolissacaridose entende a doença a partir do prisma da herança genética. Fazer essa análise é importante para pensar as realidades socioculturais desse grupo e proporcionar o debate sobre o que é possível fazer sobre essa realidade.

REFERÊNCIAS

- AURELIANO, Waleska de Araújo. Genética, saúde e sociedade. Reciis – R. Eletr. de Com. Inf. Inov. Saúde, Rio de Janeiro, v. 3, n. 7, p.01-06, set. 2013.
- AURELIANO, Waleska de Araújo. Os Valores da Herança: A construção de sentidos para a doença genética rara. 2014. UFAL. Disponível em: <[http://www.evento.ufal.br/anaisreaabanne/gts_download/Waleska de Arajo Aureliano - 1019561 - 3312 - corrigido.pdf](http://www.evento.ufal.br/anaisreaabanne/gts_download/Waleska%20de%20Araujo%20Aureliano%20-%201019561%20-%203312%20-%20corrigido.pdf)>. Acesso em: 28 ago. 2017.
- AURELIANO, Waleska de Araújo. Trajetórias Terapêuticas Familiares: doenças raras hereditárias como sofrimento de longa duração. Ciência & Saúde Coletiva, [s.l.], v. 23, n. 2, p.369-380, fev. 2018. FapUNIFESP (SciELO). <http://dx.doi.org/10.1590/1413-81232018232.21832017>.
- BARROS, Josefa Andreza Cantalice. Perfil Epidemiológico dos Pacientes com Mucopolissacaridose tipo IV- A na Paraíba. 2015. 22 f. TCC (Graduação) - Curso de Biologia, Departamento de Biologia, Universidade Estadual da Paraíba, Campina Grande, 201
- BOURDIEU, P. (org). A Miséria do Mundo. Petrópolis/RJ: Vozes, 1998
- ESCOBAR, Arturo. O lugar da natureza e a natureza do lugar: globalização ou pósdesenvolvimento? In: LANDER, Edgardo. (org.). A Colonialidade do Saber: Eurocentrismo e ciências sociais: Perspectivas latino-americanas. Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina: Colección Sur Sur, CLACSO, 2005, p. 63 - 79
- FONTANELLA, Bruno José Barcelos; RICAS, Janete; TURATO, Egberto Ribeiro. Amostragem por saturação em pesquisas qualitativas em saúde: contribuições teóricas. Cadernos de Saúde Pública, Rio de Janeiro, 2008. 24: 17-27
- FIORAVANTI, Carlos. O caminho de pedras das doenças raras. Pesquisa Fapesp, São Paulo, v. 02, n. 01, p.16-23, jul. 2014.
- GEERTZ, Clifford. Uma Descrição Densa: Por Uma Teoria Interpretativa da cultura. In: A Interpretação das culturas. Rio de Janeiro: Zahar, 2008. P. 3-21.
- GIUGLIANI, Roberto et al. Relative frequency and estimated minimal frequency of Lysosomal Storage Diseases in Brazil: Report from a Reference Laboratory. Genetics And Molecular Biology, [s.l.], v. 40, n. 1, p.31-39, 16 mar. 2017. FapUNIFESP (SciELO). <http://dx.doi.org/10.1590/1678-4685-gmb-2016-0268>.
- IBGE. . Cidades. 2018. Disponível em: <https://cidades.ibge.gov.br/brasil/pb/panorama>. Acesso em: 01 maio 2020.
- INGOLD, Tim. Epilogue: “Anthropology is not Ethnography.” In: INGOLD, Tim.. Being Alive. Routledge: London and New York, 2011. pp. 229-243.
- LÉVI-STRAUSS, Claude 1976 - As Estruturas Elementares do Parentesco. Editora Vozes/EDUSP. Petrópolis/ São Paulo.

- MARQUES, Heytor de Queiroz. “Está No Sangue”: etnografia sobre a perspectiva hereditária das mucopolissacaridoses no cariri paraibano. 2020. 115 f. Dissertação (Mestrado) - Curso de Antropologia, Programa de Pós-Graduação em Antropologia, Universidade Federal da Paraíba, João Pessoa, 2020.
- MENDES, Felismina Rosa Parreira. A gestão quotidiana da herança indesejada: um estudo sociológico sobre o risco genético de câncer hereditário. Acta Sci. Health Sci, Maringá, v. 28, n. 01, p.1-11, nov. 2006.
- MILLS, C. W. Sobre o Artesanato Intelectual e outros ensaios. Rio de Janeiro: Zahar, 2009.
- MINAYO, M. C. de S. (Org.) Pesquisa social: teoria, método e criatividade. Petrópolis: Editora Vozes, 2013
- MONTENEGRO, Y. H. A. Análise de ancestralidade materna em pacientes com mucopolissacaridose tipo I da Paraíba. 2018. 100f. Trabalho de Conclusão de Curso (Graduação em Ciências Biológicas)- Universidade Estadual da Paraíba, Campina Grande, 2018.
- NEVES, Ednalva Maciel; JEOLÁS, Leila Sollberger. PARA UM DEBATE SOBRE RISCO NAS CIÊNCIAS SOCIAIS: aproximações e dificuldades. Política & Trabalho: Revista de Ciências Sociais, João Pessoa, v. 1, n. 37, p.13-31, out. 2012.
- OLIVEIRA, J. M. F. de. Análise do DNA mitocondrial de pacientes com mucopolissacaridose tipo IV-A no estado da Paraíba. 2015. 44f. Trabalho de Conclusão de Curso (Graduação em Ciências Biológicas)- Universidade Estadual da Paraíba, Campina Grande, 2015.
- PARAÍBA, Governo da. PLANO TERRITORIAL DE DESENVOLVIMENTO RURAL SUSTENTÁVEL – PTDRS: TERRITÓRIO DO CARIRI ORIENTAL - PB. João Pessoa: Brasil, 2010.
- RADCLIFFE-BROWN, Alfred R. 2013. Estrutura e função na sociedade primitiva; tradução Nathanael C. Caixeiro. 2ª edição, Petrópolis, Vozes (Coleção Antropologia).
- SCHNEIDER, David Murray. Parentesco americano: uma exposição cultural. Petrópolis, Vozes, 2016. 152 pp.

CAPÍTULO 17

REALIDADE DAS FAMÍLIAS E PACIENTES DIANTE DE UM DIAGNÓSTICO DE DOENÇAS RARAS: UM ESTUDO DE CASO DE TAY SACHS, SANDHOFF E GM1

Snides Lima Caldas¹
Alberlene Baracho²
Saionara Ferreira Araújo dos Santos³

RESUMO

As patologias Tay Sachs, Sandhoff e GM1, são consideradas doenças raras, que além potencialmente afetam a saúde dos pacientes acometidos com seus os sintomas, e produzem um quadro dramático entre suas famílias. Espelho que os dados estatísticos dos livros médicos seguem uma visão universal que ignoram algumas especificidades entre os países. Nesta pesquisa sistemática, elegemos um estudo de caso associado aos dados disponíveis em plataformas, uma nacional e outra internacional. Concluímos que casais consanguíneos, e dados preliminares sugerem que pessoas de descendência britânica e italiana têm uma taxa de portadores aumentada sobre a população geral.

Palavras-Chave: Doenças raras, Tay Sachs, Sandhoff, GM1.

Introdução

As patologias Tay Sachs, Sandhoff e GM1, assim como as demais doenças consideradas raras, além de afetarem diretamente os pacientes com os sintomas, produzem um quadro dramático entre suas famílias.

Se falta informação entre os próprios médicos do sistema de saúde, entre as famílias desses doentes a realidade é ainda mais complicada, porque eles sofrem também com o longo tempo que percorrem até terem uma certeza do diagnóstico.

Foi nessa ausência de informação que vimos a necessidade de fazer um levantamento sobre a dimensão desse quadro no país, ouvindo famílias desses doentes e investigando quais as dificuldades que estariam enfrentando nas regiões onde moram.

A intenção aqui é contribuir com um banco de informações – mesmo que inicial – sobre esse grupo de pessoas que se espalham pelo país, que não têm a assistência médica devida e precisam de ajuda urgente. O tema necessita de ampla

¹ Bacharel em Administração, pós-graduado em Gestão de Políticas Públicas.

² Cientista das Religiões, Mestranda pelo PPGCR-UFPB.

³ Assistente Social, Serviço de Fissuras Labiopalatinas.

divulgação e debate para ganhar o máximo de publicização e se torne – por força, talvez, de uma demanda melhor instrumentalizada – uma prioridade de gestores em todas as esferas do setor de saúde.

O problema em si parece estar na pouca ou quase nenhuma formação médica dos profissionais das redes de saúde pública e privada. Nosso trabalho não se aprofunda nesse aspecto, embora tenha ficado bem claro para nós a partir da nossa experiência com a pequena Jade.

Sabendo, como experiência própria, que a demora está associada ao desconhecimento dos médicos sobre os sintomas que podem realmente distinguir as doenças raras, podemos afirmar que a formação médica é a maior causa dessa demora.

As Patologias

As doença de Tay-Sachs, Sandhoff e GM1 são esfingolipidoses, distúrbios hereditários do metabolismo, causadas por deficiência de hexosaminidase que levam a sintomas neurológicos graves e morte prematura. Os gangliosídeos são esfingolípídios complexos presentes no cérebro. Existem duas formas principais, GM1 e GM2, ambas a s quais podem estar envolvidas nas doenças de armazenamento lisossômico; há dois tipos principais de gangliosidose Gm2, cada um dos quais pode ser causado por várias mutações diferentes. (CLÍMACO, 2020)

O tipo I ou a forma infantil torna-se evidente aos 6 meses de idade e é o mais grave. Os bebês afetados geralmente parecem ser normais até que seu desenvolvimento diminua e os músculos usados para o movimento enfraqueçam. Eles acabam perdendo habilidades previamente adquiridas e desenvolvem uma anormalidade do olho chamada “olho vermelho-cereja”, além de características faciais “grosseiras” distintas, gengivas aumentadas e um músculo cardíaco aumentado e enfraquecido. As crianças afetadas geralmente não passam da primeira infância. (DOCE, 2019).

A forma infantil / juvenil do tipo II ou tardia começa a afetar crianças com idade de 18 meses (infantil tardia) ou 5 anos (forma juvenil), mas que apresentam um desenvolvimento inicial normal. Eles experimentam a regressão do desenvolvimento, mas não apresentam características semelhantes ao tipo I. O tipo II progride mais

lentamente, mas ainda traz uma expectativa de vida curta. O terceiro tipo é conhecido como adulto / forma crônica e representa o fim mais suave do espectro. A idade em que os sintomas aparecem varia, embora os indivíduos afetados comecem a desenvolver sinais e sintomas na adolescência. Características do tipo III incluem deficiência intelectual, baixa estatura, cifose e escoliose. Às vezes, pode ser diagnosticada erroneamente como a doença de Parkinson. A expectativa de vida de pessoas com esse tipo varia (DOCE, 2019).

Metodologia

A escolha dessas três patologias tem um motivo pessoal: um ente da família, Jade, que é portadora da Tay Sachs, e as doenças de Sandhoff e GM1 são também de origem genética e apresentam quadros similares de deficiência de enzimas. É a ausência dessas enzimas que acarreta sintomas parecidos nessas três patologias.

A pesquisa possui caráter bibliográfica, contando com uma análise de dados associados ao estudo de caso. Os dados foram colhidos nas plataformas da “National Tay-Sachs & Allied Diseases Association, Inc. (NTSAD)” e “Curetay-sachsbrasil.org”.

Exame Que Diagnosticou A Doença

O Exoma (mapeamento genético) e a dosagem enzimática foram os exames pelos quais houve maior sucesso na definição do diagnóstico. Eventualmente, os mesmos pacientes se submeteram a outros tipos de investigação, como mostra a Tabela 1.

EXAME QUE DIAGNOSTICOU A DOENÇA

EXAME	QUANT	%
Exoma	16	48,5
Biopsia da conjuntiva	1	3
Biopsia de pele	2	6,1
Oftalmológico / fundoscopia	3	9,1
Dozagem enzimática	15	45,5
Análise bioquímica	2	6,1
Erro inato do metabolismo	2	6,1
DIAGNÓSTICOS	33	

Tabela 1: Autor 2020

Terapias Mais Utilizadas

As mais recomendadas pelos médicos são a fisioterapia motora, fonoaudiologia, fisioterapia respiratória e terapia ocupacional. Entre os pacientes da mostra, três não se submetiam a qualquer dessas rotinas, ou por opção ou por terem sido ouvidos ainda com diagnóstico recente – mas que iniciariam em algum momento a terapia (Tabela 2).

TERAPIAS MAIS UTILIZADAS

	QUANT	%
Equoterapia	6	18,2
Fisioterapia motora	21	63,6
Fisioterapia neurológica	2	6,1
Fisioterapia respiratória	12	36,7
Fonoterapia	17	51,5
Hidroterapia	2	6,1
Pilates	2	6,1
Psicólogo	6	18,2
Psicopedagogo	2	6,1
Terapia ocupacional	11	33,3
Não faz	3	9,1
DIAGNÓSTICOS	33	

Tabela 2: Autor 2020

Tratamento

Até o momento, não há cura ou tratamento efetivo para as doenças de Tay-Sachs, Sandhoff e GM1. No entanto, há pesquisas ativas sendo feitas em muitos laboratórios de investigação nos EUA e Espanha, entre outros, explorando uma série de abordagens terapêuticas. Atualmente, há ensaios clínicos prontos para serem iniciados no Canadá, Reino Unido e Estados Unidos da América, ainda dependendo de suporte financeiro. (NTSAD)

Embora a cura para essas doenças não exista atualmente, um progresso significativo está sendo feito nas áreas de terapia gênica, terapia de acompanhantes e transplantes de sangue de cordão. A National Tay-Sachs & Allied Diseases Association, Inc. (NTSAD) oferece informações sobre apoio, programas e serviços para indivíduos afetados e suas famílias nos Estados Unidos.

Não há tratamento que visa a cura, apenas medicamentos paliativos que amenizam determinados sintomas, para dar melhor qualidade de vida ao paciente.

Nesse campo entram as terapias (tabela 3), a administração de anticonvulsivantes e, mais recentemente, drogas que ainda estão sob estudos.

O Tanganil, por exemplo, é um medicamento francês que está sendo estudado na Alemanha e Estados Unidos. O Miglustat fez parte de estudos direcionados às doenças de Tay Sachs, Gaucher e Neuman Pic, mas se atestou que esse princípio não estava sendo eficaz para Tay-Sachs. Há nesse tratamento anticonvulsivantes, homeopatia, protetores de estômago, reguladores intestinais e o canabidiol. (NTSAD)

TRATAMENTOS

	QUANT	%
Ácido folínico	1	3
Akineton	3	0,1
Anticonvulsivo	21	63,6
Aplicação de botox	3	9,1
Artane	1	3
Canabidiol	10	30,3
Citalopram	1	3
Daclofeno	1	3
Daraprim	1	3
Fernegan	1	3
Frisium	2	6,1
Homeopatia	6	18,2
Losec mups	1	3
Melatonina	2	6,1
Miglustat	9	27,3
Mirtazapina	2	6,1
Muvinlax	1	3
Niuleptil	1	3
Omeprazol	1	3
Pamperidona	1	3
Paroxetina	2	6,1
Primetamina	1	3
Reposição enzimática	6	18,2
Risperidona	3	9,1
Sirdalud	1	3
Tanganil	12	36,7
Não faz	2	6,1
DIAGNÓSTICOS	33	

Tabela 3: Autor 2020

Considerações Finais

Estima-se que no Brasil são aproximadamente 15 milhões de pessoas com doenças raras e portadores (heterozigoto). Soma-se a esse grupo de risco, os casais consanguíneos, descendentes de Judeus, histórico familiar, idade materna avançada.

O teste de portadores de Tay-Sachs, Sandhoff e GM1 é vital para indivíduos em populações de alto risco: Judeus Ashkenazi, canadenses franceses, casais consanguíneos, e dados preliminares sugerem que pessoas de descendência britânica e italiana têm uma taxa de portadores aumentada sobre a população geral.

O teste que determina se os indivíduos são portadores do gene deveria ser realizado antes da concepção. Mesmo que seus anos férteis tenham acabado, o fato de ser um portador do gene pode ser uma informação extremamente importante. Se você é portador, seus parentes próximos (filhos, irmãos, irmãs, primos, tias e tios) devem ser alertados para que possam ser testados também. O teste de portadores dessas doenças também é vital para os parentes próximos de famílias com uma criança afetada, independentemente da etnia, uma vez que todos os pais de crianças com a doença são, por definição, portadores.

REFERÊNCIAS

CLÍMACO, Júlia Campos. Apenas a matéria vida era tão fina: experiências maternas de mulheres com filhos (as) com Tay-Sachs. 2020.

DOCE – Associação Nacional para Divulgar e Orientar para Combater e Enfrentar a Tay-Sachs, Sandhoff e GM1 (2019)

A National Tay-Sachs & Allied Diseases Association, Inc. (NTSAD). <<https://www.ntsad.org>> Acesso em março de 2020.

Site de obtenção de dados no Brasil. Disponível em: <<https://curetay-sachsbrasil.org/prevencao.html>>. Acesso em março de 2020.

CAPÍTULO 18

QUALIDADE DE VIDA DE CRIANÇAS E ADOLESCENTES COM FIBROSE CÍSTICA: UMA REVISÃO DE LITERATURA

Eliza Juliana da Costa Eulálio¹
Camila Batista Nóbrega Paiva²
Ana Carla Lima de França³
Isabelle Rayanne Alves Pimentel da Nóbrega⁴
Thatiane Rodrigues Silva⁵

RESUMO

A fibrose cística (FC) é uma doença hereditária, multissistêmica e potencialmente letal, sendo a deterioração pulmonar progressiva a principal causa de morbimortalidade. Hoje estima-se que os pacientes tenham uma expectativa de vida maior devido as possibilidades de tratamentos, contudo vários aspectos existentes na FC podem estar associados à má qualidade de vida, relacionando-se a baixa adesão a terapêutica. Objetiva-se conhecer a qualidade de vida destes pacientes, a fim de que se possa traçar novas estratégias de condução do tratamento. Trata-se de um estudo de revisão bibliográfica realizada entre julho de 2019 e fevereiro de 2020, utilizando-se para tal as bases de dados Biblioteca Virtual em Saúde – BIREME, Medline, Cochrane, Lilacs e Scielo. Foram incluídos oito artigos sobre a qualidade de vida de pacientes com FC, qualidade de vida, imagem corporal, peso e tratamento. Constatou-se que a busca pelo diagnóstico, a rotina rígida, a complexidade do tratamento, as relações sociais dos adolescentes, bem como peso e imagem corporal, questões relacionadas ao preconceito são preditores de má qualidade de vida entre pacientes com FC. Considera-se que a avaliação da QV desses indivíduos é importante, pois representa sua percepção sobre como é viver com uma doença crônica e sem cura, contribuindo para um melhor planejamento dos cuidados de pacientes com FC, além de impactar a adesão ao tratamento destes.

Palavras Chave: Qualidade de Vida; Fibrose Cística; Tratamento.

Introdução

A Fibrose Cística (FC) ou Mucoviscidose é uma doença genética, multissistêmica, de caráter autossômico recessivo, originada a partir de mutações

¹ Doutora em Engenharia de Processos pela Universidade Federal de Campina Grande. Fisioterapeuta com atuação na Clínica Pediátrica do Hospital Universitário Lauro Wanderlei-HULW.

² Mestre pelo Programa de Pós-Graduação em Psicologia da Saúde da Universidade Estadual da Paraíba (2020). Psicóloga com atuação na Clínica de Pediatria do Hospital Universitário Lauro Wanderlei-HULW.

³ Mestre em Ciências da Nutrição pelo Programa de Pós-Graduação em Nutrição da Universidade Estadual da Paraíba (2018). Fisioterapeuta com atuação na Clínica de Pediatria do Hospital Universitário Lauro Wanderlei-HULW.

⁴ Mestre em Saúde Coletiva pela Universidade Federal de Pernambuco. Fisioterapeuta com atuação na Clínica de Pediatria do Hospital Universitário Lauro Wanderlei-HULW.

⁵ Especialista em Saúde Pública pela FIP. Fisioterapeuta com atuação na Clínica de Pediatria do Hospital Universitário Lauro Wanderlei-HULW.

em um gene localizado no braço longo do cromossomo 7 o qual é responsável pela codificação da proteína CFTR (Cystic Fibrosis Conductance Regulator), que, dentre suas funções, atua como canal de cloro (PASCHOAL; DALCIN, 2016).

Dependendo do nível de mutação, o CFTR pode estar ausente, deficiente ou ter sua função alterada, reduzindo, em maior ou menor proporção a permeabilidade das células epiteliais exócrinas ao cloreto (Cl⁻), comprometendo a função dos sistemas: a) respiratório, devido à redução de água no fluido periciliar, que compromete o transporte mucociliar facilitando a obstrução das vias respiratórias; b) gastrointestinal, uma vez que o espessamento de secreções nos canalículos pancreáticos e biliares promovem obstrução e lesão estrutural do pâncreas e fígado, contribuindo para o desenvolvimento de insuficiência pancreática, cirrose biliar multifocal, problemas de mobilidade intestinal e desnutrição; c) reprodutor, provocando anormalidade urogenital com azoospermia obstrutiva, o que resulta em infertilidade masculina, além de afetar as glândulas sudoríparas, fazendo com que a concentração de cloreto no suor fique elevada, potencializando a perda de eletrólitos por essa via (COUTINHO ET AL. 2014).

Estima-se que pelo menos 70.000 pessoas tenham fibrose cística no mundo, sendo sua incidência maior e mais bem documentada em indivíduos caucasianos e originários da Europa, onde 1 em cada 2.000 a 3.000 recém-nascidos é afetado (VANDEVANTER, et al., 2016). Na população brasileira, que apresenta alta miscigenação, percebe-se uma maior heterogeneidade alélica do gene CFTR, com incidência variando, de região para região, entre 1 para 7.359 e 1 para 9.520 nascidos vivos (PASCHOAL; DALCIN, 2016).

Apesar de apresentar altas taxas de mortalidade, o prognóstico da fibrose cística tem melhorado ao longo dos últimos anos, mostrando índices de 75% de sobrevivência até o final da adolescência e de 50% até a terceira década de vida, contrariando pesquisas anteriores que demonstraram que apenas 10% dos pacientes ultrapassavam os 30 anos de idade (BRASIL, 2016).

O diagnóstico é feito a partir da identificação de pelo menos uma alteração fenotípica, história familiar de fibrose cística ou triagem neonatal positiva, associados ao achado laboratorial de disfunção de CFTR, a qual é determinada pelo teste do suor ou pela Diferença de Potencial Nasal (DPN), ou ainda, associados à

identificação de duas mutações gênicas conhecidas como causa de fibrose cística (PASCHOAL; DALCIN, 2016).

A sintomatologia da doença expressa-se mais comumente ao longo dos dois primeiros anos de vida, e, devido seu caráter evolutivo, pode levar à morte ainda na infância ou ao longo da juventude. Isto sinaliza a importância de uma maior divulgação e conhecimento dessa patologia, sobretudo nos países em desenvolvimento, onde ela ainda é subdiagnosticada (AFONSO; GOMES; MITRE, 2015).

Embora tenha caráter multissistêmico, a deterioração pulmonar progressiva é a principal causa de morbimortalidade na fibrose cística. Por este motivo, torna-se essencial o acompanhamento de infecções bacterianas crônicas e oportunistas das vias aéreas a partir de intervenções terapêuticas que envolvem antibioticoterapia, agentes mucolíticos, broncodilatadores, anti-inflamatórios, fármacos que restauram a função de CFTR, suplementação de oxigênio, fisioterapia respiratória, e, em último caso, transplante pulmonar (ATHANAZIO, et al., 2017).

O uso da dornase alfa inalatória tem eficácia comprovada na fibrose cística através de melhora da função pulmonar e da qualidade de vida, assim como na redução de exacerbações respiratórias, sendo recomendada a partir de 6 anos de idade em pacientes com doença pulmonar desde seus estágios iniciais. A administração em dias alternados pode ser considerada nos pacientes estáveis e duas vezes ao dia em pacientes graves e sugere-se que seja administrada pelo menos 30 minutos antes da fisioterapia respiratória (ROZOV et al., 2010).

Quanto às provas de função pulmonar, a Espirometria deve ser realizada a partir dos cinco anos de idade em toda visita clínica ou no mínimo duas vezes ao ano. Testes com e sem uso de broncodilatadores são recomendados. Estudos evidenciam que a mensuração do volume expiratório forçado no primeiro segundo (VEF1) é fundamental para avaliar a evolução e o prognóstico na fibrose cística, assim como para a detecção precoce de exacerbações pulmonares agudas, correlacionando-se com a qualidade de vida (ROZOV et al., 2010).

Um dos piores marcadores do prognóstico da fibrose cística é a perda de peso, já que as deficiências nutricionais podem ocorrer em idade precoce, sendo imprescindível uma avaliação do estado nutricional do paciente e a orientação alimentar. O crescimento normal pode ser alcançado na maioria dos pacientes com

dieta hipercalórica, sem restrição lipídica e reposição adequada de enzimas pancreáticas. No caso das necessidades nutricionais do paciente não conseguirem ser atendidas com o plano alimentar, deve-se indicar a suplementação por via oral e/ou a terapia nutricional (sondas ou ostomias). Desta forma, o monitoramento nutricional e o aconselhamento dietético são elementos chave no manejo de crianças e adolescentes com fibrose cística com o intuito de controlar a sintomatologia e retardar a progressão da doença, proporcionando melhor qualidade de vida (CHAVES; CUNHA, 2012).

Vários aspectos existentes na fibrose cística podem estar associados à qualidade de vida dos pacientes e familiares, durante a infância e a adolescência. Como este é o período no qual o indivíduo vivencia períodos de transformações físicas, psicossociais e emocionais, constituindo momentos de construção do autoconceito, imagem corporal, autoestima e vínculos afetivos, ele pode ser prejudicado ou perturbado por repercussões da doença e por questões da terapêutica, que interferem no processo de socialização, nas relações interpessoais e na formação da identidade do indivíduo (DE DEUS et al., 2019).

Sabe-se que as crianças e adolescentes carreadores desta enfermidade apresentam dificuldades em relação às suas atividades de vida diária, à sexualidade, à independência e à adesão ao tratamento, pois se sentem diferentes da população geral. Avalia-se, ainda, que com um maior tempo na sobrevida proporcionado pelo avanço terapêutico e/ou tecnológico, as equipes de saúde precisam estar atentas às estratégias resolutivas e eficazes no manejo da melhor qualidade de vida, tanto dos pacientes, quanto dos pais/cuidadores, devido à seriedade do regime terapêutico merecido em algumas fases da doença, que podem impactar positivamente no tratamento integral oferecido ao paciente com fibrose cística (SANTANA et al., 2018).

Diante do exposto, justifica-se a necessidade de se conhecer as condições de saúde que possam estar relacionadas à sua percepção sobre qualidade de vida, a fim de que se possa traçar novas estratégias de condução do tratamento desses pacientes.

Considerando a importância da enfermidade, da adesão ao tratamento e ao acompanhamento, este artigo tem como objetivo realizar uma revisão de literatura sobre a Fibrose Cística, com enfoque na Qualidade de Vida (QV) de pacientes

pediátricos, publicados na literatura científica e discutir os resultados principais destes trabalhos, de forma a contribuir para a comunidade científica com dados que possam direcionar novas práticas de atenção à saúde holística destes pacientes com fibrose cística.

Metodologia

Foi realizada uma revisão da literatura sobre a qualidade de vida de crianças e adolescentes com FC. A busca foi feita por meio de bases de dados eletrônicas - PubMed, Medline, Cochrane, Lilacs e Scielo - com os seguintes descritores: fibrose cística, qualidade de vida, imagem corporal, peso e tratamento.

Inicialmente a busca realizada resultou em 54 artigos. A partir de então foi feita uma seleção por meio da análise dos títulos e resumos. Foram recuperados 25 artigos completos para leitura por atenderem aos critérios de elegibilidade, sendo incluídos nesta revisão oito artigos.

Para tanto, foram utilizados como critérios de inclusão: estudos originais, observacionais e do tipo ensaio clínico publicados nos últimos dez anos, estar dentro da faixa etária pediátrica, que no âmbito da norma jurídica oriunda da Lei n.º 8.069/90 - Estatuto da Criança e do Adolescente, em seu Art. 2º “Considera-se criança para os efeitos desta lei a pessoa até 12 (doze) anos de idade incompletos, e adolescente aquela entre 12 (doze) e 18 (dezoito) anos de idade.” Os critérios de exclusão foram: os artigos disponíveis apenas em resumo; editoriais; cartas ao leitor e sem conexão ao tema do trabalho.

Resultados e Discussão

A idade dos pacientes apresentados nos estudos variou de 6 a 18 anos, tendo predominância o sexo masculino (69,8%), caucasianos (72,4%), eutróficos (59,4%), dois estudos (DE DEUS et al., 2019; ROZOV et al, 2010) avaliaram a gravidade do quadro clínico como “bom”, através da aplicação do escore de Shwachman-Kulczycki. Tal escore é dividido em quatro categorias, cada uma com cinco pontuações possíveis, conforme o grau de comprometimento: atividade geral, exame físico, nutrição e achados radiológicos. As quatro pontuações são somadas e o

escore total é classificado como: excelente (86-100); bom (71-85); médio (56-70); ruim (41-55); e, grave (menor ou igual a 40) (FREIRE; ABREU E SILVA; ARAÚJO, 2008).

Identificou-se, que a frequência escolar e o melhor estado nutricional apresentam um impacto positivo para as crianças com FC (SHOFF et al., 2013; BORAWSKA-KOWALCZYK et al., 2015). Em contrapartida, a duração longa da doença, os níveis elevados de dependência, a hospitalização, a infecção por *Pseudomonas aeruginosa* e a desnutrição estão relacionados a um impacto significativo e negativo na qualidade de vida (BODNAR et al., 2014). Defende-se que a avaliação da qualidade de vida deve ser estimada no decorrer da assistência ao paciente fibrocístico, por permitir uma melhor compreensão dos aspectos multidimensionais relacionados ao indivíduo e contribuir para a elaboração de protocolos clínicos e diretrizes terapêuticas (SANTOS et al., 2014)

Vários instrumentos e questionários são utilizados para avaliar a qualidade de vida de criança e adolescentes com FC. Os mais utilizados nesta revisão de literatura foram: o Questionário de Fibrose Cística Revisado (CFQ) e o Questionário de Fibrose Cística Revisado (CFQ-R) (SILVA et al., 2018; ROZOV et al., 2010). Por meio desses instrumentos são avaliados os seguintes domínios: físico, imagem corporal, digestivo, respiratório, emocional, social, nutrição, tratamento, vitalidade, saúde, papel social e peso. Os escores de cada domínio variam de 0 a 100, sendo esse último a expressão de muito boa QV. De uma maneira geral, considera-se que os escores superiores a 50 refletem boa qualidade de vida.

Rozov et al. (2010) utilizou o Questionário de Fibrose Cística Revisado (CFQ-R) ao longo de 1 ano, durante tratamento com medicamentoso com Dornase alfa por 1 anos. Sendo utilizado no início do tratamento, após 3, 6, 9 e 12 meses. Quanto à idade, os pacientes foram divididos em três grupos: grupo I, com pacientes com idade entre 6 e 11 anos; grupo II, com pacientes entre 12 e 13 anos; e grupo III, acima de 14 anos. O tratamento resultou em melhora da qualidade de vida durante o primeiro ano de tratamento, sendo observado melhora dos sintomas respiratórios ($P < 0,001$), melhora da Imagem corporal e peso ($P < 0,05$).

Silva et al., 2018 avaliou a qualidade de vida por meio do Questionário de Fibrose Cística Revisado (CFQ), sendo identificado que indivíduos brancos apresentaram melhores escores do que negros/pardos no domínio imagem corporal

($p=0,049$). Imagem corporal ($64,3\pm 29,6$) e peso ($47,6\pm 42,4$) tiveram as piores médias na percepção dos pacientes, o impacto dos tratamentos foi maior a partir dos 14 anos ($p=0,012$). Sabe-se que a fibrose cística afeta a aparência física, já que há retardo no crescimento e dificuldade no ganho de peso, o que contribui para o impacto negativo nestes aspectos.

Corroborando com esses dados, na pesquisa de Ferreira, Chaves e Costa (2019), não consta nas referências os adolescentes com 15 anos são os que menos aderem ao tratamento. Já os pacientes que aderem ao tratamento são os que conseguiram o diagnóstico da doença mais precocemente. A maioria dos entrevistados afirmaram que a terapia de reposição enzimática não atrapalhava sua rotina, entretanto, verificou-se que 55% tomaram enzimas escondidos e 32% deixaram de ingerir as cápsulas por vergonha. Estes autores apontaram que a não adesão ao tratamento medicamentoso não se relacionava a apenas tomar ou não o medicamento, mas como o paciente administra seu tratamento em relação à dose, horário, forma de administração e duração. Portanto, a não adesão deve ser assumida como um constructo de múltiplas dimensões.

Na adolescência dos pacientes com fibrose cística, pode ocorrer o declínio das condições de saúde, como a necessidade de outras demandas nos tratamentos, estas transformações acabam trazendo várias representações a estes pacientes. A qualidade de vida destes sujeitos parece ser afetada negativamente pelo tempo necessário para a realização do tratamento diário, como apontam estudos do Reino Unido e da Hungria (CORDEIRO, 2017).

Além disso, na adolescência, o indivíduo tem consciência da doença e da necessidade do tratamento e começa a assumir, pelo menos parcialmente, a responsabilidade por seu tratamento, antes atribuída, na maioria das vezes à mãe, o que aumenta sua percepção sobre o impacto do mesmo. Esses jovens precisam ter disciplina e disponibilidade de tempo para a efetiva manutenção do tratamento. Além disso, muitas vezes, há necessidade de transporte do aparelho para uso dos medicamentos, ao saírem de casa, o que evidencia uma diferenciação entre uma rotina de adolescentes saudáveis e os portadores de fibrose cística (AZEVEDO, GUIMARÃES, PESSOA, 2017).

Outro fator bastante influente na maneira como os pacientes lidam com seu adoecimento, afetando, portanto, sua qualidade de vida, é o preconceito, apontado

por algumas pesquisas (BREDEMEIER, CARVALHO, GOMES, 2011). Sabe-se que no período da adolescência, que o paciente toma consciência que é portador de uma doença crônica, e, a partir deste momento, ele acaba, muitas vezes, tendo vergonha de ser diferente. Estas pesquisas apontam que estes pacientes têm vergonha de revelar sua doença e acabam por isolar-se socialmente, situação que contribui para o surgimento de um enorme sofrimento psíquico (BRASIL, 2008).

Com o aumento da sobrevida e pela complexidade em torno das manifestações clínicas acometidas a estes pacientes, percebe-se que a FC aparece como um estressor que interfere no desenvolvimento da criança e no adolescentes vivendo com essa condição, pois envolve diversas hospitalizações, tratamentos intensivos e contínuos, causando restrições que afetam os aspectos emocionais e sociais do paciente e sua família (SILVESTRE, 2018).

Considerações Finais

Constatou-se que a avaliação da qualidade de vida constitui ferramenta importante para os estudos clínicos da fibrose cística, na monitorização individual e no prognóstico. Os escores da qualidade de vida podem ser usados para a realização de uma análise da eficácia de novas medidas terapêuticas que possam ajudar no planejamento do cuidado multidisciplinar, contribuindo para a melhoria na aderência ao tratamento. Além disso, esta avaliação permite estimar como a doença afeta as funções diárias e a baixa adesão ao tratamento, como também pode servir como base para o desenvolvimento de estratégias que possam impactar, positivamente, no manejo desta doença rara e sem cura.

REFERÊNCIAS

- AFONSO, S.B.C.; GOMES, R.; MITRE, R.M.A. Narrativas da experiência de pais de crianças com fibrose cística. *Interface, Botucatu*, v. 19, n. 55, p. 1077-88. 2015.
- ATHANAZIO, R.A et al. Diretrizes brasileiras de diagnóstico e tratamento da fibrose cística. *Jornal Brasileiro de Pneumologia, Brasília*, v. 43, n.3, p. 219-45, 2017.
- AZEVEDO, M. F. M.; GUIMARÃES, J. A.; PESSOA V. L. M. P. Adesão ao tratamento medicamentoso em adolescentes com fibrose cística. *Boletim Informativo Geum . Programa de Pós-Graduação em Ciências Farmacêuticas – Universidade Federal do Piauí*. v8., n.3 , p.1-7, jul./set., 2017.

BODNAR, R, et al. Factors influencing quality of life and disease severity in Hungarian children and young adults with cystic fibrosis. *Ital J Pediatr.* 40:50, 2014.

BORAWSKA-KOWALCZYK U, et al. Comparison of health-related quality of life among children with cystic fibrosis and their parents in two Eastern European countries. *J Cyst Fibros.* v.14, n. 6, p. 798-804, 2015.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Ações Programáticas Estratégicas Saúde do adolescente: competências e habilidades / Ministério da Saúde, Secretaria de Atenção à Saúde, Departamento de Ações Programáticas Estratégicas. – Brasília : Editora do Ministério da Saúde, 2008.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. Triagem neonatal biológica: manual técnico. Brasília, 2016.

BREDEMEIER JF, CARVALHO CFF, GOMES WB. A experiência de crescer com fibrose cística. *Psico.* 2011; 42(3): 319-27.

CHAVES, C. R.M.M; CUNHA A. L. P. Avaliação e recomendações nutricionais para crianças e adolescentes com fibrose cística. *Revista Paulista de Pediatria.* vol.30. n.1 São Paulo 2012.

CORDEIRO, S. M. A experiência de adultos com Fibrose Cística. Tese de Doutorado. Escola de Enfermagem da Universidade de São Paulo. 2017. 111p.

COUTINHO, H. D. M.; FIGUEREDO, F. G.; TINTINO, S. R.; LIMA, L. F.; FERREIRA, J. V. A.; MARTINS, G. M.A.B.; FREITAS, M. A. Canais Iônicos e Fibrose Cística. *Revista Interfaces: Saúde, Humanas e Tecnologia,* Vol. 2, Nº 5. 2014.

DE DEUS, Joerko Campos; da SILVA, Layanna Thomaz Lima; de FREITAS, Bruna Hinnah Borges Martins; BORTOLINI, Juliano. Qualidade de Vida de Crianças e Adolescentes com Fibrose Cística. *Rev enferm UFPE on line.*, v. 13, n. 3, p. 551-559, 2019.

FERREIRA D. P.; CHAVES, C. R. M. M.; COSTA A. C. C. Adesão de adolescentes com fibrose cística a terapia de reposição enzimática: fatores associados. *Ciência Saúde Coletiva.* vol.24 n.12 Rio de Janeiro Dezembro 2019.

FREIRE, I. D; ABREU E SILVA, F. A. de; ARAÚJO, M. A. de. Comparação entre provas de função pulmonar, escore de Shwachman-Kulczycki e escore de Brasfield em pacientes com fibrose cística. *Jornal Brasileiro de Pneumologia,* v. 34, n. 5, p. 280-287, maio 2008.

PASCHOAL, I.; DALCIN, P.T.R. Fibrose Cística. In: MACIEL, R.; AIDÉ, M.A. (Orgs.). *Prática Pneumológica.* 2. ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2016. cap. 26, p. 280-289.

ROZOV, T. et al. Dornase alfa improves the health-related quality of life among Brazilian patients with cystic fibrosis--a one-year prospective study. *Pediatr Pulmonol.*, v. 45, n. 9, p. 874-82, 2010

SANTANA, R. S. et al. Avaliação da qualidade de vida dos pacientes com fibrose cística atendidos em um hospital de referência de Minas Gerais. *Revista Brasileira de Qualidade de Vida.* Ponta Grossa, v. 10, n. 3, p. 8043, 2018.

SANTOS DMSS, DEON KC, BULLINGER M, SANTOS CB. Validity of the DISABKIDS® - Cystic Fibrosis Module for Brazilian children and adolescents. Rev Latino-Am Enferm. V.22, n. 5, p. 819-25, 2014.

SHOFF SM, THUCZEK A, LAXOVA A, FARREL PM, LAI HJ. Nutritional status is associated with health-related quality of life in children with cystic fibrosis aged 9–19 years. J Cyst Fibros. v.12, n. 6, p. 746-53, 2013.

SILVA, L A, et al. Qualidade de vida de crianças e adolescentes com fibrose cística: importância da imagem corporal e impacto do estado nutricional, idade e raça/cor na percepção dos pacientes e responsáveis." Demetra: Food, Nutrition & Health, vol. 13, no. 3, 2018.

SILVESTRE, M. A.; Perfil Clínico de Pacientes Portadores de Fibrose Cística no Interior do Estado de Goiás. Dissertação de mestrado. 2018. 80 p.

VANDEVANTER, D.R. et al. Cystic fibrosis in young children: A review of disease manifestation, progression, and response to early treatment. Journal of Cystic Fibrosis, Reino Unido, v. 15, N. 2, p. 147-57, 2016.

CAPÍTULO 19

ATENÇÃO INTERDISCIPLINAR HUMANIZADA AO PACIENTE PEDIÁTRICO COM DOENÇAS RARAS: RELATO DE VIVÊNCIAS HOSPITALARES

Eliza Juliana da Costa Eulálio¹
Camila Batista Nóbrega Paiva²
Zelândia Marques de Almeida³
Edgar Adolfo Freitas Costa⁴
Thatiane Rodrigues Silva⁵
Leyze Patrícia Brito⁶

RESUMO

Pacientes com doenças crônicas raras têm algumas limitações motoras, respiratórias, além de restrição ao convívio social. Neste sentido, o objetivo deste trabalho foi relatar as vivências de uma equipe interdisciplinar com pacientes pediátricos, que acontecem fora dos leitos onde estes estão internados. Trata-se de um estudo exploratório e qualitativo, do tipo relato de experiência. A Clínica Pediátrica do HULW é referência em diversas especialidades em saúde, sendo assim, recebe vários pacientes com essa condição clínica. As atribuições da equipe multiprofissional incluem tanto ações específicas e técnicas, quanto o exercício do cuidado interdisciplinar humanizado que engloba a promoção de saúde e melhoria da qualidade de vida. Algumas experiências que ocorrem “extra muro” hospitalar têm impacto positivo para pacientes e familiares, como desfocalizar da doença, retomada da essência de ser criança, fator protetivo a um adoecimento psíquico e potencializador da resiliência, repercutindo na recuperação e melhora do seu bem-estar geral. A atenção dada à ludicidade, a realização de passeios, ao festejo de datas comemorativas, ao próprio ato de brincar traz uma reflexão paradigmática das ações em saúde, resgata as necessidades integrais do sujeito, configurando-se como um cuidado humanizado, necessário a esse público alvo, carente de possibilidades devido aos limites impostos pela doença.

Palavras-chave: Humanização. Interdisciplinaridade. Criança e Adolescente.

¹ Doutora em Engenharia de Processos pela Universidade Federal de Campina Grande. Fisioterapeuta com atuação na Clínica Pediátrica do Hospital Universitário Lauro Wanderlei-HULW.

² Mestre pelo Programa de Pós-Graduação em Psicologia da Saúde da Universidade Estadual da Paraíba (2020). Psicóloga com atuação na Clínica de Pediatria do Hospital Universitário Lauro Wanderlei-HULW.

³ Mestre pelo Programa de Pós-Graduação em Serviço Social da Universidade Federal da Paraíba (2020). Assistente Social com atuação na Clínica de Pediatria do Hospital Universitário Lauro Wanderlei (HULW) e no Ambulatório do Complexo de Pediatria Arlinda Marques (CPAM).

⁴ Residência Médica em Pediatria. Médico pediatra com atuação na Clínica de Pediatria do Hospital Universitário Lauro Wanderlei (HULW).

⁵ Especialista em Saúde Pública pela FIP. Fisioterapeuta com atuação na Clínica de Pediatria do Hospital Universitário Lauro Wanderlei (HULW).

⁶ Enfermeira pela Universidade Federal da Paraíba com atuação na Clínica Pediátrica do Hospital Universitário Lauro Wanderley (HULW).

Introdução

Para a Organização Mundial de Saúde (OMS) as doenças raras têm definição variada, de acordo com cada país. Na União Europeia, elas afetam 1 em cada 10.000 indivíduos, e existem entre 6.000 e 8.000 doenças diferentes que podem afetar cerca de 30 milhões de pessoas. Aqui no Brasil, o Ministério da Saúde mantém o mesmo critério da OMS e considera que a doença rara afeta até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos (BRASIL, 2014). Ou seja, “as doenças raras são definidas pelo número da sua ocorrência, pelo significado estatístico da sua incidência na população. Fogem, portanto, à norma” (PORTUGAL e ALVES, 2015, p.34).

A caracterização destas doenças geralmente envolve a ampla diversidade de sinais e sintomas, que comumente são crônicas, progressivas, degenerativas e incapacitantes. Porém, a mesma doença se diferencia quanto às limitações de acordo com cada pessoa. As causas dessas doenças majoritariamente são genéticas, mas também podem ser de origem não genética: ambientais, infecciosas, imunológicas, entre outras (BRASIL, 2014).

Geralmente, as doenças raras têm alto grau de morbimortalidade e causam alterações físicas, mentais, comportamentais e sensoriais, com comprometimento de vários sistemas orgânicos. Algumas destas doenças podem colocar em risco a vida dos doentes, como também a grande maioria só tem controle sintomático, o que implica em grande sofrimento e impacta consideravelmente na qualidade de vida destes pacientes e seus familiares, colocando-os em uma situação de dependência de serviços especializados, para acompanhamento multiprofissional (LUZ, SILVA e DEMONTIGNY, 2016; SANTOS, 2018).

Quanto às anomalias congênitas, no Brasil, elas acometem cerca de 2 a 3% de nascidos vivos e são consideradas a segunda causa de mortalidade infantil. Estas doenças são responsáveis por mais de 1/3 das internações pediátricas. Considerando às de manifestação tardia, as quais têm alteração genética, mas que se manifestam mais tardiamente, o percentual sobe para 5% (BRASIL, 2014).

A alta taxa de mortalidade destas doenças pode ser justificada, entre outros motivos, pelo sub-diagnóstico. Atualmente, há uma tendência para a elevação da taxa de diagnóstico, seja pela busca espontânea, pela influência da indústria

farmacêutica ou pela maior acurácia dos testes diagnósticos. Porém o tratamento com eficácia e segurança, especialmente a longo prazo, ainda é difícil e escasso, principalmente por seu alto custo e porque a maioria ainda não tem uma avaliação custo-efetividade (DORNELLES, 2017).

O itinerário diagnóstico e terapêutico das pessoas com doenças raras pode ser o principal desafio na relação com os serviços de saúde. Este itinerário representa o caminho percorrido, desde a busca pelo diagnóstico até as terapêuticas para a solução dos problemas de saúde, de acordo com as práticas individuais e socioculturais (LUZ, SILVA e DEMONTIGNY, 2015).

Após o diagnóstico, que quase sempre é demorado e tem uma repercussão negativa na família, os principais impactos são econômicos, sociais e psicológicos. A família passa a conviver com o medo, a mudança do cotidiano e de suas perspectivas futuras (SANTOS, 2018). Outras questões que influenciam nesta vivência são: dificuldade no acesso aos serviços sociais e de saúde, falta de informação, pouco apoio econômico e social, necessidade de aceitação e integração na comunidade (LUZ, SILVA e DEMONTIGNY, 2016).

O diagnóstico de uma doença rara pode acarretar, muitas vezes, em alterações biopsicossociais e ininterruptas no viver das pessoas. Como nos trazem Portugal e Alves (2015, p.34)

É o impacto do significado médico e social de estar fora da norma que marca a vida das pessoas com doenças raras e das suas famílias. Estar fora da norma implica que os diagnósticos tardam, os exames, as consultas e as opiniões se multiplicam, as respostas não são adequadas, as necessidades não são atendidas, a urgência do cuidado contrasta com o tempo longo da espera. Estar fora da norma revela-se no corpo, implica olhares furtivos, contactos evitados, oportunidades perdidas, gera estigma, cria vidas escondidas, quotidianos que giram à volta da doença. O desafio é fazer com que o desvio da norma estatística não se traduza em exclusão social, assumindo, para tal, o princípio da integralidade do cuidado e das necessidades da pessoa com doença e da sua família.

Isso implica em consequências no plano assistencial, médico e sanitário que suscitam desafios na prática profissional e do sistema de saúde. As necessidades em saúde destas pessoas extrapolam a dimensão biológica, fazendo emergir cuidados especiais, específicos e prologados no tempo (SOUZA, PIGNATTI e

BARSAGLINI, 2018). Quando trata-se do público infanto-juvenil, os cuidados devem ser mais sensíveis, visto que este público ainda encontra-se em sua fase de desenvolvimento e requer maior atenção.

O cuidado integral à criança e ao adolescente é elevado ao status de prioridade absoluta a partir da Constituição Federal de 1988 e, no arcabouço jurídico infraconstitucional estabelecido a partir desse período, como destacado na Lei 8.069/1990, Estatuto da Criança e do Adolescente (ECA), que em seu artigo 11 estabelece: “É assegurado acesso integral às linhas de cuidado voltadas à saúde da criança e do adolescente, por intermédio do Sistema Único de Saúde, observado o princípio da equidade no acesso a ações e serviços para promoção, proteção e recuperação da saúde”.

A legislação que assegura direitos específicos a crianças e adolescentes, dada sua condição de pessoa em desenvolvimento, garante, ainda, que se além da condição etária houver acometimentos impostos pelo adoecimento que venham a enquadrar o indivíduo como pessoa com deficiência, a assistência a ele prestada considere para além de suas necessidades gerais de saúde, aquelas específicas de habilitação e reabilitação, como explicita o parágrafo 1º da lei ante referida. Realidade muito comum aos pacientes com doenças raras, os quais podem ter suas capacidades ou habilidades comprometidas/ reduzidas por longos períodos ou por toda vida devido ao adoecimento.

O ECA classifica como criança a pessoa com idade entre 0 e 12 anos incompletos e como adolescente aqueles com idades entre 12 e 18 anos. Esse segmento etário é tutelado e têm direitos específicos e especiais para assegurar-lhes condições favoráveis ao crescimento e desenvolvimento sadios, protegendo-os de condutas que atentem contra seus direitos fundamentais e, num país socialmente desigual como o nosso, onde a condição de pobreza e os obstáculos dela decorrentes impõem barreiras mais difíceis de serem transpostas às populações mais vulneráveis, a política de assistência social, como integrante do tripé da Seguridade Social brasileira emerge com papel fundamental na perspectiva da equidade, reduzindo ou minimizando os efeitos deletérios impostos pela situação de pobreza.

A incidência de doença rara não é específico das famílias pobres. O adoecimento com essa singularidade pode acometer indivíduos inseridos em

qualquer classe social, não havendo estudos que apontem o fator econômico como seu determinante, todavia, quando a família pobre é surpreendida com notícia diagnóstica de uma criança com doença rara, as limitações impostas pela condição sócio econômica se colocam como desafios mais difíceis de serem superados; quando em comparação com famílias com maior potencial econômico financeiro. Nesse sentido, destacamos como imprescindível, no âmbito das políticas sociais, a oferta de serviços e de políticas de transferência direta de renda, como é o caso do Benefício de Prestação Continuada (BPC) e do Programa Bolsa Família (PBF) .

O hospital que forneceu os insumos para a experiência aqui compartilhada atende famílias das mais variadas faixas de renda, por ser classificado como de média e alta complexidades em saúde e por reunir num mesmo equipamento social um amplo leque de serviços, além do seu caráter público, mas, é consenso e notório que a maioria do seu público usuário é composto por indivíduos e famílias das classes populares, geralmente aqueles usuários não consumidores dos serviços de saúde ofertados pelo setor privado.

Dado o perfil de usuários ante descrito, é comum identificarmos dificuldades ou fragilidades que rebatem de forma negativa no cuidado em saúde, como aquelas decorrentes da falta de recursos materiais das famílias para garantir assiduidade no acompanhamento das crianças/adolescentes que precisam se deslocar com frequência ao hospital para realizar consultas, exames e outros procedimentos inerentes ao tratamento. A baixa escolaridade dos pais ou responsáveis diretos também se configura como desafios potenciais, colocando-se para a equipe interdisciplinar como desafios a elaboração de estratégias no âmbito da integralidade em saúde, na busca do compartilhamento de responsabilidades com atores da rede de cuidado e de proteção social dos usuários no território, a exemplo de profissionais da Estratégia de Saúde da Família (ESF), Conselhos Tutelares, Promotorias, Varas Especializadas da Infância e Juventude, Secretarias Municipais de Saúde, Centros de Referência da Assistência Social (Proteção Básica e Especializada).

A criança também é considerada um ser com natureza lúdica e deve ser compreendida, mesmo nos espaços de hospitalares, com toda sua inteireza, abrangendo sua subjetividade, inconstância, temores e quereres. Por meio do brincar, ela pode encontrar respostas aos seus conflitos internos e elaborar seu

processo de adoecimento e hospitalização, facilitando uma melhor aceitação do tratamento. No hospital, o brincar se configura também como uma ação para humanizar o atendimento (LIMA e CHAHINI, 2020).

Insere-se neste contexto a questão da humanização em saúde, vinculada a integralidade da assistência, que volta-se para a valorização do encontro do profissional com o usuário para além das questões técnicas (preventivas e curativas), mas pautado na junção das singularidades, reconhecendo as afetividades e as necessidades individuais, sendo, portanto, uma nova força estruturante em defesa do à saúde, que não é visto mais como a conjugação de aspectos técnicos das ações de saúde (PUCCINI e CECILIO, 2004).

Diante destas especificidades das pessoas com doenças raras, a equipe de saúde deve procurar promover ações pautadas nas necessidades individuais, que visem o bem-estar de seus usuários. Como são pacientes que podem ter repetidas e prolongadas internações, mesmo dentro do contexto hospitalar, onde o foco principal ainda volta-se ao modelo biomédico, de cunho curativista, visando agir diante da doença, deve-se, porém, ampliar este foco e olhar para as necessidades subjetivas de cada paciente/família.

Apesar das possibilidades de novas intervenções serem mais restritas dentro do ambiente de internação hospitalar, pequenas ações com foco na qualidade de vida e bem-estar dos pacientes podem ser construídas pela equipe, principalmente com os pacientes com doenças raras, que já sofrem inúmeras limitações. Soma-se a isso a questão do contexto de hospitalização, que traz uma carga de sofrimento tanto para a criança/adolescente, quanto para seus familiares, já que trata-se de uma situação desconhecida e ameaçadora, com imposição de rotinas rígidas e permeada por procedimentos invasivos e dolorosos, que podem desencadear estados de ansiedade e depressão. Pelo caráter potencialmente estressor, a hospitalização pode afetar e comprometer o desenvolvimento biopsicossocial da criança, haja vista a insuficiência de recursos simbólicos e adaptativos para lidar com esta situação (BISCH; SANCHEZ, 2014; DIAS; BAPTISTA; BAPTISTA, 2014).

Neste contexto de hospitalização de pacientes pediátricos com doenças raras, este trabalho teve como objetivo relatar a vivência da equipe da pediatria na promoção de saídas dos pacientes com doenças raras e/ou crônicas de seus leitos. Ele traz uma descrição da organização/mobilização da equipe para promover a

retirada segura dos pacientes de seus leitos e aponta os benefícios destes momentos para os pacientes e seus familiares.

Metodologia

Trata-se de um estudo exploratório, de natureza qualitativa, visando familiarizar-se e compreender os aspectos da realidade estudada. A pesquisa visa relatar a vivência da equipe, que é produto da reflexão coletiva sobre a experiência. A importância dos problemas expostos podem ser generalizados e aplicados em outros contextos similares, colaborando assim, com a prática humanizada em saúde.

O contexto institucional onde se realizou a experiência foi o setor de Pediatria de um hospital de referência para o atendimento de pacientes com doenças raras, tais como: fibrose cística, mucopolissacaridose, síndrome nefrótica, hepidermólise bolhosa, doenças neuromusculares, osteogênese imperfeita. O local onde foram realizadas as intervenções é a Clínica Pediátrica, que conta atualmente com 24 leitos para internação, divididos em enfermarias com quatro, dois ou com um leito, sendo duas de isolamento. E uma enfermaria tipo hospital-dia, para administração de medicações. A estrutura da pediatria também conta com o espaço da brinquedoteca hospitalar - uma importante ferramenta no manejo com as crianças através do brincar.

A equipe da pediatria é composta por diversas categorias: médica, enfermagem, técnica de enfermagem, fisioterapia, psicologia, serviço social, nutrição, fonoaudiologia, farmácia. E a experiência relatada neste estudo envolve o trabalho da equipe neste setor desde 2018 até fevereiro de 2020.

Para respeitar as questões éticas e manter o sigilo das pessoas envolvidas, as intervenções realizadas foram relatadas genericamente, ocultando dados que possibilitem a identificação de pacientes ou profissionais. Assim, o texto segue apontando as impressões e resultados percebidos pelos autores durante a vivência da assistência.

Resultados E Discussão

As circunstâncias que se relacionam com o processo da doença geram vulnerabilidades e fragilidades para o indivíduo e seus familiares e este contexto exige dos profissionais de saúde uma compreensão ampla no sentido de buscar entender as peculiaridades técnicas da situação, assim como os fatores familiares e sociais envolvidos, a fim de se definir um plano de ação que contemple o indivíduo na sua integralidade. Além da compreensão da patologia que determinada pessoa tem, é necessário entender a pessoa que tem a doença em suas singularidades sociais, econômicas, culturais e familiares.

Desta forma, a equipe multiprofissional da pediatria do HULW, visando oferecer um cuidado humanizado e integral ao paciente em regime de internação hospitalar com limitações decorrentes de seu adoecimento, mobilizava-se para, dentre outras ações, levar este paciente para fora de seu leito, com o objetivo de sair da rotina e minimizar o estresse da hospitalização, buscando novas formas de vivenciar este período.

Sabe-se que o transporte de um paciente pode trazer desfechos inesperados, por este motivo, para a retirada segura do paciente de seu leito, a depender de sua limitação, a equipe assegurava-se do estado atual de sua condição clínica e organizava os insumos e materiais necessários para a utilização durante cada passeio. Como apontado por Bomfati, Makuch, Santos e Kantovicki (2019), é de extrema importância haver um planejamento dos profissionais para a execução da remoção, a fim de minimizar complicações, intercorrências e riscos ao paciente. Desta forma, cada categoria profissional envolvida nessas atividades, responsabilizava-se da organização, conforme sua área de saber ou especialidade.

O profissional médico tem, no seu dia a dia, o desafio de lidar com a doença em todas as suas etapas, desde o diagnóstico, que muitas vezes demanda um árduo caminho, até a conclusão do tratamento e o desfecho do quadro patológico, que nem sempre é positivo. E toda esta trajetória exige a interação com a equipe multiprofissional no intuito de otimizar a assistência ao paciente e à sua família de forma que a essência da integralidade se faça presente. Quando lidamos com as doenças raras estas questões se tornam mais difíceis, haja vista as limitações

existentes desde o diagnóstico até a concretização do tratamento, que em alguns momentos são apenas de suporte.

No nosso serviço na enfermaria pediátrica do Hospital Universitário Lauro Wanderley (HULW), a atuação médica frente às doenças raras exige: conhecimento técnico sempre pautado na Educação Permanente nos Serviços de Saúde, buscando desenvolver um aprendizado continuado e consistente que proporcione resolubilidade na capacidade diagnóstica e terapêutica; ações embasadas na Política Nacional de Humanização (PNH) do Sistema Único de Saúde (SUS) objetivando prover conforto aos pacientes e seus familiares/cuidadores e a interação constante com toda a equipe multidisciplinar do serviço (enfermeiros, técnicos de enfermagem, fisioterapeutas, assistentes sociais, psicólogos, fonoaudiólogos e farmacêuticos) com o intuito de prestar assistência integral ao paciente.

Sendo assim, para a realização desses passeios terapêuticos, a equipe médica se organizava, junto com os profissionais das demais categorias de saúde, para realizar uma avaliação clínica desses pacientes, afim de tentar assegurar que o mesmo tivesse condições para participar da atividade. Além disto, o médico acompanhava essas saídas, quando eram mais prolongadas, para oferecer o suporte assistencial caso necessitasse.

Quanto a fisioterapia, a abordagem humanizada se encontra pouco difundida em unidades hospitalares, tendo em vista que a própria formação acadêmica está direcionada ao cuidado curativo, no contexto da doença e das suas repercussões funcionais. Porém, na pediatria supracitada, busca-se ofertar um cuidado fisioterapêutico humanizado, exercido através de um atendimento baseado na condição psíquica, emocional e social, sendo considerado uma prática que exige um exercício diário, interativo com grande investimento, mas necessário, ou seja, consiste em auxiliar e estar ao lado daquele que busca no profissional ajuda, compreensão e carinho.

Partindo da realidade vivida na Enfermaria Pediátrica, a Fisioterapia tem um papel importante no manejo da capacidade funcional dos pacientes pediátricos com doenças raras, da assistência ventilatória ofertada, na reintegração das funções motoras e da melhoria e/ou manutenção do condicionamento cardiorrespiratório, mas sempre que possível articulam-se ações que buscam promover a saúde e a

qualidade de vida dos pacientes, ao se ampliar o olhar para outras necessidades biopsicossociais, partindo de uma visão interdisciplinar.

Durante a realização das vivências, a equipe da fisioterapia atuou viabilizando o transporte dos pacientes, a manutenção da sua capacidade respiratória no ambiente fora do leito hospitalar, seja através do uso de oxigenoterapia, ou de ventilação mecânica, bem como com técnicas de higiene brônquica e de reexpansão pulmonar, a fim de manter uma ventilação adequada em caso, por exemplo, de pacientes com doenças neuromusculares. Algumas adaptações funcionais para manter as crianças em posição confortável ao saírem de seus leitos e irem à Brinquedoteca, adaptações em cadeiras de rodas para passeios mais distantes, atividades de relaxamento e musicoterapia, brincadeiras lúdicas, atividades de alongamento de aeróbicas também foram realizadas com ganhos exponenciais de qualidade de vida destes pacientes e de seus familiares. Cabe ressaltar que toda experiência vivida foi planejada pela equipe, que sempre pontuou riscos e benefícios e traçaram estratégias para minimizar qualquer possível dano ao paciente, favorecendo o processo de Reabilitação, do ponto de vista holístico.

A enfermagem também participava da organização dos passeios, e de acordo com o COFEN (2018) no processo de transporte de pacientes em ambiente interno aos serviços de saúde a assistência de enfermagem faz-se necessária para garantir a segurança do paciente, atuando assim na provisão dos materiais e equipamentos necessários à assistência, fazendo acompanhamento e avaliação do estado geral dos pacientes durante as saídas, garantindo assim a continuidade do processo de cuidado, mesmo fora do leito, incluindo nesse processo a realização dos procedimentos de enfermagem de acordo com a necessidade dos pacientes. Ressaltamos que o transporte dos pacientes, como determinado pelo COFEN na Resolução 588/2018, é uma das competências da equipe de enfermagem, porém esta equipe deve estar treinada para qualquer intercorrência durante o transporte, auxiliando na prevenção dos agravos à saúde desses usuários (BOMFATI, MAKUCH, SANTOS e KANTOVISCKI, 2019).

O serviço social tratava de fazer as mediações com as famílias, promovendo o amplo direito à informação, de modo a apresentar aos pais ou responsáveis diretos os benefícios e potenciais riscos para os pacientes, ao se distanciarem dos “muros” do hospital. Também coube a esse núcleo profissional a elaboração de um termo de

consentimento, a ser assinado pelo familiar responsável antes da execução de cada atividade proposta, por considerar a importância e o protagonismo das família no processo do cuidar. Pautado no reconhecimento do direito à convivência familiar e comunitária, preconizado na Constituição Federal de 1988, o profissional de serviço social sempre buscou acolher e se integrar no planejamento e execução dessas ações. Diz a Carta Magna no artigo 227:

É dever da família, da sociedade e do Estado assegurar à criança, ao adolescente e ao jovem, com absoluta prioridade, o direito à vida, à saúde, à alimentação, à educação, ao lazer, à profissionalização, à cultura, à dignidade, ao respeito, à liberdade, ao lazer, à profissionalização, à cultura, à dignidade, ao respeito, à liberdade e a convivência familiar e comunitária [...]

A psicologia, ao considerar que sua principal preocupação é de aliviar o sofrimento humano e, no contexto hospitalar, volta-se para auxiliar o paciente e seus familiares a atravessarem a experiência do adoecimento e garantir a manutenção do bem estar psicológico, trabalhava com os pacientes e com os outros profissionais sobre as implicações emocionais que as atividades extra leito poderiam ofertar. Mesmo diante de prováveis ganhos com a realização de tais ações, tanto os pacientes e seus familiares, quanto a própria equipe ficavam receosos e ansiosos. Por se tratar de pacientes com doenças raras e que requerem maiores cuidados, essas práticas que fogem da rotina diária, geram insegurança. Neste sentido, o papel do psicólogo era manejar esses sentimentos, minimizando os efeitos que o novo empreende nos aspectos psicológicos e oferecer suporte emocional.

Após a realização destas atividades, era papel do psicólogo trabalhar com estes atores as significações que aquele evento suscitou e como isso poderia contribuir para novos olhares sobre o processo de hospitalização e ser ferramenta para o desenvolvimento de estratégias de enfrentamento mais adaptativas deste processo. Estas atividades, que resgatam o lúdico e o convívio social destes pacientes, contribui para que estas crianças e seus familiares mantenham-se psicologicamente fortalecidos para enfrentar os desafios impostos pelo ambiente hospitalar (LIMA e CHAHINI, 2020).

Inicialmente, tratava-se de levar estes pacientes para outras dependências do hospital, como a brinquedoteca, o jardim e a cobertura. Estes momentos conseguiam oferecer novas estimulações a essas crianças e adolescentes, além de tirar o foco do adoecimento e resgatar o lado saudável. Como exemplo, os pacientes com fibrose cística, que, mesmo apresentando grande dificuldade respiratória, eram estimulados a saírem dos leitos, com todo cuidado clínico e estrutural, para que pudessem usufruir de outras possibilidades, estimulações e cuidados. Pacientes com outras doenças, mas que também tinham limitações, sejam de locomoção, respiratórias ou outras questões, também eram acompanhados pela equipe multiprofissional e conseguiam participar das atividades extra-leito.

Com o sucesso das primeiras intervenções dos passeios terapêuticos, os profissionais conseguiram ampliar as possibilidades de locomoção destes pacientes, levando-os também para outros espaços do campus universitário onde o hospital está inserido, chegando a estender e diversificar essas programações, promovendo, por exemplo, passeios em um dos shoppings da cidade e a participação de um desses pacientes na cerimônia de casamento de um familiar. Atividades que mobilizaram muitos esforços e um planejamento cuidadoso, mas que trouxeram muita satisfação e motivação para a equipe de saúde, além de terem sido marcadas pela emoção e alegria dos pacientes e de suas famílias.

A atuação interdisciplinar mostrou-se fundamental no êxito dessas ações, evidenciando que a interdisciplinaridade em saúde amplia as possibilidades de cuidado e enriquece o diálogo entre profissionais e usuários (SALVIANO, et al, 2017). Acredita-se que a prática interdisciplinar é potencializadora da integralidade da assistência, pois permite uma compreensão ampliada do objeto de trabalho em saúde, através da interação entre os profissionais e a articulação entre os diversos saberes e fazeres presentes no trabalho em saúde, contribuindo para se pensar as características de um novo modo/paradigma de organização do trabalho em saúde, com potencial transformador das ações de saúde pública (MATOS, et al, 2009).

Diante desse cenário, é consenso que as ações interdisciplinares em saúde, especialmente em pacientes pediátricos com doenças raras e com prolongadas ou repetidas internações, que são os que mais sofrem consequências no seu desenvolvimento, configuravam-se como facilitadoras do processo de adaptação à hospitalização, contribuindo para que esses indivíduos consigam conviver melhor

com a doença e tenham melhor qualidade de vida, tendo um impacto positivo na recuperação ao promover bem-estar, além de potencializar o vínculo com a equipe e uma melhor adesão ao tratamento. Quando os pacientes se sentem bem fisicamente, seu estado emocional também melhora e vice versa. É uma iniciativa que permite ganhos em vários aspectos: funcionais físicos, sensoriais, intelectuais, psicológicos e sociais. Corroborando com esta perspectiva, Moreira et al (2017) apontam que em internações prolongadas, há a necessidade de ações voltadas para a promoção de saúde que possibilitem o acesso à qualidade de vínculos característicos da infância, englobando estratégias de elaboração dos agravos e limitações nas rotinas, emoções e mobilidade.

Sabe-se que estes tipos de cuidados ofertados, ainda estão sendo, aos poucos, constituídos na rotina da pediatria de nosso hospital, no entanto, ainda percebe-se que uma parte da equipe, atendendo à lógica funcional e normativa da instituição, apresentam resistências. A flexibilização das regras acontece a critério de cada profissional, corroborando com o que apontam Silva, Kirschbaum e Oliveira (2007), quando revelam a rigidez das normas e o excesso de preocupação dos profissionais com o cumprimento de tarefas, desconsiderando os hábitos e necessidades das crianças.

Portanto, o desafio que se impõe é ampliar a compreensão dos trabalhadores de saúde quanto ao cuidado humanizado, o qual não deve se restringir ou estar pautado como opção individual, mas, se apresentar como uma questão de direito dos usuário da saúde, sendo, portanto, efetivado, sempre que possível, no dia-a-dia das instituições hospitalares que acolhem indivíduos acometidos de doenças que demandam hospitalizações recorrentes e prolongadas. Além disso, a própria organização do serviço, questões de estrutura física e de recursos humanos acabam limitando o potencial da equipe, que encontra-se imersa numa estrutura desfavorável a uma atuação interdisciplinar, tão essencial para a realização de um cuidado integral e personalizado a cada paciente, situação que também está presente em outros serviços (MARTINS e HORA, 2017).

Nesta perspectiva, o enfoque da humanização busca compreender a atenção integral voltada para o indivíduo e a família, por meio de ações de equipes interdisciplinares, desenvolvidas no âmbito hospitalar, se valorizando a necessidade de avaliar e tratar o indivíduo de uma forma global, não pontual. Tal atitude só é

alcançada através da mudança da visão dos profissionais que precisam enfatizar valores ligados à defesa da vida, na possibilidade de ampliação do grau de desalienação e de transformar o trabalho em processo criativo e prazeroso, estimulando tais profissionais a perceberem interesses e desejos dos pacientes com os quais se devem compor é um caminho forte para se construir um novo modo de convivência (GOULART; CHIARI, 2010).

Considerações Finais

A experiência das ações organizadas pela equipe da Clínica Pediátrica do HULW é voltada a uma perspectiva humanizadora da assistência, buscando oferecer acolhimento, atenção e responsabilização com os usuários do serviço, visando a integralidade do cuidado ao colocar, no mesmo patamar de prioridade o atendimento das necessidades biológicas, psicológicas, sociais e espirituais implicadas no processo de adoecer e da hospitalização.

Ações como estas valorizam o fortalecimento da autonomia e protagonismo dos usuários (pacientes e seus familiares), uma vez que se alinham ao respeito pelas suas singularidades. Elas configuram-se como uma revisão paradigmática das ações em saúde, ao resgatar necessidades integrais dos usuários e abandonar a assistência centrada na doença, estando, portanto, em consonância com o que propõe a Política Nacional de Humanização.

REFERÊNCIAS

ALMEIDA, Z. M. Violência Sexual Contra Crianças e Adolescentes: uma experiência multiprofissional em um ambulatório pediátrico na Paraíba. 2020. Dissertação de Mestrado (Programa de Pós-Graduação em Serviço Social) Universidade Federal da Paraíba, João Pessoa, 2020.

BISCH N. K.; SANCHEZ M. M. A revelação do Diagnóstico na Perspectiva das Crianças Vivendo com HIV/AIDS. In: RUDNICKI T.; SANCHEZ M. M (orgs) Psicologia da Saúde: a prática de terapia cognitivo-comportamental em hospital geral. Novo Hamburgo: Synopsys, p.179-207, 2014.

BOMFATI, M., MAKUCH, D. M. V., DOS SANTOS, E. B., & KANTOVISCKI, A. L. L. Transporte intra/extra-hospitalar de crianças: implicações da equipe de enfermagem. Espaço para Saúde, v. 20, n. 1, 2019.

Brasil. Ministério da Saúde. (2004). HumanizaSUS: Política Nacional de Humanização: a humanização como eixo norteador das práticas de atenção e gestão em todas as instâncias do SUS. Brasília: Editora do Ministério da Saúde.

BRASIL. Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde – SUS Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. Coordenação Geral de Média e Alta Complexidade. Brasília: Ministério da Saúde, 2014.

BRASIL. Lei n. 8.069, de 13 de julho de 1990. Estatuto da Criança e do Adolescente (ECA). Disponível em: http://www.planalto.gov.br/ccivil_03/leis/l8069.htm. Acesso em: 30.ago.2020.

CONSELHO FEDERAL DE ENFERMAGEM. Resolução nº 588/2018, Normas para Atuação da Equipe de Enfermagem no Processo de Transporte de Pacientes em Ambiente Interno aos Serviços de Saúde, Disponível em: www.portalcofen.gov.br.

DIAS, R. R.; BAPTISTA, M. N.; BAPTISTA, A. S. D. Enfermaria pediátrica: avaliação e intervenção psicológica. In Baptista, M. N.; DIAS, R. R. Psicologia hospitalar: teoria, aplicações e casos clínicos. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, (p. 176-196) 2014.

DORNELLES, Alicia. Avaliação de tecnologias em saúde para doenças raras: revisão sistemática e meta-análise sobre terapia de reposição enzimática para mucopolissacaridose tipo I. Dissertação (Mestrado). Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Faculdade de Medicina, Programa de Pós Graduação em Saúde da Criança e do Adolescente, Porto Alegre, 2017.

GOULART, B. N. G.; CHIARI B. M. Humanização das práticas do profissional de saúde - contribuições para reflexão. Ciência e Saúde Coletiva. vol.15 n.1. Rio de Janeiro Jan. 2010.

LIMA, Antônio José Araújo; CHAHINI, Thelma Helena Costa. Atividades Lúdicas em Hospitais Pediátricos. Curitiba: Editora Appris, 121p. 2020.

LUZ, Geisa dos Santos; SILVA, Mara Regina Santos da; DEMONTIGNY, Francine. Doenças raras: itinerário diagnóstico e terapêutico das famílias de pessoas afetadas. Acta paul. enferm., São Paulo , v. 28, n. 5, p. 395-400, Aug. 2015.

LUZ, G. S., SILVA, M.R.S. e DEMONTIGNY, F. Necessidades prioritárias referidas pelas famílias de pessoas com doenças raras. Texto Contexto Enferm., v. 25, n. 4, 2016.

MARTINS, Gabrieli Branco; DA HORA, Senir Santos. Desafios à integralidade da assistência em cuidados paliativos na pediatria oncológica do Instituto Nacional de Câncer José Alencar Gomes da Silva. Revista Brasileira de Cancerologia, v. 63, n. 1, p. 29-37, 2017.

MATOS E.; PIRES, D. E. P.; CAMPOS, G. W.S. Relações de trabalho em equipes interdisciplinares: contribuições para a constituição de novas formas de organização do trabalho em saúde. Revista Brasileira de Enfermagem, vol.62 n.6, Brasília. Dez, 2009.

MOREIRA, M. C. N., ALBERNAZ, L. V., SÁ, M. R. C. D., CORREIA, R. F., TANABE, R. F. Recomendações para uma linha de cuidados para crianças e adolescentes

com condições crônicas complexas de saúde. Cadernos de Saúde Pública, v. 33, p. e00189516, 2017.

PORTUGAL, Sílvia; ALVES, Joana Pimentel. Doenças raras e cuidado: um olhar a partir das redes sociais. Cescontexto-debates, n. 09, p. 34-40, 2015.

PUCCINI, Paulo de Tarso; CECILIO, Luiz Carlos de Oliveira. A humanização dos serviços e o direito à saúde. Cad. Saúde Pública, Rio de Janeiro, v. 20, n. 5, p. 1342-1353, Oct. 2004.

SALVIANO, A.; DINIZ, A.; SANTIAGO, L.; DE SOUZA, P.; GIRÃO, R.; DO REGO, T. J. Atuação interdisciplinar em um serviço hospitalar de urgência e emergência pediátrica. Revista de Ciências da Saúde Nova Esperança, v. 15, n. 2, p. 27-33, 20 out. 2017.

SANTOS, Soraia Vanessa da Silva. Crianças com doenças raras: impacto na família. 2018. Trabalho de Conclusão de Curso. [sn]. Universidade Fernando Pessoa, Faculdade de Ciências da Saúde, Porto, 2018.

SILVA, J.B., KIRSCHBAUM, D.I.R.; OLIVEIRA, I. Significado atribuído pelo enfermeiro ao cuidado prestado à criança doente crônica hospitalizada acompanhada de familiar. Revista Gaúcha de Enfermagem, v.28, n.2, p.250-9, 2007.

SOUZA, Itala Paris; PIGNATTI, Marta Gislene; BARSAGLINI, Reni Aparecida. Experiência de pessoas e famílias com condições crônicas raras: narrativas do viver, adoecer e cuidar. In: X Mostra da Pós-Graduação: Direitos Humanos, trabalho coletivo e redes de pesquisa na Pós Graduação. 2018.

CAPÍTULO 20

AVALIAÇÃO DA LINGUAGEM E APRENDIZAGEM DE CRIANÇA COM HAMARTOMA HIPOTALÂMICO: ESTUDO DE CASO

Josivânia Farias da Silva¹
Ivonaldo Leidson Barbosa Lima²

RESUMO

Hamartomas Hipotalâmicos (HH) são malformações congênitas raras, não neoplásicas de massa heterotópica de tecido hipotalâmico, localizadas no assoalho do III ventrículo. Manifestam-se principalmente por meio das crises gelásticas e puberdade precoce, acarretando problemas cognitivos e de comportamento. Este estudo objetivou descrever achados da avaliação de linguagem e aprendizagem de um menino com diagnóstico de HH, com 9 anos de idade. A avaliação constou de anamnese com a responsável pelo menor e aplicação dos protocolos ABFW (nas áreas de Fonologia, Fluência e Vocabulário) e de Habilidades Cognitivo-Linguísticas. A criança apresentou mais alterações nas habilidades de aprendizagem do que em linguagem. Apresentou desempenho inferior nas habilidades de leitura, de escrita e no processamento auditivo. Ele obteve o melhor desempenho nas habilidades de velocidade do processamento. Diante dos dados obtidos, verificou-se que as crises gelásticas recorrentes e o aparecimento de outras crises epiléticas prejudicaram a aprendizagem dessa criança. Alterações que influenciem no bom funcionamento da memória na infância causam um baixo rendimento escolar, refletindo em déficits nas habilidades de leitura, escrita e processamento auditivo.

Palavras-chave: Hamartoma; Linguagem infantil; Aprendizagem.

Introdução

Hamartomas Hipotalâmicos (HH) são malformações congênitas raras, não neoplásicas de massa heterotópica de tecido hipotalâmico, localizadas no assoalho do III ventrículo (MACEDO et al., 2014). Atingem cerca de 1 a cada 200.000 indivíduos e se manifestam através de duas características principais: as crises gelásticas, um tipo de epilepsiarara de início precoce e clinicamente refratária a medicamentos; e puberdade precoce (MITTAL et al., 2017; KERRIGAN et al., 2017). Características como atraso neuropsicomotor, outros tipos de crises epiléticas, alterações no comportamento e deficiência intelectual também podem estar presentes nessa condição (MEHL et al., 2012).

¹ Graduada em Fonoaudiologia pelo Centro Universitário de João Pessoa – UNIPÊ.

² Doutor em Linguística pela Universidade Federal da Paraíba - UFPB. Professor do Centro Universitário de João Pessoa – UNIPÊ.

O HH é intrinsecamente epileptogênico para crises gelásticas e estas tendem a aumentar com o decorrer dos anos, entretanto, outros tipos de crises (focais ou generalizadas) podem surgir e estão ligadas ao processo pelo qual o cérebro desenvolve epilepsia de forma secundária a essa condição (STRIANO et al., 2012).

Crises gelásticas ou síndromes gelásticas, são caracterizadas por breves episódios de riso imotivado e é o primeiro sintoma na maioria dos pacientes com HH. Geralmente com início na primeira infância, apresenta alta frequência e possível ocorrência de crises sucessivas (STRIANO; STRIANO, 2017).

O riso é mecânico, sem sensação de alegria ou prazer, geralmente vem associado a dilatação de pupila ou vermelhidão na face, não apresenta prejuízo a nível de consciência e seu início precoce pode evoluir para uma encefalopatia epiléptica generalizada, gerando distúrbios comportamentais, a exemplo da agressividade e regressão cognitiva (STRIANO; STRIANO, 2017). Trousseau (1868) foi o primeiro a suspeitar que crises do riso imotivado poderiam ser de origem epiléptica (MARCHAND, 1948), mas apenas em 1957, o termo epilepsia gelástica foi utilizado pela primeira vez.

Essas crises são mais frequentes em crianças e adolescentes, e aproximadamente 75% delas desenvolvem outros tipos de crises focais com início no lobo frontal ou temporal, podendo ainda evoluir para crises generalizadas (TRAN et al, 2014).

Convulsões que provocam choro também podem estar presentes em indivíduos com HH e se associado à crise gelástica é um indício para a presença dessa malformação (JAYALAKSHMI, 2014). As sequelas das crises epilépticas são variáveis, pois dependem da frequência com que ocorrem e das áreas cerebrais afetadas.

Estudos relatam graves déficits cognitivos e de comportamento na evolução do HH (MOTA et al., 2012), visto que o tratamento farmacológico para esse tipo de epilepsia não tem bons resultados, na maioria dos casos.

Em um estudo sobre déficits cognitivos em crises gelásticas associadas ao HH, também foram encontrados dados relativos a alterações de linguagem na maioria das crianças avaliadas, que se correlacionou com aquelas que apresentaram piores

escores na capacidade cognitiva e gravidade de convulsões (FRATTALI et al., 2001).

Nesse sentido, é importante a realização de mais estudos sobre o desenvolvimento da linguagem e da aprendizagem das crianças com HH, a fim de identificar os impactos das crises nessas habilidades para fomentar a estimulação fonoaudiológica nessa população. Além disso, é necessário o diagnóstico precoce e o tratamento cirúrgico adequado para interromper ou reverter a evolução desastrosa dessa doença, sem isso a criança poderá apresentar distúrbios irreversíveis, incluindo deficiência intelectual grave, distúrbios psiquiátricos, dificuldades de aprendizagem significativas e problemas na vida em sociedade.

O objetivo deste estudo foi descrever achados de avaliação de linguagem e aprendizagem de um menino com diagnóstico de Hamartoma Hipotalâmico.

Apresentação do Caso Clínico

Trata-se de um estudo de caso, desenvolvido na clínica de Fonoaudiologia da instituição de origem. A pesquisa foi avaliada e aprovada por Comitê de Ética em Pesquisa em seres humanos, sob o parecer CAAE: 04394418.7.0000.5176.

O estudo contemplou duas etapas: realização de anamnese com os familiares e de avaliação da linguagem e da aprendizagem da criança com HH. E foi iniciado após as assinaturas do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE) pela responsável do menor e do Termo de Assentimento Livre e Esclarecido (TALE) pela criança.

Participou do estudo um indivíduo do sexo masculino com nove anos de idade, de pais não consanguíneos, com diagnóstico de Hamartoma Hipotalâmico. Durante a execução da anamnese, a mãe referiu ausência de intercorrências em gestação e parto; desenvolvimento neuropsicomotor em tempo esperado e fala sem significado.

Com um ano e meio de idade a criança começou a apresentar um comportamento diferente com ataques de riso e choro simultâneos de difícil diferenciação e sem causa aparente. Esses episódios eram breves e, no início, a criança não os apresentava todos os dias. Aos três anos, a mãe relatou perceber que todas as vezes em que a criança apresentava o “ataque de riso e choro”,

colocava a mão na barriga. Após visto alguns desses momentos, os pais começaram a investigar e buscar informações através de exames.

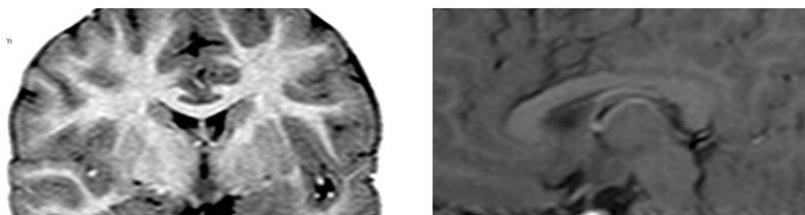
Realizaram exames de sangue, fezes, urina e ultrassonografia abdômen total, mas não descobriram nada. Um ano após o início das buscas, procuraram uma pediatra que os encaminhou para um neurologista. Ao relatar para o médico os sinais e sintomas que o menino apresentava, esse especialista solicitou uma ressonância magnética com urgência, porém no exame não foram encontradas alterações.

Ao pesquisar sobre os sinais apresentados, o médico desconfiou de crises gelásticas e receitou um medicamento anticonvulsivo chamado Depakene, porém a criança permaneceu apresentando as crises da mesma forma que antes da medicação e até mais frequentes. Após meses, foi realizada associação de medicamentos, mas não houve o controle das crises.

Ao mudar de cidade, anos depois, os pais resolveram procurar outro neurologista que solicitou uma nova ressonância magnética com cortes para o hipotálamo, mesmo assim o resultado, segundo o médico, foi de normalidade. Quatro anos depois, a criança com oito anos de idade começou a apresentar outras crises epiléticas de diferentes tipos, sendo relatado os espasmos e crises de ausência como principais, foi quando os pais decidiram viajar para São Paulo, durante um evento de neurologistas que aconteceu em um hospital na cidade.

Neste evento, a médica mais experiente da equipe desconfiou do que poderia estar causando as crises e solicitou outra ressonância magnética e um eletroencefalograma de 24 horas. No encefalograma não houve alteração, porém, através dessa nova ressonância, a criança recebeu o diagnóstico de Hamartoma Hipotalâmico (Figura 1). Após o tratamento ser iniciado, ela ainda apresentava crises gelásticas sucessivas durante o dia, mas não desenvolveu a puberdade precoce.

Figura 1 – Imagens da ressonância magnética do caso



Hamartoma intra-hipotalâmico
Ressonância magnética, plano
coronal

Hamartoma intra-hipotalâmico:
Ressonância magnética, plano
sagital

Fonte: Dados da pesquisa

Quanto às habilidades educacionais, no momento da pesquisa, a criança frequentava a escola regularmente e se encontrava no 4º ano do ensino fundamental, com queixas na escola de desatenção e lentidão nas atividades propostas e dificuldades de aprendizagem quanto à leitura e escrita.

Após a coleta dessas informações para compreender o histórico do caso, foi iniciado o processo de avaliação fonoaudiológica, que contou com a realização da avaliação da linguagem e aprendizagem da criança, além da realização da anamnese com a responsável pelo menor. Os protocolos utilizados foram: o ABFW para avaliação das áreas de Fonologia, Fluência e Vocabulário (ANDRADE et al., 2000); e o Protocolo de Habilidades Cognitivo-Linguísticas, para avaliar a aprendizagem (CAPELLINI; SMYTHE; SILVA, 2012).

Na avaliação da Fonologia foi utilizado os registros de Nomeação, por meio de imagens apresentadas para designação, e Imitação, com uma lista de palavras repetidas pela criança. No Vocabulário, foi realizado a nomeação imagens representativas de nove categorias semânticas. Após a apresentação das imagens, era identificado se a criança apresentou uma designação por vocábulos usuais (DVU), um processo de substituição (OS) ou não designou a imagem (ND). E em relação a Fluência, foi utilizado gravação de fala espontânea para verificação de tipologia de rupturas, medidas de frequência de rupturas e velocidade de fala (ANDRADE et al., 2000).

Quanto ao protocolo de habilidades cognitivo-linguísticas, este foi utilizado a fim de verificar o desempenho da criança nas habilidades de leitura (conhecimento

do alfabeto, leitura de palavras e não palavras), escrita (escrita sob ditado de palavras e pseudopalavras), metalinguística (rima, aliteração, segmentação silábica), processamento auditivo (discriminação de sons, ritmo, repetição de palavras e de não palavras, memória direta e indireta de dígitos), processamento visual (cópia de formas, memória visual com figuras), velocidade de processamento (nomeação automática rápida de figuras, nomeação automática rápida de dígitos) e raciocínio lógico (cálculo matemático), e foram analisados de acordo com suas respectivas pontuações (CAPELLINI; SMYTHE; SILVA, 2012).

Este protocolo oferece um escore de normalidade para o ano escolar da criança e, de acordo com o escore obtido em cada prova, delimita seu desempenho em superior, médio e inferior. Ressalta-se que a habilidade de raciocínio lógico não apresenta escore de normalidade indicado no manual do teste.

Os dados obtidos por meio das avaliações foram analisados de forma qualitativa, comparando o desempenho obtido pela criança ao esperado em sua faixa etária. Em seguida, foram organizados em tabelas para favorecer a apresentação dos resultados.

Resultados

Verificou-se que a criança apresenta um bom desempenho linguístico, visto que a maioria dos resultados das avaliações se encontrava dentro do esperado para a idade. Na avaliação da Fonologia, o participante não apresentou nenhum processo fonológico nas provas de nomeação e imitação.

Na avaliação da Fluência, a criança apresentou 0,4% de disfluências atípicas e 7,3% de descontinuidade da fala, valores dentro do padrão de normalidade. Nas provas de velocidade de fala, observou-se um fluxo de palavra por minuto de 91,4 PPM e um fluxo de sílabas por minuto de 145,7 SPM.

A prova de Vocabulário, no entanto, indicou designações abaixo do esperado para a faixa etária nas categorias “Vestuário” e “Locais”. As não designações no campo “Vestuário” encontraram-se acima do esperado, assim como “Alimentos e “Locais” nos processos de substituição de acordo com a máxima idade do valor de referência, demonstrando dificuldade no acesso lexical, conforme mostrado no Quadro 1.

Quadro 1 – Desempenho do vocabulário infantil

CATEGORIAS	TOTAL	DVU			ND			PS		
		N	%	VR	N	%	VR	N	%	VR
Animais	15	14	93,3	70	0	0	20	1	6,6	10
Alimentos	15	14	93,3	90	0	0	5	1	6,6	5
Meios de Transporte	11	11	100	70	0	0	5	0	0	25
Móveis e Utensílios	24	19	79,1	65	0	0	5	5	20,8	30
Vestuário	10	7	70	80	2	20	0	1	10	20
Profissões	10	9	90	45	0	0	25	1	10	30
Locais	12	7	58,3	70	0	0	5	5	41,6	25
Formas e Cores	10	10	100	85	0	0	5	0	0	10
Brinquedos e Instrumentos Musicais	11	11	100	70	0	0	10	0	0	20

Legenda: (DVU) Designações por Vocábulos Usuais; (ND) Não Designações; (PS) Processos de Substituição; (N) Valor do estímulo obtido; (VR) Valores de referência.

Fonte: Dados da pesquisa

Na avaliação de aprendizagem, foram observados prejuízos significativos nas habilidades de leitura, escrita e processamento auditivo, exceto na prova de discriminação de sons (Tabela 2).

Quadro 2 – Resultados do Protocolo de Habilidades Cognitivo-Linguísticas

HABILIDADES	PROVAS	ESCORE ESPERADO PARA A SÉRIE	ESCORE OBTIDO	DESEMPENHO
Leitura	Escrita do alfabeto em sequência	26	18	Desempenho médio
	Leitura de palavras	70	3	Desempenho inferior

	Leitura de não palavras	10	4	Desempenho inferior
Escrita	Escrita sob ditado	40	3	Desempenho inferior
Habilidade Metalinguística	Rima	20	18	Desempenho superior
	Aliteração	10	5	Desempenho médio
	Segmentação silábica	20	14	Desempenho médio
Processamento auditivo	Discriminação de sons	20	20	Desempenho superior
	Ritmo	6	3	Desempenho inferior
	Repetição de palavras	6	4	Desempenho médio
	Repetição de não palavras	7	3	Desempenho médio
	Repetição de números em ordem aleatória	10	3	Desempenho inferior
	Repetição de números em ordem inversa	6	4	Desempenho médio
Processamento visual	Cópia de formas	4	4	Desempenho superior
	Memória visual para formas	30	14	Desempenho médio
Velocidade de Processamento	Nomeação rápida de figuras	40"	30"	Desempenho superior
	Nomeação rápida de dígitos	60"	39"	Desempenho superior
Raciocínio lógico	Cálculo matemático	--	11	Desempenho médio

Fonte: Dados da pesquisa

De acordo com o Quadro 2, na maioria das provas obteve-se o desempenho médio, embora todas elas com o valor muito abaixo do esperado para sua série ou ano escolar. Na habilidade de leitura, o participante demonstrou dificuldade no conhecimento e memorização do alfabeto, tendo que retornar ao início do alfabeto todas as vezes que esquecia a letra seguinte.

Na leitura de palavras e não palavras, a criança apresentou dificuldade no reconhecimento das letras, com valor obtido de quatro e três pontos respectivamente, apresentando desempenho inferior comparado ao esperado para a série em que se encontra. Na habilidade de escrita, a pontuação obtida foi de três pontos, com o mesmo desempenho que a anterior.

Na avaliação da Habilidade Metalinguística, a criança apresentou desempenho superior na rima e desempenho médio na aliteração e segmentação silábica, com valores de 18, cinco e 14 pontos respectivamente. Quanto ao Processamento Auditivo, na prova de discriminação de sons, a criança alcançou o número máximo de acertos, tendo o desempenho superior com valor de 20 pontos. No ritmo, verificou-se desempenho inferior, dando mais estímulos do que o apresentado e em tempos diferentes, caracterizando dificuldade na coordenação motora e processamento auditivo. Também, obteve um desempenho inferior na repetição de números aleatórios, além de um desempenho abaixo do esperado na repetição de palavras e de não palavras.

Quanto ao processamento visual, o participante apresentou desempenho superior na prova de Cópia de formas e desempenho médio na Memória visual com figuras, porém com valores abaixo do esperado. Na habilidade de Velocidade de Processamento, apresentou desempenho superior nas provas de Nomeação automática rápida de figuras e de dígitos, resultados que refletem no tempo gasto em segundos para nomear cada estímulo.

Em relação ao Raciocínio lógico, o participante obteve desempenho médio no cálculo matemático, tendo maior dificuldade com números acima de dois dígitos e em cálculos de multiplicação e divisão.

Discussão

Os achados dessa pesquisa concordam com a literatura que relata algumas alterações cognitivas em pessoas com hamartoma hipotalâmico e consequente dificuldades linguísticas, de aprendizagem e comportamento, após manifestações das crises epiléticas (MOTA et al., 2012; WAGNER et al., 2017; STRIANO; STRIANO, 2017). Os desempenhos obtidos sugerem prejuízos significativos nas habilidades de leitura e escrita e processamento auditivo devido a evolução do quadro clínico e as muitas crises diárias relatadas.

O desempenho do caso analisado na prova de vocabulário apresentou-se aquém do esperado para sua faixa etária nas categorias vestuário, locais e alimentos. Os valores percentuais dessa prova foram comparados com o esperado em crianças de seis anos, que é o máximo valor de referência oferecido pelo teste. Pela idade atual do sujeito avaliado, esperava-se que este tivesse melhor desempenho nos percentuais, visto ser três anos mais velho do que a idade máxima do valor de referência.

Os resultados indicaram nomeação incorreta das figuras nas categorias citadas e os processos de substituição utilizados foi o co-hipônimo próximo, especialmente na categoria locais. Um estudo que analisou o vocabulário expressivo de crianças com desvio fonológico (MOTA et al., 2009) mostrou que a categoria de maior dificuldade e que se mostrou mais complexa, foi a categoria locais, pois esta requeria maior domínio de conhecimento.

As habilidades de leitura e escrita não nascem com o ser humano, mas são construídas gradualmente através de um processo de alfabetização e letramento. Essas habilidades são estabelecidas através da relação de um símbolo e seu significado, da relação grafema e fonema, e tem íntima ligação com a capacidade simbólica que cada ser humano tem (BARREIRA; MALUF, 2003). Um leitor principiante, por exemplo, terá que dedicar maior tempo de atenção na decodificação do grafema em fonema, comparado a um leitor proficiente, tendo a evocação um papel de suma importância em ambos os processos.

Para o processo de aprendizagem da leitura e escrita, é importante reconhecer que a criança precisa adquirir uma série de habilidades, como: consciência

fonológica, processamento auditivo e visual, memória, raciocínio lógico, atenção, conhecimento sobre símbolos gráficos, também organizar e discriminar visualmente as formas das letras (CÔRREA; MACHADO; HAGE, 2018). Por isso, é crucial observar o desenvolvimento dessas habilidades em crianças com HH, a fim de detectar os elementos preservados e com déficits, e de promover estratégias de estimulação que favoreçam a aprendizagem infantil.

A habilidade de leitura consiste em diversos elementos, dentre eles a decodificação e a compreensão, a decodificação consiste na habilidade de reconhecer a palavra escrita e a compreensão é o processo pelo qual as palavras, frases e textos são interpretados (DELLISA; NAVAS, 2013). A leitura é uma atividade complexa e é alcançada quando se tem o bom desempenho das representações visuais e auditivas, com uma capacidade de processamento de forma rápida e automática, com o mínimo de recursos cognitivos na decodificação (PINTO; SHIEFER; ÁVILA, 2013; PULIEZI; MALUF, 2014).

Para que a habilidade de escrita se amplie é necessário que a criança desenvolva uma série de elementos cognitivo-linguísticos, que incluem a reflexão, o armazenamento da informação, a atenção, a capacidade de pensar a respeito dos aspectos constituintes da própria língua, capacidade essa conhecida como consciência fonológica (SILVA; CAPELLINI, 2012).

Outra função cognitiva crucial para o processo de aprendizagem é a memória, que reflete a capacidade que o ser humano tem de captar, guardar e evocar informações e está relacionada a funções executivas e de aprendizagem (IZQUIERDO, 1989). Com isso, tem papel fundamental no processo de alfabetização de uma criança. O hipotálamo, estrutura atingida pelo HH, age sobre o sistema nervoso autônomo e coordena grandes partes das funções endócrinas, porém tem conexões importantes com o córtex pré-frontal, tálamo e o sistema límbico, este último responsável pela regulação das emoções, funções de aprendizado e memória (LOMBROSO, 2004).

O hipocampo, estrutura importante do sistema límbico, está associado a memória, este recebe ligação do hipotálamo através do fórnix (feixe de fibras), ligação importante para o circuito de memória bem como na consolidação e criação

de novas memórias (ESPIRIDIÃO-ANTÔNIO et al., 2008). Com isso, não é estranho que interrupções durante esse circuito seja a causa de prejuízos na aprendizagem.

O conhecimento e reflexão sobre os aspectos da língua também fazem papel fundamental para aquisição da leitura e escrita, chamado de habilidades metalinguísticas, essa reflexão envolve habilidades sintáticas, semânticas e fonológicas (BARREIRA; MALUF, 2003). Os resultados do processamento fonológico no caso estudado, especificamente a consciência fonológica, mostraram que, embora o desempenho tenha se mostrado médio e superior, nenhum dos quesitos avaliados estiveram dentro do esperado para o ano em que a criança se encontrava na escola, inclusive na aliteração esteve sob atenção, concordando com um estudo (CUNHA; CAPELLINI, 2011) que relatou que a maioria dos indivíduos com atraso em leitura apresentaram um déficit nessa habilidade quanto à rima, aliteração e segmentação silábica.

Quanto as habilidades do processamento auditivo, a criança apresentou o desempenho muito abaixo do esperado em todas as provas, exceto na discriminação de sons. O processamento auditivo é a efetividade com que o sistema nervoso central (SNC) utiliza a informação auditiva, ou seja, interpreta e/ou codifica os estímulos sonoros (SILVA; OLIVEIRA; CARDOSO, 2011). Sabe-se que essa habilidade está relacionada a detecção, discriminação e interpretação de eventos sonoros e é importante para interação social e uma boa comunicação no geral, quando ocorre alguma alteração nesse processo poderá refletir em manifestações comportamentais, atingindo inclusive o desempenho escolar, na leitura, ortografia, gramática e matemática (FROTA, 2003).

Nos estudos de Brasil e Schochat (2018) e Souza et al (2018), crianças com baixo desempenho escolar também apresentaram maiores dificuldades em processar estímulos sonoros comparados a seus grupos controles. Desse modo, observa-se que o processamento auditivo é uma habilidade crucial para o processo de aprendizagem e deve ser estimulada em casos de crianças com HH para favorecer seu desempenho escolar.

Outra habilidade importante para a aprendizagem é o processamento visual, esta é a habilidade que o cérebro tem de analisar e interpretar visualmente uma informação, sendo necessária principalmente nas fases iniciais de leitura e escrita,

no processo de reconhecimento das letras e números. Habilidades visuais são importantes para desempenhar tarefas diversas, inclusive nas funções de motricidade grossa ou fina (STENICO; CAPELLINI, 2013).

Dentre essas habilidades visuais estão as visuoperceptivas, que englobam memória visual, discriminação visual, memória sequencial visual, relação espacial, constância das formas, figura-fundo e closure visual (FUSCO; GERMANO; CAPELLINI, 2015). Quanto a avaliação do desenho de formas, a criança apresentou desempenho esperado, mas a memória visual de figuras esteve sob atenção.

Nenhum estudo relacionado ao HH, traz dados profundos sobre a aprendizagem de indivíduos e habilidades importantes para tal, porém nota-se que as conexões que o hipotálamo faz, e a relação dele com a memória, mostram-se prejudicadas, comprovadas nos resultados da maioria das provas avaliadas.

Em todas as provas em que o estímulo foi colocado frente ao paciente e avaliado enquanto ele observava o estímulo, notou-se que ele apresentou um desempenho adequado para o seu ano escolar. Assim, também, foi observado na habilidade de velocidade de processamento. Foram mostrados sucessivos estímulos de figuras e dígitos, cada um em dois momentos para que a criança nomeasse de forma rápida, assim, objetivou-se verificar o acesso ao léxico para estímulos sucessivos. Após o primeiro momento da nomeação rápida de dígitos, a criança apresentou uma crise gelástica com duração aproximada de 15 segundos e apresentou movimentos faciais involuntários do lado direito. Esse dado corrobora para afirmar uma sobrecarga de memória, fazendo-o apresentar a crise após os estímulos.

Em relação ao Raciocínio lógico, o menino demonstrou saber valores numéricos, identificou os sinais matemáticos, estabeleceu noção espacial ao montar as operações corretamente, embora a princípio quisesse realizá-las mentalmente sem as escrever no papel. A criança apresentou resolução rápida de operações de adição e subtração, mas dificuldade em multiplicação e divisão, o que seria esperado pois foi iniciado a aprendizagem desses sinais na série em que se encontra. Embora o estudo de Aguiar et al. (2007) relate que crises epiléticas tenham causado prejuízos nas habilidades matemáticas no que se refere ao raciocínio lógico de crianças em idade escolar, não há como afirmar que o resultado

do desempenho desse caso seja influenciado pelas suas crises, pois o mesmo ainda está em processo de aprendizagem destas habilidades.

Em relação as crises epilépticas, vários estudos se preocuparam em investigar sobre as condições de saúde de pessoas com epilepsia e descobriram que este problema afetar a qualidade de vida nos aspectos físicos, como cansaço, sonolência e falta de energia; emocional, como o medo de novas crises e sentimento de infelicidade; social, como a dificuldade em relacionamentos, provocando o isolamento social; e cognitivo, podendo apresentar dificuldades de atenção, memória e aprendizagem (SOUZA, 1999; ZANINI et al., 2007; BORGES et al., 2010; HOPKER et al.,2017).

Nesse sentido, é importante ressaltar a relevância da intervenção multidisciplinar voltada as comorbidades do HH, inclusive nas dificuldades de aprendizagem. Nesse contexto, torna-se crucial a atuação do fonoaudiólogo, pedagogo, psicólogo e psicopedagogo junto a crianças com Hamartoma Hipotalâmico, no intuito de avaliar o desenvolvimento destas e promover uma intervenção sensível as habilidades de leitura, escrita, metalinguísticas, processamento auditivo e visual, raciocínio lógico e memória.

Estudos (BRASIL; SCHOCHAT, 2018; SILVA; CAPELLINI, 2015) de intervenção fonoaudiológica com escolares com dificuldades de aprendizagem mostraram a eficácia da reabilitação desse profissional no desenvolvimento das habilidades de leitura, escrita, consciência fonológica, processamento auditivo e velocidade do processamento. O que comprova a importância da atuação do fonoaudiólogo no HH, favorecendo o desenvolvimento linguístico e de aprendizagem dessas crianças e, conseqüentemente, melhorando sua qualidade de vida.

Considerações Finais

A evolução do Hamartoma Hipotalâmico traz conseqüências terríveis, se não tratado precocemente. É uma condição que se manifesta nos primeiros anos de vida, mas de difícil diagnóstico. As crises gelásticas e a puberdade precoce, geralmente, não serão interrompidas ou controladas com o uso de medicação, portanto a evolução e os prejuízos que a HH trará são quase inevitáveis.

Diante dos dados obtidos, verificou-se que as crises gelásticas recorrentes e o aparecimento de outras crises epiléticas prejudicaram a aprendizagem dessa criança. As habilidades de leitura, escrita e processamento auditivo foram as mais alteradas, também foi percebido que alterações que influenciem o bom funcionamento da memória podem causar um baixo rendimento escolar.

Portanto, destaca-se a importância de uma atuação interdisciplinar nesses casos, objetivando uma atenção integral a saúde de crianças com HH. Ressaltamos as contribuições da Fonoaudiologia na identificação e tratamento das alterações linguísticas e de aprendizagem no HH, visto que o fonoaudiólogo é capacitado a atuar com a comunicação humana, inclusive na linguagem escrita e poderá auxiliar na superação das dificuldades encontradas em relação a aprendizagem dessas crianças.

REFERÊNCIAS

AGUIAR, Bruno Vinicius Kouhiro et al. Seizure impact on the school attendance in children with epilepsy. *Seizure: European Journal of Epilepsy*, Sheffield, v. 16, n. 8, p. 698-702, 2007.

ANDRADE, Cláudia Regina Furquim et al. ABFW: Teste de linguagem infantil nas áreas de Fonologia, Vocabulário, Fluência e Pragmática. Carapicuíba (SP): Pró-Fono, 2000.

BARRERA, Sílvia Domingos; MALUF, Maria Regina. Consciência metalingüística e alfabetização: um estudo com crianças da primeira série do ensino fundamental. *Psicol. Reflex. Crit.*, Porto Alegre, v. 16, n. 3, p. 491-502, 2003.

BORGES, Karina Kelly et al. Fatores que influenciam a qualidade de vida de pessoas com Epilepsia. *Rev. bras. ter. cogn.*, Rio de Janeiro, v. 5, n. 2, p. 45-58, 2010.

BRASIL, Priscila Donaire.; SCHOCHAT, Eliane. Eficácia do treinamento auditivo utilizando o software Programa de Escuta no Ruído (PER) em escolares com transtorno do processamento auditivo e baixo desempenho escolar. *CoDAS*, São Paulo, v. 30, n. 5, e20170227, 2018.

CAPELLINI, Simone Aparecida; SMYTHE, Ian; SILVA, Cláudia. Protocolo de avaliação de habilidades cognitivo-linguísticas. Livro do profissional e do professor. Marília: Fundepe, 2012.

CÔRREA, Kelly Cristina do Prado; MACHADO, Maria Aparecida Miranda de Paula.; HAGE, Simone Rocha de Vasconcelos. Competências iniciais para o processo de alfabetização. *CoDAS*, São Paulo, v.30, n.1, e20170039, 2018.

CUNHA, Vera Lúcia Orlandi.; CAPELLINI, Simone Aparecida. Habilidades metalingüísticas no processo de alfabetização de escolares com transtornos de aprendizagem. *Rev. psicopedag.*, São Paulo, v. 28, n. 85, p. 85-96, 2011.

DELLISA, Paula Roberta Rocha; NAVAS, Ana Luíza Gomes Pinto. Avaliação do desempenho de leitura em estudantes do 3º ao 7º anos, com diferentes tipos de texto. CoDAS, São Paulo, v. 25, n. 4, p. 342-350, 2013.

ESPERIDIÃO-ANTONIO, Vanderson et al. Neurobiologia das emoções. Rev. Psiqu. Clín. v. 35, n. 2, p. 55-65, 2008.

FRATALLI, Carol et al. Cognitive deficits in children with gelastic seizures and Hypothalamic Hamartoma. Neurology, v. 57, n.1, p. 6-43, 2001.

FROTA, Silvana. Fundamentos em Fonoaudiologia. Audiologia. 2ed. Guanabara Koogan, 2003.

FUSCO, Natália; GERMANO, Giseli Donadon; CAPELLINI, Simone Aparecida. Eficácia de um programa de intervenção percepto-viso-motora para escolares com dislexia. CoDAS, São Paulo, v. 27, n. 2, p. 128-134, 2015.

HOPKER, Christiane del Claro et al. The individual with epilepsy: perceptions about the disease and implications on quality of life. CoDAS, São Paulo, v. 29, n. 1, e20150236, 2017.

IZQUIERDO, Ivan. Memórias. Estud. av. São Paulo, v. 3, n. 6, p. 89-112, 1989.

JAYALAKSHMI, Sita et al. Clinical characteristics and long-term outcome of surgery for hypothalamic hamartoma in children with refractory epilepsy. Ann Indian Acad Neurol, v.17, p. 43-47, 2014.

KERRIGAN, John et al. Hypothalamic hamartoma: Neuropathology and epileptogenesis. Epilepsy, v. 58, n. 2, p. 22–31, 2017.

LOMBROSO, Paul. Aprendizado e memória. Rev. Bras. Psiquiatr. São Paulo, v. 26, n. 3, p. 207-210, 2004.

MACEDO, Delaine Bulbão et al. Avanços na etiologia, no diagnóstico e no tratamento da puberdade precoce central. Arq Bras Endocrinol Metab, São Paulo, v. 58, n. 2, p. 108-117, 2014.

MEHL, Larissa Alessandra et al. Desafios no tratamento cirúrgico da epilepsia: hamartoma hipotalâmico na infância - relato de caso. J. epilepsia clin. neurofisiol. Porto Alegre, v. 18, n. 1, p.12-15, 2012.

MITTAL, Sandeep et al. Hypothalamic hamartomas. Part 1. Clinical, neuroimaging, and neurophysiological characteristics. Neurosurg Focus, v. 34, n. 6, p. E6, 2013.

MOTA, Cristina Castaño De La et al. Hamartoma hipotalâmico en la edad pediátrica: características clínicas, evolución y revisión de la literatura. Neurología, v. 27, n.5, p. 268-76, 2012.

MOTA, Helena Bolli et al. Alterações no vocabulário expressivo de crianças com desvio fonológico. Rev. Soc. Bras. Fonoaudiologia, v. 14, n.1, p. 7-41, 2009.

PINTO, Joana Cecília Baptista Ramalho; SCHIEFER, Ana Maria; AVILA, Clara Regina Brandão. Disfluências e velocidade de fala em produção espontânea e em leitura oral em indivíduos gagos e não gagos. Audiol., Commun. Res., São Paulo, v. 18, n. 2, p. 63-70, June 2013.

PULIEZI, Sandra; MALUF, Maria Regina. A fluência e sua importância para a compreensão da leitura. *Psico-USF, Itatiba*, v. 19, n. 3, p. 467-475, Dec. 2014.

SILVA, Cláudia; CAPELLINI, Simone Aparecida. Eficácia de um programa de intervenção fonológica em escolares de risco para a dislexia. *Rev. CEFAC, São Paulo*, v. 17, n. 6, p. 1827-1837, 2015.

SILVA, Rosimeire; OLIVEIRA, Cristiane Moço Canhetti; CARDOSO, Ana Cláudia Vieira. Aplicação dos testes de padrão temporal em crianças com gagueira desenvolvimental persistente. *Rev. CEFAC, São Paulo*, v. 13, n. 5, p. 902-908, Oct. 2011.

SOUZA, Elizabete Abib Pedroso. Qualidade De Vida Na Epilepsia Infantil. *Arq Neuropsiquiatr.*, v.57, n.1, p.34-39, 1999.

STENICO, Mariana Banzato; CAPELLINI, Simone Aparecida. Habilidades perceptivas visuais e qualidade de escrita de escolares com dislexia. *Rev Psicopedag.*, v. 30, n. 93, p. 169-76, 2013.

STRIANO, Salvatore et al. The gelastic seizures-hypothalamic hamartoma syndrome: Facts, hypotheses, and perspectives. *Epilepsy & Behavior*, v. 24, n. 1, p. 7-13, 2012.

STRIANO, Salvatore; STRIANO, Pasquale. Clinical features and evolution of the gelastic seizures–hypothalamic hamartoma syndrome. *Epilepsy*, v. 58, p.12-15, 2017.

WAGNER, Kathrin et al. Reduced glucose metabolism in neocortical network nodes remote from hypothalamic hamartomas reflects cognitive impairment. *Epilepsy*, v. 58, p. 41-49, 2017.

ZANINI, Rachel Schlindwein et al. Epilepsia Refratária: Repercussões na Qualidade de Vida da Criança e de seu Cuidador. *J Epilepsy Clin. Neurophysiol.*, v.13, n.4, p.159-162, 2007.

COMUNICAÇÕES/PAINÉIS

ATIVIDADES DE EDUCAÇÃO EM SAÚDE DESENVOLVIDAS PELO ENFERMEIRO COMO MEIO DE PREVENÇÃO DA MICROCEFALIA

Marciele de Lima Fernandes¹
Suely Aragão Azevêdo Viana²

RESUMO

A febre pelo vírus Zika é pouco conhecida, sendo que apenas 18% das infecções humanas têm manifestações clínicas. O presente estudo busca apresentar uma nova perspectiva no território nacional e internacional sobre patologias que mais acometer as crianças com um novo olhar enfermeiro na busca de esclarecimento, promoção e prevenção como também qualificação dos profissionais envolvida no processo de desenvolvimento e apoio a familiares portadores de microcefalia, vale salientar a relevância das patologias como resultado do desenvolvimento de ações, educativas, preventiva, favorecendo os genitores e crianças, como por exemplo, a inserção em programas de atenção, composto por profissionais multiprofissional para atendimento as famílias e a criança acometidas com microcefalia e na qualificação de cada profissional envolvido necessariamente nesta descoberta da família acometida. O objetivo deste estudo foi buscar evidências na literatura, para reunir e sintetizar o conhecimento produzido sobre a educação em saúde e a assistência aos pacientes com microcefalia, por meio de revisão integrativa da literatura. Trata-se de uma revisão bibliográfica, com base em artigos pesquisados em português no Biblioteca Virtual em Saúde (BVS), revistas on-line e realizada a partir da integração dos seguintes descritores encontrados no DECS.

Palavras - chaves: Educação, Enfermagem, Microcefalia.

Introdução

O vírus Zika é um microrganismo envelopado de cadeia de RNA simples (não segmentado), da família flaviviridae e gênero flavivirus, transmitido pelo mosquito *Aedes Aegypti*. Inicialmente, esse vírus foi identificado na Uganda, em macacos Rhesus, na Floresta Zika, por isso denominado com esse nome, posteriormente, foi identificado em seres humanos, em 1952 (VASCONCELOS, 2015).

De acordo com Salge et al (2016) está descrito na literatura científica a ocorrência de transmissão ocupacional em laboratório de pesquisa, perinatal e sexual. De acordo com a Organização Mundial da Saúde (OMS) um nascido vivo

¹ Autora. Graduanda em Enfermagem pelo Centro Universitário de Educação Superior da Paraíba – UNIESP.

² Orientadora. Enfermeira. Mestre em Educação. Especialista em Enfermagem Psiquiátrica e Saúde Mental, Enfermagem do Trabalho e Metodologia do Ensino Superior. Docente do Centro Universitário de Educação Superior da Paraíba – UNIESP.

possui microcefalia, quando o perímetro cefálico é menor que dois ou mais desvios-padrão do que a referência para o sexo, a idade ou tempo de gestação, atualmente o Ministério da Saúde – MS considera microcefalia em crianças com perímetro cefálico igual ou inferior a 32cm.

O vírus Zika ocasiona diversos sintomas, principalmente a febre, que geralmente é acompanhada por cefaleia, mal-estar, edema, erupção cutânea, maculopapular e dores articulares. Nos quadros mais severos o Sistema Nervoso Central (SNC) pode ser acometido, provocando a Síndrome de Guillain-Barré, meningite e mielite transversa, que é frequentemente registrado na Polinésia Francesa e no Brasil, no entanto apesar das diversas consequências que a patologia apresenta, esta ainda é pouco conhecida (VASCONCELOS, 2015).

De acordo com Novais et al (2020) até o momento, a microcefalia é a única complicação perinatal associada ao Vírus Zika, além de possíveis alterações oculares, como hipoplasia do nervo ótico, miopia e hipermetropia e alterações fundoscópicas.

Diante de tal problemática, surgiu a seguinte questão norteadora: Como as atividades de educação em saúde realizadas pelo enfermeiro podem prevenir a microcefalia? Para tanto, elegeu-se o seguinte objetivo: O objetivo deste estudo foi buscar evidências na literatura, para reunir e sintetizar o conhecimento produzido sobre a educação em saúde e a assistência aos pacientes com microcefalia, por meio de revisão integrativa da literatura.

O que impulsionou a realização deste trabalho foi o aumento alarmante dos casos de microcefalia relacionados ao Zika Vírus em bebês recém-nascidos, no qual o enfermeiro tem como papel principal acompanhar e orientar o pré-natal de gestantes, assim contribuindo para um diagnóstico precoce de doenças, como também para a classificação de doenças exantemáticas em gestante.

Metodologia

Trata-se de uma pesquisa bibliográfica desenvolvida a partir do mês de janeiro de 2020. As buscas foram realizadas através de referências teóricas já analisadas e publicadas, os dados foram coletados online na Biblioteca Virtual em Saúde (BVS), revistas on-line e realizada a partir da integração dos seguintes

descritores encontrados no DECS, no idioma português: Microcefalia, Educação em Saúde, e Enfermeiro.

Os critérios para a seleção da amostra foram: que o estudo abordasse, no título ou no resumo, a temática investigada; e que o artigo apresentasse o texto na íntegra e no idioma português. O resultado da busca na base de dados foi de seis estudos, compondo a amostra. Para análise dos dados coletados, este estudo utilizou a revisão de literatura.

Discussões

As principais causas identificadas de mortalidade em consequência da Microcefalia estão relacionadas a crianças imbuída nos aspectos socioeconômicos e culturais, pode se dizer também dificuldade para acessar o Sistema Único de Saúde (SUS) componente do primeiro acolhimento da criança na Atenção Primária. A promoção da prevenção de graves diagnósticos que envolvem ações referentes às crianças e adolescentes está baseado em diagnóstico precoce e apresenta uma relação de integração materna. Existe várias definições como sendo um resultado de uma malformação congênita, onde o cérebro não desenvolve de forma necessária, perímetro cefálico menor que o considerado normal para a idade. No entanto, apesar da microcefalia ser uma patologia antiga com diversos fatores de desenvolvimento, ganhou destaque de 2015 até os nossos dias por conta da transmissão perinatal pelo Vírus da Zika (SANTOS, 2018).

Apesar de ainda serem escassos os conhecimentos sobre a evolução natural da doença e sua patogenia, as evidências atuais são fortes o suficiente para estabelecermos a relação causal entre a infecção pelo Zika Vírus (ZIKAV) durante a gravidez, em especial no primeiro trimestre da gestação, que pode ser assintomático, causando o aumento da frequência de abortos, natimortos e mortalidade precoce, além da microcefalia. Conforme o estudo sobre a relação entre a epidemia do Zika Vírus (ZIKAV) e da microcefalia, no qual a infecção tem início através da picada do mosquito *Aedes Aegypti*, concretizou-se a transmissão vertical. Também existe a possibilidade de transmissão pela via sexual, por transfusão sanguínea e neonatal, embora não se saiba o real protagonismo dessas vias de transmissão na propagação da infecção (SOUZA, 2016).

Ainda segundo o autor supracitado, as causas mais comuns de microcefalia são as genéticas e exposições a fatores de risco, como por exemplo: infecções por sífilis, toxoplasmose, rubéola, citomegalovírus, herpes simples, desnutrição grave (falta de nutrientes ou alimentação insuficiente) e exposição a substâncias nocivas como o álcool, determinados medicamentos e substâncias tóxicas. Mais recentemente, foi comprovada a implicação da infecção pelo Vírus Zika na causalidade da microcefalia.

Vale lembrar que a comunicação não pode ser o único componente para trabalhar mudanças de comportamento. A educação em saúde também exerce importante papel nesse processo. O objetivo é incentivar a divulgação de medidas de prevenção de Zika, como forma de incentivar a população a adotar hábitos e condutas capazes de evitar a proliferação do mosquito transmissor. Dessa forma, recomenda-se que as mensagens de comunicação para esse cenário envolvam conteúdos educacionais e informativos sobre: a eliminação dos criadouros dos mosquitos; a biologia e os hábitos do *Aedes aegypti*; os locais de concentração do agente transmissor; os principais sintomas da doença; e recomendações para que a população, em caso da doença, recorra aos serviços de atenção primária à saúde (BRASIL, 2009).

Diante da complexidade do quadro apresentado pelas crianças com microcefalia, estas precisam do auxílio profissional que se faz através de acompanhamento multiprofissional, de forma que os profissionais trabalhem em grupo e cada um com sua disciplina, a fim de que a criança e a família sejam globalmente contempladas. Segundo Campos et al (2018) a assistência prestada pelo enfermeiro e fisioterapeuta é de extrema relevância no suporte adequado à família diante de suas necessidades, ajudam familiares, colaboram com o máximo de esclarecimento acerca da doença, orientam, acompanham e estimulam as aquisições do desenvolvimento, de forma a minimizar as repercussões causadas pelas alterações da doença.

De acordo com Novais et al (2020) o profissional enfermeiro desempenha um papel de extrema importância para o cuidado dessas crianças com microcefalia. No acompanhamento gestacional, prioritariamente com início no primeiro trimestre da gravidez, é fundamental para a identificação de fatores de risco. Ao enfermeiro que irá lidar com a criança desde o momento do nascimento, cabe o papel de avaliação

contínua, orientações referentes aos cuidados que deverão ser prestados a criança, apoio emocional aos familiares, identificação precoce de alterações nos sistemas, para seu devido tratamento o mais rapidamente possível, além de prestação de assistência diante dos agravos, o que necessita do profissional, adequado conhecimento para lidar com essas situações específicas. A microcefalia não possui tratamento específico. No entanto, existem medidas de suporte que auxiliam o desenvolvimento do bebê e da criança, que é preconizado pelo Sistema Único de Saúde (SUS).

Considerações Finais

Mediante o estudo, conclui que o enfermeiro tem o papel primordial para a assistência a criança com microcefalia e sua família, pois é o responsável por levar todas as orientações e suporte aos cuidados promovendo a qualidade de vida. Além de orientar ações preventivas para evitar o vírus durante a gravidez, como realização de pré-natal corretamente, exames prescritos nessa fase, também é importante as medidas de prevenção ao mosquito *Aedes Aegypti*, orientando o uso de repelentes durante a gestação e o uso de roupas de manga comprida e todas as outras medidas para evitar o contato com o mosquito. Por isso que o seu papel é primordial, pois se não for oferecido um atendimento de forma qualificada promove graves situações de sofrimento, tanto a criança como a família.

A partir deste estudo, observou-se que foi reconhecido que existem muitas dificuldades durante a descoberta da Microcefalia, no entanto, os meios de prevenção contribuem para uma gestação saudável e conseqüentemente o não desenvolvimento da Microcefalia por transmissão vertical.

REFERÊNCIAS

BRAZIL. Diretrizes Nacionais para a Prevenção e Controle de Epidemias de Dengue. Secretaria de Vigilância em Saúde. Ministério da Saúde, Brasília-DF, 2009.

CAMPOS, Mara Marusia Martins Sampaio et al. Desafios e perspectivas de mães de crianças com microcefalia pelo vírus Zika. Revista da Rede de Enfermagem do Nordeste. v. 19, 2018.

FALKENBERG, Mirian Benites et al. Educação em saúde e educação na saúde: conceitos e implicações para a saúde coletiva. *Ciência & Saúde Coletiva*, v. 19, p. 847-852, 2014.

NOVAES, Luana Eugênia Silva de et al. Estudo relacionado ao Zika Vírus e a Microcefalia: evidências científicas. *Revista Eletrônica Acervo Saúde*. n. 38, p. e1705-e1705, 2020.

SALGE, Ana Karina Marques et al. Infecção pelo vírus Zika na gestação e microcefalia em recém-nascidos: revisão integrativa de literatura. 2016.

SANTOS, Marcos Eduardo Miranda et al. Ações educativas para o combate ao mosquito *Aedes Aegypti* em uma escola da Região Metropolitana de São Luís. *Revista Caderno Pedagógico*, v. 14, n. 1, 2017.

SANTOS, Maria de Fátima. Atuação do enfermeiro no desenvolvimento de ações para prevenção de microcefalia: uma revisão integrativa. 2018.

SOUZA, Flávia dos Santos Lugão de. Zika vírus e microcefalia: papel do enfermeiro na promoção da saúde sexual e reprodutiva. *Semana Epidemiológica (SE)*, v. 8, p. 21, 2016.

VASCONCELOS, P.F.C. Doenças pelo vírus Zika: um problema emergente nas Américas? *Rev. Pan. Amaz. Saúde*, v. 6, n. 2, p. 9-10, 2015.

VEIGA, Suelia Aparecida da; NUNES, Clara dos Reis; ANDRADE, Cláudia Caixeta Franco. Assistência de enfermagem à criança com microcefalia. *Múltiplos Acessos*. v. 2, n. 2, 2017.

HISTÓRIA FAMILIAR: A CHAVE DO DIAGNÓSTICO DE DOENÇAS RARAS - CONTRIBUIÇÃO MPSII

Maria Isabel Bezerra Monteiro¹
Giulia Carvalho de Almeida Cordeiro²
Maria do Socorro Silva Monteiro³
Sarah Laís Silva de Freitas⁴
Rayana Elias Maia⁵

RESUMO

Mucopolissacaridose tipo II (MPSII) é uma síndrome genética ligada ao X, sendo a única apresentando esse padrão, com as outras sendo autossômicas recessivas, rara, multissistêmica e progressiva. Por se tratar de uma doença que pode surgir de uma herança familiar, geralmente a materna, a construção de um heredograma completo e fiel à história do paciente, é um dos pilares do manejo terapêutico do indivíduo. Nesse enfoque, o presente relato de caso de um paciente acompanhado pela Genética Médica do Hospital Universitário Alcides Carneiro objetiva discutir como usar o raciocínio clínico pautado na história familiar para o diagnóstico de MPS II, bem como sua importância no aconselhamento genético adequado à família e ao paciente, como previsto pelas Diretrizes Para Atenção Integral Às Pessoas Com Doenças Raras. Desse modo, qualquer profissional apto para o aconselhamento genético, poderá usar o heredograma e discutir planejamento familiar e, possivelmente, a busca de novas mutações nos parentes.

Palavras-chaves: mucopolissacaridose; mutação; heredograma.

Introdução

Mucopolissacaridose tipo II (MPS II) ou síndrome de Hunter, é uma enfermidade rara, multissistêmica e progressiva ligada ao X. A condição acomete o sexo masculino e é causada por uma mutação no gene IDS, que afeta a atividade da enzima lisossomal iduronato-sulfatase. Esta alteração resulta no acúmulo dos glicosaminoglicanos (GAGs) dermatan e heparan sulfato (GLEITZ; LIAOS, 2018) no organismo. Além do acometimento cognitivo, com graus variáveis de deficiência intelectual, outras manifestações incluem: infecções respiratórias de repetição, características faciais.

¹ Acadêmica de Medicina da Universidade Federal de Campina Grande.

² Acadêmica de Medicina da Universidade Federal de Campina Grande.

³ Acadêmica de Medicina da Universidade Federal de Campina Grande.

⁴ Acadêmica de Medicina da Universidade Federal de Campina Grande.

⁵ Médica geneticista do Hospital Universitário Alcides Carneiro - HUAC. Mestre em genética pela Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto - USP Ribeirão Preto.

grosseiras, rigidez articular, otite média, hérnias umbilicais e inguinais, cardiopatias e hepatoesplenomegalia. A clínica é ampla e os afetados são classificados de acordo com o grau de comprometimento neurológico, que pode ser leve a severo. (WHITEMAN; KIMURA, 2017).

O manejo da MPS II requer terapias de suporte, como cirurgias, terapias de estimulação e reabilitação motora e respiratório. Em 2006, a Food and Drug Administration dos Estados Unidos (FDA) aprovou o tratamento de reposição enzimática por infusão intravenosa de idursulfase para pacientes com MPS II confirmada. Entretanto, essa enzima exógena não consegue atravessar a barreira hemato-encefálica e, com isso, não afeta o declínio cognitivo (BRADLEY; HADDOW, 2017).

Este trabalho apresenta um relato de um caso clínico de mucopolissacaridose tipo II e realiza a discussão sobre o histórico familiar e sua importância no aconselhamento genético e manejo terapêutico da doença.

Metodologia

Relato de caso acompanhado pelo serviço de Genética do Hospital Universitário Alcides Carneiro.

Relato de caso

Paciente do sexo masculino, cinco anos de idade, procedente de Monteiro, Paraíba, encaminhado por suspeita de com mucopolissacaridose. Primeiro filho do casal não consanguíneo com gestação planejada e bem acompanhada, sem intercorrências durante pré-natal e com boa movimentação fetal. Nasceu de parto eutócico a termo, também sem intercorrências. Filho de pais hígidos, genitora com 32 anos e genitor 48 anos.

Aos 4 anos, o menor foi encaminhado a genética por suspeita de mucopolissacaridose, com quadro de atraso do desenvolvimento neuropsicomotor, iniciando a marcha com apoio com 1 ano e 6 meses e sem apoio aos 4 anos; além de não falar. Ademais, apresentou infecções de repetição, como amigdalites, otites, rinosinusites e três episódios de pneumonia com necessidade de internação.

Na construção do heredograma (fig.1), evidenciou-se quatro tios-avós maternos da criança com quadro clínico semelhante, segundo informado pela genitora do paciente, e faleceram por volta da primeira década de vida, porém sem a possibilidade de conduzir um exame genético em vida, devido à falta de acesso aos serviços de saúde.

Ao exame, paciente apresenta macrocefalia, com perímetro cefálico 54 cm, fácies grosseiras com ponte nasal baixa, fronte proeminente, mal oclusão dentária; contraturas articulares, principalmente em mãos.

O diagnóstico foi confirmado por dosagem enzimática, com diminuição significativa da atividade. O tratamento com terapia de reposição enzimática foi iniciado com Elaprase, administrado via intravenosa. Paciente evoluiu com aparente melhora do sono e do comportamento, porém, ainda não fala e persiste com quadro de rinite.

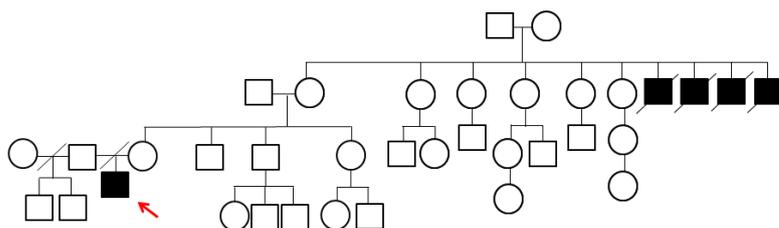


Figura 1: Heredograma do paciente

Discussão

As mucopolissacaridoses são erros inatos do metabolismo e são, em sua maioria, de herança autossômica recessiva. No entanto, a MPS II é uma exceção e sua herança está ligada ao cromossomo X (CHIONG; CANSON, 2017), acometendo, por conseguinte, pessoas do sexo masculino, sendo incomum o acometimento de mulheres, que quando afetadas, possuem doença mais branda. A MPS II é uma das Mucopolissacaridoses mais comum no Brasil (CAMARGO PINTO, 2005), porém segue como doença subdiagnosticada, em especial das formas mais leves.

O diagnóstico precoce desta condição progressiva e multissistêmica permite tratamento especializado e manejo adequado e minimizar complicações.

Reconhecer sinais de alerta como atraso no desenvolvimento, dismorfias e alterações osteomotoras progressivas podem facilitar a suspeita e antecipar o diagnóstico. O conhecimento sobre sinais e sintomas pode ser difundido entre as especialidades médicas mas também para os profissionais de saúde em geral.

A análise do histórico familiar é uma ferramenta que permite otimizar o diagnóstico de condições genéticas, além para que seja feito o aconselhamento genético (AG) de forma correta e eficiente. De acordo com as Diretrizes Para Atenção Integral Às Pessoas Com Doenças Raras, publicada em 2014 pelo Ministério da Saúde, o AG deve avaliar como a hereditariedade contribui para a doença e o risco de recorrência nos familiares, dando opções para lidar com o risco de recorrência. Ademais, deve-se conscientizar a família sobre todas as informações da enfermidade sem que sejam privados do seu direito de decisão reprodutiva.

Dessa forma, nota-se a importância de conhecer o histórico dos antepassados dos pacientes; assim, consegue-se direcionar a busca por um diagnóstico de forma mais rápida e ágil, facilitando todas as ações subsequentes e acelerando o início de um possível tratamento, a fim de melhorar a qualidade de vida do enfermo. O heredograma é essencial para analisar o padrão de herança das doenças e identificar indivíduos acometidos, como foi o caso do paciente em questão.

A ausência de casos na família não pode, contudo, excluir condições genéticas com herança ligada ao X, uma vez que aproximadamente 10% dos casos ocorrem por mutação de novo nas famílias (AMARTINO; CECI, 2017). A identificação de mulheres portadoras em doenças ligadas aos X permite aconselhamento sobre risco de recorrência da condição e planejamento familiar adequado.

Considerações Finais

Dessa forma, é necessário ressaltar a importância do conhecimento de doenças raras na área de saúde, facilitando o diagnóstico precoce e o manejo terapêutico e/ou paliativo, minimizando possíveis complicações e aumentando a qualidade e sobrevida do paciente.

Ademais, a história familiar e a construção de um heredograma fiel à árvore genealógica do paciente se apresentam como pilar do aconselhamento genético, o qual pode ser feito por qualquer profissional da saúde que cumpra os requisitos listados nas Diretrizes Para Atenção Integral Às Pessoas Com Doenças Raras. Portanto, é evidente que o aconselhamento genético deve ser amplamente difundido e incentivado, para oferecer às famílias afetadas a possibilidade de um planejamento familiar bem feito e, caso necessário, a pesquisa de mutações em parentes.

REFERÊNCIAS

- AMARTINO, H. et al. Identification of 17 novel mutations in 40 Argentinean unrelated families with mucopolysaccharidosis type II (Hunter syndrome). Elsevier, [S. l.], p. 1-6, 17 set. 2017. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5121352/>. Acesso em: 20 fev. 2020.
- BRADLEY, Linda A et al. Treatment of mucopolysaccharidosis type II (Hunter syndrome): results from a systematic evidence review. Genetics in Medicine, [s. l.], 2017. Disponível em: <https://www.nature.com/articles/gim201730>. Acesso em: 17 fev. 2020.
- CHIONG , Mary Anne D. et al. Clinical, biochemical and molecular characteristics of Filipino patients with mucopolysaccharidosis type II - Hunter syndrome. PubMed, Filipinas, 2017. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5225557/>. Acesso em: 17 fev. 2020.
- GLEITZ, Hélène FE et al. Brain-targeted stem cell gene therapy corrects mucopolysaccharidosis type II via multiple mechanisms. PubMed, [s. l.], 2018. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6034129/>. Acesso em: 17 fev. 2020.
- JOSEPH, Rachel et al. Hunter Syndrome: Is It Time to Make It Part of Newborn Screening? Ovid, 2018. Disponível em: <https://insights.ovid.com/crossref?an=00149525-201812000-00010>. Acesso em: 17 fev. 2020.
- MINISTÉRIO DA SAÚDE. Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde. Brasília, 2014. Disponível em: http://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/diretrizes_atencao_integral_pessoa_doe_ncas_raras_SUS.pdf. Acesso em: 20 fev. 2020.
- WHITEMAN, David AH et al. Development of idursulfase therapy for mucopolysaccharidosis type II (Hunter syndrome): the past, the present and the future. PubMed, [s. l.], 2017. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5574592/>. Acesso em: 17 fev. 2020.
- ZATZ, Mayana et al. A biologia molecular contribuindo para a compreensão e a prevenção das doenças hereditárias. SciELO, São Paulo, 2002. Disponível em: <https://www.scielo.org/article/csc/2002.v7n1/85-99/es/>. Acesso em: 20 fev. 2020.

SÍNDROME DE RUBINSTEIN-TAYBI: A IMPORTÂNCIA DA ATUAÇÃO ODONTOLÓGICA COMO PARTE INTEGRANTE DA EQUIPE MULTIDISCIPLINAR

Alana Cândido Paulo¹
Andrê Parente de Sá Barreto Vieira²
Glória Maria Pimenta Cabral³

RESUMO

A síndrome de Rubinstein-Taybi é considerada uma anomalia congênita rara, sua etiologia continua incerta na literatura, podendo ser causada por uma microdeleção do cromossomo 16p13.3 ou por uma mutação em qualquer proteína de ligação a CREB (CBP) ou E1A (p300). O objetivo deste trabalho foi descrever a importância da atuação odontológica como parte integrante da equipe multidisciplinar para o tratamento de pacientes com diagnóstico de Rubinstein-Taybi. A importância da atuação odontológica para estes grupos de pacientes, destacam-se principalmente para os cuidados em relação as características bucais e orofaciais que estes pacientes apresentam, como exemplo: Abertura limitada da boca, queilite angular, palato estreito e profundo, apinhamento dentário, mordida cruzada posterior bilateral, hipomineralização molar decídua (DMH), hipomineralização dos incisivos molares (MIH), falta de higiene bucal, presença de cálculos supra-gengivais, gengivite e um grande número de lesões de cárie ativas. Estas características podem influenciar negativamente na qualidade de vida e impossibilitar uma reabilitação integral dos pacientes portadores desta síndrome.

Palavras-Chave: Síndrome de Rubinstein-Taybi, manifestações orais, atendimento odontológico.

Introdução

A síndrome de Rubinstein-Taybi é uma anomalia congênita, rara, de etiologia incerta. Foi notificada pela primeira vez em 1957, com 1 caso clínico. Em 1963, outras 7 crianças foram notificadas com traços físicos semelhantes. Posteriormente, outros casos foram relatados em todo o mundo, com uma incidência de 1: 100.000 a 1: 300.000 no nascimento. No Brasil, a Associação Brasileira de Famílias e Amigos dos Portadores da Síndrome de Rubinstein-Taybi (ARTS) notificou 143 casos até fevereiro de 2019 (OLIVEIRA et al, 2020).

¹ Aluna de Graduação do Curso de Odontologia do Centro Universitário de Educação Superior da Paraíba (UNIESP).

² Aluno de Graduação do Curso de Odontologia do Centro Universitário de Educação Superior da Paraíba (UNIESP).

³ Professora do curso de Odontologia do Centro Universitário de Educação Superior da Paraíba (UNIESP).

Diante da incidência desta síndrome, o presente trabalho se propôs a descrever a importância da atuação odontológica como parte integrante da equipe multidisciplinar no tratamento de pacientes com diagnóstico de Rubinstein-Taybi.

Metodologia

Para o estudo, realizou-se uma revisão de literatura dos artigos publicados entre 2015 e 2020, nas bases de dados, a saber: BIREME, LILACS, SCIELO e PUMED. A pesquisa utilizou como descritores: Síndrome de Rubinstein-Taybi, manifestações orais, atendimento odontológico. Foram incluídos na pesquisa, os artigos publicados e disponíveis, na íntegra.

Discussão

As diversas alterações crânio-faciais presentes nos pacientes portadores da síndrome de Rubinstein-Taybi fazem com que muitos deles manifestem sintomas em todo o sistema estomatognático, por isso, torna-se relevante destacar a importância do conhecimento e integração multidisciplinar para o atendimento desses pacientes (MARTINS et al, 2003).

A atuação Odontológica, está diretamente ligada aos aspectos relacionados com a evolução no desenvolvimento da linguagem verbal, interação social, autocuidado, controle do desequilíbrio emocional, irritabilidade e agitação, distúrbios da fala e auxílio no desenvolvimento motor, muito característico desta síndrome, uma vez prejudicado. Tais fatores, podem gerar estresse, desespero e desanimação, muitas vezes, sentimentos estendidos a família, durante o atendimento odontológico, tornando o atendimento difícil. Para que possa ter sucesso, o atendimento é realizado de forma combinada, com o uso de fármacos e métodos de contenção, para realização do tratamento sintomático associados ou não com comorbidades. Outro fator muito importante, é a interação do Cirurgião Dentista são as múltiplas especialidades médicas que podem auxiliar na melhoria da qualidade de vida, (psiquiatria, neurologia dentre outras. Além das outras áreas como a fisioterapia, nutrição, fonoaudiologia e terapia ocupacional.

Considerações Finais

Conclui-se que, de acordo com o elucidado acima é imprescindível um acompanhamento multidisciplinar com plano terapêutico adequado para cada indivíduo, abordando a sintomatologia e comorbidades da síndrome.

Com o intuito de promover mais funcionalidade e melhoria da qualidade de vida desses pacientes e de seus familiares, a atuação odontológica se faz indispensável como parte de uma equipe focada em prestar uma assistência integral.

REFERÊNCIAS

BRASIL. Lei nº 11.340, de 07 de agosto de 2006. Diário Oficial da República Federativa do Brasil, Brasília (DF), 2006 ago 7; Seção 1:1 9. Disponível em: <http://www.planalto.gov.br/ccivil_03/_ato2004-2006/2006/lei/l11340.htm>. Acesso em: 16 set. 2017.

DOURADO, Suzana de Magalhães; NORONHA Ceci Vilar. Marcas visíveis e invisíveis: danos ao rosto feminino em episódios de violência conjugal, 2014. Ciências & Saúde Coletiva, 20 (9): 2911-2920, 2015. DOI: 10.1590/1413-81232015209.19012014. Disponível em: <<file:///C:/Users/user/Documents/MESTRADO/Dora/ok%20Marcas%20visíveis%20e%20invisíveis%20danos%20ao%20rosto%20feminino.pdf>>. Acesso em: 10 abr. 2018.

FRY, Deborah A.; ELLIOTT, Stuart P. Understanding the linkages between violence against women and violence against children. The Lancet Global Health, v. 5, n. 5, p. e472-e473, 2017.

PEWA, Preksha et al. Occurrence of domestic violence among women and its impact on oral health in Jodhpur City. The journal of contemporary dental practice, v. 16, n. 3, p. 227-233, 2015.

PORTAL BRASIL. Disponível em: <<http://www.brasil.gov.br/cidadania-e-justica/2016/11/violencia-domestica-e-causa-de-dois-tercos-das-denuncias-de-agressoes-contra-a-mulher>>. Acesso em: 08 set. 2017.

SADDKI, Norkhafizah; SUHAIMI, Adlin A.; DAUD, Razak. Maxillofacial injuries associated with intimate partner violence in women. BMC Public Health, v. 10, n. 1, p. 268, 2010.

PARTE III

APRESENTAÇÃO

TECNOLOGIAS: ACESSIBILIDADES E BIOTECNOLOGIAS NAS DOENÇAS RARAS

Objetivamos nesta parte do trabalho proporcionar espaço para reflexões e apresentação de projetos relacionados a aplicabilidade de novas tecnologias nos sistemas de inclusão. Expondo os usos de âmbito tecnológico de acordo com as mais diversas áreas de competência, direcionadas a mobilidade urbana, acessibilidades, mapeamento de dados, realidade virtual, robótica e biotecnologias.

As diretrizes apresentadas buscam possíveis caminhos a soluções as adversidades encontradas pelas pessoas acometidas por doenças raras. Essas dificuldades são impostas pela formulação da sociedade e seus espaços que ampliam as dificuldades já existentes. Entre os sinais e sintomas das patologias raras podemos encontrar a pouca locomoção ou até mesmo nenhuma, diante desta realidade a tecnologia pode ajudar essas pessoas a terem uma vida digna em sociedade, demonstrando que são pessoas capazes de lidar com qualquer enfrentamento da vida cotidiana.

A deficiência muitas vezes é tratada como um tabu em nosso meio e ainda vem velado de um preconceito. No sentido de que, as pessoas com deficiência ou algum tipo de limitação são subjugadas ao um olhar externo de viés incapacitante, ao ponto de gerar constrangimento em ambas as pessoas. Em sociedade, a pessoa com deficiência ainda pleiteia um local de fala que a distancie de suas limitações e sejam evidenciadas as suas capacidades, eliminando um “politicamente correto” e aferindo soluções que busquem equidade, proporcionando a conquista de espaço que lhes deve ser concedido por direito. O Conamdracon, o primeiro Congresso Nacional de Doenças Raras e Anomalias Congênitas, realizado na UFPB deu visibilidade aos muitos questionamentos sobre as doenças raras e proporcionou espaço para inovações quanto a temática de tecnologias e o quanto estas têm buscado trazer dignidade as pessoas com limitações ocasionadas pelos sinais e sintomas das doenças raras e anomalias congênitas.

Contou com avaliadores de excelência em todos os Grupos de Trabalho, no GT-3 não foi diferente, os coordenadores: Camila Figueiredo, Brennda Martins Gabínio, Daiane de Queiroz e Tiago Mota, se propuseram a contribuir com o andamento dos trabalhos apresentados, assuntos esses tão relevantes para nossa saúde e sociedade. Ser diferente não significa ser excluído de todas as coisas, pois as diferenças é justamente o que nos une.

*Por Tiago Mota,
Mestrando do PPGCR-UFPB.*

CAPÍTULO 21 MEU DIREITO NÃO É UMA LIMITAÇÃO, E SIM INCLUSÃO

Tiago Mota Ferreira¹

RESUMO

Nosso trabalho tem como objetivo discutir as relações entre acessibilidade e doenças raras, e como isso impacta em nossa sociedade. No entanto, temos que primeiramente fazer um trabalho de socialização dessas pessoas, para que sejam vistas. E lutem por aquilo que é seu direito. Iremos descrever como essas pessoas que não tem seus direitos respeitados lidam com tais descasos. As pessoas têm que entenderem que não estão fazendo nem um favor a essas pessoas com deficiência. Hoje em dia se fala tanto sobre o tema inclusão, mas não vejo isso sendo praticado, somos todos seres humanos e devemos ser tratados como tal.

Palavras-chave: Acessibilidade, doenças raras e sociedade

Introdução

Desde de sempre ouvimos que os direitos das pessoas devem ser respeitados, mais com o surgimento das nossas mídias digitais esse apelo tem se intensificado e ganhado mais força. No entanto, as coisas ainda parecem esta estagnadas mesmo com todo esse apelo global. Diante de tal evidencia emerge uma pergunta, onde está o problema, na forma como estamos abordando esses temas de acessibilidade e doenças raras ou é a sociedade que vem tratando esses assuntos como apenas mais um em nosso meio?

Nosso trabalho vem trazer uma contribuição para o cenário tão degradante que vive nossa saúde e sociedade. Em nossos dias parece que nos tornamos alheios aos outros, a ponto de muitas vezes não fazermos algo que é tão fácil e simples, olhar a nossa volta. Hoje, estamos mais focados naquilo que queremos, na minha necessidade. O egoísmo social é algo assustador em nossas vidas, esquecemos que todos nós temos necessidades mais também temos direitos e principalmente deveres.

E estabelecer essa fronteira se faz necessário para outro dado alarmante, e de extrema importância e essencial para nosso artigo, o lado humano que muitas pessoas hoje em dia estão perdendo. Entretanto, não basta apenas botar a culpa no próximo, temos que criar soluções para que tudo possa fluir bem.

¹ Bacharel em Ciências das Religiões e Mestrando PPGCR-UFPB- Universidade Federal da Paraíba.

Nós como sociedade devemos elaborar projetos que venham atender a todos que precisam desse suporte, mas isso veremos adiante. Mas adianto que para tudo isso funcionar devemos trabalhar conjuntamente e propor soluções, já que aqueles que podem fazer não o fazem. Os menos favorecidos têm que se conformar com migalhas das ao povo.

Quando deixarmos de advogar em causas próprias, veremos que o mundo precisa de conserto. Comece consertando o mundo dando a sua contribuição, procure ser lembrado por suas ações. Doe sangue, seja uma voz em seu bairro aos olhos de muitos isso pode ser pouco, mais para outros isso irá gerar um impacto social gigantesco.

Nossos hospitais infelizmente não tem o aporte que precisamos, a saúde no nosso país é um caos, tudo parece caminhar para trás. Temos que ter bons profissionais aptos para lidar com várias doenças corretamente e que saibam diagnosticá-las. Nossos governantes devem entender que todos adoecem e precisam de remédios e bom atendimento. E quando falamos em acessibilidade estamos nos referindo a todos os tipos, em relação aos idosos, pessoas cadeirantes dentre outros. Temos que nos conscientizar que o mundo está restringido a algumas pessoas, e mais o olhar deve ser universal.

Acessibilidade, um mundo a parte

Temos uma aristocracia composta por pessoas que são regidas por determinadas ações, na qual nos levam a crer que cada uma vive em seu mundo. Onde na realidade é, isso causa um grande impacto em todos. Pessoas deixam de ter o contato físico com o outro ficando reféns da tecnologia, não que ela seja algo ruim, mas tudo que é usado demasiadamente se perde o controle e mesmo sem percebermos nos tornamos escravos de uma determinada coisa que até então é para trazer benefícios e está trazendo malefícios.

E o grande problema que isso ocasiona na sociedade é que as pessoas deixam de se importar umas com as outras, e perdemos a capacidade de nós comunicarmos um com o outro. Entretanto, isso vai gerando universos paralelos dentro de um mesmo corpo social.

Toda essa gama de informações que hoje temos disponíveis a nosso favor parece não servir de nada, por que quanto mais informações mais nos distanciamos das outras pessoas. Isso causa um dano terrível, pois mesmo inconscientemente ficamos alheios a tudo que estamos vivendo em nosso país. Muitas vezes sabemos o que acontece nos outros países mais não sabemos o que acontece no Brasil; não podemos deixar que isso ocorra.

Em meio a tudo isso que falamos até aqui encontramos uma barreira que parece intransponível na maioria das vezes. Estamos nos referindo a acessibilidade seja ela no âmbito escolar, seja nos ônibus ou até mesmo em grandes repartições que não oferecem a mínima condição de locomoção. Andando pelas ruas da nossa cidade João Pessoa são poucos os acessos que encontramos nas ruas sem contar que as calçadas que deveriam ter uma estrutura que pudesse viabilizar o trânsito das pessoas que precisam não temos.

Infelizmente, nossa cidade e nosso país não estão estruturados para enfrentar uma nova realidade, hoje em dia nossos idosos estão vivendo muito mais considerado as outras épocas, pessoas que tem algum tipo de dificuldade e locomoção ou até mesmo de fala estão pedindo passagem e lutando por seus direitos.

Quando nos referimos a um mundo à parte é por que pessoas que antes não eram vistas ou antigamente eram menosprezadas pela sociedade resolveram erguer-se e reivindicarem o seu espaço na sociedade. Nossos idosos estão mais familiarizados com as tecnologias, as pessoas cegas, cadeirantes, altistas e com síndrome de Down provaram que são tão capazes quanto os chamados “normais”. Gerando um “desconforto a todos”.

Ainda de acordo com o que estamos discutindo esse incomodo torna-se evidente muitas vezes no âmbito acadêmico, claro não com todas as pessoas. Provar, que é capaz de cursar uma universidade, está exercendo a sua cidadania tudo isso incomoda as pessoas que tem uma mentalidade de que pessoas com algum tipo deficiência é tida muitas das vezes como sendo incapazes de exercerem ou cumprirem qualquer meta em relação a sala de aula. Por esse motivo, a pessoa que tem sua mobilidade comprometida seja de fala, seja na coordenação física, visual, ataxia cerebelar e com inúmeras outras dificuldades elas não precisam provar

nada a ninguém, mais precisam provar a si mesmas que são capazes de estarem onde estão hoje.

Dentre tudo que já expomos, ainda nos deparamos com grandes barreiras mediante ao nosso ensino. Que deveria olhar com mais carinho para nossas crianças. E também nossa sociedade que precisa de uma boa política para a implantação de maior suporte, do que já temos, mas precisamos ainda melhorar.

Segundo Siqueira e Santana (2010, p. 128)

O desafio de efetivar políticas de inclusão, fruto do movimento mundial de inclusão, vem exigindo da maioria dos países ajustamento dos seus sistemas de ensino para satisfazer as necessidades de todos os estudantes. Esta adequação compreende uma série de ressignificações educacionais, viabilizando que a escola seja um espaço de exercício da cidadania, e meio eficaz de combate à exclusão de alunos do sistema educacional.

Diante dessa afirmação devemos nos mobilizar para que o exercício da inclusão saia do papel e torne-se uma realidade. Volto a insistir, não é que não tenhamos uma inclusão ou pessoas não estão se qualificando para tal, claro que temos! Mas ainda é muito pouco, por que a nossa demanda está crescendo a nossa população de pessoas que eram tidas como “inúteis” hoje estão pedindo passagem e lutando por seus direitos.

A implantação de políticas que façam valer o direito das pessoas com deficiência nas instituições de ensino faz-se necessária. O Comitê de Inclusão e Acessibilidade (CIA) da Universidade Federal da Paraíba é uma assessoria especial vinculada diretamente ao Gabinete da Reitoria. Foi criado oficialmente no dia 26 de novembro de 2013 através da Resolução nº 34/2013 do Conselho Universitário (CONSUNI)

Vejam que a implantação desse programa que ajudar os alunos foi criado tardiamente mediante as necessidades que cada aluno tem. Devemos ter esse programa como referência na Universidade Federal. Acrescentaria uma melhoria para o programa é a implantação de pessoas para ajudarem alunos da pós graduação.

Quando vemos uma pessoa com certas limitações físicas a primeira coisa que ocorre é a superproteção, seja de familiares ou de amigos. No entanto, isso não é algo benéfico, por que todos precisamos ter nossas próprias experiências e criar mecanismos de defesa. Em relação as situações do cotidiano diante da sociedade. Todos estamos sujeitos a qualquer coisa, então porque privar essas pessoas de terem as suas próprias experiências?

Se você quiser ajudar uma pessoa com algum tipo de limitação física, trate-a como igual, aprenda com ela e deixe-a aprender com você também. Precisamos nos preparar e estarmos prontos para os grandes desafios que a sociedade nós impõe. Mas, nesse meio tempo, encontramos pessoas que olham para o outro como iguais, e com isso, impulsionam o crescimento da pessoa com limitação física, a demonstrar que ela pode ir além das suas barreiras, ultrapassarem limites, atingirem o inalcançável.

Dessa maneira estaremos estabelecendo acessibilidades e criando oportunidades para essas pessoas se sentirem algo que elas estão em busca a muito tempo, que é, a liberdade de poder caminhar mediante os seus esforços. Todo ser humano é único, de maneira que ele deve conhecer os seus limites, e isso só poderá ser feito, se o mesmo for livre para tal experimento.

Essa liberdade só poderá ser posta à prova quando deixamos de tratar as pessoas com limitações físicas como se em algum momento eles fossem quebrar ou como se tivessem algum tipo de retardo mental. Algo que acontece bastante, é o fato das pessoas anciãs se proporem a ajudar, o que muitas vezes faz com que a pessoa que está sendo ajudada se sintam mau, mesmo aquele gesto sendo para ajudar.

Existe uma grande incógnita em relação a essas pessoas e a escola. E a partir de agora iremos dá uma ênfase a como isso é tratado e também iremos começar a abordagem de como as pessoas com algum tipo de doenças raras são tratadas no âmbito escolar.

Pensando nisso, podemos nos perguntar se as escolas do nosso país estão preparadas para lidar com pessoas que precisem de um pouco mais de atenção na escola e nas universidades?

Segundo Erika Dantas Da Silva (2018 p.71)

É através da ludicidade, que o indivíduo sente-se motivado, interessado e estimulado a participar das atividades propostas, haja vista que, há a valorização das suas respectivas habilidades e potencialidades, oportunizando-se dessa forma aprendizagens significativas.

O que podemos observar aqui é que muitas das vezes é usada a forma lúdica no aprendizado, mas nem sempre podemos tratar dessa maneira, pois cada pessoa aprende de forma diferente uma das outras, e é aí onde pergunto novamente temos condições para comportar pessoas com tamanhas necessidades? Nossos professores precisam de uma qualificação um curso para abordar essa nova classe de alunos em sala de aula. A adversidade faz parte sim do nosso universo e temos que encarar isso de modo correto para que os alunos se sintam ambientados da melhor maneira possível.

Creio que nas escolas, e também nas universidades, são ambientes que apresentam a melhor forma de estamos ambientando esses alunos é colocando eles para assumir as responsabilidades, encabeçando – os a frente de funções prioritárias como está a frente como presidente de turma de uma sala de aula, ou ir tirar cópias de alguma coisa esse tipo de informação quando passada para os alunos eles se sentem integrados de tal modo que ele dará o seu melhor em sala de aula e se sentirá incluído naquele âmbito social.

Nossos professores tem a missão de cuidar desses alunos desde de o ensino infantil, socializando o aluno para os grandes desafios que iram encontrar. Falamos em fazer políticas daquilo ou daquilo outro mais nada sai do papel. Nós como sociedade temos que erguermos a nossa voz e reivindicarmos nossos direitos quanto cidadãos.

O poder da mudança está em nossas mãos. Isso parece um pouco utópico mediante a realidade do nosso país, porém, devemos conscientizar as pessoas que de fato elas tem todo o poder de mudança. A impossibilidade de geração de novas ideias é surreal. Por que voltemos ao princípio onde a sociedade está se desumanizando, estamos alheios a tudo aquilo que está acontecendo a nossa volta.

Mas temos algo muito importante acontecendo em nossos dias, que é a propagação de pessoas com algum tipo de deficiência mostrando-se capaz de exercerem cargos que até então só víamos “pessoas normais” fazendo.

Temos médicos, psicólogos dentre tantas outras profissões. A incapacidade de exercer alguma profissão não está no estado físico de cada um, mais sim, em sua competência de poder está trabalhando, ademais a pessoa se qualificou para aquele determinado cargo cumpriu todos os requisitos impostos pela sociedade. Mediante a isto como dizer que ela não pode e não deve trabalhar por que ela tem deficiência?

Perguntas como esta devem começar a serem respondidas, o que acontece em nosso meio é que hoje em dia temos um preconceito velado mediante a tais pessoas. Exemplo disso, quando dizemos a pessoa com deficiência ela é especial, não gosto desse termo, outro que não devíamos ser de acordo é, portadores de necessidades especiais. Peço desculpas a quem usa tais termos mais é preconceito, portamos carteiras e bolsas não deficiência.

Ataxia cerebelar

Até aqui mostramos as dificuldades das pessoas com algum tipo de deficiência agora alie isso a uma pessoa que tem ataxia cerebelar como essas pessoas são tratadas em seu ambiente social?

Mais afinal o que é ataxia cerebelar? É descrita como sendo a perda de do controle muscular durante movimentos voluntários. Pode afetar a fala, movimento dos olhos de engolir e outros músculos do corpo. Ataxia significa sem ordem ou coordenação.

De acordo com Dias Márcio, Fernanda, Almeida Sara e Oerg Telma (2009 p.117)

Ataxia ou falta de coordenação é caracterizada pelo comprometimento no planejamento e execução dos movimentos voluntários, do tronco e dos membros, devido à lesão cerebelar. Observam-se clinicamente retardo em iniciar respostas com o membro afetado, erros no alcance do movimento na velocidade e regularidade do movimento.

Vejam que todos esses movimentos são prejudicados pela ataxia cerebelar. Até agora falamos de pessoas com deficiências que não afetam os movimentos da maneira como é ataxia. E agora como fazer para integrar essas pessoas a nossa sociedade? Essa pergunta temos que trazer a tona, pois se todos têm direitos a conviverem em sociedade temos que possibilitar a elas a ter uma vida digna.

Mediante esse dado temos que criar possibilidades que dê ao indivíduo com ataxia de levar uma vida normal, com tudo aquilo que a sociedade o proporciona, e isso deve ser uma preocupação não só do estado mais sim dos pedagogos que iram acolher essas pessoas.

Elas têm dificuldades em se manterem equilibradas afetam os membros inferiores, mais não a sua capacidade intelectual. Entretanto, temos que nos atentamos para isso, pessoas com ataxia não estão impedidas de aprender por conta de uma mera limitação, e quando me refiro a mera não é uma forma depreciativa mais sim, uma demonstração de que todos em algum dado instante nos defrontamos com alguma limitação.

Só que muitas vezes o que acontece é que nossos professores saem da faculdade para exercerem suas profissões e não sabem com o que vão se depararem, por isso, se faz necessário uma qualificação específica com profissionais adequados de determinadas áreas, aqueles profissionais que expliquem aos nossos professores o que eles vão encarar em sala de aula.

Pois quando atitudes como essas de colocar profissionais de determinadas áreas da saúde para fazer um treinamento com nossos professores ocorre a situação fica mais fácil de ser solucionada ou dá uma amenizada em relação as possíveis situações encontradas em sala de aula. Temos que ter a consciência, o professor é mais do que um transmissor do conhecimento humano, mais também é mãe, pai, tio, psicólogo e diversas outras coisas. Por isso se faz necessário dá o aporte aos nossos professores para que os mesmos possam trabalhar da melhor maneira possível com as crianças.

Enfrentar situações complicadas do nosso dia a dia torna-se quase inevitável, mas tendo as armas necessárias tudo parece um pouco mais fácil. A

pessoa com ataxia tem todas as condições de aprender como qualquer outra. Para que isso seja desenvolvido melhor como já foi dito anteriormente devemos preparar o professor mediante a essa situação como também devemos colocar pessoas que possam ajudar essas pessoas em sala de aulas.

Fazendo isso além de facilitar a vida do professor e aluno, vamos também está gerando empregos, pois essa ajuda deve ser remunerada. Pois todo trabalhador é digno do seu salário mesmo quando é por causas nobres.

De acordo com Oliveira e Freitas (2004 p.57)

A aprendizagem motora pode ser definida como um conjunto de processos internos, associados à prática ou experiência, que levam a mudanças permanentes na capacidade de apresentar um comportamento de habilidade. O treinamento direcionado à tarefa pode pois contribuir para aquisição de posturas e realização de movimentos mais coordenados¹². Os pacientes são instruídos a praticar as tarefas que lhes são difíceis e a praticá-las em ambientes diferentes. Diversas estratégias cognitivas, perceptivas, biomecânicas e de aprendizagem motora são usadas para melhorar a função.

Veja que é recomendado fazer outras atividades para a pessoa com ataxia cerebelar, diante disso o que podemos concluir é que a atividade escolar faz bem a pessoa com tal deficiência. Não devemos privar ninguém a ter o seu direito de aprender e principalmente de viver. Pois não cabe a um determinado grupo de pessoas definirem quem está ou quem não está apto a aprendizagem.

A vida não pode ser medida por uma questão de deficiência, pois se assim o for estamos impossibilitados de fazer qualquer coisa por que como foi falado ao decorrer do nosso trabalho, todos temos limitações e precisamos um do outro.

Viver é uma dádiva, que não podemos medir por sua capacidade motora, mais sim devemos medir mediante a capacidade intelectual de cada indivíduo o mundo gira e as coisas se modificam e nós não podemos está inerte a essa mudança. Façamos com que a acessibilidade se torne algo palpável.

Considerações finais

Ao longo da nossa discussão decoremos sobre as necessidades de vermos a pessoa com deficiência não como um peso, mais sim como uma pessoa produtiva

que é capaz de desempenhar qualquer tarefa em sociedade. Temos que levar em conta a sua capacidade intelectual de produzir algo que gere um retorno a sociedade.

A história vai mostrar que por décadas essas pessoas mal foram vistas por nossos governantes quem dirá pela sociedade. Para muitas pessoas acreditou-se que a deficiência era uma punição divina. Fica bem mais fácil falar isso para se eximir da responsabilidade que temos quanto pessoa.

Isso mostra que através do tempo a história foi mudada ficamos felizes com tais mudanças para melhor. Pessoas que um dia não tinham voz, isso por que tinham algum tipo de deficiência imagine isso ligado a um tipo de doença ficava impossível de viver em sociedade.

Mas como viver é uma arte, os deficientes dão aulas nesse quesito e a sua capacidade e força de viver foi maior do que qualquer preconceito. A impossibilidade de fazer alguma coisa está nos olhos de quem enxerga o mundo e veem que o mundo não é para todos.

Errado, o mundo é para todos, de forma universal. Fico feliz em ver pessoas que um dia foram excluídas pela sociedade adquirindo o seu direito de viver, irrompendo com os preconceitos e quebrando barreiras devemos ter a noção de que todos dependemos uns dos outros.

REFERÊNCIAS

DIAS, Marcio Luís; TOLI, Fernanda; ALMEIDA, Sara Regina Meira; OBERG, Telma Dogmar. Efeito do Peso para Membros Inferiores no Equilíbrio Estático e Dinâmico nos Portadores de Ataxia. 2009.

FREITAS, Amanda Maria de; OLIVEIRA, Ana Paula Rocha de. Efeitos da Intervenção Terapêutica na Habilidades Funcionais e no Equilíbrio de uma Paciente com Ataxia Espinocerebelar; estudo de caso. 2006.

SANTANA, Carla Silva; SIQUEIRA, Inajara Mills. Propostas De Acessibilidade Para A Inclusão De Pessoas Com Deficiências No Ensino Superior. 2010.

SILVA, Erica Danta da. O Processo De Inclusão Sob O Olhar Da Pedagogia Social: Um Estudo Descritivo Acerca Da Inclusão Social Na Funad De João Pessoa – Pb. 2018.

CAPÍTULO 22

ÓBITOS INFANTIS POR MALFORMAÇÕES CARDIOVASCULARES NA PARAÍBA ENTRE 2002 A 2015

Mattheus de Luna Seixas Soares Lavor¹
Rodolfo Barbosa de Freitas²
Ivyson Ávila Paz Castelo Branco³
Giovanna Grisi Pinheiro de Carvalho⁴
Ana Luisa Brito de Carvalho⁵
Yana Balduino de Araújo⁶

RESUMO

INTRODUÇÃO: Malformação congênita (MC) é uma das causas de óbito infantil no Brasil. O presente trabalho visa descrever a ocorrência dos óbitos infantis por malformação congênita cardiovascular (MCSC) na Paraíba, entre 2002 a 2015. **METODOLOGIA:** trata-se de um estudo ecológico, descritivo, com série histórica, operacionalizado com dados secundários do SIM, referentes ao período de 2002 a 2015, na Paraíba. As causas das mortes por MCSC foram coletadas segundo CID-10 (Q20 a Q28). **RESULTADOS:** do total de 2211 casos de óbitos por MC, 39% foram por MCSC, sendo as prevalentes: outras malformações do coração (680 casos), MC de câmaras e comunicações cardíacas (49 casos), das grandes artérias (42 casos) e dos septos cardíacos (41 casos). A maior taxa de óbito ocorreu em crianças do sexo masculino (57%). A maior taxa de mortalidade foi no período neonatal precoce. **DISCUSSÃO:** outros estudos corroboram com os achados do presente trabalho, principalmente no que se refere a prevalência, pois um estudo realizado nos Estados Unidos da América mostrou que a MCSC é a maior causa de óbitos infantis. É possível verificar que entre os óbitos com dados conhecidos, a maior parte das crianças nasceu com peso e tempo de gestações normais, e apresentavam portanto certo potencial vitalidade. **CONCLUSÃO:** reforça-se a importância do diagnóstico precoce ainda durante a gravidez e o encaminhamento das gestantes para os procedimentos e cuidados necessários nos casos em que é possível tratamento.

Palavras-chave: óbito infantil; malformações cardiovasculares; diagnóstico precoce.

Introdução

O Ministério da Saúde introduziu o Sistema de Informação sobre Mortalidade (SIM) como um dispositivo para obter, processar e propagar conteúdos sobre óbitos no Brasil. A uniformização da Declaração de Óbito (DO), principal fonte de

¹ Acadêmico de medicina da Faculdade de Ciências Médicas da Paraíba - FCM-PB.

² Acadêmico de medicina da Faculdade de Ciências Médicas de Campina Grande – UNIFACISA.

³ Acadêmico de medicina da Faculdade de Ciências Médicas da Paraíba - FCM-PB.

⁴ Acadêmica de medicina da Faculdade de Ciências Médicas da Paraíba - FCM-PB.

⁵ Acadêmica de medicina da Faculdade de Ciências Médicas da Paraíba - FCM-PB.

⁶ Professor Adjunto I da Faculdade de Ciências Médicas da Paraíba - FCM-PB.

informação do SIM, propiciou a coleta sistemática e uniforme de dados viabilizando a fidedignidade do sistema (MS, 2005).

Houve, no Brasil, ao longo dos últimos 25 anos, um declínio de elevada importância nos números da mortalidade infantil (MS, 2015). No entanto, os níveis atuais ainda são considerados muito elevados se comparados a países desenvolvidos (BARROS, 2010).

Conforme atesta França (2017), em número absolutos, a maior parte dos óbitos infantis estão concentrados no primeiro ano de vida, sobretudo no primeiro mês. Óbitos por causas perinatais como prematuridade tem um componente de elevada importância nesse contexto, o que evidencia a importância dos fatores ligados à gestação, ao parto e ao pós-parto, que são preveníveis por meio de assistência à saúde (LANSKY et. al, 2014).

De outra forma, em países desenvolvidos as causas mais comuns de morte infantil são prematuridade extrema e malformação congênita (MATIJASEVICH et. al., 2008). Em virtude da transição da mortalidade infantil observada nas últimas décadas no Brasil, sobretudo da redução de causas evitáveis, fica evidente a importância do estudo do impacto das malformações congênitas nos óbitos infantis.

Segundo Frias et. al (2005), as anomalias congênitas são originadas no período de desenvolvimento fetal e podem comprometer a função de órgãos. A malformação congênita é uma das principais causas de óbito infantil no Brasil, sendo as cardiovasculares as mais frequentes (MARANHÃO et al. 2005; MS, 2009)

O presente trabalho visa descrever a distribuição dos óbitos infantis por malformação congênita cardiovascular na Paraíba, no período de 2002 a 2015.

Metodologia

Trata-se de um estudo ecológico, descritivo, operacionalizado com dados secundários do SIM, disponibilizados pelo DataSUS e referentes ao período de 2002 a 2015. As causas das mortes por malformação cardiovasculares foram coletadas segundo categoria da CID-10 (Q20 a Q28) por local de residência, no estado da Paraíba. Os trabalhos epidemiológicos do tipo ecológico têm como unidade de análise dados de uma população, região ou país e por meio da análise dos dados é possível gerar hipóteses, que podem traduzir uma relação causal, no entanto, tais

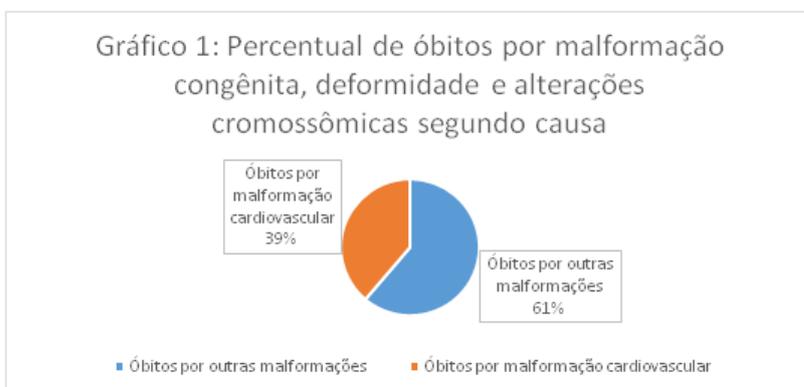
hipóteses necessitam ser testadas futuramente com outros desenhos cuja unidade de análise seja o indivíduo (ROUQUAYROL, 2018).

Os estudos ecológicos são descritivos, característica que tem por finalidade determinar distribuição de doenças ou condições relacionadas à saúde, com base no tempo, o lugar e/ou as características dos indivíduos (ROUQUAYROL, 2018).

Os dados coletados foram examinados, organizados e processados por meio planilha eletrônica mediante o uso do software Microsoft Excel® 2007, a partir dessa etapa foi possível obter gráficos, médias e figuras utilizadas como resultados do estudo. Para a análise e discussão dos dados utilizou-se a literatura da área-artigos científicos publicados- que tratavam do mesmo tema em questão.

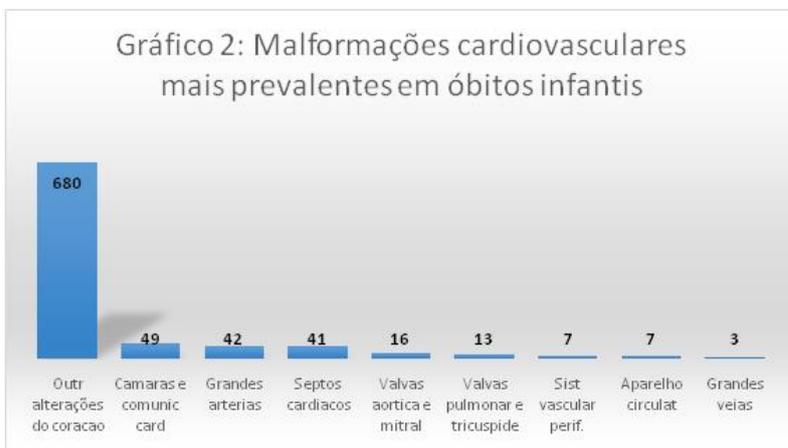
Os estudos ecológicos utilizam-se de dados de domínio público, condição que dispensa análise e parecer do comitê que regulamenta pesquisas envolvendo seres humanos.

Resultados



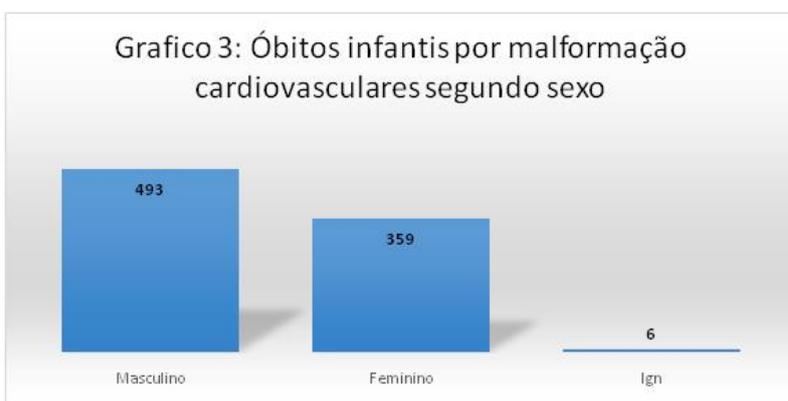
Fonte: DATASUS/SIM, 2020

Contatou-se, no gráfico 1, que a Paraíba registrou um número absoluto total de 2.211 casos de óbitos por malformações congênitas, deformidades e anomalias cromossômicas, sendo 858 por doenças do sistema cardiovascular, o que representa cerca de 39% do total de óbitos no estado, sendo, portanto, o maior motivo de mortes entre crianças com faixa etária menor que um ano.



Fonte: DATASUS/SIM, 2020

Com base no gráfico 2, é possível concluir que as anomalias congênitas mais prevalentes entre os óbitos infantis relacionadas ao sistema cardiovascular são: Outras malformações do coração, malformação congênita das câmaras e comunicações cardíacas, das grandes artérias, dos septos cardíacos, valvas aórtica e mitral, valva pulmonar tricúspide, sistema vascular periférico, aparelho circulatório, representados pelos CIDs Q24, Q20, Q25, Q21, Q23, Q22, Q27, Q28, Q26 nessa ordem e números absolutos de: 680, 49, 42, 41, 16, 13, 7, 7 e 3 óbitos respectivamente. Essas anomalias em conjunto representam os 858 casos de malformação congênita do sistema cardiovascular (MCSC).

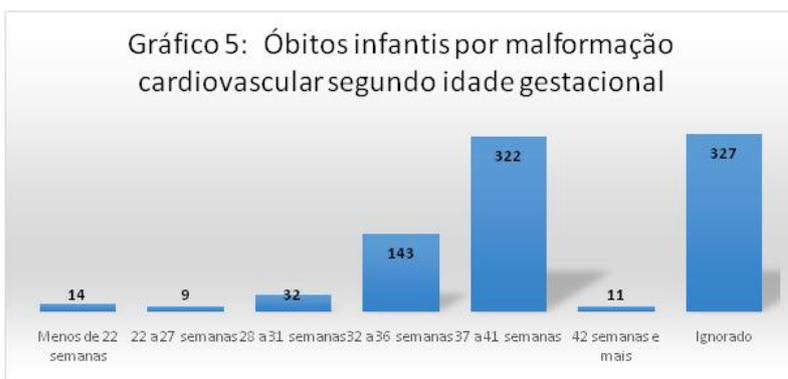


Fonte: DATASUS/SIM, 2020

Por meio do gráfico 4, infere-se que a maioria das crianças que vieram a óbito por MCSC nasceram com peso normal, entre 2500g e 3999g, com maior prevalência entre 3000 e 3999g. É alarmante a taxa elevada de crianças que tem

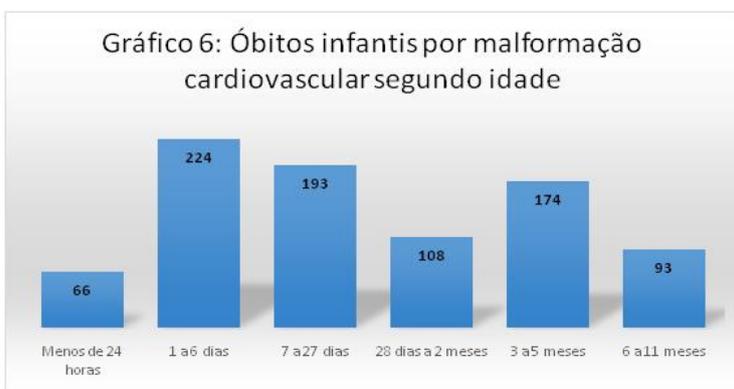
seu peso ignorado, devido à falta de preenchimento adequado desse campo no atestado de óbito.

O mesmo ocorre em relação ao dados sobre o tempo de gestação frequentemente ignorados no momento do preenchimento da DO ou com falha no registro, ainda assim é possível verificar que a maior parte dos nascimentos de crianças que morreram por MCSC acontecem após um período normal de gestação, de 37 a 41 semanas sendo consideradas crianças a termo.



Fonte: DATASUS/SIM, 2020

Por meio do gráfico 6 é possível perceber que na Paraíba a maior parte dos óbitos por MCSC são de mortalidade neonatais, segundo o ministério da saúde a mortalidade neonatal compreende a ocorrência do óbito entre o 0 dia até 27 dia após o nascimento (BRASIL, 2001), esse período representa 56,29% do total de mortes, ou 483 casos em valores absolutos é alarmante o número elevado de óbitos que ocorrem nos primeiros dias de vida com 0 a 6 dias, 290 óbitos, considerados neonatais precoce.



Fonte: DATASUS/SIM, 2020

Discussão

Constatou-se no estudo aqui presente, um aumento dos óbitos atribuíveis às malformações cardiovasculares no estado da Paraíba. Os dados obtidos neste estudo estão de acordo com a tendência atual que ocorre em diversas regiões do mundo, evidenciando a redução na taxa de mortalidade infantil, em contraste com o aumento proporcional das mortes infantis por malformações cardiovasculares.

Diversos estudos corroboram com os achados epidemiológicos encontrados no presente trabalho. Em nível internacional, nos Estados Unidos da América, a malformação cardiovascular congênita é a maior causa de óbitos infantis, no ano de 2011 foram 3.166 óbitos somando 23,8% do total de óbitos infantis no período. Nacionalmente, no Estado de São Paulo, no período de 2010 a 2014 a prevalência de anomalias congênitas do sistema cardiovascular foi de 24,8% ficando atrás somente das anomalias osteoarticulares (FIRL, 2016; COSME, 2017)

A prevalência também pode ser comparada a nível regional, em um estudo conduzido no Estado do Rio Grande do Norte no período de 2006 a 2013, dos 1024 registros com informação a respeito dos tipos de anomalias congênitas, foram observados que a maioria dos óbitos ocorreram por anomalias do sistema cardiovascular (N=485), seguido por anomalias do sistema nervoso central (N= 273) (LIMA, 2017)

Ao analisar a prevalência de anomalias cardiovasculares no estado de São Paulo, percebeu-se que entre os anos de 2010 a 2014, 24,8% das patologias estavam voltadas para as anomalias congênitas do sistema cardiovascular, ficando em segunda posição quando comparado a anomalias osteoarticulares. Em um estudo conduzido no Estado do Rio Grande do Norte no período de 2006 a 2013, dos 1024 registros com informação a respeito dos tipos de anomalias congênitas, foram observados que a maioria dos óbitos ocorreram por anomalias do sistema cardiovascular, seguido por anomalias do sistema nervoso central (LUZ et al., 2019).

Leite et al. (2010), constataram que em um período de dez anos no Distrito Federal, ocorreu 4.319 mortes, tendo sido realizadas 1.591 necropsias nesse período, e encontradas 189 (11,9%) com malformações cardíacas congênitas.

Notou-se predomínio do sexo masculino (52,4%) em relação ao feminino (47,1%), o que não difere ao encontrado no estado da Paraíba, onde se percebeu a prevalência mais frequente entre crianças do sexo masculino (57.46%).

Ao analisar os óbitos infantis causados por malformação cardiovascular na Paraíba, percebeu-se que a maioria encontrou-se na faixa de 1 a 6 dias de vida, estando de acordo com Souza et al. (1987), onde o mesmo observou que 61,9% das malformações estão no grupo dos neonatos ou recém-natos, 18,5% no grupo dos natimortos, 15,9% no grupo dos lactentes 3,7% no grupo dos pré-escolares, não tendo sido registrado nenhum caso de malformação entre os escolares (SOUZA et al., 1987).

Brum et al., (2015), analisaram as cardiopatias em recém nascidos, e verificaram que tal patologia, foi a principal causa de óbito infantil (13,4%), seguida por síndrome da angústia respiratória do recém-nascido (8,9%) e septicemia bacteriana não especificada do recém-nascido (8,3%). Os autores observaram que 13,4% dos óbitos ocorreram por causas de má formação cardiovascular, o que significou uma incidência de 1,8/1.000 nascidos vivos. Quando analisados os dados em relação aos óbitos decorrentes de cardiopatias e as variáveis do estudo, 23,1% das crianças foram a óbito no período pós-neonatal, o que pode representar um baixo diagnóstico da doença, sendo que a cardiopatia não foi detectada no pré-natal e nem diagnosticada e tratada ao nascimento.

Segundo Leite et al. (2010), as anomalias cardíacas mais comumente observadas nos pacientes foram a comunicação interatrial (27%), a comunicação interventricular em (18,5%) e a persistência do canal arterial em (14,3%). No total, 357 defeitos cardíacos congênitos foram identificados, e em 133 (70,4%) pacientes as cardiopatias eram múltiplas. Quando a distribuição dessas anomalias foi analisada em relação aos grupos etários, observou-se que as comunicações interatrial e interventricular, e a persistência do canal arterial representaram 59,8% de todas as malformações encontradas, sendo as mais prevalentes entre os neonatos, natimortos e lactentes.

Amorim (2006), analisou que dentre as malformações do sistema nervoso central, as mais frequentes foram hidrocefalia (11%), meningomielocele com hidrocefalia (7,3%) e meningomielocele (4,5%). Com relação as malformações

osteomusculares, as mais freqüentes foram pé torto (4,5%) gastrosquise (4,5%) e onfalocele (4,5%). Analisando-se as características dos recém-nascidos de acordo com a presença ou não de malformações, não se observou diferença em relação ao sexo, porém tanto o peso como a idade gestacional dos recém-nascidos malformados foram significante menores que os dos recém-nascidos sem malformações. Cerca de 55% dos recém-nascidos malformados eram prematuros (33% dos recém-nascidos sem malformações) e 50,4% pesavam menos que 2500 g (29,6% dos recém-nascidos sem malformações).

Outro estudo, incluindo 99.684 recém-nascidos vivos no Brasil, foi realizado por Nóbrega (1985), registrando-se uma frequência de 1,10% de anomalias congênitas. Souza et al., (1987), coletaram dados de todos os nascimentos assistidos em nove maternidades, sendo sete de São Paulo, uma do Rio de Janeiro e uma de Florianópolis, encontrando que 2,2% dos 12.82 recém-nascidos apresentavam algum tipo de anomalia congênita. Dentre as malformações, as mais frequentes foram as do sistema nervoso central (principalmente hidrocefalia e meningomielocle), as do sistema osteomuscular (principalmente gastrosquise e onfalocele) e as cardiopatias.

O impacto das anomalias cardiovasculares no Brasil é reconhecido pelo Ministério da Saúde, entretanto, Segundo Horovitz et al. (2016), a sensibilização dos órgãos competentes para o surgimento de mudanças nesta área ainda encontra-se precária. Em vista disso, iniciativas vêm se desenvolvendo de forma lenta, através de grupos isolados e pontuais, objetivando modificar essa realidade. Após analisar o sistema político de saúde no país, Horovitz et al. (2016), chamam atenção para a carência de ações governamentais direcionadas aos defeitos congênitos no Brasil.

Considerações Finais

No presente estudo foi observado alto número de dados ignorados como no caso de tempo de gestação e peso das crianças, evidenciando o mal preenchimento do atestado de óbito que é de responsabilidade médica. Porém, foi possível verificar que entre os recém-nascidos com esses dados conhecidos, a maior parte nasceu com peso e tempo de gestação normais sendo, portanto, crianças viáveis.

Esses dados mostram a necessidade de uma assistência pré-natal que realize o rastreamento da MCSC, permitindo o diagnóstico das mesmas durante a gravidez e o encaminhamento para os procedimentos em lesões potencialmente tratáveis.

REFERÊNCIAS

AMORIM, M. M. R.; VILELA, P. C.; SANTOS, A. R. V.; LIMA, A L. M. V.; MELO, E. F. P.; BERNARDES, H. F.; MENEZES FILHO, P. F. B.; GUIMARÃES, V. B. Impacto das malformações congênitas na mortalidade perinatal e neonatal em uma maternidade-escola do Recife. *Revista Brasileira de Saúde e Maternidade Infantil*, v. 6, n. 1, 2006.

Barros FC, Matijasevich A, Requejo JH, Giugliani E, Maranhao AG, Monteiro CA, et al. Recent trends in maternal, newborn, and child health in Brazil: progress toward Millennium Development Goals 4 and 5. *Am J Public Health* 2010; 100(10): p1877-89.

BÁSICA, Na Atenção; ESPECIALIZADA, Na Atenção. Ministério da Saúde Secretaria de Atenção à Saúde Departamento de Ações Programáticas Estratégicas Área Técnica Saúde da Pessoa com Deficiência. 2005. (?????)

Brasil. Ministério da Saúde (MS). Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Ações Programáticas e Estratégicas. Atenção à saúde do recém-nascido: guia para os profissionais de saúde. Brasília: Ministério da Saúde (MS); 2011. Volume 1 (tá em vancouver. preciso que seja em abnt)

Brasil. Ministério da Saúde. Manual de Vigilância do óbito infantil e fetal e do comitê de prevenção do óbito infantil e fetal. 2a ed. Brasília (DF): Ministério da Saúde; 2009.

Brasil. Ministério da Saúde. Portal Brasil. ONU: Brasil cumpre meta de redução da mortalidade infantil. 2015. Disponível em: <http://www.brasil.gov.br/cidadania-ejustica/2015/09/onu-brasil-cumprer-meta-de-reducao-damortalidade-infantil> (Acessado em: 09 de março de 2020).

BRUM, C. A.; STEIN, A. T.; PELLANDA, L. C. Mortalidade Infantil em Novo Hamburgo: Fatores Associados e Causas Cardiovasculares. *Arq Brasilerira Cardiovascular*, v. 104, n. 4, p. 257 – 265, 2015.

COSME, Henrique Willian; LIMA, Laura Silva; BARBOSA, Lene Garcia. PREVALÊNCIA DE ANOMALIAS CONGÊNITAS E FATORES ASSOCIADOS EM RECÉM-NASCIDOS DO MUNICÍPIO DE SÃO PAULO NO PERÍODO DE 2010 A 2014. *Revista Paulista de Pediatria*, [s.l.], v. 35, n. 1, p.33-38, mar. 2017. FapUNIFESP (SciELO). <http://dx.doi.org/10.1590/1984-0462/2017;35;1;00002>.

DE SOUSA BRITO, Virgínia Rossana et al. Malformações congênitas e fatores de risco materno em Campina Grande-Paraíba. Revista da Rede de Enfermagem do Nordeste, v. 11, n. 2, p. 27-36, 2010.

FIRL, Kevin C.; KING, Jacquie S.; MAKAMBI, Kepher H.; LOFFREDO, Christopher A.. Changes in the diagnosis of congenital cardiovascular malformations during the 1st year of life: impacts on epidemiological risk factor associations. Cardiology In The Young, [s.l.], v. 27, n. 4, p.770-781, 30 ago. 2016. Cambridge University Press (CUP). <http://dx.doi.org/10.1017/s104795111600130x>. Disponível em: <http://web.b.ebscohost.com/ehost/pdfviewer/pdfviewer?vid=2&sid=3e64adc9-0b0e-4f55-81c0-e128887681bd%40pdc-v-sessmgr06>. Acesso em: 28 fev. 2020.

FRIAS, Paulo Germano de et al. Avaliação da notificação de óbitos infantis ao Sistema de Informações sobre Mortalidade: um estudo de caso. Revista Brasileira de Saúde Materno Infantil, v. 5, p. s43-s52, 2005.

HOROVITZ, D. D. G.; LLERENA JUNIOR, J. C.; MATTOS, R. A. Atenção aos defeitos congênitos no Brasil: panorama atual. Cad Saúde Pública, v. ;21, n. 4, p. 1055 – 1064, 2005.

Lansky S, de Lima Friche AA, da Silva AAM, Campos D, de Azevedo Bittencourt SD, de Carvalho ML, et al. Pesquisa Nascer no Brasil: perfil da mortalidade neonatal e avaliação da assistência à gestante e ao recém-nascido. Cad Saúde Pública 2014; 30: S192-207.

LEITE, D. L.; MIZIARA, H.; VELOSO, M. Malformações cardíacas congênitas em necropsias pediátricas: características, associações e prevalência. Arquivos Brasileiros de Cardiologia, v. 94, n. 3, 2010.

LIMA, Iraci Duarte de; ARAËJO, Aurigena Antunes; MEDEIROS, Wilma Maria da Costa; RODRIGUES, Juciany Mesquita; FEITOSA, Maria Mônica; SILVA, Rossânia Bezerra da; MAIA, Eugênio Felipe Torres; WINGERTER, Denise Guerra. Perfil dos óbitos por anomalias congênitas no Estado do Rio Grande do Norte no período de 2006 a 2013. Revista de Ciências Médicas e Biológicas, [s.l.], v. 16, n. 1, p.52-59, 14 jul. 2017. Universidade Federal da Bahia. <http://dx.doi.org/10.9771/cmbio.v16i1.17422>.

LUZ, G. S.; KARAM, S. M.,; DUMITH, S. C. Anomalias congênitas no estado do Rio Grande do Sul: análise de série temporal. Revista Brasileira de Epidemiologia, v. 22, 2019.

MARANHÃO, Ana Goretti Kalume et al. Mortalidade infantil no Brasil: tendências, componentes e causas de morte no período de 2000 a 2010. 2012.

Matijasevich A, Santos IS, Barros AJ, Menezes AM, Albernaz EP, Barros FC, et al. Perinatal mortality in three population-based cohorts from Southern Brazil: trends and differences. *Cad Saude Publica*. 2008;24 (Suppl 3):S399-408.

NÓBREGA, F. J. Antropometria, patologias e malformações congênitas do recém-nascido brasileiro e estudos de associação com algumas variáveis maternas. *Jornal de Pediatria*, p. 6 – 140, 1985.

ROUQUAYROL, M. Z. *Epidemiologia & Saúde*. 8 ed. Rio de Janeiro: Medsi, 2018.

SILVA, Maria Alayde Mendonça da et al. Prevalência de fatores de risco cardiovascular em crianças e adolescentes da rede de ensino da cidade de Maceió. *Arquivos Brasileiros de Cardiologia*, v. 84, n. 5, p. 387-392, 2005.

SOUZA, J.; M. P. BUCHALLA, C. M.; LAURENTI, R. Estudo da morbidade e da mortalidade perinatal em maternidades. III - Anomalias congênitas em nascidos vivos. *Revista Saúde Pública*. 1987; 21: 5-12, 1987.

CAPÍTULO 23 PREVALÊNCIA DE NASCIDOS VIVOS COM ESPINHA BÍFIDA NO ESTADO DA PARAÍBA

Nathália de Oliveira Azevedo¹
Shirleyne Medeiros Uchôa²
Cynthia Germoglio Farias de Melo³

RESUMO

Espinha bífida (EB) é a anomalia congênita mais frequente do sistema nervoso central. O objetivo deste estudo foi pesquisar a prevalência de espinha bífida no estado da Paraíba no período de 2013 a 2017 a partir do banco de dados do DATASUS. Os dados foram analisados no Excel. Para a variável sexo, foi feito o teste de Qui-quadrado, com $p \leq 0,05$. Durante o período do estudo, foram registrados 79 casos de EB, com uma maior frequência nos anos de 2014 e 2016 (0,04%). No ano de 2014 e 2016 observou-se uma maior prevalência em relação dos demais períodos analisados (3,64 e 3,56 para cada 10.000 nascido vivos) respectivamente. Em 2013, 2015 e 2017 observou-se 1,93, 1,86 e 2,78 para cada 10.000 nascido vivos, respectivamente. As crianças do sexo feminino foram a mais afetadas, apresentando esta variável significativa quando comparado aos portadores de EB. A idade da mãe variou de 10 a 44 anos com um percentual maior entre mulheres de 20 a 34 anos. EB é a anomalia congênita mais frequente do sistema nervoso central. Sua prevalência varia de acordo com a localização geográfica dependendo de fatores genéticos e ambientais.

Palavras – chaves: Espinha bífida. Paraíba. Prevalência.

Introdução

As malformações congênitas são representadas como anomalias funcionais ou estruturais do desenvolvimento fetal que podem ser desencadeadas por fatores genéticos, hereditários, sociais, patológicos, nutricional ou por causas ainda indeterminadas. As anomalias são consequências das alterações funcionais ou estruturais resultantes das modificações tanto nos componentes celulares quanto nos órgãos, podendo ser originado durante ou após o período gestacional (DUTRA et. al., 2017).

Existem 7 tipos principais de malformações congênitas no sistema nervoso. Dentro deste grupo estão as anencefalias e as malformações similares, como a

¹ Estudante de medicina da Faculdade Ciências Médicas.

² Estudante de medicina da Faculdade Ciências Médicas.

³ Professor Dr^a. da Faculdade Ciências Médicas e UNIESP.

encefalocele, microcefalia, hidrocefalia congênita, espinha bífida, outras malformações congênitas do cérebro, da medula espinhal e do sistema nervoso (MOORE; PERSAUD; TORCHIA, 2016).

Etiologicamente, a origem das malformações do sistema nervoso está relacionada a um defeito no fechamento do tubo neural que ocorre por volta do 27º dia do desenvolvimento embrionário (PEREIRA et al., 2018). O pressuposto atual é que há pelo menos cinco possíveis locais de fechamento compreendido na formação do tubo neural. A falha no fechamento em alguns locais está relacionada com as anomalias resultando a formação da espinha bífida cística, anencefalia (meroencefalia) e craniorraquisquise, por exemplo (MOORE; PERSAUD; TORCHIA, 2016).

Segundo Moore, Persaud e Torchia (2016) espinha bífida (EB) é uma malformação congênita resultante do fechamento incompleto ou falha na fusão de um ou mais arcos neurais das vértebras por volta da 4ª a 6ª semana de gestação. Em geral, os defeitos envolvendo os arcos neurais embrionários são todos referidos como EB; os subtipos desse defeito estão baseados no grau anatômico, extensão e no padrão de sua apresentação. É uma anomalia não letal, ainda que crônica e progressiva, com graves sequelas físicas relacionadas a vários sistemas e órgãos do paciente afetado, dificuldades cognitivas, déficits motores, sensoriais e importante morbidade neurológica (JOYEUX et. al., 2019).

Existem três tipos de espinha bífida: a espinha bífida oculta, a espinha bífida cística e a mielosquise. A EB oculta é um defeito do tubo neural (DTN) resultante da falha da fusão das metades de um ou mais arcos neurais no plano mediano, ocorrendo nas vértebras L5 ou S1 em aproximadamente 10% de pessoas normais. Esse tipo de anomalia normalmente se apresenta de forma branda, sem produzir sintomas e em geral, apresenta como única evidência de sua presença uma pequena ondulação com um tufo de pelos, por isso, passa muitas vezes de forma despercebida. Em outros casos, um lipoma no seio dérmico ou outra marca de nascimento também pode ocorrer (MOORE; PERSAUD; TORCHIA, 2016).

A espinha bífida cística envolve a protrusão da medula espinhal e/ou meninges através da abertura das vértebras, sendo representadas pela meningocele e meningomielocele mostrando vários graus de déficits neurológicos, como perda da sensibilidade em dermátomos, juntamente com a paralisia total ou parcial dos

músculos esqueléticos (MOORE; PERSAUD; TORCHIA, 2016). A mielosquise, também conhecida como mielocele, trata-se de um defeito mais raro, mas no qual não existe expansão das meninges. Por não se constituir um saco mensurável, adquire a conformação de uma lesão aplanada, caracterizada devido a uma falha no fechamento do tubo neural (PEREIRA-MATA; et. al., 2018).

Dentre as todas as deformidades que ocorrem nos casos de espinha bífida, as mais comuns são a paralisia das pernas, incontinência de urina e fezes, anestesia da pele e anormalidades dos quadris, joelhos e pés, conforme difusão na bexiga, intestino e órgãos sexuais internos e até mesmo o envolvimento de membros superiores e inferiores, desenvolvendo deficiências ortopédicas secundárias. As anormalidades mais comuns observadas em crianças com EB incluem hidrocefalia e malformação de Arnold-Chiari tipo II (JOYEUX et. al., 2019; PANDA et. al., 2019).

Sendo assim, este estudo tem o objetivo de identificar a prevalência da espinha bífida em recém-nascidos do estado da Paraíba, no período de 2013 a 2017, em um estudo de frequências relativas e de caso-controle.

Metodologia

Trata-se de um estudo caso controle, realizado a partir dos dados da Declaração de Nascidos Vivos do estado da Paraíba, no período de 2013 a 2017, disponibilizados pelo Ministério da Saúde Brasileiro, no Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (SINASC), disponível no site do Departamento de Informática do Sistema Único de Saúde (DATASUS).

No período de 2013 a 2017, no Estado da Paraíba, foram preenchidas 287.054 Declarações de Nascidos Vivos (DNV), sendo 59.482 declarações apenas no município de João Pessoa. Foram coletados os números de casos de EB no estado da Paraíba, disponíveis no site do DATASUS, e analisadas as frequências relativas em relação ao número total de nascidos vivos, ao número total de casos de EB.

A variável dependente estudada foi a presença ou não de EB. As variáveis independentes foram o sexo e a idade da mãe, segundo o Código Internacional de Doenças (CID) 10.

A análise dos dados foi feita por meio de estatística descritiva utilizando o Excel e os resultados apresentados em números absolutos e percentuais, sob a forma de

tabelas e gráficos. Para a análise de correlação do sexo da criança com EB, foi realizado o teste de Qui-quadrado tendo como significância o $p < 0,05$. Este estudo não teve a necessidade de ser apreciado por um Comitê de Ética, pois os dados são de domínio público, pertencentes ao banco de dados do DATASUS e estão disponíveis no site www.datasus.gov.br/DATASUS/.

Resultados

Durante o período de 2013 a 2017 foram registradas 287.054 crianças nascidas vivas nos dados do DATASUS. Destas, setenta e nove casos ($n=79$) nasceram com espinha bífida (EB), correspondendo a um total de 0,03% do total de Declaração de Nascidos Vivos.

A frequência relativa dos portadores de EB em relação ao total de nascidos vivos, estão representadas na tabela 1, sendo o período de 2014 e 2016 os maiores registrados, com 0,04% em ambos.

Tabela 1 – Número de casos e frequência de EB em relação ao total de nascidos vivos registrados no DATASUS no estado da Paraíba.

Ano	Nº de casos com E.B	Frequência relativa %	Total de nascidos vivos
2013	11	0,02%	56854
2014	21	0,04%	57535
2015	11	0,02%	59089
2016	20	0,04%	56083
2017	16	0,03%	57493

Os valores da prevalência durante os anos de 2013 a 2017 estão representados no gráfico 1. No ano de 2013 a prevalência observada para EB foi de 1,93 a cada 10.000 nascidos vivos. No ano de 2014 e 2016 foram observados uma maior prevalência em relação dos demais períodos analisados (3,64 e 3,56 para cada 10.000 nascido vivos) respectivamente. No ano de 2015 foi o período registrado com a menor prevalência, 1,86 para cada 10.000 nascidos vivos.

Em relação a prevalência durante o período de 2013 a 2017, foi observado um total de 27,5 para cada 100.000 nascidos vivos.

Gráfico 1 – Prevalência anual durante 2013 a 2017 de nascidos vivos com EB no estado da Paraíba.



Fonte: Autor 2020. Os dados são expressos para cada 10.000 nascidos vivos.

Do total de 287.054 nascidos vivos, 147.260 eram do sexo masculino e 139.741 do sexo feminino. Destes, 79 crianças nascidas com EB, 58% (n=46) correspondem ao sexo feminino e 42% (n=33) ao sexo masculino. Ao analisar a correlação entre sexo e EB, foi possível observar que o sexo feminino é mais acometido desta malformação quando comparado ao total de nascidos ($p < 0,05$) pelo teste de Qui-quadrado.

Ao analisar a idade materna, a faixa etária variou de 10 a 44 anos, sendo a maior prevalência de mulheres entre 20 a 24 anos, com 29,1% (n=23) casos registrados (tabela 2). Quando analisadas outras alterações no sistema nervoso das crianças, a prevalência também foi de mulheres com idades entre 20 a 24 anos.

Tabela 2 - Distribuição de nascidos vivos de acordo com a variável materna idade.

Idade da mãe	Com EB	%	Com outra anomalia	Total Nascidos vivos
10 a 14 anos	2	2,5	1	2927
15 a 19 anos	13	16,5	85	52.549

20 a 24 anos	23	29,1	110	73.901
25 a 29 anos	17	21,5	96	70.487
30 a 34 anos	18	22,8	73	53986
35 a 39 anos	4	5,1	33	26355
40 a 44 anos	2	2,5	9	6431

Discussão

De acordo com Magalhães, et. al. (2014), a prevalência de EB varia de acordo com a localização geográfica dependendo de fatores genéticos e ambientais, sendo este distúrbio claramente mais frequente em países em desenvolvimento, correspondendo a uma prevalência de aproximadamente 4,9 por 10.000 nascimentos na Europa e 3,17 nos EUA (JOYEUX et. al., 2019).

A prevalência no estado da Paraíba observada em nosso estudo foi aproximadamente semelhante aos dos EUA durante os anos de 2014 e 2016. A quantidade de crianças com espinha bífida observadas em nosso estudo podem está subestimadas, tendo em vista que os resultados não levaram em consideração as crianças natimortas.

Um trabalho de metanálise investigou a prevalência global de espinha bífida disponíveis na literatura de 1985 a 2010. Este estudo revelou que a prevalência de espinha bífida foi menor em países de como Canadá e Estados Unidos, onde a política de fortificação do ácido fólico foi realizada primeiramente. Uma maior a prevalência de espinha bífida foi observada em países sem políticas obrigatórias de fortificação com ácido fólico. As estimativas de prevalência na América do Norte foram mais baixas do que em todos os outros continentes e a da Ásia a mais alta (ATTA et al., 2016).

A prevalência de espinha bífida em nascidos vivos do estado de São Paulo durante o período de 2001 a 2003 foi de 1,03 para cada 1.000 nascidos e 0,54 para cada 1.000 nascido vivos durante 2006 a 2008 (FUJIMORI et al., 2013).

Um estudo utilizando a base de dados DATASUS no período de 2009 a 2013, objetivando associar a espinha bífida e os fatores socioeconômicos e ambientais através de uma comparação entre a ocorrência dessa malformação de acordo com o espaço geográfico e as condições habitacionais das mães, revelou 4.632 casos de espinha bífida notificados no país, onde 2.151 (46%) foram no Nordeste. Esta região apresenta piores indicadores de saúde do país, maior taxa de analfabetismo e PIB per capita mais baixo entre as demais regiões brasileiras (VENTURA et al., 2016).

Em nosso estudo, a maior prevalência foi observada no ano de 2014. Neste período ocorreu um surto de Zika acometendo nos recém nascidos outras malformações no sistema nervoso, como a microcefalia. Na Paraíba, entre 2015 e 2016 foram registrados 59.089 nascidos vivos. Destes, 186 casos confirmados de microcefalia relacionados com Zika vírus, com uma prevalência média anual de 27,3 para cada 10.000 nascidos vivos (ALBUQUERQUE et al., 2018). No entanto, nossos dados não foram suficientes para estabelecer a relação da espinha bífida com a microcefalia.

Segundo o Ministério da Saúde (2012), através do Sistema de Informação sobre Nascidos Vivos (SINASC), é possível determinar o perfil dos nascimentos, caracterizar o perfil da população e estabelecer estratégias para planejamento das ações públicas. Através desses registros aplicados e sua fundamentação explícitas em bases literárias, foi possível constatar a presença de anomalias em aproximadamente 2% a 3% dos nascidos vivos, sendo as mais frequentes as relacionadas ao aparelho osteomuscular, ao sistema nervoso e aos órgãos genitais.

O presente estudo demonstrou uma associação de EB com o sexo feminino, com uma taxa de 58% em crianças do sexo feminino e 42% do sexo masculino.

A prevalência de DTN foi também encontrada maiores em mulheres recém-nascidas e natimortos, em outros estudos. O vínculo epidemiológico entre os frequências observadas e o sexo é muito complexo. Uma possível razão para esse fenômeno é o fato de que, para o tubo neural, o feto feminino requer mais gonadotrofina coriônica humana do que os homens, e as deficiências desse hormônio podem aumentar o risco de malformação. O tubo neural fecha nos quatro primeiros semanas de desenvolvimento embrionário, isto é, bem antes da

concentração de gonadotrofina coriônica humana em o feto atinge o pico nos dias 40–50 pós-fertilização (SANTOS et al., 2016).

Em contradição ao nosso estudo, uma preponderância masculina foi observada na população nascidas com espinha bífida. No entanto, a provável razão para a maior predileção masculina no presente estudo parece incerta. Pode ser devido à importância atribuída ao gênero masculino nesta parte do mundo de modo que os pais tenham maior probabilidade de relatar qualquer problema ou doença em seus filhos do sexo masculino ao hospital mais rapidamente do que o sexo feminino (VASILJEVIC et al., 2014).

O estudo realizado por Eke e colaboradores (2016) em Enugu, na Nigéria, demonstra que a idade materna é um importante fator de risco no nascimento de uma criança com anomalia congênita. Cerca de 22,2% das mães estavam acima de 35 anos de idade.

Nossos dados não demonstraram que a idade da mãe foi um fator crucial para o surgimento de espinha bífida das crianças, porém outros parâmetros não analisados no presente trabalho poderiam está associado.

Espinha bífida é classificada de forma generalizada como um DFTN. Embora os DFTN apresentem etiologia heterogênea e sejam descritos diversos mecanismos em sua gênese, a maioria dos casos é atribuída à interação entre vários genes e fatores ambientais, o que é denominado de herança multifatorial.

Como EB entra no grupo dos defeitos do tubo neural (DTN) que afetam a coluna vertebral, têm sido descritas algumas condições maternas relacionadas com risco aumentado de DTN, como por exemplo a diabetes mellitus, obesidade, hipertermia, deficiência de ácido fólico e uso de fármacos antiepiléticos (ácido valpróico e carbamazepina) e antagonistas dos folatos (metotrexato e aminopterina) (PEREIRA-MATA; et. al., 2018).

Ainda segundo Pereira-Mata, et. al. (2018), sugere-se como principal mecanismo, que a rápida divisão celular inerente ao desenvolvimento do tubo neural careça de uma elevada síntese de nucleotídeos (essenciais à replicação de DNA), a qual depende diretamente da disponibilidade de ácido fólico. Do mesmo modo, interferências em enzimas da via de metabolização dos folatos, como a ação

inibitória da di-hidrofolato redutase (DHFR) pelo metotrexato e da 5,10-metileno tetra-hidrofolato redutase (MTHFR) pelo valproato, são processos que também ilustram o papel do ácido fólico neste contexto.

Estudo conduzido no Brasil com dados do SINASC mostrou efeitos positivos da fortificação das farinhas de trigo e milho com ácido fólico na prevalência de espinha bífida na maior parte dos estados brasileiros. Resultados similares também têm sido constatados na América do Sul, onde se estima uma redução global de cerca de 47% (LÓPEZ et al., 2010).

Menos da metade dos países implementou políticas obrigatórias de fortificação com ácido fólico, de acordo com os padrões da OMS. A fortificação obrigatória de ácido fólico tem o potencial de salvar milhares de vidas perdidas devido à espinha bífida a cada ano e é uma intervenção nacional facilmente implementável. Quase todos os países careciam de estudos sobre mortalidade associados à EB.

Nossos resultados demonstram a necessidade de os países melhorarem o desempenho em todas as áreas de indicadores para possibilitar e avançar políticas, alocação de recursos e implementação de programas de pesquisa, prevenção e cuidados com EB. Uma ação em nível nacional, apoiada pela vontade política, é necessária para diminuir a prevalência da espinha bífida e a incapacidade associada.

Considerações Finais

O estudo mostrou uma maior prevalência de espinha bífida nos anos de 2014 e 2016. Também foi possível observar uma relação direta da espinha bífida com crianças do sexo feminino. Não existe relação da espinha bífida com a idade materna, podendo outros fatores estarem relacionados, como a suplementação do ácido fólico. O SINASC, embora se refira apenas a informações sobre nascidos vivos, revelou-se importante instrumento para monitorar a prevalência de defeitos do tubo neural ao longo do tempo.

Através do Sistema de Informação sobre Nascidos Vivos (SINASC), é possível determinar o perfil dos nascimentos, caracterizar o perfil da população e estabelecer estratégias para planejamento das ações públicas das doenças congênitas em

diferentes estados. Esta pesquisa expõe dados relevantes sobre EB, no entanto novas análises podem ser ainda investigadas.

REFERÊNCIAS

- ALBUQUERQUE, M.F.P.M. et al. Epidemia de microcefalia e vírus Zika: a construção do conhecimento em epidemiologia. *Cad. Saúde Pública* 2018.
- ATTA, et al. Global Birth Prevalence of Spina Bifida by Folic Acid Fortification Status: A Systematic Review and MetaAnalysis. 106. *AJPH research*, 2016.
- DUTRA, L.P. et al. Características clínicas e epidemiológicas das malformações congênitas do sistema nervoso central em recém-nascidos. *Fisioterapia Brasil*, Rio de Janeiro, v.18, n.4, p.463-70. 2017.
- EKE, C. B. et al. Epidemiology of congenital anomalies of the central nervous system in children in Enugu, Nigeria: A retrospective study. *Ann Afr Med*. v.15, n.3, p: 126-132, 2016.
- FUJIMORI E. et al., Prevalência e distribuição espacial de defeitos do tubo neural no Estado de São Paulo, Brasil, antes e após a fortificação de farinhas com ácido fólico *Cad. Saúde Pública*, Rio de Janeiro, v.29. n.1, p.145-154, jan, 2013.
- JOYEUX, L.; et al. Validation of the Fetal Lamb Model of Spina Bifida. *Scientific Reports Londres*., v. 9, p. 1-15. 2019.
- LÓPEZ, Camelo J. La fortificación de harinas con ácido fólico reduce la frecuencia de los defectos del tubo neural en Sudamérica. *BAG J Basic Appl Genet*. v.21, n.2, 2010.
- MAGALHAES, S.; et al. Abordagem multidisciplinar e qualidade de vida em doentes com espinha bífida. *Nascer e Crescer*, Porto, v. 23, n. 2, p. 61-65, jun. 2014.
- MOORE, K. L.; PERSAUD, T. V. N.; TORCHIA, M. G. *Embriologia Clínica*. 10 ed. Rio de Janeiro: Elsevier, 2016.
- PANDA, P. K.; et al. Molecular Basis of Spina Bifida: Recent Advances and Future Prospectives. *Journal Pediatric Neurosciences*, v. 14, n. 1, p. 16-19. 2019.
- PEREIRA, A.L.A; SOUZA, M.A.B.; SANTOS, J.C. Tendência temporal das malformações congênitas do sistema nervoso nos últimos quatro anos no Brasil. *Revista Pesquisa em Fisioterapia*, Bahia, v. 8, n. 1, p. 16-23. 2018.
- PEREIRA-MATA, R.; et al. Prenatal diagnosis of neural tube defects. *Acta Obstétrica e Ginecológica Portuguesa*, Portugal: v. 12, n. 2, p. 134-144, 2018.
- SANTOS, L. M.P.R.; LECCA, C.R.; CORTEZ-ESCALANTE J.J.; SANCHEZA, M. N.; RODRIGUES, H.G. Prevention of neural tube defects by the fortification of flour with folic acid: a population-based retrospective study in Brazil. *Bull World Health Organ*. v.94, p.2-29, 2016.

VASILJEVIC, B.; GOJNAC, M.; MAGLAJLIE-DJUKIC S. Ultrasound diagnosis of congenital brain anomalies. In: Sutchiffe A, editor. Congenital Anomalies – Case Studies and Mechanisms. Macquarie University Research Online, p.75–110, 2012.

VENTURA, B. D et al. Relação da espinha bífida e os fatores socioeconômicos. Brazilian Journal of Surgery and Clinical Research, v.13,n.4, p.23-27, 2016.

CAPÍTULO 24 DIAGNÓSTICO DE DOENÇAS RARAS- DOENÇA DE TAY-SACHS, SANDHOFF E GANGLIOSIDOSE GM1 ASSOCIADAS

Snides Lima Caldas¹
Alberlene Baracho²
Saionara Ferreira Araújo dos Santos³

RESUMO

As doenças raras são caracterizadas por patologias que possuem uma grande variedade de sinais e sintomas, são acometidas por condições diferentes, e suas manifestações clínicas podem variar de paciente para paciente. O diagnóstico de doenças raras trata-se de um alto nível complexidade, pois a variação de sinais e sintomas se assemelham a outras patologias, gerando grande dificuldade ao prognóstico. Mediante tal realidade, buscamos analisar nesta pesquisa em uma revisão bibliográfica, e construção sistemática de dados três doenças raras que possuem difícil prognóstico no estado da Paraíba, são elas: a doença de Tay-Sachs, doença de Sandhoff e Gangliosidose GM1.

Introdução

As doenças raras são caracterizadas por patologias que possuem uma grande variedade de sinais e sintomas, são acometidas por condições diferentes, e suas manifestações clínicas podem variar de paciente para paciente. O diagnóstico de doenças raras trata-se de um alto nível complexidade, pois a variação de sinais e sintomas se assemelham a outras patologias, gerando grande dificuldade ao prognóstico.

As doenças raras possuem característica crônica progressiva e degenerativa, que podem levar à morte, afetando consideravelmente ao paciente e a sua família. São patologias que não possuem estado de cura e são desencadeadas através da genética, mas podem ser também desencadeadas por fatores ambientais.

Nesta pesquisa analisaremos três doenças raras que possuem difícil prognóstico no estado da Paraíba, são elas: a doença de Tay-Sachs, doença de Sandhoff e Gangliosidose GM1. Tais patologias podem ser diagnosticadas também simultaneamente acometidas ao paciente.

¹ Bacharel em Administração, pós-graduado em Gestão de Políticas Públicas.

² Cientista das Religiões, Mestranda pelo PPGCR-UFPB.

³ Assistente Social, Serviço de Fissuras Labiopalatinas.

Doença De Tay-Sachs

A deficiência de hexosaminidase A leva a um acúmulo de GM2 cerebral. A herança é autossômica recessiva e as mutações mais comuns são transportadas por 1/27 judeus asquenase adultos normais do Leste Europeu, embora outras mutações confinem-se em populações franco-canadense e Cajun.

Crianças com a doença de Tay-Sachs começam a perder seus marcos de desenvolvimento após os 6 meses de idade e desenvolvem deterioração progressiva cognitiva e motora, o que leva a convulsões, retardo mental, paralisia e morte ao redor dos 5 anos de idade. É comum a presença de mancha vermelho cereja na mácula.

O diagnóstico da doença de Tay-Sachs é clínico e pode ser confirmado por análise de DNA e/ou ensaio enzimático.

Na ausência de tratamento eficaz, a conduta tem focalizado a triagem de adultos e mulheres em idade de procriarem, em populações de alto risco, para identificar os portadores (por ensaio da atividade enzimática e análise de mutações), combinado a aconselhamento genético.

Doença De Sandhoff

Há uma deficiência combinada de hexosaminidase A e B. As manifestações clínicas incluem degeneração cerebral progressiva, desde os 6 meses de idade, acompanhada de cegueira, mancha vermelho cereja na mácula e hiperacusia. É praticamente indiferenciável da doença de Tay-Sachs pela evolução, diagnóstico e conduta, exceto pelo comprometimento visceral (hepatomegalia e alterações ósseas) e nenhuma associação étnica

Doença De Gangliosidose Gm1

A Gangliosidose GM1 é uma doença lisossômica caracterizada pela deficiência da enzima β -galactosidase que acarreta no acúmulo de gangliosídeo GM1 nos lisossomos (Suzuki et al., 1991). A deficiência hereditária da enzima lisossômica β -galactosidase causa duas doenças humanas clinicamente distintas, a Gangliosidose GM1 e a Mucopolissacaridose.

É um distúrbio de armazenamento lisossomal hereditário que danifica as células nervosas do cérebro e da medula espinhal. Pesquisadores classificaram essa condição em três (3) tipos principais, dependendo da idade em que os sintomas começam a aparecer. Esses tipos principais diferem em gravidade; no entanto, suas características se sobrepõem consideravelmente. Alguns pesquisadores acreditam que, devido às características sobrepostas da doença, ela representa um espectro contínuo, em vez de apenas três (3) tipos. (DOC, 2019)

Metodologia

Trata-se de uma revisão bibliográfica, com análise sistemática de dados. Foi realizada nos meses de fevereiro e março de 2020. Utilizamos as bases de dados a “National Tay-Sachs & Allied Diseases Association, Inc. (NTSAD)” e Curetay-sachsbrasil.org, considerando as publicações em português e inglês. Por critério, foram elegidas as publicações mais recentes.

Em Que Fase Da Vida

A pouca literatura médica sobre essas três doenças mostra que o surgimento clássico ocorre na fase infantil. Mas, na nossa amostra, a preponderância dos diagnósticos ocorreu na fase juvenil (Tabela 1).

Especulo que os dados estatísticos dos livros médicos seguem uma visão universal que ignoram algumas especificidades entre os países. Lembramos aqui que o universo pesquisado na Sandhoff foi de apenas três casos. No caso do Brasil, há deficiência de dados oficiais sobre essas doenças, mas a consulta que fizemos apresentou um índice considerável (51,5% juvenil), sugerindo que o país tenha um universo diferente dos demais.

TAY-SACHS / SANDHOFF / GM1

TIPO	QUANT	%
Infantil	10	30,3
Juvenil	17	51,5
Adulto	6	18,2
TOTAL	33	100

Tabela 1: Autor 2020

A tendência de surgimento dos casos na fase juvenil se manteve quando separamos a análise por patologia. Para a Tay Sachs e GM1 (TABELAS 1.1 e 1.2), a maioria dos casos foi diagnosticada nessa fase. Somente na Sandhoff, a fase infantil é a mais numerosa nos diagnósticos (TABELA 1.3).

TAY-SACHS

TIPO	QUANT	%
Infantil	7	30,4
Juvenil	11	47,8
Adulto	5	21,8
TOTAL	33	100

Tabela 1.1: Autor 2020

GANGLIOSIDOSE GM1

TIPO	QUANT	%
Infantil	1	14,3
Juvenil	5	71,4
Adulto	1	14,3
TOTAL	7	100

Tabela 1.2: Autor 2020

SANDHOFF

TIPO	QUANT	%
Infantil	2	66,7
Juvenil	1	33,3
TOTAL	3	100

Tabela 1.3: Autor 2020

Registro Por Estado

A amostra apontou casos em 12 Estados, com maior incidência nos Estados de São Paulo, Minas Gerais e Rio de Janeiro, totalizando 20 casos (Tabela 2). Quando separados por região, os casos são mais frequentes no Sudeste do país, com 63,6% dos diagnósticos. Em seguida, e pela ordem, vêm Sul, Nordeste e Centro Oeste (Tabela 2.1). A Paraíba teve 2 casos, embora extra oficialmente se saiba que o número real de diagnósticos seja bem maior que esse.

REGISTRO PO ESTADO

ESTADO	QUANT	%
Alagoas	1	3
Ceará	1	3
Espírito Santo	1	3
Goiás	1	3

Maranhão	1	3
Minas Gerais	6	18,1
Paraíba	2	6,1
Paraná	4	12,1
Rio de Janeiro	5	15,2
Rio Grande do Sul	1	3
Santa Catarina	1	3
São Paulo	9	27,5
TOTAL	33	100

Tabela 2: Autor 2020

INCIDÊNCIA / REGIÃO

TIPO	QUANT	%
Centro-Oeste	1	3
Nordeste	5	15,3
Sudeste	21	63,6
Sul	6	18,1
TOTAL	33	100

Tabela 2.1: Autor 2020

Registro Por Idade

Maior número é de pacientes com dois anos de idade (5 casos), seguido por pacientes de dez anos (4). Os 33 casos citados na mostra estão na faixa etária de 1 ano a 34 anos (Tabela 3).

IDADE

ANOS	QUANT	%
1	1	3
2	5	15,3
3	1	3
5	2	6,1
6	3	9,2
7	1	3
9	3	9,2
10	4	12,1
11	1	3
15	1	3
16	1	3
18	1	3
21	1	3
22	1	3
23	1	3
24	2	6,1
25	1	3
26	1	3

31	1	3
34	1	3
TOTAL	33	100

Tabela 3: Autor 2020

Primeiros Sintomas

A Tabela 4 mostra quando surgiram os sintomas em cada um dos 33 pacientes da pesquisa. Os pacientes exibiram esses sintomas entre 6 meses de vida e 15 anos. A incidência maior foi na faixa etária de 3 a 5 anos (fase juvenil).

PRIMEIROS SINTOMAS

IDADE	QUANT	%
6 meses	3	9,1
8 meses	3	9,1
10 meses	2	6,1
1 ano	1	3
2 anos	2	6,1
3 anos	3	9,1
4 anos	3	9,1
5 anos	7	21,2
7 anos	1	3
8 anos	3	9,1
10 anos	1	3
12 anos	1	3
15 anos	1	3
N/R	2	6,1
TOTAL	33	100

Tabela 4: Autor 2020

Tipos De Sintomas

A mostra relacionou 21 sintomas que foram citados pelas famílias. O mais relatado foi a 'PERDA/REGRESSÃO DAS FUNÇÕES MOTORAS' (18 casos, ou 54,55%). Outros sintomas mais citados foram: convulsões, regressão na linguagem, hipotonia (atrofia muscular) e a perda cognitiva (Tabela 5).

SINTOMAS

	QUANT	%
Hipotonia – atrofia muscular	9	27,3
Perdas/regressão das funções motoras	18	54,55
Quadro depressivo	1	3
Convulsões (crise risos, ausência...)	12	36,7
Regressão na linguagem	10	30,3
Baixa imunidade	1	3
Dificuldade na deglutição	3	9,1

Fasciculação / espasmos musculares	2	6,1
Ataxias / tremores	4	12,1
Hiperatividade	1	3
Hiporreflexia (reflexos diminuído)	1	3
Desequilíbrio	1	3
Sensibilidade ao barulho	1	3
Sensibilidade a claridade	1	3
Ansiedade	1	3
Escoliose	1	3
Déficit de atenção	2	6,1
Disfagia	1	3
Perda Cognitiva	6	18,2
Transtorno de aprendizado	1	3
Regressão no desenvolvimento intelectual	1	3
DIAGNÓSTICOS	33	

Tabela 5: Autor 2020

DIAGNÓSTICO / IDADE

IDADE	QUANT	%
0	1	3
4 meses	2	6,1
7 meses	1	3
8 meses	2	6,1
10 meses	1	3
1 ano e 1 mês	5	13,3
1 ano e 4 meses	1	3
1 ano e 7 meses	1	3
2 anos	2	6,1
3 anos	1	3
4 anos	5	13,3
5 anos	2	6,1
6 anos	1	3
7 anos	2	6,1
8 anos	2	6,1
12 anos	2	6,1
19 anos	1	3
22 anos	1	3
TOTAL	33	100

Tabela 6: Autor 2020

Tempo Entre Primeiros Sintomas E Diagnóstico

O diagnóstico tardio impede que o paciente tenha acesso a terapias que possam minimizar seu sofrimento e tenha tratamento mais humanizado na convivência com a doença.

Ao contrário, um diagnóstico precoce possibilita terapias (motoras e ocupacionais) e receituário de medicamentos que podem retardar sintomas. Na nossa mostra, apenas 22,6% tiveram diagnósticos com menos de ano. E há 48,3% que foram diagnosticados depois dos quatro anos (Tabela 6.1).

TEMPO ENTRE PRIMEIROS SINTOMAS E DIAGNÓSTICO

PERÍODO	QUANT	%
Até 11 meses	7	21,2
Acima de 1 ano	26	78,8
Acima de 2 anos	19	57,6
Acima de 4 anos	16	48,5
DIAGNÓSTICOS	33	

Tabela 6.1: Autor 2020

Considerações Finais

A nossa pesquisa mostrou que na maioria dos casos o diagnóstico correto foi conseguido após dois anos dos primeiros sintomas (55%). Há um caso em que o paciente levou 22 anos para ser diagnosticado corretamente.

Num cenário ideal, o diagnóstico deve se dar até um ano de vida para os casos que se configurem como nas fases juvenil e adulto. Já no caso da fase infantil dessas doenças, o diagnóstico ideal precisa ser feito antes disso.

Muitos desses sintomas estão também relacionados ao autismo. Isso, associado à pouca preparação específica dos médicos sobre doenças raras, frequentemente resulta em diagnóstico e encaminhamento incorretos. Esse é o principal problema enfrentado pelas famílias: um longo caminho errado antes de se chegar aos exames que podem detectar a patologia correta.

Faz-se uma investigação com exames desnecessários, onera-se a família do paciente, planos de saúde e o Estado e ainda se compromete a sobrevivência do paciente por causa da demora até elucidar o problema.

REFERÊNCIAS

CLÍMACO, Júlia Campos. Apenas a matéria vida era tão fina: experiências maternas de mulheres com filhos (as) com Tay-Sachs. 2020.

DOCE – Associação Nacional para Divulgar e Orientar para Combater e Enfrentar a Tay-Sachs, Sandhoff e GM1 (2019)

A National Tay-Sachs & Allied Diseases Association, Inc. (NTSAD).
<<https://www.ntsad.org>> Acesso em março de 2020.

Site de obtenção de dados no Brasil. Disponível em: <<https://curetay-sachsbrasil.org/prevencao.html>>. Acesso em março de 2020.

COMUNICAÇÕES/PAINÉIS

ASPECTOS CLÍNICOS E SOCIAIS DA ACONDROPLASIA

Bárbara Lavinha Feitosa de Brito¹
Nicolly David Barros²
Juliana Machado Amorim³

INTRODUÇÃO

A acondroplasia pode ser definida como um distúrbio genético autossômico dominante que afeta as células mesodérmicas transformando-as em células produtoras de cartilagem antes do início da formação do osso, o que resulta um crescimento insuficiente dos ossos longos, constituindo uma das principais causas de nanismo (CERVAN, 2008).

Defeitos esqueléticos são determinados por uma diminuição na proliferação e diferenciação dos condrócitos. A mutação gênica no braço curto do cromossomo 4, reduz a função do receptor 3 do fator de crescimento do fibroblasto (FGFR3), um receptor de tirosina cinase, que controla um sinal que interrompe a condrogênese (KIERSZENBAUM, 2016).

Conforme Vasconcelos (2016), pessoas acondroplásicas apresentam baixa estatura, desproporção entre o tronco e os membros, fronte proeminente, depressão da ponte nasal, mandíbula grande em relação aos ossos da face, dentes sobrepostos e mal alinhados gerando má oclusão, mão pequenas e largas, dedos curtos e separados entre a terceira e a quarta falange (conhecido como mão tridente), dentre outros achados clínicos. Contudo, não apresentam prejuízo no desenvolvimento mental nem na longevidade.

Outro fator de grande importância, além das condições genéticas e clínicas, é a análise social e psicológica de seus portadores, tendo em vista que pode haver uma inferiorização e insatisfação com sua aparência física, o que influencia, diretamente, a qualidade de vida. Desse modo, ao observar a problemática como um todo, é possível perceber sua complexidade e impacto na saúde do indivíduo, na família e na sociedade. Ademais, se requer atenção quanto a necessidade integração do SUS, no âmbito do diagnóstico e da reabilitação dos acometidos (CERVAN, 2008).

¹ Graduanda do Curso de Medicina da Faculdade de Medicina Nova Esperança–FAMENE.

² Graduanda do Curso de Medicina da Faculdade de Medicina Nova Esperança–FAMENE.

³ Docente orientador do Curso de Medicina da Faculdade de Medicina Nova Esperança–FAMENE.

Diante do exposto, considerando a presença relevante dos indivíduos acondroplásicos em nosso meio, o trabalho objetivou analisar os aspectos clínicos e sociais relacionados a acondroplasia, a fim de identificar na literatura possíveis lacunas existentes acerca do tema, de tal modo que o presente estudo possa vir a servir de subsídio e direção à prática clínica.

Metodologia

O processo da pesquisa procedeu-se por etapas, iniciando-se com a seleção do material para análise e discussão dos seus resultados. Os critérios de seleção basearam-se em artigos originais, empregando-se como palavras-chave acondroplasia; distúrbio genético; mutações e qualidade de vida voltados para o tema, artigos que fossem completos, dos últimos cinco anos. Para os critérios de exclusão: os que fossem repetidos, os que não condiziam com o tema e artigos pagos.

A partir dos descritores introduzidos na base de dados SciELO, Google acadêmico e BVS-Brasil, demonstrou-se um total de 172 artigos analisados para estudo. Referente ao termo cruzado: Acondroplasia e genética gerou-se 103 artigos, dos quais filtrou-se por ano 2016 - 2020 resultando em 19 artigos. Destes, foram rejeitados os artigos conforme, o critério de exclusão por título/resumo, e artigos repetidos nas bases de dados, gerando 9 artigos. A análise final incluiu apenas 5 artigos utilizados.

Desenvolvimento

As mutações (G1138A, G1138C) levam a um aumento na função do gene FGFR3, resultando em diminuição da ossificação endocondral, na qual o tecido ósseo substitui uma cartilagem hialina preexistente, o molde ou primórdio do futuro osso, tal fato leva a inibição da proliferação dos condrócitos, que são responsáveis pelo crescimento diagonal da cartilagem. Além disso, há diminuição da hipertrofia celular e da produção da matriz cartilaginosa (FILHO, 2020).

De acordo com Vasconcelos (2016), a acondroplasia pode ser descoberta a partir do 5º mês de gestação. Ressaltando-se que, apesar de não ser possível evitar

tal patologia, atualmente há tratamentos hormonais e cirúrgicos que visam alongar os ossos embora preserve outras características. Considerando as possíveis anormalidades trazidas pela deficiência da ossificação endocondral, é de grande importância destacar os efeitos sociais e psicológicos em indivíduos acometidos. Nesse sentido, de acordo com Moura (2015), as pessoas com alguma deficiência física são mais expostas a críticas sociais, o que promove uma generalização e a desumanização do portador de algum tipo de diferença significativa. Desse modo, apesar de haver esforço político e científico para a inclusão dessas pessoas na sociedade, a problemática, ainda, é existente e preocupante.

Visto as dificuldades enfrentadas por indivíduos com algum tipo de deficiência ou com mobilidade reduzida em praticar uma atividade considerada simples por um indivíduo normal, foi criada a lei nº 10.098 que visa promover acessibilidade com a supressão de barreiras e de obstáculos nas vias e espaços públicos, no mobiliário urbano, na construção e reforma de edifícios e nos meios de transporte e de comunicação. Para isso, utilizam os parâmetros estabelecidos pelas normas técnicas de acessibilidade da Associação Brasileira de Normas Técnicas – ABNT.

A ABNT NBR 9050 estabelece critérios e parâmetros técnicos a serem utilizados ao projetar construção, instalação e adaptação de edificações, mobiliário, espaços e equipamentos urbanos. Os critérios levam em conta cadeirantes, indivíduos em pé com uma ou duas bengalas, com andador com rodas ou rígido, com muletas tipo canadense ou com apoio tripé, com bengala de rastreamento, com cão guia, visando garantir a acessibilidade. Alguns dos parâmetros de altura previstos são: alcance máximo confortável para o alcance manual de uma pessoa em pé

= 1,40m a 1,55m; alcance máximo confortável para o alcance manual de uma pessoa sentada ou de um cadeirante = 1,20m; maçaneta = 0,90m a 1,10m do piso acabado; altura do mictório em relação ao piso acabado = 0,60m a 0,65m; válvula do mictório = 1,0m do piso acabado; borda superior de bacias e assentos sanitários acessíveis sem assento = 0,43m a 0,45m do piso acabado; borda superior de bacias e assentos sanitários acessíveis com assento = 0,46m do piso acabado; faixa de alcance para acessórios sanitários = 0,80 a 1,20m; espelho plano como acessório sanitário = 0,90 a 1,80m; Altura máxima de acionamento da válvula de descarga = 1,0m; altura do boxe com superfície para troca de roupas na posição deitada em

sanitário familiar = 0,46 m de altura, lavatórios = 0,78m a 0,80m do piso acabado; (ABNT NBR 9050, 2015)

Visto que as normas da ABNT NBR 9050:2015 visam garantir a acessibilidade, principalmente, de cadeirantes e muletantes, Vasconcelos (2016) ressalta que tais parâmetros não consideram que indivíduos com acondroplasia possuem uma anatomia diferente do público alvo selecionado para a destinação das normas, sendo assim, as necessidades corpóreas de portadores de nanismo, o que resulta em constrangimento, riscos à saúde e adaptações artesanais para que possam melhor utilizar o ambiente.

Considerações Finais

Faz-se necessário realizar ações preventivas e integrativas que busquem a inclusão e melhoria de vida dos acometidos pela acondroplasia. A partir dessas intervenções, é possível reduzir os fatores clínicos identificados e controlar os fatores que, geralmente, não são identificados, como os fatores psicológicos e sociais que contribuem para adição da doença. Para além disso, é perceptível a necessidade de estudos que tenham por objetivo aprofundar os conhecimentos científicos sobre essa patologia, bem como, as múltiplas dimensões inerentes a essa condição, de modo a subsidiar os conhecimentos em diversas áreas.

REFERÊNCIAS

ASSOCIAÇÃO BRASILEIRA DE NORMAS TÉCNICAS. NBR 9050, Acessibilidade a edificações, mobiliário, espaços e equipamentos urbanos. Rio de Janeiro, v.3, 2015. Disponível em: http://abridef.org.br/conteudoExtra/abridef-arquivo-2016_07_05_09_49_50-361.pdf. Acesso em: 7 jun. 2020.

BRASIL. Constituição (1988). Constituição da República Federativa do Brasil. Brasília, DF: Senado, 2015.

CERVAN, Mariana Pereira et al. Estudo comparativo do nível de qualidade de vida entre sujeitos acondroplásicos e não-acondroplásicos. J. bras. psiquiatr. Rio de Janeiro, v. 57, n. 2, p. 105-111, 2008. Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0047-20852008000200004&lng=en&nrm=iso. Acesso em: 0 28 jun. 2020. <https://doi.org/10.1590/S0047-20852008000200004>.

FRADE, Luciana Yuri Trentini; Janaína de Oliveira; José Alfredo Lacerda de Jesus. Acondroplasia: Diagnóstico clínico e precoce. Associação Médica de Brasília, Brasília, 2012. Disponível em: <http://rbm.org.br/details/131/pt-BR/acondroplasia--diagnostico-clinico- precoce>. Acesso em: 30 jun, 2020.

MORAIS, Bruno Salomé de et al. Bloqueio bilateral do nervo pudendo para hemorroidectomia em paciente acondroplásico: relato de caso. Rev. Bras. Anesthesiol. Campinas, v. 56, n. 2, p. 168-173, abr. 2006. Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-70942006000200008&lng=en&nrm=iso. Acesso em: 28 jun. 2020. <http://dx.doi.org/10.1590/S0034-70942006000200008>.

MOURA, Diego Luz. Corrigindo o estigma através do espetáculo: o caso da equipe de futebol de anões. Rev. Bras. Ciênc. Esporte, Porto Alegre, v. 37, n. 4, p. 341-347, dez. 2015. Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0101-32892015000400341&lng=en&nrm=iso. Acesso em: 29 jun. 2020. <http://dx.doi.org/10.1016/j.rbce.2015.08.002>.

SHIANG R, Thompson LM, et al. Mutations in the transmembrane domain of FGFR3 cause the most common genetic form of dwarfism, achondroplasia.

VASCONCELOS, Hortência Lira de; BARROS, Bruno Xavier da Silva. Acessibilidade em banheiros: um estudo teórico sobre as necessidades de indivíduos acondroplásicos. Blucher Design Proceedings, v. 2, n. 7, p. 621-630, 2016. Disponível em: <https://www.dtscience.com/wp-content/uploads/2015/11/Acondroplasia-%E2%80%93-Relato-de-Caso-CI%C3%ADnico.pdf>. Acessado em: 7 jun. 2020.

KIERSZENBAUM, Abraham L.. Histologia e biologia celular: uma introdução à patologia. 4 ed. Rio De Janeiro: Elsevier Science – Contem.

A DIFICULDADE DE ACESSO AOS DEPARTAMENTOS DA FUNAD PELOS PORTADORES DE LIMITAÇÃO DE MOBILIDADE E CLIENTES COM DOENÇAS RARAS

PASCOAL, Karem C. F.¹
SALES, Alberlene B.²
SILVA, Anne C. M. de O.³
SOUZA, Maria V. F.⁴
SANTOS, Yasmim G. T.⁵

Introdução

As pessoas com deficiência ou mobilidade reduzida devem estar em interação constante com seu meio sociocultural, entretanto, se essa população estiver num ambiente que lhe restrinja a mobilidade e a acessibilidade aos serviços, possuirão maior a dificuldade para conseguir uma vida plena e autônoma, levando-a a uma situação de desvantagem. Temos como objetivo realizar uma análise da atual condição de mobilidade em uma instituição de uso corriqueiro do da pessoa com deficiência ou mobilidade reduzida. Ao observar a dificuldade de acessibilidade, obtemos através de pesquisas na literatura existentes recursos científicos a respeito da acessibilidade, e elencamos dois postos-chaves que se interligam: o Usuário e a Dificuldade de Acesso.

Falando primeiramente do Usuário, identificamos que estes são assegurados pela implementação da Política Nacional de Saúde da Pessoa com Deficiência, instituída pela Portaria MS/GM nº 1.060, de 5 de junho de 2002, que afirma princípios importantes do SUS como a “universalidade, integralidade e equidade”, a mesma estabelece diretrizes e responsabilidades institucionais para a reabilitação da pessoa com deficiência. O Decreto 3.298 de 20 de Dezembro de 1999 descreve a deficiência como a perda ou anormalidade de uma estrutura ou função psicológica, fisiológica ou anatômica que pode gerar incapacidade ou dificuldade para o desempenho de uma atividade, dentro do padrão considerado normal para o ser humano. Depois, analisamos a Dificuldade de Acesso e através dela, buscamos entender à cerca e à acessibilidade que envolve as possibilidades de deslocamento

¹ Enfermeira e Doula, Pós graduanda em Obstetrícia.

² Mestranda em Ciências das Religiões pelo PPGCR-UFPB.

³ Enfermeira.

⁴ Farmacêutica.

⁵ Enfermeira, Pós graduanda em Gestão hospitalar.

do indivíduo com adequada segurança dependendo tanto da mobilidade, quanto do ambiente físico também segundo as normas da NBR 9050/2015.

Metodologia

O presente trabalho compreende um estudo de caso baseado na observação da instituição ao deficiente físico, FUNAD, sendo parte do Projeto Integrador do 2º período de Enfermagem. O projeto integrador visa sistematizar os conhecimentos adquiridos pelos estudantes durante o desenvolvimento do curso, como também, oferecer vivência, prática profissional mediante aplicação dos conhecimentos em situações reais. Além disso, o projeto também propicia ao estudante o contato com o universo acadêmico da iniciação científica.

Resultados esperados:

Na análise realizada na FUNAD, Órgão do Governo do Estado da Paraíba, vinculado à Secretaria Estadual de Educação, sendo referência no Serviço de Habilitação e Reabilitação nas quatro áreas da deficiência – CER IV (física, intelectual, visual e auditiva), foi percebido que essa dificuldade de mobilidade existe por causa da rampa extensa de acesso ao primeiro andar, onde estão os núcleos e centros para o tratamento dos cidadãos. Sendo assim, através do Estatuto do Portador de Deficiência – Capítulo I das disposições gerais da acessibilidade – constatamos, motivadas pela dificuldade dos usuários em transitar pela rampa, a necessidade de um planejamento maior do espaço público que a autarquia oferece aos cidadãos que buscam tratamento em suas dependências, principalmente os que utilizam cadeiras e muletas.

Considerações Finais

Por outro lado, identificamos que além desta dificuldade, os usuários que não são cadeirantes nem muletantes fazem atividades físicas acompanhadas de fisioterapeutas. Diante da visita à FUNAD, foi observado que a mesma possui longas rampas onde portadores com limitação de mobilidade, tem dificuldades para

circulação devido a exaustão que ela causa. A proposta do é a implantação de um elevador na instituição, onde vai melhorar a locomoção dos pacientes, e seus acompanhantes.

REFERENCIAS

AMARAL, Fabienne Louise Juvêncio dos Santos, et al. "Factors associated with difficulty of access of the elderly with disabilities to the health services." *Ciência & Saúde Coletiva* 17.11 (2012): 2991-3001;

AREOSA, Antonio Luiz. " competitividade organizacional e os portadores de necessidades especiais: a função e o desempenho laboral destes atores no interior da indústria do fumo e instituições financeiras." *Barbarói* 30 (2009): 66;

Acessibilidade de pessoas com deficiência ou restrição permanente de mobilidade ao SUS. Disponível em: <<http://www.scielo.br/pdf/csc/v17n7/22.pdf>> Acesso em 23 de Maio de 2016;

NBR 9050/2015. Disponível em: < <http://www.ufpb.br/cia/contents/manuais/abnt-nbr9050-edicao-2015.pdf>> Acesso em 23 de maio de 2016;

Estatuto do Portador de Deficiência-Disponível em:
<<http://www.camara.gov.br/sileg/integras/432201.pdf>> Acesso em 24 de Maio de 2016.

A REALIDADE SOCIAL DA MICROCEFALIA ENTRE AS CONDIÇÕES URBANÍSTICAS E SANITÁRIAS DA GRANDE JOÃO PESSOA

Alberlene Baracho Sales¹
Maura Rahianny Cardoso Araújo²
Thayse dos Santos Costa³

RESUMO

A microcefalia caracteriza-se em uma anomalia congênita, genética e cromossômica ou ambiental que compromete o crescimento cerebral e estrutural, afetando o funcionamento de áreas importantes do o desenvolvimento do Sistema Nervoso Central. O surto de microcefalia ocasionou um impacto social considerável que permite o desenvolvimento de pesquisas multidisciplinares. A microcefalia causada pelo Zika Vírus, que é transmitido através do mosquito *Aedes aegypti*, indica o problema de ordem social, pois o mosquito se prolifera com a falta de saneamento, se alastra através da falta de cuidados com o meio onde se está inserido e atinge famílias ao derredor. Por causa da proliferação desse mosquito e a transmissão do Zika Vírus e os contágios de algumas mulheres enquanto estavam gestantes houve um surto de crianças nascidas com microcefalia. O presente trabalho propõe realizar uma breve análise de dados coletados em pesquisa realizada na cidade de João Pessoa-PB sobre a grave epidemia da microcefalia que alertou para a necessidade urgente de grandes investimentos voltados à melhoria das condições de vida das populações urbanas no Brasil. Compreendemos por procedimentos urbanísticos, uma sucessão ordenada de atos e atividades destinados a sistematizar os espaços habitáveis, como os planos urbanísticos gerais, especiais ou setoriais.). Esta síntese tem como base a pesquisa-PIBIC sob o título de: “Teodiceias entre maternidades paradoxais.”

Introdução:

A microcefalia caracteriza-se em uma anomalia congênita, genética e cromossômica ou ambiental que compromete o crescimento cerebral e estrutural, afetando o funcionamento de áreas importantes do o desenvolvimento do Sistema Nervoso Central. Entre seus sinais e sintomas estão: a epilepsia, deglutição comprometida, deficiência intelectual, anomalias visuais e auditivas sendo possível desenvolver o autismo e TDAH- deficiência distúrbio de comportamento. Quando a microcefalia associada ao Zika vírus ou síndrome congênita do Zika, o feto é infectado entre o segundo e terceiro trimestre da gestação. Observou-se anormalidades neurológicas que apresentam características de comportamento

¹ Cientista das Religiões, Mestranda pelo PPGCR-UFPB.

² Cientista das Religiões, Mestranda pelo PPGCR-UFPB.

³ Cientista das Religiões, Pós-graduanda em Ciências das Religiões.

próprias desta nova patologia que ainda avança em pesquisas, por exemplo: irritabilidade, choro excessivo e comprometimento auditivo e visual. Ainda são avaliados métodos eficazes para conter a propagação deste contexto epidêmico. Até o presente momento, recomenda-se roupas com mangas compridas, uso de repelentes e evitar horários de maior incidência do mosquito vetor, o *Aedes aegypti*. O surto de microcefalia ocasionou um impacto social considerável que permite o desenvolvimento de pesquisas multidisciplinares. A microcefalia causada pelo Zika Vírus, que é transmitido através do mosquito *Aedes aegypti*, indica o problema de ordem social, pois o mosquito se prolifera com a falta de saneamento, se alastra através da falta de cuidados com o meio onde se está inserido e atinge famílias ao redor. Por causa da proliferação desse mosquito e a transmissão do Zika Vírus e os contágios de algumas mulheres enquanto estavam gestantes houve um surto de crianças nascidas com microcefalia. Diante do quadro apresentado, essas mulheres-mães, em sua maioria de valor aquisitivo escasso, assume a responsabilidade da criança cuidando de suas condições físicas, psicológicas e emocionais. É na espiritualidade e religiosidade que essas mães encontram apoio e orientação de como lidar com essa nova situação, alimentando sua fé em algo transcendental e visando um conforto afetivo diante de suas dificuldades. A pesquisa apresentou o contexto social das famílias de crianças microcefálicas identificando legitimações religiosas regionais, mediante a socioantropologia das ciências sociais das religiões relacionando a cultura e saúde. Segundo Minayo (2014), “a articulação da realidade social amplia a visão de cultura no conceito da saúde. Neste pensamento a cultura não é apenas um lugar subjetivo, abrange a realidade da vida nos âmbitos econômico, político, religioso, simbólico e do imaginário”. Assim, análise empírica da ascendência religiosa e cultural no campo da saúde é passível, e possibilita a investigação desta precária realidade social. O presente trabalho propõe realizar uma breve análise por meios coletados de pesquisa base sobre a grave epidemia da microcefalia que alertou para a necessidade urgente de grandes investimentos voltados à melhoria das condições de vida das populações urbanas no Brasil. Compreendemos por procedimentos urbanísticos, uma sucessão ordenada de atos e atividades destinados a sistematizar os espaços habitáveis, como os planos urbanísticos gerais, especiais ou setoriais. A atuação prática desses procedimentos verifica-se mediante operações materiais de execução - tal, por exemplo, as

operações urbanas consorciadas, com o quê, em concreto, se efetivam os efeitos urbanísticos pretendidos. Essa é mesmo a característica marcante das normas urbanísticas, que denominamos (SILVA, 1981).

Considerações Finais:

Esta síntese tem como base a pesquisa-PIBIC sob o título de: “Teodiceias entre maternidades paradoxais”, que ocorreu entre os anos de 2016 e 2017, onde foram coletados dados quantitativos e qualitativos referentes aos aspectos sociais, maternos e religiosos. Os dados apresentam que, das entrevistadas, 100% de suas residências se localizam em ruas não asfaltadas, apenas 77,8% possuíam água encanada e 11,1% residiam próximo a esgoto a céu aberto. Tais condições caracterizam ambiente favorável a proliferação do vetor *aedes aegypti*.

REFERENCIAS

Rozetti, Icaro Goes, et al. Infecção pelo zika vírus e seu nexos causal com casos de microcefalia no Brasil: uma revisão da literatura. "Anuário Pesquisa e Extensão Unoesc Joaçaba 2 (2017): 13456.

DA SILVA, José Afonso. Direito urbanístico brasileiro. Editora Revista dos Tribunais, 1981.

BERGER, Peter. O Dossel Sagrado: elementos para uma teoria sociológica das religiões. São Paulo: Paulus, 1985. 194 p.

LEMOS, Fernanda; LACERDA, Débora Maia. Espiritualidade e Saúde: em busca de uma ressignificação para a realidade oncológica. João Pessoa: Editora UFPB, 2015.

LUGONES BOTELL, Miguel; RAMÍREZ BERMÚDEZ, Marieta. Infección por virus zika en el embarazo y microcefalia. Revista Cubana de Obstetricia y Ginecología, v. 42, n. 3, p. 398-411, 2016.

NUNES, Rui. Diretivas antecipadas de vontade. / Rui Nunes. – Brasília, DF: CFM/ Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, 2016.

WEBER, Max. A ética protestante e o espírito do capitalismo. São Paulo: Pioneira Thomson Learning, 2ª edição, 2001.

HENRIQUES, Cláudio Maierovitch Pessanha; DUARTE, Elisete; GARCIA, Leila Posenato. Desafios para o enfrentamento da epidemia de microcefalia. Epidemiologia e Serviços de Saúde, v. 25, n. 1, p. 7-10, 2016.

PRONTUÁRIO DIGITAL: UMA PERSPECTIVA TECNOLÓGICA PARA DIAGNÓSTICOS EM ODONTOLOGIA

Stefanny Faunny Mota de Souza¹
Erika Lira de Oliveira²

Introdução

Prontuário é o conjunto de documentos ordenados, sistematizados e concisos, este permite ao Cirurgião Dentista comprovar quando, como o diagnóstico, tratamento do paciente foram realizados de acordo com os padrões aceitos e recomendados (WALDEMAR, 2010).

A evolução tornou-se real a partir do momento em que a informatização e a Odontologia se aliaram (CALVIELLI; MODAFFORE, 2003), quando se pôde tornar a imagem radiográfica de radiografias convencionais, em formato digital. Surgindo os primeiros sistemas radiológicos digitais que permitiam imagens de excelente qualidade proporcionando um melhor diagnóstico (YOKOTA; MILES; NEWTON; BROWN, 1994), tempos reduzidos de exposição à radiação (RICHARDSON; FRANK; STERN; 1997) maior praticidade pela diminuição do tempo utilizado na revelação (SEWELL; PEREIRA; VAROLI, 1997), melhor visualização de detalhes anatômicos (VERSTEEG; SANDERINK; STELT, 1997) aliadas a um baixo custo e maior segurança para o paciente e para o profissional. É evidente a utilização das tecnologias digitais disponíveis na Odontologia, logo na prática clínica diária o uso de imagens radiográficas digitais, tomografias computadorizadas, câmeras intrabucais, localizadores apicais, dentre outros equipamentos, são ferramentas já conhecidas e manipuladas pelo cirurgião dentista há algum tempo, a fim de alcançar diagnósticos mais precisos.

A tecnologia, através do advento de novos equipamentos que permitem exames por imagem, tem auxiliado muito no diagnóstico e prognóstico de doenças na Odontologia (GONÇALVES *et al.*, 2011).

Evitar desconforto, agilizar o trabalho, melhorar a comunicação entre colegas e com os laboratórios de prótese, e reduzir os espaços físicos necessários para o arquivamento desses modelos são algumas das alegadas vantagens dessa tecnologia (WALDEMAR, 2010).

¹ Enfermeira-FACENE.

² Odontóloga.

Apesar das vantagens a radiografia digital ainda é pouco utilizada por apresentar algumas limitações. Portanto, o presente trabalho tem como objetivo fazer uma revisão de literatura apresentando a aplicabilidade clínica da radiologia digital na Odontologia, enfocando suas vantagens e limitações.

Referencial teórico

Qualquer imagem digital é composta por milhares de pixels, que é denominado como o ponto de resolução gráfica que se traduz na menor unidade de informação da imagem. Durante a conversão digital, a informação contida nos pixels é disposta em bits (binarydigits), possibilitando a leitura pelo computador. Os pixels são dispostos numa matriz, que é o conjunto de linhas e coluna que formam a imagem digital.

A radiografia digital pode ser obtida de duas formas distintas: diretamente, utilizando os sensores digitais do tipo CCD (Charge Couple Device) ou placas de armazenamento de fósforo como receptores dos raios X e, indiretamente, pela digitalização da radiografia convencional por meio de scanners ou câmeras digitais (BRUDER; CASALE; GOREN; FRIEDMAN. 1999) Independentemente do modo que esta imagem digital é obtida, ela pode ser manipulada como alterações no contraste, brilho, densidade ou tamanho da imagem, de modo a melhorar as condições de interpretação (BÓSCOLO, F.N. *et al.*, 2002).

O método digital é considerado um sistema que dispensa a utilização de filme radiográfico e conseqüentemente câmera escura, com isso, o método do filme radiográfico é substituído por um sensor que recebe as informações e transmite em um monitor (SEWELL; PEREIRA; VAROLI, 1997). A radiografia digital permite a detecção de perda óssea quando essa é de apenas 5% de mineral, enquanto utilizando a radiografia convencional é necessária uma perda óssea de 30 a 50% de mineral (VERSTEEG; SANDERINK; STELT, 1997). As radiografias digitais podem apresentar alguma distorção, pesquisas mostram que o fator de distorção presente nas radiografias digitais pode estar relacionado à maneira pela qual o leitor ótico faz a varredura na placa utilizada para a obtenção das radiografias ou devido à disposição das partículas foto-fluorescentes da placa ótica (VALE, I.S.V.; BRAMANTE, A.S.; BRAMANTE, C.M. 1998).

Metodologia

A Revisão de Literatura será realizada por meio de busca eletrônica nas bases de dados bibliográficas; Medline, Lilacs, BBO, busca direta no Google Acadêmico. Outros artigos considerados pertinentes também serão incluídos nessa seleção. Serão selecionados artigos publicados nos últimos 5 anos, assim como outros de grande relevância. Os idiomas utilizados para a pesquisa serão o português. Os termos consultados serão: Diagnóstico Digital, Tecnologia e Ortodontia.

Considerações Finais

Conclui-se que a documentação digital é importante para a sustentabilidade, contribuindo para o meio ambiente, quando compara às convencionais, assim como facilita a comunicação e visualização da imagem de maneira multiprofissional, proporciona diagnósticos fidedignos de condições na região oral e maxilofacial, permitindo ao profissional, realizar procedimentos com alto índice de sucesso.

REFERÊNCIAS

- BRUDER, G.A.; CASALE, J.; GOREN, A.; FRIEDMAN, S. Alteration of computer dental radiography images. J Endod, v.25, p.275-6, 1999.
- BÓSCOLO, F.N. et al. Fraudulent use of radiographic images. J Forensic Odontostomatol v.20, p.25-30. 2002.
- SALES, M.A.O.; COSTA, L.I.; NETO, J.B.S.N. Controvérsias em radiologia digital. Rev Bras Patol Oral v.22, n.2, p.232-5, 2002.
- CALVIELLI, I.T.P.; MODAFFORE, P.M. A validade dos arquivos digitais como meio de prova processual. Ver Assoc Paul Cir Dent. v.57, n.1, p.63-5, 2003.
- GONÇALVES, P. E.; DOTTA, E A. V.; SERRA, M.C. Imageologia na odontologia e aspectos legais. Revista Gaúcha de Odontologia, v. 59, p. 89-95, 2011
- HOLANDA, D.A.; MELLO, V.V.C.; ZIMMERMANN, R.D. Documentação Digital em Odontologia. Odontol Clín-Cient. v.9, n.2, p.111-3, 2010.
- RICHARDSON, M.L.; FRANK, M.S.; STERN, E.J. Digital image manipulation: constitutes acceptable alteration of a radiologic image?. Am J Roentgenol. v.164, n.1, p.228-229. 1995
- SEWELL, C.M.D.; PEREIRA, M.F.; VAROLI, O.J. Princípios de produção da imagem digitalizada. RPG v.4, n.1, p.55-8, 1997.

VERSTEEG, C.H.; SANDERINK, G.CH, STELT PF. Efficacyof digital intra-oralradiography in clinicaldentistry. J Dent. v.25, n.3-4, p. 215-24, 1997.

VALE, I.S.V.; BRAMANTE, A.S.; BRAMANTE, C.M. Fator de distorção da placa ótica do sistema de imagem digital Digora. RevAssoc Paul CirurDent v.52, n.4, p.280-3, 1998.

YOKOTA, E.T.; MILES, D.A.;NEWTON, C.W.;BROWN, C.E. InterpretationofperiapicallesionsusingRadioVisioGraphy. J Endodv.20, n.10, p. 490-4.1994.

WALDEMAR, D. P. Moldagens digitais e manuseio de modelos digitais: o futuro da Odontologia. O que há de novo na Odontologia, v.15, n.5, p.18-22. 2010.

VIVA O POVO BRASILEIRO: O QUE A ANÁLISE DE SOBRENOMES NOS DIZ SOBRE HISTÓRIA, SAÚDE E GENÉTICA MÉDICA POPULACIONAL NO NORDESTE BRASILEIRO

Virginia Ramallo¹
Augusto César Cardoso-dos-Santos²
Marcelo Zagonel-Oliveira³
Lavinia Schuler-Faccini⁴

RESUMO

Muitos estudos vêm mostrando que o Nordeste brasileiro é uma região com altas taxas de consanguinidade e alta ocorrência de doenças genéticas raras e anomalias congênitas em populações isoladas. Neste trabalho, utilizamos o estudo dos sobrenomes (método isonímico) como um *proxy* para isolamento populacional. Foram incluídos 37.410.645 votantes a partir do Registro Nacional Eleitoral, distribuídos nos 1.794 municípios do Nordeste, junto com informações demográficas (Censo de 2010) e dados de saúde sobre anomalias congênitas (Sistema Nacional sobre Nascidos Vivos). O índice de isonímia registrou valores excepcionalmente altos, sendo Alagoas (0,1401) e Sergipe (0,1306) os casos mais extremos. Estes dados apresentaram um padrão espacial agrupado, cujo Índice Global de Moran variou entre 0,29 (Pernambuco) e 0,71 (Bahía) ($P < 0,001$). O *cluster* com os valores mais altos coincidiu com parte da região historicamente equivalente ao “Quilombo dos Palmares”. Também detectou-se correlação positiva entre o índice de isonímia e a frequência de nascimentos com anomalias congênitas ($r = 0,258$; $P < 0,001$). Em conclusão, a análise da distribuição dos sobrenomes forneceu informações quantitativas sobre a estrutura genética das populações que compõem o Nordeste brasileiro e mostrou-se como uma ferramenta barata e eficaz que pode auxiliar na tomada de decisões em saúde pública.

Palavras-chave: anomalias congênitas; genética médica populacional; doenças raras; isonímia; isolamento populacional

Introdução

“Viva o Povo Brasileiro” é a obra-prima do escritor baiano João Ubaldo Ribeiro. Neste livro, João Ubaldo discute sobre a formação da identidade do povo brasileiro passando por todos os principais momentos políticos do país. O início de ambas as histórias – a de João Ubaldo e a do Brasil – têm início na região

¹ Professora no Patagonian Institute of Social and Human Sciences (CCT CENPAT-CONICET), Puerto Madryn, Argentina.

² Técnico do Ministério da Saúde, Secretaria de Vigilância em Saúde, Brasília, DF, Brasil; Doutorando pelo Programa de Pós-Graduação em Genética e Biologia Molecular da Universidade Federal do Rio Grande do Sul.

³ Professor na Universidade do Vale do Rio dos Sinos, São Leopoldo, Brasil.

⁴ Técnica do Ministério da Saúde, Secretaria de Vigilância em Saúde, Brasília, DF, Brasil.

atualmente conhecida como Nordeste brasileiro, a segunda mais populosa do país e que apresenta o mais baixo índice de desenvolvimento humano.

Estudos clássicos e recentes mostram que o Nordeste do país apresenta uma das mais altas taxas de endogamia, associada com uma maior incidência de doenças autossômicas recessivas (1,2). Em um estudo recente, nosso grupo de pesquisa mostrou que esta região apresenta o maior número de “rumores” de *clusters* de doenças genéticas raras no país (3). É urgente a elaboração de políticas de saúde pública centrada na vigilância epidemiológica de tais comunidades. Porém, esta tarefa torna-se desafiadora quando levamos em conta o amplo território que a região apresenta, bem como o baixo número de profissionais com expertise em Genética Médica. Assim, o estudo dos sobrenomes, aliado a fontes históricas, sociodemográficas e de saúde, pode fornecer uma ferramenta barata e consistente para a determinação deste cenário.

Metodologia

Para dados dos sobrenomes, foram utilizados dados do Registro Nacional Eleitoral de 2010 a partir de permissão do Tribunal Superior Eleitoral (Protocolo #81693/13). Todos os dados foram tratados anonimamente, respeitando o direito à privacidade. Foram incluídas informações de 37,410,645 indivíduos. Sobrenomes de homens e mulheres conjuntamente dentro de cada estado e município. A isonímia (I_{NS}) é definida como a probabilidade de duas pessoas compartilharem o mesmo sobrenome por ancestralidade em comum e foi calculada por meio do método descrito por (4). Os valores podem variar entre 0 e 1 e quanto mais perto de 0, maior a variabilidade da população, pois será mais baixa a probabilidade de dois indivíduos compartilharem um ancestral em comum será baixa.

Informações demográficas foram extraídas do Censo de 2010 (5). Informações sobre número de nascidos vivos e prevalência de anomalias congênitas foram obtidas do Sistema de Informação sobre Nascidos Vivos (Sinasc) entre 2005 e 2014. Análises espaciais foram realizadas no *software* ArcGIS v. 10.3 de acordo com a metodologia detalhada em Cardoso-Dos-Santos et al. 2018. Valores de tendência central, medidas de correção e gráficos de distribuição foram obtidos utilizando o *software* SPSS v. 18.0.

Discussões

Foram identificados 74.714 diferentes sobrenomes no período consultado. “Silva” foi o sobrenome mais frequente (19.2%) em toda a região, seguido por “Santos” (11.8%) e Sousa/Souza (5.4%). Dentre os sobrenomes mais comuns, todos foram de origem ibérica, o que reflete o forte poder econômico e sociocultural que os colonizadores europeus tiveram sobre os outros povos que têm coexistido neste território (7). Entretanto, é importante notar que nem todo mundo com sobrenome europeu possui necessariamente ancestralidade europeia, visto que a conquista, colonização e povoamento do Brasil envolveram complexos processos socioeconômicos e culturais, a partir dos quais uma alta porcentagem da população (sobretudo de origem ameríndia ou africana) receberam um sobrenome europeu de maneira compulsória. Além disso, também houve a adoção preferencial e a transmissão horizontal de certos sobrenomes por grupos populacionais específicos, o que levou a um sistema polifilético de distribuição dos sobrenomes (8,9).

O gráfico de frequência logarítmica dos 100 principais sobrenomes da região mostrou-se agudo, como uma curva de decaimento exponencial, os quais deram conta de mais de 80% de todos os votantes da região. Comparado a outros países, este valor pode ser considerado muito alto, visto que nos Estados Unidos este índice foi 16% e na Argentina, 29.5%. O valor de I_{NS} para a região como um todo foi 0.059 e, entre os estados, variou de 0.041 no Ceará para 0.140 em Alagoas. Pelo nosso entendimento, este valor é mais alto que qualquer outro encontrado em qualquer outro país estudado até o momento. Freire-Maia, em seus estudos pioneiros investigando casamentos consanguíneos na região, categorizou o Nordeste como a região com o maior coeficiente de endogamia no Brasil (1,8). Em nível municipal, o índice de isonímia variou amplamente, desde 0.022 até 0.359.

A distribuição espacial da I_{NS} ocorreu de maneira estatisticamente agrupada (Global Moran Index = 0.58; $P < 0.001$). *Clusters* de municípios com altos valores de isonímia foram encontrados na porção leste da região, sobretudo nos estados de Alagoas, Sergipe e Pernambuco. A região com os maiores valores correspondeu ao *hotspot* da principal atividade econômica do país entre os séculos XVI e XVIII: a produção e exportação de açúcar. O cultivo de açúcar ocorreu, sobretudo, como monocultivo, baseado em grandes extensões de terra como principal forma de

propriedade e na escravidão de indivíduos africanos (sobretudo da região da África Central) como instituição de classe social. Em uma sociedade economicamente dividida, a endogamia era uma prática comum entre as famílias que detinham os meios de produção, o que levou à formação de comunidades hierárquicas e sedentárias.

Mais especificamente, um aglomerado espacial formado por 37 municípios com os maiores índices de isonimia dentro de uma região historicamente equivalente ao “Quilombo dos Palmares”, o maior conglomerado de escravos fugidos da América Latina. Até o final do século XVIII, o quilombo distribuiu-se por uma ampla área de difícil acesso localizado no que hoje em dia corresponde ao norte de Alagoas e sul de Pernambuco (10). A população de Palmares aumentou através de uniões com outros escravos fugidos ou através de crescimento endógeno dentre os próprios habitantes. Mesmo após a extinção oficial do Quilombo dos Palmares, há evidências de que seus descendentes permaneceram na região até hoje, por vezes formando comunidades isoladas ou marginalizadas (11,12). Além disso, há registros de *clusters* de doenças genéticas autossômicas recessivas nesta região, de acordo com o Censo Nacional dos Isolados (2).

Com relação aos indicadores de saúde, de 2005 a 2014 mais de 8,6 milhões de nascimentos foram registrados, dentre os quais a prevalência de nascimentos com anomalias congênitas foi aproximadamente 62,65/10.000. Sergipe, Pernambuco e Paraíba apresentaram as maiores prevalências no período analisado. Também foi detectada uma correlação de Pearson positiva entre os valores de I_{NS} e a prevalência de anomalias congênitas em nível municipal ($r = 0,68$; $P < 0,001$). Uma diferença estatisticamente significativa entre a frequência média de nascidos vivos com malformações congênitas entre os 37 municípios com o maiores índices de I_{NS} (média: 69,79/10.000) e o restante das cidades nordestinas (média: 53,06/10.000). Nestes municípios, as anomalias mais frequentes foram “outras malformações congênitas e deformações do sistema músculo-esquelético (média 19,60/10.000) e “deformidades congênitas dos pés” (13,09/10.000).

Considerações Finais

Este trabalho forneceu uma visão detalhada da paisagem isonímica da região Nordeste do país. Encontramos uma distribuição heterogênea dos valores de isonimia, com um padrão espacial de distribuição e baixa diversidade de sobrenomes. Junto a avaliação de fontes históricas, epidemiológicas e jornalísticas nós listamos os lugares com os maiores valores de isonimia, dentre os quais localizaram-se municípios localizados na área do Quilombo dos Palmares, onde atualmente há a transmissão de doenças genéticas. Assim, acreditamos que a estratégia utilizada neste trabalho pode ser útil para a elaboração de políticas públicas focadas na vigilância epidemiológica de anomalias congênitas e a questões relacionadas à genética médica populacional.

REFERÊNCIAS

- Freire-Maia N. Inbreeding in Brazil. *Am J Hum Genet.* 1957;9(4):284–98.
- Cardoso GC, de Oliveira MZ, Paixão-Côrtes VR, Castilla EE, Schuler-Faccini L. Clusters of genetic diseases in Brazil. *J Community Genet* [Internet]. 2019 Jan 2 [cited 2020 Feb 19];10(1):121–8. Available from: <http://link.springer.com/10.1007/s12687-018-0369-1>
- Cardoso GC, de Oliveira MZ, Paixão-Côrtes VR, Castilla EE, Schuler-Faccini L. Clusters of genetic diseases in Brazil. *J Community Genet.* 2018;1–8.
- Rodríguez-Larralde A, Barraí I, Alfonso JC. Isonymy structure of four Venezuelan states. *Ann Hum Biol.* 1993;20(2):131–45.
- IBGE. Censo Demográfico 2010 [Internet]. Rio de Janeiro. 2010 [cited 2017 Apr 14]. Available from: <http://www.ibge.gov.br/home/estatistica/populacao/censo2010/>
- Cardoso-Dos-Santos AC, Boquett J, Oliveira MZ de, Callegari-Jacques SM, Barbian MH, Sanseverino MTV, et al. Twin Peaks: A spatial and temporal study of twinning rates in Brazil. *PLoS One.* 2018;13(7):e0200885.
- Manta FS de N, Pereira R, Vianna R, Rodolfo Beuttenmüller de Araújo A, Leite Góes Gitaí D, Aparecida da Silva D, et al. Revisiting the Genetic Ancestry of Brazilians Using Autosomal AIM-Indels. *PLoS One.* 2013;8(9):e75145.
- Freire-Maia N. Genetic effects in Brazilian populations due to consanguineous marriages. *Am J Med Genet.* 1990;35(1):115–7.
- Azevedo ES. The Anthropological and Cultural Meaning of Family Names in Bahia, Brazil. *Curr Anthropol.* 1980;21(3):360–3.

Anderson RN. The Quilombo of Palmares: A New Overview of a Maroon State in Seventeenth-Century Brazil. *J Lat Am Stud.* 1996;28(3):545.

Ribeiro LF. Território e memória: uma etnografia na comunidade remanescente quilombola do Muquém em União dos Palmares – Alagoas. Universidade Federal de Alagoas; 2018.

Rodrigues R. Casamentos entre primos ameaçam saúde de quilombolas em Alagoas [Internet]. *O Estado de S.Paulo.* 2011 [cited 2019 May 3]. Available from: <https://www.estadao.com.br/noticias/geral,casamentos-entre-primos-ameacam-saude-de-quilombolas-em-alagoas-imp-,660626>

REVISÃO INTEGRATIVA: β -TALASSEMIA MELHOR CONDUTA DIAGNÓSTICA

Luiz Alberto Van Den Brule Matos Neto¹
Alisson Cleiton Cunha Monteiro²

RESUMO

A talassemia beta maior é uma doença hematológica hereditária rara em que deficiência na síntese de cadeias globínicas beta causa anemia grave, podendo levar ao óbito. Portanto este estudo objetivou promover visibilidade sobre as B-talasseмии e suas formas de diagnósticos e abordar de forma sucinta seu principal tratamento, pois menos de 5% da população tem traços genéticos dessa doença e, portanto, abordar as formas de diagnósticos é ótima forma para melhorar os conhecimentos médicos a respeito dessa doença. A pesquisa caracteriza-se por uma revisão sistemática da literatura após análise de textos científicos indexados na Biblioteca Virtual em Saúde (BVS). Filtros foram utilizados para critérios de inclusão e exclusão, o que resultou em um acervo de obras para compor a amostra de revisão. Os resultados foram artigos integrantes das bases de dados LILACS e BDNF, produzidos desde 2015 e publicados em revistas de Medicina e de Enfermagem. Os assuntos discutidos que permeavam os artigos foram: beta talassemia e formas de diagnósticos. Por fim, concluiu-se que esse tema é pouco tratado na sociedade e que os profissionais de saúde devem ser capacitados para estimular a continuidade de pesquisa a respeito de novas formas de diagnósticos e de tratamento visto que, o olhar do médico deve ser centrado na melhor forma de tratar seu paciente.

Palavras-Chaves: β - talassemia; diagnóstico

Introdução

As B-Talasseмии são hemoglobinopatias quantitativas, hereditárias, genéticas, decorrentes de mutações, na maioria dos casos, nos genes das globinas alfa ou beta, que promovem a redução ou a ausência de síntese de uma ou mais cadeias de globina formadoras da hemoglobina (FEREIRA,2016). O resultado dessas alterações moleculares ocasiona desequilíbrio na produção das cadeias de globina, tendo como maior consequência a eritropoiese ineficaz. Apresentam enorme variedade de manifestações clínicas e laboratoriais dentre elas sendo divididos em 3 formas principais, Major, intermediaria e Minor. Essa forma de talassemia é bem pouco vista na sociedade, pois cerca de somente 3% da população tem traços de beta talassemia, portanto é necessário reitificar a forma de diagnóstico efetiva para melhorar o tratamento do paciente da forma menos invasiva

¹ Graduando em medicina pela Faculdade de Ciências Médicas-FCM/JP.

² Graduando em medicina pela Faculdade de Ciências Médicas-FCM/JP.

e mais confortável possível. Hoje usa-se a eletroforese de hemoglobina ou com um hemograma inicial onde apresenta anemia microcítica e hipocrômica como forma de diagnóstico das B-talassemia. Existem vários marcadores que nos permitem desconfiar e diagnosticar uma talassemia podendo ser pelo aumento da HB a², pelo HCM, RDW entre outros marcadores importantes para o caso (BETA,2016).

Metodologia

Este material constitui uma revisão sistemática da literatura, estudo que se propõe em analisar produções científicas com tema em comum com o objetivo de reunir as informações centrais das mesmas em um único local e facilitar a explicitação da importância da precisão no diagnóstico dessa doença. A confecção dessa obra seguiu a seguinte ordem: pergunta norteadora, coleta de dados, avaliação dos dados, análise das publicações e discussão dos resultados. A primeira fase, pergunta norteadora do trabalho, foi: “A beta- talassemia tem recebido a devida visibilidade e importância?”. E, a partir desse questionamento foi possível dar continuidade às fases seguintes. Nesse âmbito, a coleta de dados, segunda fase, foi feita dentro da Biblioteca Virtual de Saúde (BVS), no dia 21/08/2020, tendo como ponto de partida a análise dos DeCSDescriptores em Ciência de Saúde, na busca rápida, para verificar a existência das seguintes sequências lógicas: talassemia; diagnósticos Tendo em vista a existência desses termos, deu-se continuidade à procura do material fazendo o uso da opção busca avançada. Nela, foram inseridos os descritores analisados associados a operadores booleanos de soma e negação. Sendo assim, pesquisou-se: talassemia AND diagnostico e foram encontrados 3.381 documentos. Dessa forma, para refinar a especificidade do acervo obtido, houve a utilização dos seguintes filtros: texto completo disponível, idioma (português) e ano de publicação (2016, 2017, 2018, 2019 e 2020). Após essa ação, restaram 4 textos. Esses foram selecionados pelo critério de inclusão por possuir média e alta relevância para esse trabalho. Em sequência, a terceira fase foi o momento utilizado para avaliar as publicações disponíveis a fim de certificar que as mesmas continham todos os critérios selecionados e a qualidade esperada. Aqui, houve sucesso de 100% e iniciou-se o estudo afincado das 4 publicações encontradas, realizando a

extração de dados dos artigos de forma independente. A quarta e última fase, discussão dos resultados, tendo em vista a importância do tema em estudo.

Resultados E Discussões

Ao ver o padrão de hemoglobinas nas pessoas com talassemia beta maior, nota-se uma variedade, porém, acaba caracterizando-se pelo aumento de Hb F, com concentrações que variam de 60% a 90%. As taxas da Hb A2 podem estar normais ou elevadas e a Hb A aparece somente nos casos de deficiência parcial da síntese de cadeias beta. Geralmente a Hb total encontra-se entre 3,0 e 7,0 g/dL. O mielograma revela uma medula óssea com intensa hiperplasia eritroide e presença de eritroblastos frequentemente megaloblásticos, o que reflete o suprimento limitado do folato e de outros nutrientes. Os progenitores eritroides mais maduros são menos abundantes, refletindo a eritropoiese ineficaz. Pode ser observada a presença de inclusões de alfa globina. Não é necessária coleta de mielograma para se concluir o caso pelo diagnóstico de talassemia beta maior. Tais observações são de suma importância para fechar o diagnóstico de talassemia e assim propor a melhor forma de tratamento na qual hoje observa-se uma boa resposta dos pacientes ao fazerem uso de transfusões sanguíneas regulares, que mantêm um nível de hemoglobina adequado e diminui a atividade da medula óssea, e no uso de quelantes do ferro, que auxiliam a eliminação do excesso desse metal no organismo. (Trigo,2015). Ademais pode-se fazer uso do mielograma, na qual revela uma medula óssea com intensa hiperplasia eritroide e presença de eritroblastos frequentemente megaloblásticos, o que reflete o suprimento limitado do folato e de outros nutrientes. Os progenitores eritroides mais maduros são menos abundantes, refletindo a eritropoiese ineficaz. Pode ser observada a presença de inclusões de alfa globina. Não é necessária coleta de mielograma para se concluir o caso pelo diagnóstico de talassemia beta maior. (BETA.2016)

Considerações Finais

Em suma, após a análise sistemática dos 4 artigos obtidos através da pesquisa na BVS, é notório que a temática da talassemia deve ser mais explorada pelas universidades de saúde para formar profissionais capacitados para tratar sobre a temática a fim de diminuir o caso de óbitos e agilizar a conduta terapêutica da

doença em questão por meio da forma de diagnóstico mais eficaz possível, na qual o artigo se propôs a mostrar.

REFERÊNCIAS

Trigo, Lucas Augusto Monteiro Castro, et al. "Talassemia beta maior e gestação na adolescência: relato de dois casos." *Revista Brasileira de Ginecologia e Obstetrícia* 37.6 (2015): 291-296.

Ferreira, Regiane Aparecida. "Análise funcional de microRNAs e fatores de transcrição durante a diferenciação eritroide in vitro em pacientes com talassemia beta intermediária." (2016).

BETA, E. TRATAMENTO DAS TALASSEMIAS. ORIENTAÇÕES PARA O DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO DAS TALASSEMIAS BETA.

SANTOS, Bruna Cunha et al. High erythropoietin may be associated with vascular complications in patients with secondary erythrocytosis caused by high oxygen affinity variant hemoglobin Coimbra. *Blood cells, molecules & diseases*, v. 79, p. 102353, 2019.

ACHADOS DA MOTRICIDADE OROFACIAL EM PACIENTES COM DISTROFIA DE CINTURAS TIPO 2B

Isabella Araújo Motta¹
Keila Maruze de França Albuquerque²
Larissa Nadjara Alves Almeida³
Priscilla Alves Nóbrega Gambarra Souto⁴
Isabella Cavalcante Franco⁵

RESUMO

Introdução: As distrofias musculares das cinturas (DMC) constituem um grupo de doenças genéticas musculares progressivas, nas quais a musculatura da cintura pélvica ou escapular está predominantemente envolvida. Os músculos da face e das mãos não são comumente afetados nesta patologia. **Objetivo:** Verificar a motricidade orofacial de pessoas com a distrofia de cinturas. **Metodologia:** Essa pesquisa é do tipo duplo cego, descritiva e transversal. Foi realizada avaliação estrutural dos órgãos fonoarticulatórios. Os dados foram categorizados e alocados em planilha digital. Posteriormente, as variáveis foram analisadas de forma descritiva e inferencial. Utilizou-se o software estatístico R, versão 2.11.0. com nível de significância igual a 5%. **Resultados:** Foram avaliadas 21 homozigotos. A alteração de motricidade orofacial foi encontrada em 85,7% dos participantes (p-valor 0,001%). **Considerações finais:** A presente pesquisa verificou que alterações de motricidade orofacial podem estar associadas à distrofia de cinturas 2 B, sendo de extrema importância a avaliação e acompanhamento fonoaudiológico após o diagnóstico desta doença.

Palavras Chave: Motricidade orofacial; Distrofia de cinturas 2B; Disferlinopatia; Fonoaudiologia.

Introdução

As distrofias musculares das cinturas (DMC) constituem um grupo de doenças genéticas musculares progressivas, nas quais a musculatura da cintura pélvica ou escapular está primariamente ou predominantemente envolvida. Dentre as DMC está a distrofia de cinturas 2 B (LGMD2B), caracterizada pela fraqueza da musculatura proximal da cintura pélvica, podendo prejudicar a deambulação, com a progressão da doença (Bansal, 2003). A mutação do DYSF causa a LGMD2B.

A avaliação clínica em motricidade orofacial (MO) representa fundamental etapa no processo de diagnóstico fonoaudiológico, uma vez que possibilita a compreensão das condições anatômicas e funcionais do sistema estomatognático.

¹ Mestre, Hospital Universitário Lauro Wanderley.

² Especialista, Hospital Universitário Lauro Wanderley.

³ Doutora, Universidade Federal da Paraíba.

⁴ Mestre, Hospital Universitário Lauro Wanderley.

⁵ Graduanda do Curso de Fonoaudiologia do UNIPE.

Permite, ainda, estabelecer o raciocínio terapêutico e definir a necessidade de encaminhamentos, além de fornecer dados quanto ao prognóstico do caso.

Grande parte dos estudos não descrevem como analisaram as funções do sistema estomagonático nos indivíduos com desferlinopatias, sendo impossível replicá-los. O objetivo desse estudo é verificar a existência de possíveis alterações no sistema estomatognático (mobilidade e força dos lábios, língua e bochecha) em pacientes com esta patologia.

Metodologia

Esse estudo foi aprovado pelo comitê de ética e pesquisa do Hospital Universitário Lauro Wanderley número 2.454.649. O Termo de Consentimento Livre e Esclarecido foi assinado por todos os voluntários que aceitaram participar da pesquisa.

Uma fonoaudióloga avaliou a motricidade orofacial (MO) de 89 pessoas naturais da cidade de São Mamede, comunidade endogâmica do sertão da paraíba. Estes participantes realizaram um teste genético para LGMD 2B. Dessa forma, o avaliador não sabia quem tinha ou não a distrofia, pois não acessou o prontuário dos pacientes. Vale salientar que nesse estudo descreveremos as alterações apenas dos participantes diagnosticados

Na avaliação de MO foi verificada a existência de simetria facial, a mobilidade dos lábios (soltar beijo, fazer sorriso, bico e lateralizar os lábios), de língua (movimento anterior, posterior, lateralização, elevação e estalo) e de bochechas (inflar as bochechas). Para verificar a presença de força na língua, lábios e bochechas, foi utilizada uma espátula de madeira e era solicitado ao voluntário a realização de um movimento oposto ao da avaliadora. A mobilidade foi classificada como adequada ou reduzida e a força como satisfatória ou diminuída.

Os dados coletados foram colocados numa planilha Excel para análise estatística, categorizados e alocados em planilha digital. As variáveis foram analisadas de forma descritiva – frequência e porcentagem. Utilizou-se o software estatístico R, versão 2.11.0. com nível de significância igual a 5%.

Resultados

Dividiu-se os pacientes em Grupo A e Grupo B, sendo o Grupo A formado pelos heterozigotos (pacientes sem a distrofia), e o Grupo B pelos homozigotos (pacientes com distrofia de cinturas), avaliados em duplo cego.

A Tabela 1 demonstra as alterações na motricidade orofacial geral dos participantes da pesquisa. Verificou-se que dos 21 participantes com distrofia de cinturas (Grupo B), 18 tiveram algum tipo de alteração ($p = 0,001$).

Tabela 1 –Alterações na motricidade orofacial geral em pacientes hetero e homozigotos avaliados, São Mamede-PB, 2019.

GRUPO						
TOTAL						
	Grupo A		Grupo B			
	n	%	n	%	n	%
NÃO	34	55,7	3	14,3	37	45,1
SIM	27	44,3	18	85,7	18	54,9
TOTAL	61	100	21	100	82	100

Fonte: dados da pesquisa

A tabela 2 apresenta a alteração na mobilidade de lábios, que foi avaliada por meio da solicitação de movimentos simples aos pacientes. Observou-se déficits na mobilidade em 19% dos indivíduos com distrofia de cinturas, enquanto apenas 4,9% dos indivíduos heterozigotos apresentaram a mesma alteração.

Tabela 2 –Alterações na mobilidade de lábios em pacientes hetero e homozigotos avaliados, São Mamede-PB, 2019

GRUPO						
TOTAL						
	Grupo A		Grupo B			
	n	%	n	%	n	%
NÃO	58	95,1	17	81	75	45,1
SIM	3	4,9	4	19	7	54,9

TOTAL 61 100 21 100 82 100

Fonte: dados da pesquisa

Acerca das alterações na hemiface, verificadas por meio da observação da face em repouso, bem como do sorriso e algumas expressões faciais, como “cara de cheiro ruim”, verificou-se que 28,6% dos indivíduos com distrofia de cinturas apresentam alteração na hemiface, com assimetria entre os dois lados da face, enquanto apenas 8,2% dos pacientes sem a distrofia de cinturas as possuem ($p < 0,05$).

Tabela 3 –Alterações na hemiface em pacientes hetero e homozigotos avaliados, São Mamede-PB, 2019.

GRUPO	GRUPO					
	Grupo A		Grupo B		TOTAL	
	n	%	N	%	n	%
NÃO	56	91,8	15	71,4	71	86,6
SIM	5	8,2	6	28,6	11	13,4
TOTAL	61	100	21	100	82	100

Fonte: dados da pesquisa

A tabela 4 aponta outras alterações encontradas na motricidade orofacial dos pacientes homozigotos, ou seja, diagnosticados com distrofia de cinturas, avaliados. Não foi encontrada significância estatística nos resultados acerca destes aspectos, porém ainda assim observam-se alterações na força dos lábios, de língua e de bucinador, e ainda tremor de língua nos pacientes com distrofia de cinturas.

Tabela 4 –Outras alterações na motricidade facial de pacientes homozigotos avaliados, São Mamede-PB, 2019.

ALTERAÇÃO	N	%
-----------	---	---

Força dos lábios	3	14,3
Força de língua	3	14,3
Força de bucinador	5	23,8
Tremor de língua	9	42,9

Fonte: dados da pesquisa

Discussão

Esse estudo demonstrou uma expressiva alteração na motricidade orofacial dos participantes de uma forma geral. Dos 21 participantes, 18 tiveram algum tipo de alteração ($p = 0,001$). Ao contrário deste, estudos realizados anteriormente não encontraram alterações na musculatura orofacial e na maior parte dos indivíduos com LGMD2B. Estas alterações estruturais e funcionais nos órgãos fonoarticulatórios (lábios, língua, bochechas) podem gerar prejuízos funcionais na fala, mastigação e deglutição, dentre outras funções estomatognáticas (WALSH e cols, 2011).

Foram avaliadas de forma específica a mobilidade, força e tônus dos lábios, língua, bochechas e véu palatino, bem como a simetria facial. Os achados com nível de significância estatística identificados foram: alteração na hemiface (71,4%, $n=15$, $p=0,018$) e alteração na mobilidade dos lábios (19%, $n=4$, $p=0,048$). Acerca da assimetria facial, levou-se em consideração a observação pelo examinador, bem como a questão estética relatada pelos pacientes. São várias as etiologias para as assimetrias faciais, podendo as mesmas serem de origem genética, de desenvolvimento ou adquirida por meio de lesões ou doenças (MAGALHÃES, 2016).

As alterações na força dos lábios (14,3%, $n=3$), tremor de língua (42,9%, $n=9$), alteração na força da língua (14,3%, $n=3$) e força de bucinador reduzida (23,8%, $n=5$) não apresentaram significância ($p < 0,05$). Nenhum dos participantes teve alteração na mobilidade das bochechas. É importante enfatizar que a postura, tônus, mobilidade das estruturas orofaciais influenciam diretamente no processo da deglutição, e alterações nestas podem levar à disfagia (SANTORO et al., 2011).

Considerações finais

Observou-se no presente estudo prejuízos na motricidade orofacial dos órgãos fonoarticulatórios (lábios, língua e bochechas) em 85,7% dos indivíduos de forma geral, o que posteriormente pode gerar prejuízos nas funções estomatognáticas, uma vez que estas dependem da função destes órgãos para o seu funcionamento correto e harmônico.

Dessa forma, justifica-se a necessidade da avaliação, e caso seja preciso, intervenção fonoaudiológica precoces nos pacientes com Distrofias de Cinturas tipo 2B, visando a uma adequada funcionalidade e a uma melhor qualidade de vida dos pacientes.

Alterações de motricidade orofacial podem estar associadas à distrofia de cinturas 2 B, sendo de extrema importância a avaliação e acompanhamento fonoaudiológico após o diagnóstico desta doença, a fim de controlar as alterações relacionadas às funções exercidas pela musculatura orofacial, como a disfagia.

REFERÊNCIAS

SANTORO, P. P. et al. Avaliação otorrinolaringológica e fonoaudiológica na abordagem da disfagia orofaríngea: proposta de protocolo conjunto. Braz. j. otorhinolaryngol., vol.77 no.2 São Paulo: Mar./Abr. 2011.

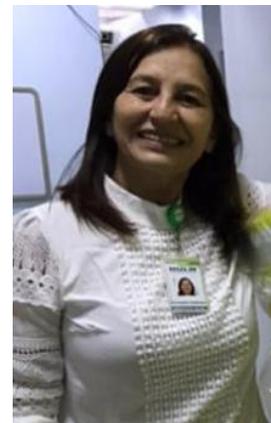
WALSH, R e cols. Progressive dysphagia in limb-girdle muscular dystrophy type 2B. Muscle & nerve. Published on line in Wiley Library DOI 10.1002/mus.22041. May 2011 p. 761 – 763.

MAGALHÃES. B.O. Tratamento da assimetria dentofacial em adultos: uma revisão da literatura. Trabalho de conclusão de curso (Especialização). Faculdade de Odontologia, Universidade Federal de Minas Gerais, Minas Gerais, 2016.

SOBRE AS ORGANIZADORAS

Saionara Ferreira de Araújo

Doutora em Ciências das Religiões pela Universidade Federal da Paraíba; Mestre em Ciências das Religiões pela Universidade Federal da Paraíba; Assistente Social do Hospital Universitário Lauro Wanderley-HULW; Especialista em Saúde da Família pela Faculdade Integrada de Patos – FIP; Especialista em Gestão de Hospitais Universitários no SUS pelo Hospital Sírio Libanês-HSL; Tutora da disciplina políticas públicas I – Residência Integrada Multiprofissional em Saúde Hospitalar-RIMUSH; Pesquisadora vinculada ao grupo de pesquisa SOCIUS-Núcleo de Pesquisas Socioantropológicas da Religião e de Gênero – PPGCR-UFPB, Presidente da Associação Paraibana de Doenças Raras – ASPADOR-PB.



Filismina Ivone de Carvalho Almeida

Graduada em Odontologia pela Universidade Estadual da Paraíba; Especialista em Cuidados Paliativos - Faculdade Unileya; Aperfeiçoamento Endodontia pela Universidade Federal do Rio Grande do Norte (UFRN); Aperfeiçoamento em Ortodontia pelo Núcleo de Estudos e Aperfeiçoamento Odontológico (NEAO); Cirurgiã-Dentista do Hospital Universitário Lauro Wanderley (HULW).



Alberlene Baracho Sales

Mestranda pelo PPGCR-UFPB; atuou na condição de bolsista CNPq na pesquisa PIBIC "Teodiceias entre Maternidades Paradoxais": a religiosidade no enfrentamento da realidade social da maternidade com crianças portadoras de microcefalia; acadêmica em Arquitetura e Urbanismo; Vinculada ao grupo de pesquisa SOCIUS-Núcleo de Pesquisas Socioantropológicas da Religião e de Gênero – PPGCR-UFPB, Membro da diretoria da ASPADPR-PB.



Mariah Palitot Remigio de Carvalho Almeida

Acadêmica do 7º período de Medicina na Faculdade de Medicina Nova Esperança da Paraíba. (FAMENE-PB), voluntária da ASPADOR-PB.



