

UNIVERSIDADE SANTO AMARO
Curso de Fisioterapia

Samantha Horta Martins de Alcântara

**ORIENTAÇÕES FISIOTERAPÊUTICAS AOS
CUIDADORES/RESPONSÁVEIS DE PACIENTES COM
LEUCODISTROFIA METACROMÁTICA**

São Paulo

2021

Samantha Horta Martins de Alcântara

**ORIENTAÇÕES FISIOTERAPÊUTICAS AOS
CUIDADORES/RESPONSÁVEIS DE PACIENTES COM
LEUCODISTROFIA METACROMÁTICA**

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado ao Curso de Fisioterapia da Universidade Santo Amaro – UNISA. Como requisito parcial para obtenção do título de bacharel em Fisioterapia.

Orientador: Profa. Me. Raquel Fernandes Batista.

Co-Orientador: Profa. Me. Ângela Mitzi Hayashi Xavier

São Paulo

2021

A32o Alcântara, Samantha Horta Martins de

Orientações fisioterapêuticas aos cuidadores/responsáveis de pacientes com Leucodistrofia Metacromática / Samantha Horta Martins de Alcântara. – São Paulo, 2021.

108 f.: il.

Trabalho de Conclusão de Curso (Bacharelado em Fisioterapia) – Universidade Santo Amaro, 2021.

Orientador: Prof. Ma. Raquel Fernandes Batista

Coorientador: Prof. Ma. Ângela Mitzi Hayashi Xavier

1. Leucodistrofia. 2. Metacromática. 3. Orientação. 4. Percepção. 5. Fisioterapia. 6. Familiares. 7. Cuidadores. 8. Cuidador. 9. Questionário. I. Batista, Raquel Fernandes, orient. II. Xavier, Ângela Mitzi Hayashi, coorient. III. Universidade Santo Amaro. IV. Título.

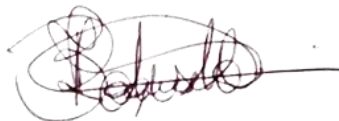
Samantha Horta Martins de Alcântara

**ORIENTAÇÕES FISIOTERAPÊUTICAS AOS
CUIDADORES/RESPONSÁVEIS DE PACIENTES COM
LEUCODISTROFIA METACROMÁTICA**

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado ao Curso de Fisioterapia da Universidade Santo Amaro – UNISA, como requisito parcial para obtenção do título Bacharel em Fisioterapia. Orientadoras: Profa. Ms. Raquel Fernandes Batista e Coorientadora: Prof.^a. Me. Ângela Mitzi Hayashi Xavier

São Paulo 10 de novembro de 2021.

Banca Examinadora



Prof.^a. Me. Raquel Fernandes Batista (orientadora)

Conceito Final: ____9,75____

Dedico este trabalho ao bem mais precioso que Deus me deu para cuidar, minha filha Sara Alcântara Souza, minha pequena guerreira, que mesmo sem dizer uma só palavra me mostrou o caminho que deveria seguir. Foi por você “Sarinha, amor da mamãe”, que eu levantei todos os dias durante estes 4 anos de graduação e segui em frente, foi por você que voltei para casa às vezes estando cansada, frustrada, mas você estava ali me esperando com seu silêncio que responde todas as dúvidas e indagações. Seu sorriso, seu olhar, seu amor, sua pureza me fizeram enxergar a fisioterapeuta que havia dentro de mim e que eu era capaz de aprender muito mais para cuidar melhor de você.

A Leucodistrofia Metacromática te tirou muita coisa, mas o seu brilho não se apagou, e a sua essência continua inspirando outras pessoas a sua volta. É por você, é para você e sempre será sobre você.

AGRADECIMENTOS

Agradeço em primeiro lugar a DEUS, o autor e consumidor da minha fé, que me sustentou até aqui, sem Ele eu não conseguiria.

Agradeço também a minha família, que não mediu esforços para que esse meu sonho se realizasse. A minha filha, Sara Alcântara que é a minha inspiração de vida, a responsável pela pessoa que me tornei, mesmo ainda sendo uma “criança eterna”, gerou em mim a maior felicidade da minha vida, me permitiu ser sua mãe e sua maior protetora aqui na terra.

Ao meu esposo Adilberto Heleno, que foi meu primeiro incentivador nesta jornada, aquele que me apoiou em todos os momentos, ouvindo cada palavra e novidade que eu tinha pra contar, umas boas outras nem tanto assim, mesmo nos dias que eu achei que não conseguiria e as lágrimas, a voz embargada e a ansiedade tomava conta de mim, ele estava ali com uma palavra de amor, uma oração para me oferecer e me lembrar que ele estaria comigo até o fim, mesmo com suas limitações físicas, cuidou de mim e chegamos até aqui. Obrigada por sua paciência, seu amor e seu cuidado constante, te amo sempre.

Aos meus pais, José Raimundo Alcântara e Maria da Penha Horta Martins, que foram minha base durante toda a vida, vocês me ensinaram como ser uma pessoa íntegra e honesta, e durante todo essa graduação fizeram muitos sacrifícios por mim, tudo porque queriam me ver feliz. Pai, obrigada por nunca me abandonar e sempre cuidar de mim e dos meus, tenho muito orgulho de você, da sua honestidade e bondade, do seu amor que é tão grande que se doa sem olhar a quem. Te agradeço por nunca desistir de mim, você é um “paizão”.

Mãe, você é a pessoa que sempre me fez confrontar comigo mesma, por sua causa eu estou aqui viva, você lutou por mim quando os médicos disseram que eu não teria um futuro “normal”, ou que seria abaixo da média, você contrariou as expectativas sobre mim e me permitiu sonhar e viver tudo que eu queria, mesmo com medo você me deu segurança e paz em suas palavras. Obrigada por tudo que você fez e ainda faz por mim.

As minhas irmãs Samira Horta e Samara Horta, que me mostraram que não iria ser fácil desde o começo, sabe aquela frase: “eu te avisei!”, pois é elas avisaram mesmo, juntamente com meus cunhados Alves e Antony, que me ajudaram, obrigada por me levarem e me buscarem na faculdade, cunhados assim são difíceis de se achar.

Ninha, (Samira) obrigada pelos puxões de orelha, e por cuidar dos meus quando eu não estava em casa, você sendo a minha irmã mais velha preferida tem sua contribuição na concretização do meu sonho. Samara, minha irmãzinha mais nova, mesmo sendo a mais nova me deu muitos conselhos e me ajudou bastante sobre tudo que envolvia tecnologia, não é à toa que você é a mais

inteligente da família né? Te agradeço por seu apoio em todos os momentos e horas do dia, da noite e até nas madrugadas que ficamos juntos nós três, eu você e o computador. Amo vocês, minhas irmãs queridas.

Aos meus avós Bianor e Iraci, João Martins (in memória) e Maria Horta e a todos meus outros familiares, tias, tios, primos, sei que vocês também acompanharam e me incentivaram a continuar.

Aos meus amados e queridos irmãos de igreja, meus pastores, que intercederam por mim, cada dificuldade, e as alegrias eu dividi com vocês, as suas orações me fortaleceram.

A equipe de profissionais que cuidam da Sarinha, em especial a Sandra, Sônia, Adma (minha amiga e fisioterapeuta da Sara), e todos que já passaram por aqui, obrigada.

As minhas amigas de longe, mas em especial de Minas Gerais Carla Medeiros e a Diele Márcia, tantos anos de amizade e vocês fizeram a diferença na minha vida. A fisioterapeuta Jeane, amiga da nossa família que lutou pelo diagnóstico certo da Sarinha e você me fez amar a fisioterapia.

As minhas novas amigas e irmãs de São Paulo, Rosa Santos e Yara Cabral, minhas companheiras da fé, do choro, das alegrias, das batalhas não consigo nem expressar o amor e gratidão, a Yara, obrigada pelas lágrimas que derramou na véspera da apresentação do meu TCC, nunca vou esquecer, minha irmã emprestada.

E você Rosa, não tenho nem o que falar, minha companheira, minha dupla, minha parceira da vida para faculdade, DEUS te preparou para ser meu freio, e minha parte racional nesta faculdade. Agradeço por me suportar nesses 4 anos, que eu quase nem tive ciúmes, mas tenho muito orgulho de você, amiga nós conseguimos.

E também a todas minhas amigas da faculdade Bruna, Letícia, Jaqueline, Pietra, Luciana Rodrigues, Andressa, Rayane, sou grata pelos momentos de alegria, risadas, lágrimas as raivas passadas juntas e principalmente cada semestre vencido com orgulho, obrigada pelo incentivo e ajuda. Da faculdade para a vida. Não posso esquecer de você Shailah, obrigada por sua dedicação e ajuda, e nem de você, Carlos por todas as horas de explicações.

Agradeço a todo corpo docente da UNISA, em especial a minha orientadora e Profa. Me. Raquel Fernandes Batista e minha coorientadora e Profa. Me. Ângela Mitzi Hayashi Xavier, por me darem todo o suporte e atenção na construção e finalização deste TCC. Obrigada Raquelzinha por me deixar concretizar meu estudo, obrigada por me direcionar, e lutar comigo pelo meu tema. Obrigada Mitizinha por sua iniciativa e incentivo desde o começo da

faculdade, você fez com que eu tivesse certeza de que a fisioterapia neuro funcional é a parte mais linda e é essa que eu quero seguir, obrigada pelos tempo que se dispôs comigo. Vocês duas são um exemplo de professoras que inspiram alunos.

E por fim, agradeço aos participantes desta pesquisa, os familiares e cuidadores de pacientes com Leucodistrofia Metacromática, saibam que vocês são fortes e guerreiros e que nossos meninos são dádivas de Deus, que nos nomeou guardiões destes tesouros. A vocês minha gratidão eterna por lutarem comigo essa batalha, pois o diagnóstico não é o fim, é apenas uma vírgula na nossa história.

“Mas, como está escrito: As coisas que o olho não viu, e o ouvido não ouviu, e não subiram ao coração do homem, são as que Deus preparou para os que o amam.” 1 Coríntios 2:9

RESUMO

O Cuidador é estimado por ser uma pessoa que possui atribuições diferenciadas, pois demonstra sentimentos nobres da humanidade. Na maioria das vezes, é uma pessoa leiga e sem preparo algum para o exercício desta função. Nem sempre assume esse papel por espontaneidade, tornando-se o único cuidador acarretando o acúmulo de diversas tarefas desgastando-se mentalmente e fisicamente. Muitos dos cuidadores são pais, e por terem um filho com deficiência congênita ou adquirida tem a sua rotina alterada, desestabilizando toda a família, surgindo sentimentos inesperados e muitas decisões a serem tomadas. Neste contexto estão inseridas as “doenças raras”, conforme a definição do Ministério da Saúde, são aquelas que afetam 65 pessoas a cada 100 mil ou seja 1,3 pessoa a cada duas mil. Existem entre 6 e 8 mil doenças raras mundialmente, 80% delas de origem genética, em muitos casos hereditárias, afetando cerca de 8% da população mundial. No Brasil, a estimativa é de 13 a 15 milhões de pessoas afetadas. A Leucodistrofia Metacromática (LDM) faz parte desta classificação, sendo de caráter autossômico recessivo, neurodegenerativa e ainda sem cura. Porém existem técnicas terapêuticas para melhorar a qualidade de vida como uma forma paliativa e também como prevenção de deformidades futuras. Esta pesquisa vem apresentar quem são os cuidadores da LDM e descrever sua trajetória de vida, com um olhar fisioterapêutico orientando-os para proporcionar conforto aos seus entes afetados nesse grande desafio que é “a luta pela Vida” na Leucodistrofia Metacromática (LDM). **OBJETIVO:** Verificar a percepção dos cuidadores/responsáveis sobre a Leucodistrofia Metacromática e orientá-los quanto aos cuidados fisioterapêuticos. **METODOLOGIA:** Será feito um estudo observacional transversal a partir dos dados obtidos por meio de um questionário, aplicado de modo online aos cuidadores/responsáveis de pacientes com LDM, após tabulação e análise dos dados, foi elaborada uma cartilha com o intuito de divulgação e oferecer um maior conhecimento, contendo técnicas e orientações fisioterapêuticas, a contribuir no conforto para aos pacientes e seus cuidadores/responsáveis, na convivência com a LDM. **RESULTADO E DISCUSSÃO:** Observamos que os cuidadores/responsáveis geralmente são mães, de 30 a 50 anos, classe média baixa, eram ativas profissionalmente e estão sobrecarregadas. Possuem somente um filho, média de idade 3 a 24 anos de idade, viventes de 3-6 anos, óbitos antes da primeira década de vida. Com comorbidades nos aspectos neuropsicomotores, disartrias, disfagias, agravos respiratórios e intelectual. Compreendem bem a LDM, veem a necessidade de divulgação sobre a doença e orientações fisioterapêuticas para os cuidados. Portanto foi criada a cartilha online para este fim. **CONCLUSÃO:** Este estudo descreveu detalhadamente quem são os cuidadores/responsáveis de pacientes com Leucodistrofia Metacromática e qual é a percepção deles sobre a doença. Foi possível evidenciar a importância da informação e divulgação de orientações fisioterapêuticas no tratamento aos pacientes com LDM, visando a manutenção, ajudando a prevenir futuras deformidades e complicações. Foi criada a cartilha online, com acesso rápido a fim de guiar os cuidadores/responsáveis e aos profissionais fisioterapeutas que ainda não conhecem a LDM, com intuito de contribuir no conforto dos pacientes e seus cuidadores/responsáveis, durante o processo evolutivo da LDM.

Palavra – chave: Leucodistrofia, Metacromática, Orientação, Percepção Fisioterapia, Familiares, Cuidadores, Cuidador, Questionário, Qualidade, Vida, Cuidados Paliativos.

ABSTRACT

The Caregiver is esteemed for being a person who has different attributions, as it demonstrates noble feelings of humanity. Most of the time, he is a lay person and without any preparation for the exercise of this function. He does not always assume this role by spontaneity, becoming the only caregiver causing the accumulation of various tasks, mentally and physically wearing out. Many of the caregivers are parents, and because they have a child with a congenital or acquired disability, their routine is changed, destabilizing the whole family, giving rise to unexpected feelings and many decisions to be taken. In this context, "rare diseases", as defined by the Ministry of Health, are those that affect 65 people per 100,000, that is, 1.3 people per two thousand. There are between 6 and 8 thousand rare diseases worldwide, 80% of them of genetic origin, in many cases hereditary, affecting about 8% of the world population. In Brazil, the estimate is between 13 and 15 million people affected. Metachromatic Leukodystrophy (MDL) is part of this classification, being autosomal recessive, neurodegenerative and still incurable. However, there are therapeutic techniques to improve the quality of life as a palliative and also to prevent future deformities. This research presents who the caregivers of LDM are and describes their life trajectory, with a physiotherapeutic look guiding them to provide comfort to their affected ones in this great challenge that is "the fight for Life" in Metachromatic Leukodystrophy (LDM). **PURPOSE:** To verify the perception of caregivers/guardians about Metachromatic Leukodystrophy and guide them about physical therapy care. **METHODOLOGY:** A cross-sectional observational study will be carried out based on data obtained through a questionnaire, applied online to caregivers/guardians of patients with LDM, after tabulating and analyzing the data, a booklet will be prepared in order to disseminate and offer greater knowledge, containing physiotherapeutic techniques and guidelines, to contribute to the comfort of patients and their caregivers/guardians in living with LDM. **RESULT AND DISCUSSION:** We observed that caregivers/guardians are usually mothers, aged 30 to 50 years, lower middle class, were professionally active and are overloaded. They have only one child, mean age 3 to 24 years old, living 3-6 years old, deaths before the first decade of life. With comorbidities in neuropsychomotor aspects, dysarthria, dysphagia, respiratory and intellectual disorders. They understand the LDM well, see the need for dissemination about the disease and physical therapy guidelines for care. Therefore, the online booklet was created for this purpose. **CONCLUSION:** This study described in detail who are the caregivers/responsible for patients with Metachromatic Leukodystrophy and what their perception of the disease is. It was possible to highlight the importance of information and dissemination of physical therapy guidelines in the treatment of patients with LDM, aiming at maintenance, helping to prevent future deformities and complications. The online booklet was created, with quick access in order to guide caregivers/guardians and physical therapists who do not yet know the LDM, in order to contribute to the comfort of patients and their caregivers/guardians during the evolutionary process of the LDM.

Keywords: Leukodystrophy, Metachromatic, Orientation, Physical Therapy Perception, Relatives, Caregivers, Caregiver, Questionnaire, Quality, Life, Palliative Care.

LISTA DE ILUSTRAÇÕES QUADROS E TABELAS

Figura 1 - Lâmina de tecido cerebral de indivíduo com LDM.....	22
Figura 2 - RM de crânio: um caso de LDM juvenil, a substância branca é difusamente envolvida, sendo poupadas as fibras U, dentro das áreas afetadas é visto o padrão tigróide.....	31
Quadro 1 - Formas da LDM: manifestações clínicas, diagnósticos diferenciais e exames laboratoriais.....	26
Quadro 2 - Leucodistrofia: principais erros inatos do metabolismo a serem considerados no diagnóstico diferencial	27
Quadro 3 - Condições a serem consideradas no diagnóstico diferencial de deficiência da enzima ARSA	28
Quadro 4 - Fluxograma para diagnóstico de leucodistrofia metacromática.	29
Tabela 1 - A relação dos participantes com a pessoa com LDM.	40
Tabela 2 - Perfil sociodemográfico (idade e gênero).	40
Tabela 3 - Continuação - Perfil sociodemográfico (estado civil e nacionalidade).	41
Tabela 4 - Perfil sociodemográfico (parentesco e religião).	42
Tabela 5 - Quantidade de moradores na casa, o tipo de moradia.	43
Tabela 6 - Nível de escolaridade.	43
Tabela 7 - Renda familiar.....	44
Tabela 8 - Ocupação profissional.	45
Tabela 9 - Dados dos pacientes, quantidade e idade.....	46
Tabela 10 - Informações quanto ao diagnóstico.....	47
Tabela 11 - Sobre o óbito.	48
Tabela 12 - Gestação atual e futuras e se possuem acompanhamento genético. ...	49
Tabela 13 - O impacto primário na descoberta da LDM, para o cuidador/responsável.	50
Tabela 14 - Alterações na vida dos cuidadores/responsáveis após o impacto da descoberta do diagnóstico da LDM.	51
Tabela 15 - Mudanças na rotina dos cuidadores/responsáveis.	52

Tabela 16 - Sentimentos em relação ao possível óbito dos pacientes/familiares com LDM.	53
Tabela 17 - Nível de estresse do cuidador/responsável.	54
Tabela 18 - Saúde, controle da situação e sobrecarga.	56
Tabela 19 - Ajuda profissional no cuidado diário com o paciente/familiar.	57
Tabela 20 - Grau de conhecimento sobre a LDM, pelos cuidadores/responsáveis. .	58
Tabela 21 - Saúde atual e agravos da LDM nos pacientes/familiares. Item 1 - Parte motora.....	59
Tabela 22 - Saúde atual e agravos da LDM nos pacientes/familiares. Item 2 – Disfagia e deglutição.	60
Tabela 23 - Saúde atual e agravos da LDM nos pacientes/familiares. Item 3 – Parte respiratória.....	61
Tabela 24 - Saúde atual e agravos da LDM nos pacientes/familiares. Item 4 – Uso de dispositivos auxiliares	61
Tabela 25 - Saúde atual e agravos da LDM nos pacientes/familiares. Item 5 – Deformidades e cirurgias.....	62
Tabela 26 - Saúde atual e agravos da LDM nos pacientes/familiares. Item 6 - Parte neurológica e medicações.	62
Tabela 27 - Saúde atual e agravos da LDM nos pacientes/familiares. Item 7 - Qualidade do sono.....	63
Tabela 28 - Equipe multidisciplinar. Item 1 - Acompanhamento médico.	63
Tabela 29 - Equipe multidisciplinar. Item 2 - Acompanhamento com o nutricionista.	64
Tabela 30 - Equipe multidisciplinar. Item 3 - Acompanhamento com o fisioterapeuta	65
Tabela 31 - Equipe multidisciplinar. Item 4 - Acompanhamento com terapeuta ocupacional.....	65
Tabela 32 - Equipe multidisciplinar. Item 5 - Acompanhamento com serviço de enfermagem/ou cuidador particular.	66
Tabela 33 - Equipe multidisciplinar. Item 6 - Acesso a saúde (privada ou pública) ..	66
Tabela 34 - profissionais de contato mais próximo com o paciente/familiar	67
Tabela 35 - Grau de conhecimento dos profissionais da saúde sobre a LDM.....	68
Tabela 36 - Importância da divulgação sobre a LDM e sua influência no contexto familiar.	69

Tabela 37 - Experiência do cuidador/responsável com a fisioterapia.	70
--	----

LISTA A DE ABREVIações

ADM - amplitude de movimento paciente

ARS - Cerebrosíde-sulfatase

CEP - comissão ética

IDC - Impacto da Doença Crônica

LDM - Leucodistrofia Metacromática

PD-ARSA - pseudodeficiência de ARSA

PSS - Perceived Stress Scale

QSD - Questionário Sociodemográfico

RNM - ressonância nuclear magnética

SNC - sistema nervoso central

TC - tomografia computadorizada

TCTH - transplante de células troncos hematopoiéticos

SUMÁRIO

1. INTRODUÇÃO	18
1.1 FORMAS DE DIAGNÓSTICO DA LDM	26
1.2 DIAGNÓSTICOS BIOQUÍMICO	27
1.3 DIAGNOSTICO GENÉTICO	28
1.4 DIAGNÓSTICO HISTOPATOLÓGICO.....	29
1.5 EXAMES COMPLEMENTARES	30
1.6 TRATAMENTOS	32
1.7 JUSTIFICATIVA	34
2. OBJETIVO	35
2.1 OBJETIVO GERAL	35
2.2 OBJETIVOS ESPECÍFICOS	35
3. MÉTODO	36
3.1 TIPO DE PESQUISA	36
3.2 LOCAL DA PESQUISA.....	36
3.3 CASUÍSTICA.....	36
3.3.1 AMOSTRA.....	36
3.3.2 CRITÉRIO DE INCLUSÃO	37
3.3.3 CRITÉRIO DE EXCLUSÃO	37
3.4 VARIÁVEIS DA PESQUISA.....	37
3.5 INSTRUMENTO DE PESQUISA	37
3.6 ASPECTOS ÉTICOS DA PESQUISA	38
3.7 COLETA DE DADOS	38
3.8 ANÁLISE	38
4 - RESULTADOS	39
4.1 - A RELAÇÃO DOS PARTICIPANTES COM A PESSOA COM LDM E O QUESTIONÁRIO SOCIODEMOGRÁFICO.....	39
4.2 - INFORMAÇÕES DOS PACIENTES DO DIAGNÓSTICO E O DESEJO DE TER MAIS FILHOS.....	45
4.3 - O IMPACTO DA DESCOBERTA DA LDM E O CUIDADOR/RESPONSÁVEL.....	49

4.4 - NÍVEL DE ESTRESSE DO CUIDADOR/RESPONSÁVEL.....	54
4.5 – AJUDA PROFISSIONAL NO CUIDADO COTIDIANO DO PACIENTE/FAMILIAR.....	57
4.6 - GRAU DE CONHECIMENTO DOS CUIDADORES/RESPONSÁVEIS SOBRE A LDM.....	57
4.7 A SAÚDE ATUAL E AGRAVOS DA LDM NOS PACIENTES/FAMILIARES.	59
4.8 - EQUIPE MULTIDISCIPLINAR, E O ACESSO A SAÚDE E TRATAMENTOS.	63
4.9 - O PROFISSIONAL DA SAÚDE, DE CONTATO MAIS PRÓXIMO COM O PACIENTE/FAMILIAR. FAMILIAR O NÍVEL DE CONHECIMENTO DELES QUANTO A LDM	67
4.10 - DIVULGAÇÃO DA LDM E COMO ISSO AFETARIA A VIDA DOS PACIENTES/FAMILIARES E DOS CUIDADORES/RESPONSÁVEIS.	68
4.11 - EXPERIÊNCIA DO CUIDADOR/RESPONSÁVEL COM A FISIOTERAPIA.....	69
5. DISCUSSÃO.....	72
CONCLUSÃO.....	80
REFERÊNCIAS.....	81
ANEXO A - TERMO DE COMPROMISSO E CONFIDENCIALIDADE	84
ANEXO B - TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO	85
ANEXO C – CARTA DE AUTORIZAÇÃO DA PESQUISA	88
ANEXO D - PARECER COMISSAO DE ETICA.....	89
CONTINUAÇÃO DO PARECER: 4.782.179	91
ANEXO E -.....	92
APENDICE A - QUESTIONÁRIO ADAPTADO SOBRE A PERCEPÇÃO DOS CUIDADORES/RESPONSÁVEIS DE PACIENTES COM LEUCODISTROFIA METACROMÁTICA (LDM).....	93
APENDICE B - CARTILHAS INFORMATIVA	103

1. INTRODUÇÃO

O Cuidador é estimado por ser uma pessoa que possui atribuições diferenciadas, pois demonstra sentimentos nobres a humanidade¹, doando-se inteiramente, oferecendo afeto e compaixão ao necessitado². Na maioria das vezes, é uma pessoa leiga, tornando-se um cuidador informal^{3,2,1}. O cuidador nem sempre assume esse papel por espontaneidade, geralmente é designado pela família e muitos são os motivos para que isso aconteça¹, os principais são: o dever moral fundamentados em sua cultura e religião; se for seu cônjuge¹, ou filho^{4,5}; e também pela parte financeira¹, assim acumulando múltiplas responsabilidades e atividades, sobrecarregando seu físico e sua mente¹.

É essencial compreender essa atitude de se tornar um cuidador, porém é uma difícil tarefa que envolve diversas emoções conflitantes². Segundo o Guia Prático do Cuidador (BRASIL, 2008)^{2,1} “diz que o ato de cuidar é complexo e pode apresentar sentimentos diversos e contraditórios, tais como raiva, culpa, medo, angústia, confusão, cansaço, estresse, tristeza, nervosismo, irritação, choro, medo da morte e da invalidez”. Tais sentimentos podem surgir. Por isso precisam ser compreendidos, pois fazem parte da relação de ambos^{2,1}. O cuidador deve manter um bom estado físico e emocional, e observar o comportamento do paciente para encontrar soluções e formas de ação durante todo o cuidado².

O trabalho do cuidador é de fazer companhia e ajudar o paciente naquilo que ele não consegue fazer sozinho, dando incentivo no ganho de sua autonomia mesmo sendo pelos menores feitos. Um trabalho que exige calma e tempo². O paciente, se possível e com ajuda do cuidador, pode realizar algumas tarefas, dentre elas o autocuidado. Pois a ato de cuidar não significa fazer o que o outro não faz, mas auxiliar o outro naquilo que ele necessite. Esse cuidado não é só com o corpo físico, a angústia pela doença, as limitações adquiridas, o emocional, os sentimentos confusos, o e o passado do paciente, fazem parte dele e deve-se respeitar todo esse contexto^{2,1}.

Cada paciente apresentará uma necessidade diferente, definida por idade, sexo tipo de patologias ou limitações adquiridas, o tempo de diagnóstico, se está fechado ou não, essas informações trazem influência no tipo de cuidado que deverá ser prestado aquele paciente^{3,6}. As doenças crônicas ou avançadas, degenerativas,

hereditárias ou não, demandam uma atenção maior por parte de seus cuidadores podendo gerar sobrecarga²¹ ou adoecê-los, por terem a maior parte do seu dia dedicado a este cuidado^{3,6}.

Na rotina do cuidador, estão inclusas estes tipos de atividades: ser o elo entre a família e os profissionais de saúde²⁶; mostrar solidariedade, e estar atento e escutar a pessoa ser cuidada, ser responsável pelos cuidados higiênicos e vestimentas; incentivar a autonomia do paciente neste quesito se possível; ajudar ou alimentar o paciente; auxiliar na locomoção e atividades físicas e de lazer (se possível)⁶; Realizar mudanças de decúbito na cama e na cadeira, assim prevenindo escaras ou futuras deformidades; administrar as medicações, sob orientações médicas; alertar aos profissionais as possíveis intercorrências que surgirem; promover o conforto e a melhoria da qualidade de vida do paciente através de atitudes necessárias segundo a sua necessidade^{3,2}. É essencial que os profissionais da saúde esclareçam aquilo que pode ou não ser feito pelo cuidador “informal”, e o momento de procurar ajuda profissional, principalmente quando o paciente estiver em situação de risco a vida².

É dentre os familiares que se encontra o cuidador^{3,6}. Os pais são os principais que desempenham este papel, em muitos casos não estão preparados para cuidar de um doente⁶, sem qualquer informação, ou orientação de tratamento e cuidados específicos⁵, tendem a causar stress²¹ e assim poderá desestabilizar-se com a notícia^{1,3,6}. O diagnóstico de uma doença pode mudar a rotina de qualquer família, principalmente se tratando das doenças genéticas, raras degenerativas e hereditárias, iniciando um momento de sofrimento e choque para os pais^{3,4}, pois um filho com deficiência congênita ou adquirida desperta questões⁵ traumáticas e sem explicação⁴. O desejo de que o “filho seja normal”, traz uma crise familiar, com conflitos internos e surgem sentimentos de fracasso, a solidão, a negação, a impotência, a frustração, a culpa e o medo³, os sentimentos semelhantes ao processo de luto, ou seja, todos os sonhos traçados antes para aquele filho, neste momento são enterrados³.

Neste contexto da descoberta desse tipo de doença rara degenerativa hereditária, a eleição do cuidador entre o pai e a mãe é muito importante, ou seja, quem assumirá essa responsabilidade de imediato, e quem dará o suporte para que isso aconteça^{6,4}. Os pais cuidadores começam a abdicar da vida social e seus lazeres, até mesmo da vida conjugal, por estarem ocupados ou cansados para dar atenção

aos demais integrantes de sua família^{3,6,4}. Sem se desprender das coisas que faziam parte de sua vida antes do diagnóstico. Quase sempre, neste começo, é inevitável não conseguir dar conta de sua nova realidade⁵ e saber lidar com os acontecimentos futuros^{4,5}. Será necessário, a busca, de informações sobre esta doença, como cuidar deste filho agora com uma doença rara da qual não se tem muita informação ou experiência de vida, ou seja, nunca ouviu falar e nem viu alguém com ela⁷.

Conforme a definição do Ministério da Saúde, doenças raras são aquelas que afetam 65 pessoas a cada 100 mil ou seja 1,3 pessoa a cada duas mil. Existem entre 6 e 8 mil doenças raras mundialmente, 80% delas de origem genética, em muitos casos hereditárias, afetando cerca de 8% da população mundial. No Brasil, a estimativa é de 13 a 15 milhões de pessoas afetadas⁷. Em sua maioria as doenças raras são crônicas degenerativas e hereditárias, sem perspectiva de cura^{8,9, 13}, com muitas comorbidades, que alteram tanto na funcionalidade biológica^{10,11} e fisiológicas^{8,9}, e até mesmo nas incertezas do futuro e no prognóstico da doença^{10,11,9,13}.

Aquilo que diferencia as doenças raras das outras doenças crônicas³ como o diabetes ou a hipertensão, é o controle dos sintomas, nas doenças raras por muitas vezes eles são desconhecidos, ou já se manifestaram antes da sua descoberta^{13,11,9,12}. A busca pelo diagnóstico de uma doença rara pode perdurar por anos e muitas das vezes não são concluídos ou não tem um nome a ser dado a essa doença por muitas vezes chamada de síndrome pelo simples fato de serem raras e sem estudos ou comprovações científicas de sua existência^{12, 13}.

Aqueles que convivem com uma doença degenerativa como as ataxias ou as distrofias, por exemplo, sendo o próprio afetado ou o familiar e cuidador terá de ajustar sua vida para suprir a necessidade das transformações que ocorrerão durante todo o processo da doença^{6,13}. Nas doenças que se manifestam no nascimento ou na infância isso requererá mais atenção e demandará uma compreensão e discernimento daquilo que é aceitável ou diferenciado para a idade criança^{6,5,13}. Já quando as doenças raras se manifestam tardiamente, seja na adolescência, juventude⁹ ou velhice, a questão estará em entender como aquele ente querido dantes saudável, se encontra nesta situação^{6,5}.

Por não obter a cura disponível, doenças raras quase sempre, vem associadas com um alto custo de medicação ou algum tipo de tratamento paliativo²² ou adjacente que traga um certo conforto para o paciente¹³. A doença rara hereditária vem

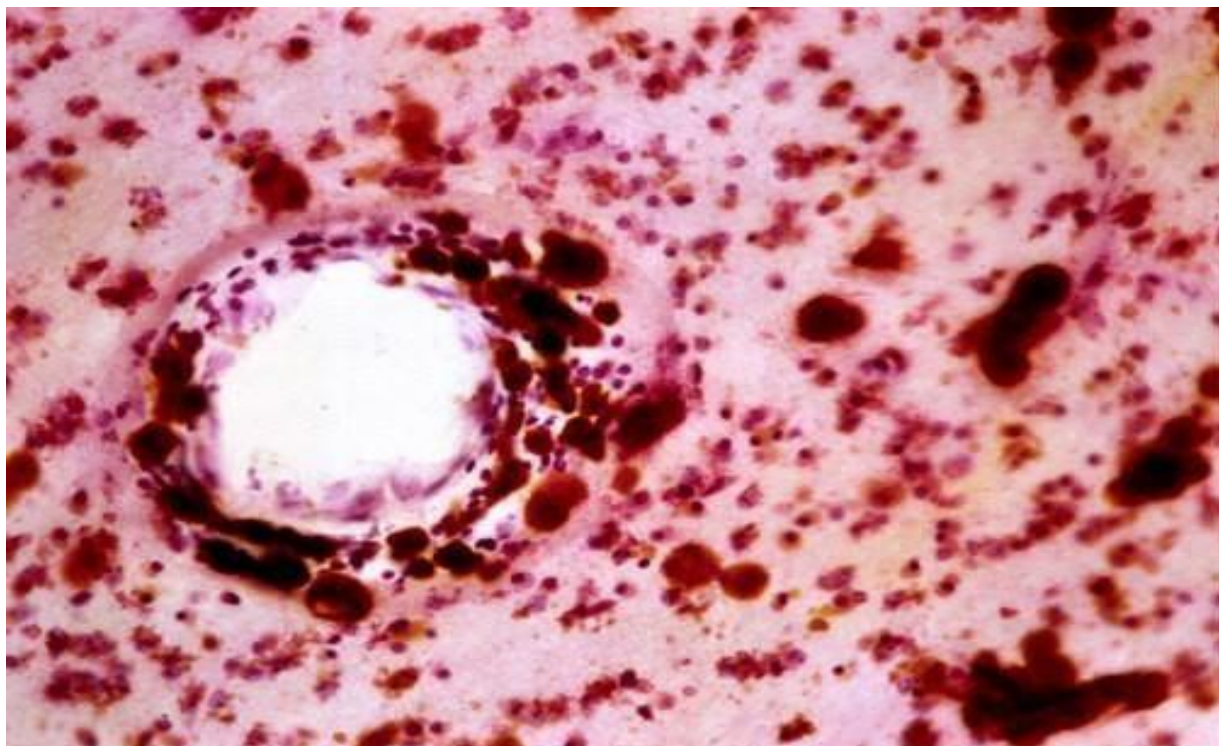
acompanhada de muitas preocupações, uma delas é: se já existir irmãos ou descendentes nesta família, se serão diagnosticados ou portadores dela^{12,13}. Dado a este fato, começa a busca por conhecimento aprofundado sobre esta doença rara, o que é bom para o ajudar compreendê-la e possivelmente se preparar para a nova vida, mas, ruim pois poderá ser desgastante e decepcionante quando se vai ao fundo da questão, como será o prognóstico desta doença rara ^{8,12,13,1}.

No leque de doenças raras, a Leucodistrofia Metacromática (LDM) está inserida, pois ela é um erro inato do metabolismo, ligada ao grupo das doenças lisossômicas (DL)^{8,11,12,15} com uma prevalência de 1:40.000 a 1:160.000 nascidos vivos^{8,10,12}. Ocorre por uma mutação autossômica recessiva do cromossomo 22q13.33, que resulta na atividade deficiente da enzima Arilsulfatase A ou ARSA (Cerebroside-sulfatase), uma enzima lisossomal que degrada uma série de lipídeos sulfatados (sulfogalactosilceramidas ou sulfatídeos), localizados principalmente em macrófagos, microgliais e oligodendrócitos. O principal destes sulfatídeos é o cerebrosídeo-sulfato que, em conjunto com os demais, tem como principal função constituir a bainha de mielina de células nervosas centrais e periféricas, componentes dos esfingolipídios^{8,10}. Conhecidos como galactocerebrosídeos e glicocerebrosídeos que são ceramidas monossacarídicas¹⁴.

Sabe-se que foi em 1910 surgiu a primeira descrição clínica de um caso de LDM (adulto), descrito por Alzheimer, apresentando como uma doença neurodegenerativa, cujas lâminas histológicas de córtex cerebral apresentavam metacromasia, ou seja, fenômeno em que certos corantes catiônicos mudam a sua coloração azulada para tons rosados ou amarronzados, quando ligados a certos grupamentos aniônicos presentes em diversos compostos orgânicos, como os sulfatídeos (figura 1)⁸. Mas foi em 1963, que foi provada a relação causal entre a LDM e a deficiência de ARSA, sendo que 17 anos depois o gene *ARSA*, foi identificado e localizado no braço longo do cromossomo 22 e totalmente sequenciado em 1989 por Stein e colaboradores ⁸.

Os sulfatídeos dentro dos macrófagos estão ligados ao corante, apresentando cor amarronzada. Os macrófagos estão localizados ao redor do vaso sanguíneo e dispersos por todo parênquima cerebral, conforme figura ⁸.

Figura 1 - Lâmina de tecido cerebral de indivíduo com LDM



Fonte: (OP, Artigaiás. 2009, pág. 15)⁸

Com a deficiência da enzima ARSA, os sulfatos (ou sulfatídeos) se acumulam no corpo e são levados da corrente sanguínea para outros tecidos, formando depósitos nos nervos periféricos com consequente desmielinização nos neurônios periféricos, principalmente nas bainhas protetoras que circundam os neurônios, enquanto o lactosil sulfato se acumula nos rins, vesícula biliar, bexiga e outros órgãos^{8,10,14,11}. O acúmulo destes sulfatídeos torna-se o primeiro responsável pelas manifestações patológicas da doença^{10,9}. Podendo assim contribuir para uma lesão na substância branca, incluindo inibir a diferenciação de oligodendrócitos e obter uma resposta pós-inflamatória da micróglia causando instabilidade da mielina e desmielinização central, simétrica e progressiva da substância branca do sistema nervoso central (SNC)^{14,11}. Nem todas as pessoas com LDM apresentam lesões de substância branca inicialmente^{15,16,11}.

A diminuição da atividade ARSA não é suficiente para o diagnóstico de DLM, pois pode refletir pseudodeficiência de ARSA (PD-ARSA)¹¹. Cerca de 2% da população em geral possui essa deficiência sem desenvolver qualquer manifestação patológica associada à LDM. A pseudodeficiência de ARSA (PD-ARSA) ocorre devido

à homozigose de um alelo da Arilsulfatase A, que se caracteriza por dois polimorfismos⁸. É necessário um estudo da PD-ARSA mais aprofundado por ter implicações diretas no diagnóstico de LDM e no aconselhamento genético das famílias¹².

A LDM é caracterizada clinicamente por alterações neurológicas, secundárias tanto a processos de desmielinização (formação inadequada da bainha de mielina), ou (perda da mielina previamente formada), sendo a segunda, a forma predominante^{11,9,12}.

A LDM faz parte de um grupo de patologias com mais de 30 doenças genéticas heterogêneas causadas por defeitos na síntese ou metabolismo de mielinas com uma prevalência de 1:40.000 a 1:160.000 nascidos vivos com padrão de herança autossômico recessivo, embora 16% da população possa ter alguma deficiência da enzima Arilsulfatase A (ARSA)^{11,9}.

A LDM é transmitida de pais para filhos, filhos que herdaram apenas um gene defeituoso de um dos pais, serão portadores, mas não terão a LDM. Quando 2 portadores têm um filho, há uma chance de 1 em 4 de o filho herdar ambos os genes e apresentar LDM, ou seja, 25%¹⁴. De um modo geral, estudos de prevalência de DL, como a LDM, são bastante escassos na literatura^{8,10,14,15}.

A LDM pode manifestar-se clinicamente em qualquer fase da vida, apresentando-se de forma bastante heterogênea, a LDM pode ser dividida e classificada em três formas diferentes, conforme a apresentação inicial de sinais e sintomas, e idade. Sendo: infantil tardia, dos 6 meses aos 4 anos de idade, a juvenil, de 4 a 16 anos de idade e a adulta que é após a puberdade em diante^{10,9}.

A forma infantil tardia, tem suas manifestações iniciais na infância, é o tipo clínico mais comum da LDM, com o quadro mais uniforme, pois a variabilidade fenotípica é bastante intensa entre as formas adultas^{8,15}. De forma geral, a LDM tende a cursar com a mesma forma clínica dentro de uma mesma família, mas variações intrafamiliares também já foram descritas⁸. Em todas as formas o desenvolvimento neuropsicomotor é normal até o surgimento das primeiras manifestações clínicas¹².

A forma Infantil Tardia, é a forma clínica mais prevalente, frequente entre 50% a 60% dos casos, tem por característica a rápida progressão da regressão psicomotora sendo a pior delas,^{8,15,16} que pode se manifestar entre os 6 meses e os 4 anos de vida. Geralmente os primeiros sintomas e sinais ocorrem entre 12 e 24 meses

de vida, em uma criança previamente hígida e com desenvolvimento neurológico normal, que conseguiu sentar-se sozinha e caminhou com apoio. O início da deambulação independente, muitas vezes, já apresenta algum atraso^{8,14,11,12,15}.

As primeiras manifestações clínicas são: irritabilidade, quedas frequentes, desequilíbrio de marcha (ataxia), fraqueza muscular (hipotonia), evoluindo progressivamente para diminuição ou perda dos reflexos tendinosos profundos (hipo- e arreflexia), sinal de Babinski, crises convulsivas, dificuldade na fala, comprometimento cognitivo e hipotonia muscular^{10,12}.

Com a progressão da doença o paciente evolui para um quadro de espasticidade com grave limitação funcional e perda de contato com o meio ^{12,8,15}. Nos meses subsequentes à apresentação inicial, a doença evolui inexoravelmente para comprometimento intelectual e cegueira (por atrofia do nervo óptico e nistagmo), também apresenta disartria e disfagia¹⁰.

Essa criança que inicialmente apresentava flácida e hipotônica, passa agora a tornar-se espástica, progredindo para uma quadriparesia espástica e limitação total ao leito^{8,10}. Com a evolução do quadro neurológico descrito, cerca de 25% dos pacientes apresentam crises convulsivas (em geral, de caráter generalizado). Portanto o eletroencefalograma nesses pacientes, em geral, não apresenta alterações focais, e sim lentificação difusa de ondas nas fases mais tardias da doença^{15,10}.

O quadro evolui para a perda total da capacidade de realização de qualquer atividade e contato com o meio, estimando-se uma sobrevida de 6 meses a 8 anos após o surgimento dos sintomas iniciais (Quadro 1)^{8,10}. Geralmente, a progressão da doença é inevitável; a maioria dos pacientes morre no final da primeira década após o início dos sintomas⁹.

A forma Juvenil corresponde aproximadamente de 20% a 30% dos casos e manifesta-se entre 4 e 16 anos de idade¹². Nesta forma clínica, em uma criança previamente hígida e mentalmente normal. Apresenta-se com alterações emocionais, mudanças comportamentais, perda de funções mentais e dificuldades de linguagem que afetam o desenvolvimento intelectual e o desempenho escolar ¹⁵. Nos casos de progressão lenta, predominam os sintomas motores; tetraplegia espástica, sintomas bulbar, ataxia, convulsões e atrofia do nervo óptico podem ocorrer¹². Essas manifestações podem perdurar por meses e até mais de um ano, antes de qualquer

outro sinal neurológico^{8,11}. A atividade da enzima ARSA é limitada, mostra atividade residual, mas não tão limitada quanto na forma infantil⁸.

As Crises convulsivas também estão presentes nesta forma da LDM ocorrendo de 30% a 50% dos casos, sendo geralmente do tipo parcial. Sinais clínicos de neuropatia periférica desmielinizante nem sempre estão presentes, sendo notado no exame físico reflexos tendinosos profundos vivos^{8,12,14}. Na forma juvenil, deve-se ressaltar que toda a progressão da deterioração intelectual e motora da LDM é mais lenta, quando comparada com a forma infantil tardia, de modo que os pacientes podem sobreviver mais de dez anos após o início dos sintomas, tendo assim, a sobrevida de 3 a 17 anos (Quadro 1)^{8,14}.

A forma Adulta é a mais rara, da LDM, com início variando amplamente entre os 15 aos 60 anos⁸ corresponde a 10% dos casos¹⁰. Pode se apresentar de duas formas: uma com predominância motora (síndrome do cerebelo piramidal); e uma com predomínio de sintomas psiquiátricos¹⁵. Nos sintomas motores apresentam transtornos de marcha, ataxia e sinais de neuropatia periférica. Sendo esta última um aspecto frequente da LDM forma adulta, podendo ser o sinal inicial^{11,15}.

Com uma frequência bem rara, as convulsões também podem ocorrer, assim como nas outras formas clínicas. A progressão tende a ser mais lenta que nas outras formas, tendo uma sobrevida de 10 a 20 anos após as manifestações iniciais. (Quadro 1)^{12,8}. De uma forma geral, as alterações comportamentais e a deterioração cognitiva são os sinais e sintomas mais intensos, comumente encontrados no início do quadro, podendo assim vir a ser confundidos, muitas vezes, com déficit de atenção, esquizofrenia ou outras psicoses^{8,18}.

Quadro 1 Formas da LDM: manifestações clínicas, diagnósticos diferenciais e exames laboratoriais

Achados	Forma infantil tardia	Forma juvenil	Forma adulta
<i>Idade de inicio</i>	Entre 0 a 4 anos	Entre 4 e 15 anos	A partir dos 15 anos
<i>Principais manifestações clínicas</i>	<ul style="list-style-type: none"> - Atraso nos marcos do desenvolvimento (marcha, fala...) - Quedas freqüentes e ataxia de marcha - Hipotonia - Reflexos tendinosos ausentes ou diminuídos - Atrofia óptica e nistagmo - Convulsões 	<ul style="list-style-type: none"> - Alterações comportamentais - Dificuldades escolares - Ataxia e quedas freqüentes - Comprometimento extrapiramidal - Convulsões 	<ul style="list-style-type: none"> - Alterações comportamentais (quadro psiquiátrico) - Demência progressiva - Ataxia - Convulsões
<i>Sobrevida</i>	De 6 meses a 8 anos	De 10 a 20 anos	De 10 a 30 anos
<i>Principais diagnósticos diferenciais</i>	<ul style="list-style-type: none"> - Doença de Krabbe - Encefalopatia mitocondrial - Doença de Canavan - Doença de Alexander - Distrofia neuroaxonal 	<ul style="list-style-type: none"> - Adrenoleucodistrofia ligada ao X - Encefalopatia mitocondrial - Distrofia neuroaxonal - Doença de Krabbe juvenil - Gangliosidoses juvenis (GM1/GM2) 	<ul style="list-style-type: none"> - Psicose - Neuropatias com predomínio motor - Doença de Krabbe do adulto - Neuropatia, ataxia e retinite pigmentosa (NARP) - Adrenomieloneuropatia
<i>Imagem do SNC (RNM ou TC)</i>	<ul style="list-style-type: none"> - Alterações de substância branca periventricular e centro semioval - Fibras U poupadas - Início do pólo posterior em direção anterior 	<ul style="list-style-type: none"> - Alterações de substância branca no centro semioval - Início do pólo anterior em direção posterior 	
<i>Líquido cefalorraquidiano</i>	Hiperproteínoorraquia significativa	Hiperproteínoorraquia ocasional	
<i>Estudos neurofisiológicos</i>	<ul style="list-style-type: none"> - Diminuição da velocidade de condução (predomínio motor) - Alterações eventuais nos potenciais evocados 	<ul style="list-style-type: none"> - Diminuição da velocidade de condução (predomínio motor) 	

Fonte: (OP, Artigaiás. 2009, pág. 21) ⁸

1.1 FORMAS DE DIAGNÓSTICO DA LDM

Os sintomas iniciais que o LDM ao longo do curso clínico, exames de imagem e resultados laboratoriais, se assemelham a outras doenças neurodegenerativas associadas à LDM que apresentam distrofia da substância branca. Devido às mudanças na cognição e no desenvolvimento neuropsicomotor, podem ser comparadas ou até confundidas com a doença de Krabbe, adrenoleucodistrofia ligada ao X, doença de Pelizaeus-Merzbacher, doença de Alexander, fucosidose, doença de Canavan, gangliosidose GM1 e GM2 (Quadro 2)⁸, também podem sugerir o diagnóstico de demência de início precoce. As alterações radiológicas podem ser distinguidas da microangiopatia do envelhecimento ou da esclerose múltipla; porque tendem a ter lesões em simetria confluentes na substância branca^{15,8,11}.

Quadro 2 Leucodistrofia: principais erros inatos do metabolismo a serem considerados no diagnóstico diferencial

Erro Inato do Metabolismo	Enzima deficiente	Padrão de Herança
Doença de Krabbe	Galactocerebrosidase	AR
Doença de Canavan	Aspartoacilase	AR
Doença de Alexander	Proteína glial fibrilar ácida	AD
Distrofia neuroaxonal	fosfolipase A2 - grupo VI	AR
Doença de Pelizaeus-Merzbacher	Proteína proteolípica-1	LX
Fucosidose	alfa-L-fucosidase	AR
Adrenoleucodistrofia ligada ao X	ATP cassete-ligadora subfamília D membro 1	LX
Gangliosidose GM1 e GM2 formas juvenis	beta-galactosidase	AR
Encefalopatias mitocondriais	a depender do defeito gênico associado	MT, AD, AR

Legenda: AR: autossômica recessiva, AD: autossômica dominante, LX: ligada ao X. MT: mitocondrial

Fonte: (OP, Artigaiás. 2009, pág. 18) ⁸

1.2 DIAGNÓSTICOS BIOQUÍMICO

A ARSA está presente em vários fluídos do corpo humano, como urina, o sangue e para a confirmação do diagnóstico, é necessário avaliar no exame bioquímico a atividade da ARSA em leucócitos e fibroblastos por biópsia de pele^{8,15,11}.

Quando sua atividade é baixa, podemos encontrar três situações diferentes: 1) paciente com LDM; 2) paciente com deficiência de saposina B ^{8,17}; 3) paciente que está com uma pseudodeficiência de ARSA (situação não patológica)^{8,17}. Dadas essas possibilidades (quadro 3), a avaliação deve continuar com os exames de acompanhamento necessários para um diagnóstico preciso^{8,17}.

Quadro 3 Condições a serem consideradas no diagnóstico diferencial de deficiência da enzima ARSA

Diagnóstico	Atividade de ARSA <i>in vitro</i>	Atividade de outras sulfatases	Excreção urinária	Manifestações clínicas principais
Deficiência múltipla de sulfatases	Muito reduzida	Reduzida	Sulfatídeos e mucopolissacarídeos	Leucodistrofia, hiperproteinúria, diminuição da velocidade de condução nervosa, face grosseira, disostose, ictiose
Deficiência de saposina B	Normal	Normal	Sulfatídeos e outros glicolipídeos	Quadro semelhante a LDM
Pseudodeficiência de ARSA	Reduzida	Normal	Normal	Assintomático
Leucodistrofia metacromática	Muito reduzida	Normal	Sulfatídeos	LDM

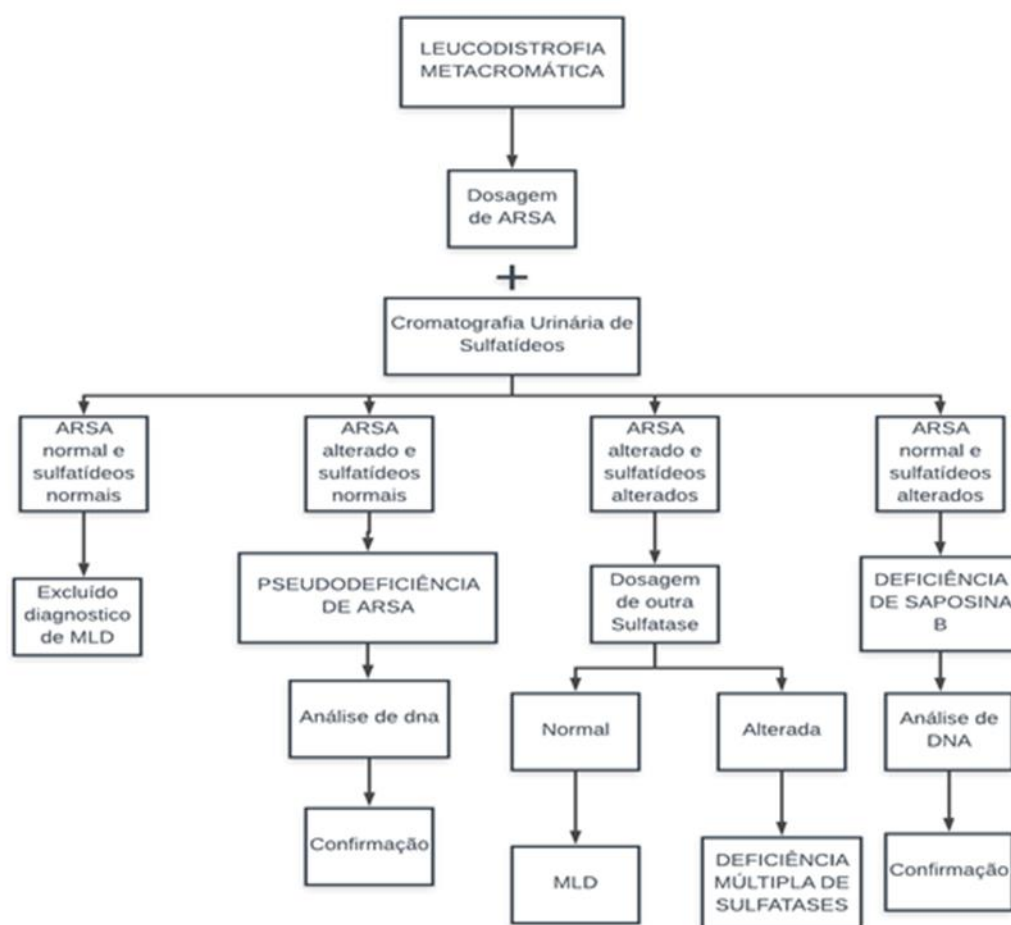
Fonte: (OP, Artigaiás. 2009, pág. 37)⁸

1.3 DIAGNOSTICO GENÉTICO

Confirma-se a deficiência do ARSA, em outro modo, através da análise genética molecular que mostra a atividade enzimática e o carregamento de sulfatídeos^{11,18}, através da urina^{8,17,18}, tanto nos pacientes quanto nos familiares, podendo assim auxiliar no diagnóstico pré-natal, e através do líquido amniótico. Vale destacar que o aconselhamento genético familiar é fundamental quando diagnosticado um caso de LDM na família, prevenindo novos casos¹². Na indicação de teste genético molecular, o uso de um painel multigênico poderá fornecer informações e aconselhamento aos familiares, em caso de pais consanguíneos^{8,11}.

O diagnóstico pós-natal é feito por meio da história clínica, avaliação física e ressonância magnética, estudo neurofisiológico e exames laboratoriais que apresentem a esse déficit da Arilsulfatase A (ARSA) em leucócitos obtidos do sangue periférico e presença de sulfatídeos em excesso na urina^{12,10}. O diagnóstico pode ser suspeitado assim que o paciente apresentar sinais de baixas capacidades intelectuais, motoras e/ou cognitivas e assim confirmar com a dosagem de enzima ARSA e sulfatídeos, conforme apresentado no fluxograma (quadro 4)¹⁸.

Quadro 4 Fluxograma para diagnóstico de leucodistrofia metacromática.



1.4 DIAGNÓSTICO HISTOPATOLÓGICO

A realização de biópsia de nervo periférico quase não é realizada para o diagnóstico da LDM, pois os exames laboratoriais (tanto bioquímicos, como genéticos), são os mais utilizados. Inicialmente mostra-se uma desmielinização desigual, mas durante a evolução da doença completamente toda a substância branca é afetada de forma simétrica, e o tronco cerebral também, de forma branda, assim como os hemisférios cerebelares que também podem estar comprometidos^{8,16,18}.

A caracterização histológica da LDM marcada pela desmielinização do sistema nervoso (tanto central, quanto periférico) e encontra-se no tecido neural um grande acúmulo de depósito dos grânulos metacromáticos. Assim é observado na microscopia se os axônios estão intactos, porque somente nas áreas mais

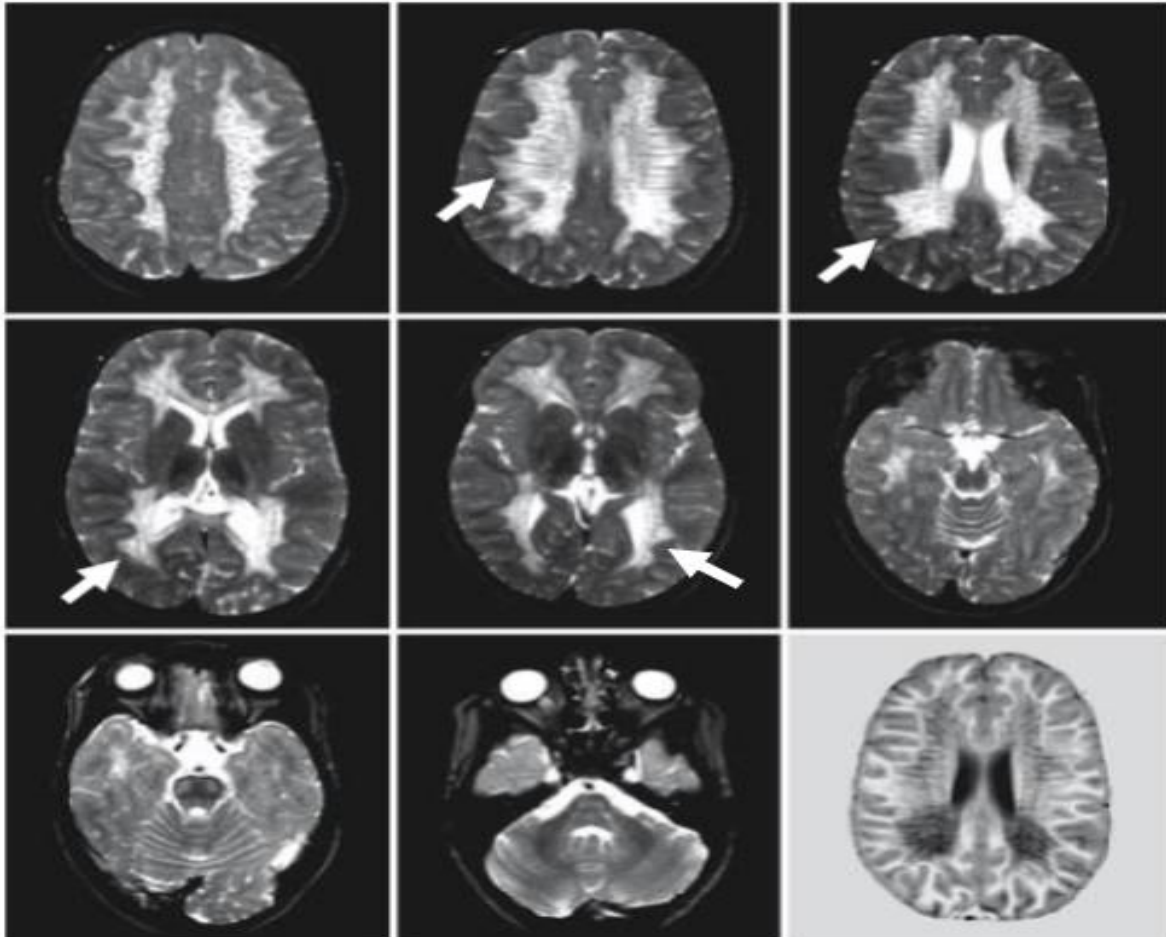
comprometidas pela LDM os axônios apresentam uma diminuição de sua densidade. Enquanto os astrócitos se propagam expressivamente, não se veem os oligodendrócitos nestas áreas afetadas e são bem reduzidos nas áreas preservadas^{8,18}. Frequentemente encontrado na LDM, um outro achado laboratorial mostra a elevação dos níveis de proteína no líquido cefalorraquidiano¹⁸, sendo achado assíduo na forma infantil tardia, mas raro nas formas adultas⁸.

1.5 EXAMES COMPLEMENTARES

Na investigação clínica da LDM, há exames que são importantíssimos e extremamente úteis para o diagnóstico como: os exames de imagem, tomografia computadorizada (TC) e ressonância nuclear magnética (RNM)^{11,15,18}.

A Evidência da RM, sempre se apresentam como anormalidades simétricas difusas de mielina (desmielinização) periventricular com hyperintensities em T2 imagens ponderadas. A substância branca anormal é frequentemente descrita como tendo um padrão tigroid (rajado) ou listras radiais, demonstrado pelas (setas brancas) na (Figura 2)^{8,11,15}. O corpo caloso, parte posterior da cápsula interna, tratos piramidais no tronco cerebral estão também comprometidos^{8,11}, conforme (Figura 2).

Figura 2 RM de crânio: um caso de LDM juvenil, a substância branca é difusamente envolvida, sendo poupadas as fibras U, dentro das áreas afetadas é visto o padrão tigróide.



Fonte: (OP, Artigaiás. 2009, pág. 61) ⁸

Com a progressão da LDM as anormalidades da RM tornam-se mais pronunciadas em uma progressão rostral-caudal e cerebral atrofia se desenvolve lesões anteriores que podem ser mais comuns inicialmente em indivíduos com início posterior. Nem todas as pessoas com DLM apresentam lesões de substância branca inicialmente¹¹.

Os resultados de ressonância magnética RNM, nas diferentes manifestações clínicas da LDM, afeta uma parte do encéfalo. Na forma Juvenil (adolescentes e adultos), há um comprometimento nos lobos frontais do cérebro e progride ântero-posteriormente¹⁰. Já na forma Infância Tardia, o comprometimento começa no lobo occipital e progredindo em direção anterior^{10,15}. Por algumas vezes além da

desmielinização predominar na região periventricular ela poupa o território subcortical (fibras em “U”) da substância branca^{17,18}. Então não se vê nenhum dano ao córtex cerebral, o qual permanece relativamente intacto, com menos perda ou ausência de neurônios e nenhum material metacromático é acumulado¹⁸.

Com a evolução da LDM, por muitos anos, os pacientes passam a apresentar envolvimento com o cerebelo, gânglios da base e tálamo, com hipodensidade, além das topografias já mencionadas. Essa hipodensidade de sinal LDM, pode ser confundida com doença de Krabber, por isso é necessário considerar o grau e a gravidade dos sinais na substância branca. Em comparação com a TC, a RM é mais sensível às lesões que envolvem a substância branca^{8,11,19}.

1.6 TRATAMENTOS

A LDM ainda não tem um tratamento curativo^{10,14,12}. No entanto, as terapias de intervenções são paliativas juntamente com outras opções de abordagens disponíveis⁹, tem como objetivo, retardar o curso clínico da doença^{10,12}. Sendo necessário que seja feito um diagnóstico precoce e seguro, principalmente nos casos em que os tratamentos ou as abordagens e intervenções são indicadas e possíveis^{10,16,19,17}.

As opções de tratamento existentes incluem, as Terapias genéticas^{9,12,18}, o transplante de células troncos hematopoiéticos (TCTH), substituição intratecal de substrato/enzima, edição de genomas, entre outras^{8,16}. Tratamento medicamentoso antibióticos, antiespasmódicos e analgésicos, anticonvulsivantes e o acompanhamento primordial da equipe médica multidisciplinar, onde o foco da intervenção médica e da equipe de reabilitação tem sido a prevenção de complicações secundárias, as deformidades osteomusculares, as infecções e aspirações brônquicas, que tem sido utilizado para protelar o curso da doença, viabilizando uma expectativa de vida maior^{8,9,12,16}.

O Transplante de Células Tronco Hematopoiéticas (TCHT) tem sido o mais visto como um dos tratamentos mais indicados com resultados benéficos para pacientes com LDM, com indicação de aplicação na forma juvenil e forma adulta^{8,16,19}. Neste tratamento com TCHT, os macrófagos conseguem passar pela barreira hematoencefálica, e logo após se distinguem em micróglia que irão suprir as

micróglia deficientes de ARSA, por meio de uma ponte cruzada que acontece essa correção¹⁶. Portanto na LDM o tratamento por TCHT visa a melhora (ou desaceleração) da evolução do quadro da forma juvenil e adulta da LDM^{19,17}.

O TCHT é atualmente o único tratamento genético para LDM nas formas Juvenil tardio e Adulto¹⁹. Esse tipo de tratamento apresenta um ponto negativo por ser lento em sua resposta da substituição do tecido em comparação com a velocidade de evolução da doença¹⁷. Em estudos científicos, aponta-se que são de 12 a 24 meses para a estagnação do curso da doença. Pode-se observar em estudos recentes, que alguns pacientes que foram submetidos a TCHT, apresentaram retardo e outros pacientes, o cessamento da progressão da LDM. A capacidade funcional e cognitiva foram aperfeiçoadas, implicando a uma evolução no aumento vivência desses pacientes. Ainda assim necessita de mais estudos para tal tratamento, e que haja mais publicações concernentes a este assunto^{19,17}.

Com o objetivo de alterar geneticamente as células tronco hematopoiéticas autólogas (HSC) para emitir o gene ARSA, a terapia genética vem sendo utilizada em experimentos com animais, por intermédio de um vetor retroviral. Uma das vantagens desta terapia tem a vantagem de reduzir a procura por doadores, que sejam compatíveis no banco de dados de medula óssea, e a fila de espera de pacientes, além é claro de diminuir a morbidade^{8,16,17}.

Sendo a LDM uma doença que apresenta durante seu curso um prognóstico com muitas comorbidades, é disponibilizar medidas para melhorar, a qualidade de vida destes pacientes. Então deve-se estar envolvido médicos, fisioterapeutas, fonoaudiólogos, nutricionistas, psicólogos, enfermeiros a fim de atenuar as complicações da doença, acrescer as funções intelectuais e neuromusculares trazendo assim um bem-estar para o paciente^{10,14}.

Os profissionais mais solicitados no processo de reabilitação são: os fisioterapeutas, terapeutas ocupacionais fonoaudiólogos, nutricionistas, psicólogos e enfermeiros. Utilizando inúmeros recursos e técnicas que contribuirão no retrocesso do avanço da doença, ofertando uma qualidade de vida melhorada aos pacientes^{12,17}.

Embora que, ainda não haja a cura para LDM, há sim, como utilizar intervenções²³ para retardar a evolução do quadro clínico dela, e é neste objetivo que a fisioterapia intervém, com terapias, técnicas e recursos disponíveis no tratamento da LDM. A intervenção na LDM com o uso de agentes físicos e do movimento

diminuem sua progressão, diminuem o grau de espasticidade, um fator limitante para a mobilidade, pois gera dor ^{11,12,17}.

Então são utilizadas técnicas de facilitação proprioceptiva, cinesioterapia, hidroterapia, mobilização entre outras que tem como objetivo; alinhar os padrões de movimento; ganho de um aumento da amplitude de movimento paciente (ADM), reduzir a espasticidade; trabalhar o controle postural e o ganho força muscular, a fim de diminuir o tônus muscular^{14,11,12,23}. Qualquer opção de tratamento depende do diagnóstico rápido e preciso do indivíduo¹⁷.

1.7 JUSTIFICATIVA

A LDM por ser uma patologia progressiva e degenerativa rara, que ainda não tem a cura, com marcos de déficits neuropsicomotores, se faz necessário a atuação da fisioterapia visando um tratamento de reabilitação e manutenção nestes pacientes para amenizar a evolução progressiva, e reduzir algumas comorbidades e hospitalizações, bem como orientar os cuidadores/responsáveis acerca do curso da patologia e auxiliá-los para ofertarem melhor qualidade e expectativa de vida aos pacientes.

2. OBJETIVO

2.1 OBJETIVO GERAL

Verificar a percepção dos cuidadores/responsáveis sobre a Leucodistrofia Metacromática e orientá-los quanto aos cuidados fisioterapêuticos.

2.2 OBJETIVOS ESPECÍFICOS

- Definir quem é o cuidador de pacientes com limitações físicas e mentais.
- Descrever quais impactos surgem ao longo da vida desse cuidador/responsável.
- Descrever quem são os cuidadores/responsáveis de pacientes com doenças raras/genéticas progressivas.
- Definir doenças raras.
- Descrever a Leucodistrofia Metacromática LDM.
- Aplicar um questionário adaptado aos cuidadores/responsáveis de pacientes com LDM.
- Verificar percepção e identificar as dúvidas dos cuidadores/responsáveis em relação a LDM.
- Apresentar quais são os cuidados fisioterapêuticos para pacientes com LDM.
- Elaborar uma cartilha autoexplicativa com orientações específicas para os cuidadores/responsáveis de pacientes com LDM.

3. MÉTODO

3.1 TIPO DE PESQUISA

Pesquisa de natureza observacional transversal utilizando método quantitativo.

Neste tipo de estudo, o investigador atua meramente como expectador de fenômenos ou fatos, sem, no entanto, realizar qualquer intervenção que possa interferir no curso natural e/ou no desfecho deles, embora possa, neste meio tempo, realizar medições, análises e outros procedimentos para coleta de dados.

Trata-se de um estudo transversal realizado através de aplicação de um questionário online como descrever o estudo observacional

Nesta pesquisa foi usado o método quantitativo que trouxe informações de forma numéricas em gráficos e tabelas dos dados.

3.2 LOCAL DA PESQUISA

A pesquisa foi realizada na Universidade Santo Amaro, localizada à Rua Prof. Enéas de Siqueira Neto, 340. Conforme carta de ciência do coordenador do Curso (ANEXO C).

Foi encaminhado aos cuidadores e responsáveis dos pacientes com LDM um questionário eletrônico que foi respondido por meio de celulares, tablets, computadores, e outros instrumentos de forma remota.

3.3 CASUÍSTICA

3.3.1 AMOSTRA

Amostra não probabilística com elementos deliberados de forma intencional, com pessoas que conhecem do assunto e convivem com pessoas diagnosticadas com LDM.

Essa pesquisa teve uma estimativa de alcançar em média 45 pessoas, de ambos os sexos, cuidadores ou responsáveis de pacientes com LDM.

3.3.2 CRITÉRIO DE INCLUSÃO

Participaram desta pesquisa familiares e cuidadores que convivem diariamente com pessoas com LDM.

3.3.3 CRITÉRIO DE EXCLUSÃO

Familiares e ou cuidadores que não tem o convívio direto com os pacientes com diagnóstico de LDM.

3.4 VARIÁVEIS DA PESQUISA

Histórias de vida, vivência, conhecimento e informações

3.5 INSTRUMENTO DE PESQUISA

Questionário exploratório construído e adaptado de forma online (APENDICE A), para auxiliar na aplicação e coleta de dados, com perguntas fechadas com variáveis quantitativas de ordem discretas e contínuas, para que todos os participantes sejam questionados de igual forma.

As perguntas do questionário foram embasadas em questionários já realizados e validados, como a partir da escala de ZARIT reduzida ^{28,20,7}, que possui grande utilidade na abordagem dos cuidadores adaptada com a ESCALA BURDEN INTERVIEW DE ZARIT ²⁷, o Questionário Sociodemográfico (QSD) ³ o Questionário Impacto da Doença Crônica (IDC) ³. A Escala de Estresse Percebido (Perceived Stress Scale) (PSS) ²¹.

Após o tratamento estatístico dos resultados, uma cartilha explicativa de orientações ^{24 24 26} fisioterapêuticas²³ aos cuidadores/responsáveis, no manejo aos pacientes com LDM, foi elaborada neste estudo.

3.6 ASPECTOS ÉTICOS DA PESQUISA

O projeto foi enviado ao Comitê de ética e pesquisa para apreciação e aprovação. E todos os participantes assinaram autorização do uso dos dados na pesquisa por meio do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (ANEXO B).

Parecer comissão de ética no (ANEXO D), compromisso de confidencialidade (ANEXO A).

Apresentado e avaliado no Congresso de Iniciação Científica da Unisa. (ANEXO E)

3.7 COLETA DE DADOS

A coleta de dados foi realizada por meio de questionário construído e adaptado de forma online.

Essa coleta trouxe informações como: quem são esses cuidadores e familiares, perfil sociodemográfico, escolaridade, como conheceram a Leucodistrofia Metacromática, se foi o primeiro caso de LDM na família, o que pode ser mais assustador na doença, quais foram as grandes mudanças, como se sentem em relação a LDM, como é realizado o conforto por meio deles a esse paciente, o que mais preocupa os familiares de forma e o conhecimento sobre os tipos de tratamento e terapias, afim de enriquecer a pesquisa.

3.8 ANÁLISE

A análise dos dados feita por meio de tabulação das respostas do questionário e análise estatística e comparativa. Ao final foi apresentada uma cartilha conforme (APENDICE B) de orientações fisioterapêuticas aos cuidadores/responsáveis participantes da pesquisa.

Financiamento próprio: Telefone e internet.

4. RESULTADOS

Os participantes que responderam o questionário deste estudo foram os cuidadores/responsáveis que convivem diariamente com pessoas com diagnóstico de Leucodistrofia Metacromática (LDM). Foram descritos os resultados obtidos da tabulação feita, através de um questionário adaptado e aplicado de forma online.

Os resultados da coleta de dados do questionário, estão divididos em 11 partes, que trarão as informações como: (1°) A relação dos participantes com a pessoa com LDM e o questionário sociodemográfico. (2°) Informações do paciente, do diagnóstico e do desejo das mães de engravidar. (3°) O Impacto da descoberta da LDM e o cuidador/responsável. (4°) O nível de estresse do cuidado/responsável. (5°) Se possui algum auxílio profissional no cotidiano com o paciente/familiar. (6°) O grau de conhecimento destes cuidadores/responsáveis sobre a LDM. (7°) A saúde atual e agravos da LDM nos pacientes/familiares. (8°) A equipe multidisciplinar e acesso a saúde e aos tratamentos. (9°) O profissional de contato mais próximo com o paciente/familiar e o nível de conhecimento deles, quanto a LDM. (10°) A divulgação sobre a LDM e sua influência no contexto familiar. (11°) A experiência do cuidador/responsável com a fisioterapia.

4.1 - A RELAÇÃO DOS PARTICIPANTES COM A PESSOA COM LDM E O QUESTIONÁRIO SOCIODEMOGRÁFICO.

Na 1° parte, demonstradas por 7 tabelas. Na tabela 1, está descrita qual é a relação dos participantes e as pessoas com LDM. Nas tabelas de 2 a 8, está discriminado o perfil sociodemográfico, de cada participante, com as seguintes informações: idade, gênero, estado civil, nacionalidade, grau de parentesco, religião, quantidade de moradores na casa, o tipo de moradia, escolaridade, renda familiar e ocupação profissional.

Tabela 1 - A relação dos participantes com a pessoa com LDM.

OQUE VOCÊ É DO PACIENTE?	
Cuidador	14 50%
Familiar/Responsável	14 50%

Na tabela 1 está demonstrada a relação de convivência dos 34 participantes e a pessoa com LDM. Sendo 50%(14), são cuidadores/responsáveis, e 50% (14) representam os familiares.

Tabela 2 - Perfil sociodemográfico (idade e gênero).

IDADE	
18-19	1 3%
20-29	7 21%
30-39	11 32%
40-49	13 38%
+50	2 6%
GÊNERO	
Feminino	28 82%
Masculino	6 18%

Tabela 3 - Continuação - Perfil sociodemográfico (estado civil e nacionalidade).

ESTADO CIVIL	
Solteiro	4 12%
Casado	22 65%
Divorciado	4 12%
União Estável	3 9%
Viúvo	1 3%
NACIONALIDADE	
Brasileira	31 91%
Peruana	2 6%
Uruguaia	1 3%

Na tabela 2, demonstra que 70% tem uma idade entre 18 a 50 anos, com uma média de 30 a 50 anos. Observa-se que 82% (28), são do sexo feminino e que 18% (6) são do sexo masculino. Quanto ao estado civil, 65% (22), são casados; 12% (4) são solteiros e 12% (4); 3% (1) Viúvo e 9% (3) estão em situação de união estável. No quesito nacionalidade, 91% (31) são brasileiros e 9%(3) são estrangeiros a saber (2 peruanas e 1 uruguaiana).

Tabela 4 - Perfil sociodemográfico (parentesco e religião).

GRAU DE PARENTESCO	
Mãe	23 68%
Pai	5 15%
Avô (Ó)	1 3%
Irmã (O)	1 3%
Tia (O)	2 6%
Primo (A)	1 3%
Cunhada	1 3%
RELIGIÃO	
Evangélico	11 32%
Católico	17 50%
Espírita	2 6%
Outra	4 12%

Na tabela 4, em relação ao grau de parentesco, a maior parte, 68% (23) são compostas por mães; sendo que 15% (5) são pais; 6% (2) são tios; os outros 3% (1) representados respectivamente por, irmão, avó, primo e cunhada. No aspecto religião, 50% (17) são católicos; 32% (11) são evangélicos; 3% (2) seguem o espiritismo e 12% (4) possuem outro tipo de religião.

Tabela 5 - Quantidade de moradores na casa, o tipo de moradia.

QUANTAS PESSOAS MORAM NA SUA CASA? (INCLUINDO O PACIENTE)	
2	3 9%
3-6	31 91%
A CASA ONDE VOCÊ MORA É?	
Alugada	9 26%
Própria	22 65%
Cedida	3 9%

Na tabela 5, demonstra que a quantidade de moradores em cada lar representa um percentual maior de 91% (31), de 3 a 6 moradores no lar, e de 9% (3); sendo 2 a 3 moradores, sendo o tipo de moradia de maior percentagem, de 65% (22) de casas próprias; 26%(9) de casas alugadas e 9% (3) de casas cedidas.

Tabela 6 - Nível de escolaridade.

QUAL SEU NÍVEL DE ESCOLARIDADE?	
Da 1ª à 4ª série do Ensino Fundamental	1 3%
Da 5ª à 8ª série do Ensino Fundamental	2 6%
Ensino Médio Incompleto (antigo 2º grau)	3 9%
Ensino Médio completo (antigo 2º grau)	14 41%
Ensino Superior ou Pós-graduação	14 41%

Na tabela 6, quanto á formação escolar, observa-se que 41% (14) concluíram o Ensino Médio (antigo 2º grau) e se graduaram no Ensino Superior ou Pós

graduação; 9%(3) possuem o Ensino Médio Incompleto (antigo 2º grau); 6%(2), possuem de 5ª à 8ª série do Ensino Fundamental completo; apenas 3%(1) possuem a escolaridade de 1ª à 4ª série do Ensino Fundamental completo.

Tabela 7 - Renda familiar

SOMANDO A SUA RENDA COM A RENDA DAS PESSOAS QUE MORAM COM VOCÊ, QUANTO É APROXIMADAMENTE, A RENDA FAMILIAR MENSAL?	
Até 1 salário-mínimo (R\$1.100,00)	11 32%
De 2 a 5 salários-mínimos (R\$ 2.200,00 até R\$ 5.500,00)	16 47%
De 6 a 10 salários-mínimos (R\$ 6.600,00 até R\$ 11.000,00)	6 18%
Mais de 11 salários-mínimos (mais de R\$12.100,00)	1 3%

Com relação à renda familiar, os dados revelam que a renda familiar predominante, 47% (16), é acima de 2 a 5 salários-mínimos (R\$ 2.200,00 até R\$ 5.500,00); seguido de 32% (11) das famílias que recebem até 1 salário mínimo (R\$ 1.100,00); que 18%(6) recebem de 6 a 10 salários-mínimos (R\$ 6.600,00 até R\$ 11.000,00); somente 3% (1) recebem mais de 11 salários-mínimos (+ de R\$12.100,00).

Tabela 8 - Ocupação profissional.

EM QUE VOCÊ TRABALHA ATUALMENTE? (MARQUE APENAS UMA RESPOSTA)	
Desempregado	3 9%
No lar (sem remuneração)	12 35%
Como profissional liberal	4 12%
Funcionário público	7 21%
Home office	2 6%
Na agricultura, no campo, na fazenda ou na pesca	1 3%
Na indústria ou na construção civil	1 3%
Aposentado ou recebo benefício governamental	1 3%
No comércio ou Empresário	3 9%

Na tabela 8, mostra que a ocupação profissional dos participantes, com um maior percentual de 35%(12) daqueles que trabalham no lar (sem remuneração); 21% (7) são funcionários públicos; 12% (4) são profissionais liberais; 9%(3) atuam no comércio, são empresários ou estão desempregado; 6%(2) são home offices e somente 3%(1) respectivamente, trabalham na agricultura, no campo, na fazenda ou na pesca; também na indústria ou na construção civil ou aposentado ou/e recebe algum benefício governamental.

4.2 - INFORMAÇÕES DOS PACIENTES DO DIAGNÓSTICO E O DESEJO DE TER MAIS FILHOS.

Na 2ª parte, que está dividida em 3 tabelas, sendo 9; 10; 11; 12 Na tabela 9, contém informações sobre os pacientes. A tabela 10, se refere ao diagnóstico da LDM. A tabela 11, está descrito sobre o óbito, se houve algum ou não. A tabela 12 que esclarece se há desejo das mulheres terem mais filhos.

Na tabela 9 estão descritos os dados dos pacientes (a quantidade em cada casa e qual é a idade de cada um).

Tabela 9 - Dados dos pacientes, quantidade e idade.

VOCÊ POSSUI QUANTOS FAMILIARES/PACIENTES COM A LDM (EM VIDA)?	
1	33 97%
2	1 3%
QUAL É A IDADE DO SEU FAMILIAR/PACIENTE QUE POSSUI A LDM? NO CASO DE MAIS DE UM, PODERÁ ASSINALAR MÚLTIPLAS QUESTÕES:	
3-6 anos	16 47%
7-10 anos	11 32%
11-15 anos	5 15%
16-20 anos	1 3%
21-24 anos	1 3%

Observa-se na tabela 9, que 97%(33) das famílias, possuem somente um filho e que 3% (1) possuem 2 filhos com a LDM. A faixa etária deles está representada de 3 a 24 anos, sendo predominantemente de 3 a 6 anos, que são equivalentes a 47% (16); seguido de 7 a 10 anos sendo 32% (11); de 11 a 15 anos que são 15% (5) e representando a menor parte, respectivamente a 3% (1) de 16 a 20 , e 21 a 24 anos de idade.

Tabela 10 - Informações quanto ao diagnóstico.

QUAL FOI A IDADE EM QUE A LDM COMEÇOU A SE MANIFESTAR NA VIDA DO SEU FAMILIAR/PACIENTE?	
Antes dos 2 primeiros anos	17 50%
Entre 2 e 6 anos de idade	17 50%
CONTANDO DO TEMPO DAS PRIMEIRAS MANIFESTAÇÕES DOS SINAIS DA LDM, ATÉ O DIAGNOSTICO CONCLUSIVO, FOI QUANTO TEMPO DE ESPERA?	
O diagnóstico ainda está em aberto	2 6%
Menos de 1 ano	26 76%
2 anos	5 15%
3 anos	1 3%

Na tabela 10 estão informações sobre diagnóstico;(quando surgiram as primeiras manifestações clínicas, de que maneira e o tempo de espera para o diagnóstico final, se houve algum óbito, com quantos anos após a descoberta da LDM se deu).

Percebe-se que as primeiras manifestações clínicas da LDM, aconteceram no intervalo dos 2 primeiros anos de vidas sendo 50%(17) e entre 2-6 anos de idade que são 50%(17). Quanto ao tempo de espera para confirmação do diagnóstico, predomina um tempo menor que um ano, cerca de 76%(26); em sequência 15%(5) entre 2 anos de espera, 3% (1) um tempo de 3 anos; e 6%(2) ainda não tiveram o diagnóstico fechado.

Tabela 11 - Sobre o óbito.

ALGUM DE SEUS FAMILIARES/PACIENTES COM O DIAGNÓSTICO DE LDM VEIO A ÓBITO?	
Sim	10 29%
Não	24 71%
SE RESPONDEU ACIMA SIM, COM QUANTOS ANOS O ÓBITO ACONTECEU?	
Não tenho nenhum que faleceu	22 65%
Antes dos 2 primeiros anos	2 6%
Entre 2 e 6 anos de idade	3 9%
Entre 7 e 10 anos de idade	7 21%

Na tabela 11, quanto ao óbito, um total de 29%(10) vieram a óbito e 71%(24) estão vivos. Daqueles que vieram a óbito, a faixa etária era entre 2 a 10 anos, sendo com maior percentual de 21%(7), entre 7 a 10 anos de idade; seguido de 9%(3) entre 2 a 6 anos de idade; e uma pequena porcentagem cerca de 6%(2) vieram a óbito antes dos 2 primeiros anos de vida.

Tabela 12 - Gestação atual e futuras e se possuem acompanhamento genético.

PARA MULHERES: PENSA EM TER MAIS FILHOS?	
Sim	7 23%
Não	23 77%
PARA AS GESTANTES: VOCÊ FAZ ACOMPANHAMENTO GENÉTICO	
Não, eu não faço	11 79%
Sim, eu faço	3 21%

A tabela 12, está demonstrando a vontade das mulheres de terem mais filhos, totalizando 30 mulheres respondentes, das quais 77%(23) não manifestaram desejo de terem outros filhos e somente 23%(7) responderam sim. Ocorre que (14) delas e destas um total de 21% (3) estão gestantes ou fazendo acompanhamento genético para engravidar e 79% (11), não fazem nenhum acompanhamento genético, mas desejam ter filhos.

4.3 - O IMPACTO DA DESCOBERTA DA LDM E O CUIDADOR/RESPONSÁVEL.

A 3ª parte, está representada nas tabelas 13; 14; 15; 16. Na tabela 13, está demonstrando a relação do impacto da descoberta da LDM e o cuidador/responsável, tais como: os sentimentos que surgiram no primeiro impacto da descoberta da LDM.

Tabela 13 - O impacto primário na descoberta da LDM, para o cuidador/responsável.

PRIMEIRO IMPACTO DA LDM	SIM	NÃO	ÀS VEZES
Sentiu-se desesperado(a)	27 79%	4 12%	3 9%
Ficou preocupado(a)	32 94%	1 3%	1 3%
Triste, porém com esperança de cura	26 76%	2 6%	6 18%
Pensou que fosse um castigo	9 26%	23 68%	2 6%
Arrependimento	6 18%	24 71%	4 12%
Ficou deprimido(a)	21 62%	6 18%	7 21%
Sentiu vontade de morrer	10 29%	21 62%	3 9%

Na tabela 13, em relação ao impacto da descoberta da LDM e o cuidador, em um primeiro impacto, observa-se que entre os participantes, 79% (27) se sentiram desesperados; 94% (32) ficaram preocupados; 76% (26) se entristeceram, mas tiveram a esperança de cura; 68%(26) não pensaram que isso fosse um castigo; destes 71%(24) não se arreponderam. Mas 62% (21) ficaram deprimidos e 29% (10) sentiram vontade de morrer.

Tabela 14 - Alterações na vida dos cuidadores/responsáveis após o impacto da descoberta do diagnóstico da LDM.

APÓS O IMPACTO DA DESCOBERTA DA LDM	SIM	NÃO	ÀS VEZES
Dorme melhor que antes	6 18%	24 71%	4 12%
Come melhor	6 18%	19 56%	9 26%
Sente-se feliz	13 38%	7 21%	14 41%
Tenta ser tolerante e aceitar as coisas	27 79%	0 0%	7 21%
Quer aproveitar melhor e mais cada segundo da vida	32 94%	1 3%	1 3%
Obteve algum vício	4 12%	28 82%	2 6%
Está apático, cansado	8 24%	14 41%	12 35%
Sensação de fracasso, deprimido	5 15%	11 32%	18 53%
Sentimento de autopiedade	3 9%	22 65%	9 26%
Impaciência	8 24%	11 32%	15 44%
Guarda as coisas dentro de si	15 44%	9 26%	10 29%
Limitação física/dor (andar, pegar, necessidades fisiológicas)	6 18%	16 47%	12 35%

A tabela 14, mostra as alterações que surgiram na vida dos participantes após o impacto da descoberta da LDM, nas seguintes questões foram: 71%(24) não dormem melhor que antes; 56%(19) não se alimentam como antes; 41%(14) tem momentos de felicidades; 79%(27) tentam ser tolerantes; 94%(32) querem aproveitar

melhor e mais cada segundo da vida; 12%(4) obtiveram algum vício; 41%(14) estão apáticos e cansados; 53%(18) às vezes, se sentem fracassados ou deprimidos; 26%(9) tiveram sentimento de autopiedade; 23%(8) estão impacientes; 44%(15) guardam as coisas dentro de si; 18%(6) adquiriram limitação física/dor.

Tabela 15 - Mudanças na rotina dos cuidadores/responsáveis.

ROTINA	SIM	NÃO	ÀS VEZES
Tarefas de casa	30 88%	0 0%	4 12%
Horário das refeições	21 62%	7 21%	6 18%
Tipo de atividades de lazer	28 82%	0 0%	6 18%
Preparo dos alimentos	21 62%	5 15%	8 24%
Despesas da casa	31 91%	1 3%	2 6%

Na tabela 15, estão representadas como as mudanças ocasionadas na rotina dos cuidadores/responsáveis, pela LDM, afetaram suas vidas.

A rotina dos participantes, apresentaram mudanças nos seguintes aspectos: 88% (30) nas tarefas da casa; 62%(21) nos horários das refeições; 82%(28) nas atividades de lazer; 62%(21) no preparo dos alimentos; 91%(31) nas despesas da casa.

Tabela 16 - Sentimentos em relação ao possível óbito dos pacientes/familiares com LDM.

EM RELAÇÃO A MORTE	SIM	NÃO	ÀS VEZES
Angústia ou medo da morte do paciente	20 59%	3 9%	11 32%
Tem pensamentos de morte	11 32%	13 38%	10 29%
Alívio pela proximidade do fim	2 6%	30 88%	2 6%
Sensação de fracasso, deprimido ou sem esperança	7 21%	15 44%	12 35%
Está consolado	14 41%	11 32%	9 26%
Se conforta em sua fé/ Crença	28 82%	3 9%	3 9%
Tem esperança de que a cura seja descoberta	25 74%	5 15%	4 12%
Se já tiver perdido um familiar, sente-se com o dever cumprido	10 29%	19 56%	5 15%
Se já tiver perdido um familiar, sente-se que fez menos que deveria	3 9%	27 79%	4 12%

Na tabela 16 observa-se quais os sentimentos que surgiram nos cuidadores/responsáveis em relação ao possível óbito dos pacientes/familiares com LDM.

Nesta tabela, observa-se que em relação à morte, as seguintes situações estão presentes na vida dos participantes: 59% (20) sentem angústia ou medo da morte do paciente; 32% (11) tem pensamentos de morte; 88%(30) não sentem alívio pela proximidade do fim; 35%(12) às vezes tem sensação de fracasso, deprimido ou sem esperança; 41%(14) estão consolados; 82%(28) se confortam em sua fé/ crença; 74%(25) tem esperança de que a cura seja descoberta. Para aqueles que já perderam

um familiar; 56% (19) não se sentem com o dever cumprido e 9%(3) sentem-se que fizeram menos que deveria.

4.4 - NÍVEL DE ESTRESSE DO CUIDADOR/RESPONSÁVEL.

Na 4ª parte, representada nas tabelas 17; 18, que mostra o nível de estresse do cuidador/responsável de pacientes com LDM. São questões em relação ao tempo utilizado no cuidado do paciente; a situação atual vivida e relação com outras pessoas; a exaustão; se a saúde do cuidador tem sido afetada; se já perdeu o controle da situação desde o diagnóstico; e se sente sobrecarregado.

Tabela 17 Nível de estresse do cuidador/responsável.

SENTE QUE, POR CAUSA DO TEMPO QUE UTILIZA COM O SEU FAMILIAR/PACIENTE JÁ NÃO TEM TEMPO SUFICIENTE PARA VOCÊ MESMO?	
Às vezes	21 62%
Nunca	5 15%
Quase sempre	8 24%

ACHA QUE A SITUAÇÃO ATUAL AFETA A SUA RELAÇÃO COM AMIGOS OU OUTROS ELEMENTOS DA FAMÍLIA DE UMA FORMA NEGATIVA?	
Às vezes	17 50%
Nunca	11 32%
Quase sempre	6 18%

SENTE-SE EXAUSTO QUANDO TEM DE ESTAR JUNTO DO SEU FAMILIAR/PACIENTE?	
Às vezes	19 56%
Nunca	13 38%
Quase sempre	2 6%

A respeito do nível de estresse do cuidador/responsável de pacientes com LDM, se tratando das opções de respostas, sendo, às vezes, nunca e quase sempre; dos respondentes a que prevaleceu em todas as questões, foi a opção (às vezes). Sendo assim, 62% (21) demonstram que por causa do tempo que utiliza com o seu familiar/paciente, às vezes não tem tempo suficiente para si mesmos; 50% (17) sentem que, a situação atual, às vezes acaba afetando a relação com amigos ou outros elementos da família de uma forma negativa; 56%(19), também, às vezes, sentem-se exaustos quando tem de estar junto do seu familiar/doente

Tabela 18 - Saúde, controle da situação e sobrecarga.

SENTE QUE SUA SAÚDE TEM SIDO AFETADA POR TER QUE CUIDAR DO SEU FAMILIAR/PACIENTE?	
Às vezes	20 59%
Nunca	11 32%
Quase sempre	3 9%
SENTE QUE TEM PERDIDO O CONTROLE DA SUA VIDA DESDE QUE A DOENÇA DO SEU FAMILIAR/ PACIENTE SE MANIFESTOU?	
Às vezes	16 47%
Nunca	12 35%
Quase sempre	6 18%
NO GERAL, SENTE-SE MUITO SOBRECARRREGADO POR TER QUE CUIDAR DO SEU FAMILIAR/ DOENTE?	
Às vezes	20 59%
Nunca	6 18%
Quase sempre	8 24%

Na tabela 18, que dia respeito sobre a saúde, controle da situação e sobrecarga, os participantes responderam que, 59%(20) sentem que, às vezes, sua saúde tem sido afetada por ter que cuidar do seu familiar/doente; 47%(16) declaram que, às vezes, tem perdido o controle da sua vida desde que a doença do seu familiar/ doente se manifestou; 59%(20) geralmente, às vezes, sentem-se muito sobrecarregados por terem que cuidar do seu familiar/ doente.

4.5 – AJUDA PROFISSIONAL NO CUIDADO COTIDIANO DO PACIENTE/FAMILIAR.

Na 5° parte, que está representada na tabela 19, que demonstra se o cuidador/responsável possui alguma ajuda profissional no cuidado diário com o paciente/familiar com LDM.

Tabela 19 - Ajuda profissional no cuidado diário com o paciente/familiar.

VOCÊ CONTA COM ALGUMA AJUDA PROFISSIONAL NO CUIDADO DO DIA A DIA COM SEU FAMILIAR /PACIENTE?	
Sim	9 26%
Não	18 53%
Às vezes	1 3%
Só em uma parte do dia	4 12%
Algumas vezes na semana	2 6%

Em questão da ajuda profissional, no que tange aos cuidados cotidianos com o paciente/familiar, 53% (18), declaram não possuir nenhum tipo de ajuda profissional; mas 26%(9) possuem; 12%(4) somente em uma parte do dia; 6%(2) apenas algumas vezes na semana e 3%(1) às vezes, possuem essa ajuda profissional.

4.6 - GRAU DE CONHECIMENTO DOS CUIDADORES/RESPONSÁVEIS SOBRE A LDM.

Na 6° parte, na tabela 20, está discriminado o quanto os cuidadores/responsáveis conhecem sobre a LDM, se sabem o que é a doença; quais as fases da vida que se manifesta; os médicos/e terapeutas que fazem acompanhamentos; os sintomas; se há algum tipo de tratamento, quais são se estão inseridos neles e se já obtiveram algum resultado.

Tabela 20 - Grau de conhecimento sobre a LDM, pelos cuidadores/responsáveis.

QUAL O SEU GRAU DE CONHECIMENTO SOBRE A LDM, NOS SEGUINTE ASPECTOS:	SIM	NÃO
Sabe o que é a doença?	33 97%	1 3%
Sabe em que fases ela pode se manifestar	32 94%	2 6%
Sabe quais médicos/e terapeutas podem fazer o acompanhamento do seu familiar	32 94%	2 6%
Sabe diferenciar cada sintoma que seu familiar apresenta ao longo do curso da doença	27 79%	7 21%
Sabe quais tipos de tratamentos estão disponíveis atualmente	23 68%	11 32%
Conhece os tratamentos genéticos experimentais para LDM	27 79%	7 21%
Já participou ou está participando de alguma pesquisa experimental genética para a LDM	8 24%	26 76%
Já fez algum tratamento genético/ experimental	5 15%	29 85%
Obteve algum resultado ou estagnação da LDM	12 35%	22 65%

Os dados da tabela 20, sobre o grau de conhecimento dos participantes sobre a LDM, 97%(33) sabem o que é a doença de fato; 94%(32) conhecem todas as fases em que a LDM manifesta-se; 94%(32) sabem quais médicos/e terapeutas necessários par o acompanhamento; 79%(27) sabem diferenciar os sintomas da LDM; 68%(23) conhecem os tipos de tratamentos existentes; 79%(27) a maioria, sabe dos tratamentos genéticos experimentais; 24%(8) participaram ou estão participando de alguma pesquisa experimental genética; 15%(5) já fizeram algum tratamento genético e 35%(12) apresentaram resultados ou a própria estagnação da LDM.

4.7 A SAÚDE ATUAL E AGRAVOS DA LDM NOS PACIENTES/FAMILIARES.

Na 7ª parte, na tabela 21, demonstra o estado de saúde e os agravamentos que surgiram nos pacientes/familiares ao longo do curso da LDM. Que está descrito, em 7 itens; item 1, parte motora; item 2 parte, disfagia e deglutição; item 3, parte respiratória; item 4, o uso dos dispositivos auxiliares; item 5, das deformidades e cirurgias; item 6, parte neurológica e medicações; por fim item 7, a qualidade do sono.

Tabela 21 - Saúde atual e agravos da LDM nos pacientes/familiares. Item 1 - Parte motora.

QUAIS AS CONDIÇÕES EM QUE SEU FAMILIAR/PACIENTE SE ENCONTRA?		SIM	NÃO
PARTE MOTORA	Anda sem apoio	2 6%	32 94%
	Tem controle de tronco	1 3%	32 94%
	Senta-se com apoios	15 44%	18 53%
	Passa muito tempo deitado na cama	22 65%	12 35%
	Passa muito tempo na cadeira de rodas	12 35%	22 65%

Da parte motora, é possível relatar que: 94% (32) não andam sem apoio; 94%(32) não possuem o controle de tronco; 53%(18) não conseguem permanecer sentados com apoios; 65%(22) permanecem a maior parte do tempo deitados e 65%(22) não passam muito tempo na cadeira de rodas.

Tabela 22 - Saúde atual e agravos da LDM nos pacientes/familiares. Item 2 – Disfagia e deglutição.

QUAIS AS CONDIÇÕES EM QUE SEU FAMILIAR/PACIENTE SE ENCONTRA?		SIM	NÃO
DISFAGIA E DEGLUTIÇÃO	Fala ou emite algum som	17 50%	17 50%
	Se alimenta por via oral	13 38%	21 62%
	Usa dispositivos para se alimentar/gastrostomia	24 71%	10 29%
	Faz uso de Dieta caseira	12 35%	22 65%
	Faz uso de Dieta enteral	23 68%	11 32%
	Faz uso de dieta caseira e dieta enteral	8 24%	26 76%

Da disfagia e deglutição, 50% (17) falam/ou emitem algum som; 62%(21) não se alimentam por via oral; 71%(24) possuem algum dispositivos para se alimentar/gastrostomia; 65%(22) não usam dieta caseira; 68%(23) usam dieta entera; 24%(8) fazem uso da dieta caseira e dieta enteral.

Tabela 23 - Saúde atual e agravos da LDM nos pacientes/familiares. Item 3 – Parte respiratória

QUAIS AS CONDIÇÕES EM QUE SEU FAMILIAR/PACIENTE SE ENCONTRA?		SIM	NÃO
PARTE RESPIRATÓRIA	Faz uso de oxigênio O2	6 18%	28 82%
	Tem traqueostomia	4 12%	30 88%
	Usa Bipap ou outro equipamento para ajudar na respiração	7 21%	27 79%

Quanto a parte respiratória 18% (6) fazem uso de oxigênio O2; 12%(4) possuem traqueostomia, 21%(7) utilizam o bipap ou outro equipamento como suporte respiratório.

Tabela 24 - Saúde atual e agravos da LDM nos pacientes/familiares. Item 4 – Uso de dispositivos auxiliares

QUAIS AS CONDIÇÕES EM QUE SEU FAMILIAR/PACIENTE SE ENCONTRA?		SIM	NÃO
DISPOSITIVOS AUXILIARES	Usa algum colete postural, órteses, próteses	14 41%	20 59%

Quanto ao uso de dispositivos auxiliares,59%(20) fazem uso de algum colete postural, de órteses ou próteses.

Tabela 25 - Saúde atual e agravos da LDM nos pacientes/familiares. Item 5 – Deformidades e cirurgias.

QUAIS AS CONDIÇÕES EM QUE SEU FAMILIAR/PACIENTE SE ENCONTRA?		SIM	NÃO
DEFORMIDADES E CIRURGIAS	Possui alguma deformidade na coluna	16 47%	18 53%
	Está com algum membro atrofiado	21 62%	13 38%
	Já passou por algumas destas cirurgias /coluna/quadril/pés/mãos /bexiga	5 15%	29 85%
	Teve alguma escara (úlceras por pressão)	5 15%	29 85%

Em questão das deformidades e cirurgias; 47%(16) possuem alguma deformidade na coluna; 62%(21) estão com algum membro atrofiado; 15%(5) já fizeram algumas destas cirurgias /coluna/quadril/pés/mãos /bexiga; 15%(29) apresentaram alguma escara (úlceras por pressão).

Tabela 26 - Saúde atual e agravos da LDM nos pacientes/familiares. Item 6 - Parte neurológica e medicações.

QUAIS AS CONDIÇÕES EM QUE SEU FAMILIAR/PACIENTE SE ENCONTRA?		SIM	NÃO
PARTE NEUROLÓGICA E MEDICAÇÃO	Tem crises convulsivas	16 47%	18 53%
	Faz uso de medicações controladas	33 97%	1 3%
	Faz algum procedimento como o uso de toxina botulínica/ ou remédio fitoterápico	13 38%	21 62%

No que se diz a respeito da parte neurológica e medicações, 47% (16) apresentam crises convulsivas; 97%(33) faz em uso de medicações controladas; 38%(13) fazem o uso de toxina botulínica no/ ou remédio fitoterápico.

Tabela 27 - Saúde atual e agravos da LDM nos pacientes/familiares. Item 7 - Qualidade do sono.

QUAIS AS CONDIÇÕES EM QUE SEU FAMILIAR/PACIENTE SE ENCONTRA?		SIM	NÃO
QUALIDADE DO SONO	Dorme bem	28	6
		82%	18%

Observa-se que 82%(28) dorme bem.

4.8 - EQUIPE MULTIDISCIPLINAR, E O ACESSO A SAÚDE E TRATAMENTOS.

A 8ª parte, na tabela 28, que está dividida em 6 itens, descrito sobre a equipe multidisciplinar e sobre o acesso a saúde (privada ou pública) que os pacientes/familiares possuem.

Tabela 28 - Equipe multidisciplinar. Item 1 - Acompanhamento médico.

POSSUI ACOMPANHAMENTO MÉDICO? SE SIM, COM QUE FREQUÊNCIA?	
Semanal	4 12%
Mensal	15 44%
Trimestral	16 47%
1x ao ano	5 15%
Não, nenhum acompanhamento	1 3%

O item 1, mostra que daqueles que possuem atendimento médico, com uma frequência de, 12%(4) semanalmente; 44%(15) mensalmente; 47%(16) trimestral 15%(5) anualmente e 3%(1) não possuem nenhum atendimento médico.

Tabela 29 - Equipe multidisciplinar. Item 2 - Acompanhamento com o nutricionista.

POSSUÍ ACOMPANHAMENTO NUTRICIONAL? SE SIM, COM QUE FREQUÊNCIA?	
Semanal	2 6%
Mensal	8 24%
Trimestral	8 24%
1x ao ano	9 27%
Não, nenhum acompanhamento	7 21%

Do acompanhamento nutricional, 27%(9), possuem somente anualmente; 24%(8) respectivamente possuem, mensalmente e trimestralmente; 6%(2) semanalmente e 21%(7) não possuem.

Tabela 30 - Equipe multidisciplinar. Item 3 - Acompanhamento com o fisioterapeuta .

POSSUÍ ACOMPANHAMENTO FISIOTERAPÊUTICO? SE SIM, COM QUE FREQUÊNCIA?	
Não, nenhum acompanhamento	3 9%
1x por semana	8 24%
2x a 3x na semana	15 44%
Mais de 4x na semana	7 21%
Mensalmente	1 3%

Em questão do acompanhamento fisioterapêutico, 24%(8) 1 vez na semana; 44%(15) de 2 a 3 vezes na semana; 21%(7) mais de 4x na semana; somente 3%(1) 1 vez no mês.

Tabela 31 - Equipe multidisciplinar. Item 4 - Acompanhamento com terapeuta ocupacional.

POSSUÍ ACOMPANHAMENTO COM TERAPEUTA OCUPACIONAL? SE SIM, COM QUE FREQUÊNCIA?	
Não, nenhum acompanhamento	19 56%
(A) 1x por semana	10 29%
2x a 3x na semana	5 15%

Do acompanhamento com terapeuta ocupacional, 56%(19) não possuem nenhum acompanhamento; 29%(10) 1 vez na semana e 15%(5) de 2 a 3 vezes por semana.

Tabela 32 - Equipe multidisciplinar. Item 5 - Acompanhamento com serviço de enfermagem/ou cuidador particular.

POSSUÍ ACOMPANHAMENTO DE SERVIÇO DE ENFERMAGEM/OU CUIDADOR PARTICULAR? SE SIM, QUANTAS HORAS/ DIA?	
Não possui enfermagem	25 74%
6h/dia	3 9%
12h/dia	4 12%
24h/dia	2 6%

Dos serviços de enfermagem/ou cuidador particular, 74%(25) não possuem nenhum deles; 12%(4) possuem 12h por dia; 9%(3) possuem 6h por dia e somente 6%(2) possuem por 24 horas.

Tabela 33 - Equipe multidisciplinar. Item 6 - Acesso a saúde (privada ou pública)

POSSUI PLANO DE SAÚDE E ATENDIMENTO HOSPITALAR SEMPRE QUE PRECISA?	
Sim	25 74%
Não	9 26%

Do atendimento hospitalar e saúde privada, 74%(25) possuem planos de saúde e 26%(9) depende da saúde pública para terem acesso aos atendimentos.

4.9 - O PROFISSIONAL DA SAÚDE, DE CONTATO MAIS PRÓXIMO COM O PACIENTE/FAMILIAR. FAMILIAR O NÍVEL DE CONHECIMENTO DELES QUANTO A LDM .

Na 9ª, na tabela 34, estão listados os profissionais da saúde que tem um contato mais próximo com o paciente/familiar. Na tabela 35 está descrito o quanto esses profissionais conhecem a respeito a LDM.

Tabela 34 - profissionais de contato mais próximo com o paciente/familiar

QUAL DESTES PROFISSIONAIS VOCÊ TEM MAIS CONTATO?	
Médico	21 62%
Fisioterapeuta	29 85%
Fonoaudiólogo	10 29%
Nutricionista	9 27%
Terapeuta Ocupacional	9 27%
Enfermeiro	5 15%
Auxiliar de enfermagem	6 18%

Na tabela 34, observa-se, o profissional que tem o contato mais próximo com paciente/familiar, listado a seguir do maior para o menor, é de; 85%(29) o fisioterapeuta; de 62%(21) o médico; 29%(10) fonoaudiólogo; com 27% (9) respectivamente o nutricionista e o terapeuta ocupacional; 18%(6) o auxiliar de enfermagem e 15%(5) o enfermeiro.

Tabela 35 - Grau de conhecimento dos profissionais da saúde sobre a LDM.

QUAL NÍVEL DE CONHECIMENTO OU CONTATO COM OS PACIENTES PORTADORES DE LDM OS PROFISSIONAIS QUE VOCÊ CONHECE TEM?	
Já tiveram pacientes com LDM	5 15%
Já ouviram falar, mas nunca trataram	17 50%
Nunca ouviram falar	12 35%

Na tabela 35, naquilo que se diz respeito ao conhecimento dos profissionais da saúde sobre a LDM; 50%(17) já ouviram falar, mas nunca trataram pacientes com LDM; 35%(12) nunca ouviram falar e 15%(5) já tiveram pacientes com LDM.

4.10 - DIVULGAÇÃO DA LDM E COMO ISSO AFETARIA A VIDA DOS PACIENTES/FAMILIARES E DOS CUIDADORES/RESPONSÁVEIS.

Na 10ª parte, na tabela 36, está descrita a opinião dos participantes sobre a importância da divulgação sobre a LDM em qualquer ambiente, para um diagnóstico precoce, e como essa divulgação afetaria suas vidas, em questão de buscarem um tratamento precoce, estar mais preparados para lidar com a LDM ou mesmo encontrar familiares que os auxiliassem com suas experiências.

Tabela 36 - Importância da divulgação sobre a LDM e sua influência no contexto familiar.

VOCÊ CONSIDERA IMPORTANTE A DIVULGAÇÃO OU JÁ TER TIDO INFORMAÇÕES SOBRE A LDM, NAS FACULDADES E NA MÍDIA, EM REDES SOCIAIS, NOS HOSPITAIS OU EM QUALQUER AMBIENTE PARA QUE POSSA SE FAZER O DIAGNÓSTICO MAIS RÁPIDO?	
Sim	34 100%
SE SIM, COMO ISSO AFETARIA SUA VIDA E DE SEU FAMILIAR? ASSINALE A ALTERNATIVA MAIS CORRESPONDENTE AO SEU PENSAMENTO VERDADEIRO:	
Poderia ir em busca de um tratamento precoce antes dos sinais e sintomas se agravarem;	25 74%
Amenizaria nosso sofrimento, pois já estaríamos preparados para lidar com esta doença;	6 18%
Procuraria outras famílias para me informar melhor do assunto e aprender com eles;	3 9%

Em relação a divulgação sobre a LDM, 100%(34) dos participantes, responderam que é sim importante essa divulgação e por meio dela isso afetaria suas vidas de forma que; 74%(25) disseram que buscariam um tratamento precoce antes dos sinais e sintomas se agravarem; 18%(6) afirmaram que isso poderia amenizar o sofrimento da família por já estarem preparados para lidar com esta doença; 9%(3) procuraria outras famílias para aprenderem como lidar com LDM.

4.11 - EXPERIÊNCIA DO CUIDADOR/RESPONSÁVEL COM A FISIOTERAPIA.

Na 11ª parte, demonstrada na tabela 37, estão relatadas as experiências dos cuidadores/responsáveis com a fisioterapia, situações tais como: o conhecimento e o contato do profissional com a LDM; a sua importância para seu familiar; se possuem vontade de aprender mais sobre a fisioterapia; se acha capaz de reproduzir alguns movimentos fisioterapêuticos em seu paciente/familiar; se pensam que a fisioterapia é um dos tratamentos paliativos existentes ; o contato com a fisioterapia antes da LDM surgir; se o acesso rápido as orientações mais específicas do tratamento fisioterapêutico para LDM, alguns agravos seriam amenizados; se acham

importante mais divulgação sobre os cuidados com a LDM.

Tabela 37 - Experiência do cuidador/responsável com a fisioterapia.

SOBRE A FISIOTERAPIA E SUA EXPERIÊNCIA COM OS FISIOTERAPEUTAS	SIM	NÃO
Algum profissional já conhecia a LDM/ou já trataram pacientes com a LDM	8 24%	26 76%
A fisioterapia é importante na vida do seu familiar	32 94%	2 6%
Você tem vontade de aprender mais sobre as técnicas de tratamento fisioterapêutico para ajudar seu familiar	34 100%	0 0%
Observando os tipos de tratamentos que o profissional faz com seu familiar, você acha muito difícil de fazer sozinho (a)	7 21%	27 79%
Pensa que a fisioterapia é um dos tratamentos paliativos	29 85%	5 15%
Você já teve contato com a fisioterapia antes da LDM surgir	13 38%	21 62%
Você acha que se tivessem orientações mais específicas no tratamento fisioterapêutico para LDM, algumas das deformidades ou mesmo sintomas poderiam ser evitados ou diminuídos na vida do seu familiar	29 85%	5 15%
Você acha importante mais divulgação sobre os cuidados com a LDM	34 100%	0 0%

Em relação a experiência dos cuidadores/responsáveis com a fisioterapia, os participantes relataram assim: 76%(26) destes profissionais não tiveram pacientes e nem conheciam a LDM; 94%(32) acham que a fisioterapia é importante na vida do seu familiar; 100%(34) querem aprender mais sobre as técnicas fisioterapêuticas possíveis, para ajudar seu familiar; 79%(27) que observam os tipos de tratamentos possíveis, que o profissional faz, não acham difícil reproduzi-los sozinhos; 85%(29) pensam que a fisioterapia é um dos tratamentos paliativos; 62%(21) já tiveram contato com a fisioterapia; 85%(29) acha que se tivessem orientações mais específicas no tratamento fisioterapêutico para LDM, algumas das deformidades ou mesmo sintomas

poderiam ser evitados ou diminuídos na vida do seu familiar; 100%(34) pensam que é importante ter mais divulgação sobre os cuidados com a LDM.

5. DISCUSSÃO

Os resultados deste instrumento, após as análises específicas, desmontaram-se confiáveis, corroborando assim, para elaboração de uma cartilha autoexplicativa com orientações específicas para os cuidadores/responsáveis de pacientes com LDM.

O questionário foi respondido por 34 participantes, nele continha 11 partes, com 49 perguntas no total, distribuídas em 44 tabelas descritas em porcentagem para melhor entendimento. Os dados resultantes, foram tabulados com uma análise estatística e comparativa que foram suficientes para consentir com o objetivo deste estudo, de verificar a percepção dos cuidadores/responsáveis sobre a Leucodistrofia Metacromática e orientá-los quanto aos cuidados fisioterapêuticos através de uma cartilha.

Observamos que o perfil do cuidador/responsável de pacientes com LDM, que é composta respectivamente por familiares e cuidadores/responsáveis, leigos não profissionais^{1,2}, com a predominância de mulheres, casadas, entre 30 e 50 anos, representando as mães. Em contrapartida a representatividade dos homens, na posição de cuidadores, é quase escassa, pois a maioria tem que lidar com o fato de se tornar o único provedor do lar financeiramente, a partir da descoberta da LDM, o que nos confirma outros autores^{4,6}.

A predominância de mães estarem entre os cuidadores, está em concordância com outros estudos^{1,3,4,5-6}, com um resultado já esperado, realçando à ocorrência cultural e habitualmente de que as mulheres e principalmente as mães, tomam para si a responsabilidade dos cuidados necessários para a saúde de seu familiar doente, tornando-se exclusivamente a única cuidadora/responsável em tempo integral. Esses mesmos dados ainda nos remetem ao fato que, com essa decisão, por muitas vezes sem escolha própria, causam um conflito diário e intenso nas mães, pelo fato de conviverem com a doença por mais tempo, isso se confirma em outras literaturas^{4,5}.

As mães de pacientes com LDM, vem assumindo o papel do cuidadoras de imediato, muitas tiveram que abdicar de suas próprias vidas^{1,3,4,6}, neste contexto está incluso suas carreiras profissionais. Vimos que muitas delas possuem o ensino superior, graduação, portanto já tinham uma profissão definida. Hoje, essas mães tornaram-se donas do lar, exercem essa função sem remuneração e convivem com uma renda mensal familiar predominante, de 2 a 5 salários-mínimos.

Ainda sobre as mães, ficou claro que a maioria delas, não possuem o desejo de engravidar novamente ou terem outros filhos, considerando que a atenção e o cuidado diário com o familiar que possui LDM, demanda muita atenção, tornando-se cansativo e estressante ou por ter a LDM, uma grande porcentagem na hereditariedade¹⁴, o medo de gerarem outro bebê com a mesma doença genética, impeça este desejo. Essas informações também estão demonstradas por outros autores^{1,3-6,12,13,21}.

A faixa etária dos pacientes de LDM, é de 3 a 24 anos de idade. A maioria das famílias possuem somente um filho, sendo a faixa etária deles entre 3 e 6 anos de vida. Conforme afirmaram os autores OP, Artgalás⁸, Espejo et al¹⁵, Shiller et al¹⁶, que descreveram em seus artigos, serem estas as idades, que apresentam a forma clínica mais prevalente e com características progressivas mais rápidas e graves. Mas uma peculiaridade foi que, uma família possui um filho com a idade de 24 anos, sendo essa a forma da apresentação da LDM mais rara, o que está descrito em outros achados^{8,10,11,14,15}.

Vimos nos resultados, que os cuidadores/responsáveis declaram que as primeiras manifestações clínicas da LDM, predominantemente, aconteceram antes dos 2 primeiros anos de vida até os 6 anos de vida do paciente, estas informações estão afirmadas em outras literaturas^{11,12,14,15}. Sendo que a busca pelo diagnóstico teve um tempo prevalente menor que um ano e alguns pacientes ainda estão em investigação.

Os estudos de Ribeiro et al¹² e de AA, Waleska et al¹³, que está de acordo com este estudo, nos apresentou que a demora no diagnóstico é um fator ruim, pois as doenças raras podem não serem descobertas e muitas vezes, elas são confundidas com outras síndromes ou outras doenças existentes semelhantes. O que pode trazer consequências gravíssimas e irreversíveis na vida do paciente com LDM, o que está afirmado em outras literaturas¹⁶. Portanto qualquer diagnóstico precisa ser rápido e preciso para que haja intervenções e opção de tratamento¹⁷, possíveis, conforme presume outros autores^{10,19}.

Foram observados, que os cuidadores/responsáveis relataram sobre a questão de sobrevida dos pacientes com LDM, que a maior parte deles estão vivos, com a faixa etária predominante de 3 a 6 anos de idade e isso encontramos nas literaturas de Artgalás et al⁸ e Brito et al¹⁰, que descreveram uma sobrevida de 6 meses a 8

anos após o surgimento dos sintomas iniciais. Daqueles que foram á óbito, a faixa etária era entre 2 a 10 anos de idade, isso está confirmado nas literaturas de muitos autores^{8-11,14-16}, sendo que a maioria dos pacientes morrem no final da primeira década após o início dos sintomas.

O impacto que a notícia de uma doença rara traz, a LDM no caso, sendo comum gerar alguns sentimentos negativos. Os cuidadores/responsáveis declararam que tiveram muitos sentimentos diferentes na descoberta da LDM. Foram sentimentos como: desespero; preocupação; tristeza e depressão, apenas uma pequena parte teve pensamentos de morte, o que entoa com algumas literatura^{3,5,13,21}. Na contramão destes sentimentos negativos, outros sentimentos positivos também surgiram: a esperança de cura; e o não arrependimento de serem familiares de paciente com LDM. Em muitas literaturas^{3,4,13,25}, encontramos esse cenário, e descrevem-nas como reações adaptativas, para amenizar o impacto negativo na vida dos cuidadores/responsáveis mediante a uma notícia tão dura.

Sabemos que após a descoberta de uma doença, surgem muitas alterações na vida e na rotina dos cuidadores/responsáveis, isso está expresso em vários estudos^{3-5,13,21,25}. Essas alterações na vida dos cuidadores/responsáveis, apresentaram de forma que o sono e a alimentação foram afetados de forma negativa. A impaciência, a felicidade, e a sensação de fracassados ou deprimidos, estão presentes em suas vidas, não com tanta frequência, por isso tentam ser mais tolerantes e querem aproveitar melhor a vida, mas guardam muitas coisas dentro de si.

A rotina na casa dos cuidadores/responsáveis também sofreram mudanças, ao ponto que as despesas aumentaram, pois o cuidado com um paciente portador de uma doença rara, demanda a necessidade de alimentação especial, medicamentos específicos, fraldas, itens de higiene pessoal, gastos com adequações e tratamentos diferenciados, isto está confirmado em diversos estudos^{5,6,13,22}. Isso ocasionou impactos nas atividades de lazer e nas tarefas da casa, comprometendo os horários de refeições e até o preparo dos alimentos, pois a atenção neste momento fica totalmente voltada para o familiar adoecido, e o tempo tem que ser dividido entre o “cuidar” e a rotina diária.

Percebemos que os cuidadores/responsáveis tiveram mais sentimentos e alterações negativas. A convivência com a LDM e seu prognóstico trouxe para os cuidadores/responsáveis, a sensação de impotência, porque não sabiam o que

esperar, cercada de incertezas¹⁹, do estava por vir e até mesmo o medo de perder o familiar, que assustou e ainda assusta, aqueles que estão ao redor do paciente com LDM.

Vimos que o possível óbito dos pacientes, assusta os cuidadores/responsáveis e quando foram indagados sobre este assunto, em muitos foram despertados sentimentos¹ como; angústia, medo, sensação de fracasso, deprimidos ou sem esperança e alguns ainda tiveram pensamentos de morte. Mas como os sentimentos são por muitas vezes contraditórios e isto está descrito no “Manual de Cuidados Paliativos ANCP. 2º ed, 2012”²⁶; que “o ato de cuidar é complexo, e o cuidador ou a pessoa a ser cuidada podem apresentar sentimentos diversos e contraditórios, são sentimentos que precisam ser compreendidos”, os cuidadores/responsáveis disseram estar consolados, tem a esperança de descoberta da cura e se confortam em sua fé/crença⁴, sem sentir algum alívio se caso aconteça óbito do paciente.

Para aqueles que já perderam um familiar, observamos que a maioria relatou que se sentem que não cumpriram seu dever e uma pequena parte, sentem-se que fizeram menos que deveria. Essa sensação de falha, culpa¹ por não ter feito mais pelo bem-estar do paciente, ou mesmos até a demora da descoberta da cura, são normais depois do óbito, são sentimentos que estão encaixados dentro do luto segundo o autor da literatura, “Manual de Cuidados Paliativos. São Paulo: Hospital Sírio-libanês; Ministério da Saúde; 175p. 2020”²⁹, que está descrito sobre o luto, e mostra que somente “a partir da vivência de uma perda, é natural sentirmos insegurança, tristeza, pesar, revolta, entre outras reações”.

A respeito do nível de estresse do cuidador/responsável de pacientes com LDM, percebemos que pelo fato de terem que cuidarem deles, muitos não tem tempo suficiente para si mesmos e pesam que a situação atual, acaba afetando negativamente, a relação com outras pessoas, familiares ou amigos, por isso declararam, que por muitas vezes, se sentem exaustos nesta função de cuidar do familiar, que está de acordo com alguns autores^{4,6}. Com isso sentem que sua saúde foi afetada, gerando sobrecarga tanto emocional como física e que tem perdido o controle de suas vidas desde que a doença do seu familiar se manifestou. Pelo fato de muitos deles não possuírem nenhum tipo de ajuda profissional no cuidado diário com os pacientes, pelo fato de ficarem com a maior parte das tarefas na assistência

ao paciente, acabam se sobrecarregando e por muitas vezes adoecem também⁶, ficando sem tempo para o autocuidado.

Os cuidadores por vezes, não estão preparados para assumir o familiar adoecido e necessitam de muitas informações sobre a doença, e foi questionado aos cuidadores/responsáveis sobre o grau de conhecimento deles da LDM, obtivemos as respostas que apesar de ser uma doença rara, quase todos dizem saber o que é a doença de fato, conhecem todas as fases e os sintomas, quais médicos e terapeutas^{10,14} necessários para o acompanhamento, os tipos de tratamentos existentes e sabe dos tratamentos genéticos experimentais^{12,18}, apesar de não serem muito divulgados e isto está descrito em outros artigos científicos^{17,19}.

Apesar de não ter tanta repercussão, ou poucas publicações científicas sobre o tratamento genético da LDM, constatamos que uma pequena parte dos pacientes, participaram ou estão participando de alguma pesquisa experimental genética e apresentaram resultados ou a própria estagnação da LDM, assim como descrevem os autores^{8,16-19}, declarando o Transplante de Células Tronco Hematopoiéticas (TCHT), sendo o único tipo de tratamento genético, mais eficaz, com resultados benéficos na LDM, principalmente ser feito na forma juvenil e adulta da LDM, podendo desacelerar ou cessar a progressão da LDM.

Percebemos que os tratamentos medicamentosos e o acompanhamento multidisciplinar, são aqueles que são mais conhecidos e utilizados pelos cuidadores/responsáveis, durante o curso da doença, trazendo um conforto e elevando a expectativa de vida do paciente. Assim como afirmam os autores das literaturas^{8,9,16}.

Durante a progressão da LDM, que é marcada por muitas alterações neurológicas^{11,12}, começam a surgir muitas comorbidades^{8,15}, sendo inevitável este processo de degeneração, a saúde dos pacientes sofre agravos. Então foi questionado aos cuidadores/responsáveis como seus pacientes/familiares estão atualmente e quais dificuldades neuropsicomotoras, ou limitações eles apresentam.

O estudo apresentou que o desenvolvimento neurológico nos pacientes com LDM, aproximadamente a metade destes pacientes, apresentam crises convulsivas, o que está de acordo com alguns autores^{15,10}, eles descreveram que essas crises convulsivas em geral, podem ser de caráter generalizado, na forma infantil tardia da

doença. Já na forma Juvenil, as convulsões apresentam-se geralmente do tipo parcial, sendo esta última, a forma onde a perda intelectual e motora, são mais lentas, se comparada a forma infantil tardia^{8,12,14}.

Nas literaturas^{8,9,16}, encontramos descrito que os medicamentos controlados são muito utilizados durante o decorrer da LDM. Eles nos descrevem que os tipos de medicações são os antibióticos, antiespasmódicos, analgésicos e anticonvulsivantes, viabilizando uma expectativa melhor de vida a estes pacientes. Confirmamos que praticamente todos fazem uso de medicações controladas e uma boa parte fazem o uso de toxina botulínica/ ou remédio fitoterápico, assim percebemos que a maioria deles tem uma qualidade de sono considerável boa.

Dando segmento, quanto ao desenvolvimento motor, vimos quase todos já não andam, não possuem controle de tronco, portanto não conseguem permanecer sentados com apoios, conseqüentemente permanecem a maior parte do tempo deitados e nem utilizam muito a cadeira de rodas, oque está em concordância com os autores de outros artigos^{8,10}. Em seus artigos foram relatados que inicialmente o paciente apresenta flácido e hipotônico, porém tornar-se espástico, progredindo para uma quadriparesia espástica e limitação total ao leito.

Com a evolução da LDM, os pacientes começam a apresentar dificuldades de fala, comprometimento cognitivo e hipotonia muscular, disartria e disfagia^{10,12}. Observamos que a metade destes pacientes, já não falam/ou emitem algum som. Muitos possuem algum dispositivo para se alimentar(gastrostomia), e fazem uso de dieta enteral ou dieta caseira, nem sempre associadas. Sendo assim, isso afeta também a parte respiratória, muitos precisam do uso do bipap ou outro equipamento como suporte respiratório. Um pouco mais da metade fazem uso de oxigênio O₂, e uma minoria possuem traqueostomia.

Os cuidadores/responsáveis relataram sobre as deformidades e cirurgias, que a maior parte sofre com alguma atrofia muscular ou esquelética, sendo a principal delas, localizada na coluna. Na tentativa de evitar a progressão desta e outras atrofias^{8,9,12,16}, muitos fazem o uso de algum colete postural, de órteses ou próteses. Durante o decorrer da doença alguns, já apresentaram alguma escara (úlceras por pressão), mas uma minoria, fizeram alguma cirurgia de correção, tanto para as deformidades quanto nos órgãos.

Conforme está descrito no Guia Prático do Cuidador- 2008²⁶, “que a parceria entre os profissionais de saúde e os cuidadores, deve ser sistematizada para que ocorra à promoção da saúde, à prevenção de incapacidades e à manutenção da capacidade funcional da pessoa cuidada e do seu cuidador, evitando-se assim, na medida do possível, hospitalização, asilamentos e outras formas de segregação e isolamento.” É de suma importância o acompanhamento da equipe multidisciplinar na vida destes pacientes com doenças de longa permanência.

Assim, também descreveram os autores de outras literaturas^{10,14}, que uma equipe multidisciplinar precisa atuar no processo evolutivo da LDM, para minimizar as complicações, que vem acompanhadas com seu prognóstico. Uma equipe que tenham especialidades como médicos, fisioterapeutas, fonoaudiólogos, nutricionistas, psicólogos, enfermeiros, é considerada quase que indispensável para trazer um bem-estar ao paciente^{8,9,12,16}.

Neste sentido foi perguntado aos participantes que tipo de atendimento médico, acesso a saúde e tratamentos seus familiares/pacientes possuem, e a maior parte deles, possuem o acompanhamento médico trimestralmente, o fisioterapêutico, de 2 a 3 vezes na semana, o nutricional somente uma pequena parte, anualmente, o acompanhamento com terapeuta ocupacional e de enfermagem/ou cuidador particular, a maioria não possui, sendo que uma grande porcentagem deles tem acesso a saúde privada.

Como observamos, o profissional da saúde, de contato mais próximo com o paciente/familiar de LDM, é o fisioterapeuta, o que se confirma em outras literaturas^{12,17}. Sendo o profissional mais solicitado no processo de reabilitação com o uso de inúmeros recursos e técnicas para ajudar minimizar o avanço da doença, dando uma qualidade de vida melhorada aos pacientes de LDM.

Os cuidadores também relataram que, naquilo que se diz respeito ao conhecimento dos profissionais de saúde sobre a LDM, metade já ouviram falar, mas nunca tiveram pacientes com este diagnóstico e uma pequena parte já cuidaram de pacientes com LDM.

Assim a resposta dos cuidadores/responsáveis sobre a divulgação da LDM e foi unânime ao dizerem que a consideram muito importante. Principalmente por terem grandes impactos em suas vidas, ao ponto de declararem que se tivessem

conhecimento sobre a LDM antes do seu surgimento, que buscariam um tratamento precoce, ou que também isso poderia amenizar o sofrimento da família por já estarem preparados para lidar com a LDM, assim como afirmam alguns autores sobre a importância de mais estudos e divulgação da LDM^{9,10,16,17,19}.

Relatamos a experiência dos cuidadores/responsáveis com a fisioterapia. Vimos que muitos consideram a fisioterapia muito importante na vida do seu familiar/paciente e também consideram como um tratamento paliativo. Gostariam de aprender mais sobre as algumas técnicas fisioterapêuticas possíveis e que se fossem orientados de forma adequada, conseguiriam ajudar mais seus familiares/pacientes.

Com isso, acham que se houvessem orientações específicas quanto ao tratamento fisioterapêutico para LDM, para os profissionais, algumas das deformidades ou mesmo sintomas poderiam ser amenizados ou mesmo evitados, por isso consideram importantíssima a divulgação sobre a LDM.

Diante dos relatos e das dificuldades que os cuidadores/responsáveis evidenciaram neste estudo, foi elaborada uma cartilha online, (Colocar o link) contendo informações sobre a Leucodistrofia Metacromática, algumas técnicas e orientações fisioterapêuticas e orientações para o autocuidado, direcionadas aos cuidadores/responsáveis dos pacientes/familiares com LDM. São informações de fácil interpretação, desde o profissional de saúde ao cuidador informal, aqui, representados pelos pais.

As orientações e as técnicas fisioterapêuticas contidas na cartilha, poderão ser reproduzidas com total segurança por aqueles que tiverem acesso a ela, por serem autoexplicativas e demonstradas com auxílio de imagens para melhor compreensão. Se colocadas em práticas, poderão contribuir para suporte e direcionamento no cuidado ao paciente com LDM, trazendo conforto, e aumentando assim a sua sobrevivência. São orientações posturais e de posicionamento tanto no leito como na cadeira de rodas, mudanças de decúbitos, orientações sobre qual profissional de saúde devem buscar para cada fase da LDM, informações sobre os tratamentos disponíveis, a fim de contribuir no conforto e qualidade de vida para o paciente com LDM.

CONCLUSÃO

O presente estudo descreveu detalhadamente quem são os cuidadores/responsáveis de pacientes com Leucodistrofia Metacromática e qual é a percepção deles sobre a doença. Foi possível evidenciar a importância da informação e divulgação de orientações fisioterapêuticas no tratamento aos pacientes com LDM, visando a manutenção, ajudando a prevenir futuras deformidades e complicações, contribuindo para um possível desaceleramento da doença e aumentando assim a sobrevida destes pacientes.

Como finalidade foi criada a cartilha online, para que o máximo de pessoas pudessem ter acesso rápido ao conteúdo e para guiar os cuidadores/responsáveis e aos profissionais fisioterapeutas que ainda não conhecem a LDM, com intuito de contribuir no conforto dos pacientes e seus cuidadores/responsáveis, durante todo o processo evolutivo da LDM.

Este trabalho poderá colaborar também com outros profissionais da área da saúde interessados no assunto. Os resultados obtidos neste estudo sugerem a continuidade da pesquisa para melhor aproveitamento dos resultados.

REFERÊNCIAS

- 1 FARIA, Ana Rita de. **O cuidador e suas dificuldades no dia a dia: revisão de literatura.** Universidade Federal de Minas Gerais. Faculdade de Medicina. Núcleo de Educação em Saúde Coletiva. Uberaba, 2011. 36f.
- 2 BRASIL. MINISTÉRIO DA SAÚDE. **Guia Prático do Cuidador.** 1. Ed. Brasília, 2008. Disponível em: <https://aps.saude.gov.br/biblioteca/visualizar/MTI3Mw==>
- 3 FERREIRA, HP; MARTINS, LC; BRAGA, ALF; GARCIA, MLB. **O impacto da doença crônica no cuidador The impact of chronic disease on caregivers.** vol 10, nº4. Jul – ago, 2012 Disponível em: <http://www.sbcm.org.br/revistas/RBCM/RBCM-2012-04.pdf>
- 4 GO, Isaura; P. Michele. **Vivências emocionais de mães e pais de filhos com deficiência.** Revista da SPAGESP, 2015. Disponível em: <http://pepsic.bvsalud.org/pdf/rspagesp/v16n2/v16n2a09.pdf>
- 5 PF, Atos; D, Greice; W, Verônica. **A relação mãe/criança com deficiência: sentimentos e experiências.** Departamento de Educação Física UNIVATES; RS, 2007. Disponível em: <https://www.scielo.br/pdf/csc/v13s2/v13s2a11.pdf>
- 6 SMF, Maria; EM, Maria; RC, Carla; JSM, Maria; M, Silmara; MCM, Fernanda. **Ser cuidador de familiar com câncer.** Ciência y enfermagem, 2018. Disponível em: <https://scielo.conicyt.cl/pdf/cienf/v24/0717-9553-cienf-24-6.pdf>
- 7 **Caderno de atenção domiciliar Atenção à Saúde, Cuidador.** Ministério da Saúde, 2013. Disponível em: <https://aps.saude.gov.br/biblioteca/visualizar/MTIyMA==>
- 8 ARTIGALÁS, OAP. **Leucodistrofia Metacromática: Caracterização Epidemiológica, Bioquímica e Clínica de Pacientes Brasileiros.** Universidade Federal do Rio Grande do Sul, 2009. Disponível em: <https://lume.ufrgs.br/handle/10183/29560>
- 9 ALVAREZ-PABÓN, Yelitzá; LOZANO-JIMÉNEZ, JF; LIZIO-MIELE, KG; Contreras-García, G. **Leucodistrofia Metacromática Infantil Tardía: Presentación de un Caso.** Arch Argent Pediatr. 2019. Disponível em: <https://www.sap.org.ar/docs/publicaciones/archivosarg/2019/v117n1a19.pdf>
- 10 Brito, TO. **Atuação da Fisioterapia na Leucodistrofia Metacromática: Estudo de Caso.** SP 2019.
- 11 GOMEZ- OSPINA, N. **Arylsulfatase a Deficiency.** GeneReviews. Maio, 2006. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1130/>
- 12 Ribeiro, EQ; Ribeiro, MFM. **Leucodistrofia Metacromática: Relato de Caso de Dois Irmãos Consanguíneos.** 2013.vol 21. 7 pag. DOI / 10.4181. Disponível em: <http://www.revistaneurociencias.com.br/edicoes/2013/RN2104/relato-de-caso/880rc.pdf>

13 AA, Waleska. **Trajétorias Terapêuticas Familiares: doenças raras hereditárias com sofrimento de longa duração.** Instituto de Ciências Sociais Universidade do Estado do Rio de Janeiro. RJ. Disponível em: <https://www.scielo.br/pdf/csc/v23n2/1413-8123-csc-23-02-0369.pdf>

14 ORTEGA-CRUZ, L; OLGUIN-ESCOBAR, E; MARTINEZ-OLGUIN, M. **Tratamiento Fisioterapêutico en Paciente Pediátrico con Leucodistrofia Metacromática. Reporte de Caso.** Revista de Fisioterapia y tecnología Médica. Set-dez, 2007. Vol 1. Disponível em: https://www.ecorfan.org/taiwan/research_journals/Fisioterapia/vol1num2/Revista_de_Fisioterapia_y_Tecnolog%C3%ADa_M%C3%A9dica_V1_N2_6.pdf

15 ESPEJO, LM; ESPRIELLA, R; HERNÁNDEZ, JF. **Metachromatic Leukodystrophy. Caso Presention.** Revista Colombiana de Psiquiatria, 2017. Disponível em: <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S2530312017300036>

16 SHILLER, S; HENNEKE, M; GARTNER, J. **Opening New Horizons in the Treatment of Childhood Onset Leukodystrophies.** Review Article. Disponível em: <https://www.thieme-connect.com/products/ejournals/abstract/10.1055/s-0039-1685529>

17 DOHERTY, K; FRAZIER, SB; CLARK, M; CHILDERS, A; PRUTHI, S; WENGER, DA; DUIS, J. **A closer look at Arsa activity in a patient with metachromatic leukodystrophy.** Elsevier, 2019. Disponível em: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S2214426918301320>

18 BORGES, FM; COSTA, MJG; CARNEIRO, ZA; LOURENCO, CM; **Metachromatíe Leukodystrophy: pediatric presentation and the challenges of early diagnoses. Med Bras, vol 66, SP 2020.** Disponível em: <https://doi.org/10.1590/1806-9282.66.10.1344>

19 SOLDERS, S; MARTINS, DA; ANDERSSON, C; REMBERGER, M; ANDERSSON T; RINGDEN, O; SOLDERS, G. **Hematopoietic SCT: A Useful treatment for Late Metachromatic Leukodystrophy.** Pubmed, 2014. Disponível em: https://www.researchgate.net/publication/262074566_Hematopoietic_SCT_A_useful_treatment_for_late_metachromatic_leukodystrophy

20 **Caderno de atenção domiciliar. Secretaria de atenção básica.** Ministério da saúde, 205p, Brasília DF, 2013. Disponível em: http://189.28.128.100/dab/docs/portaldab/publicacoes/cad_vol2.pdf

21 LUFT, CDB; SANCHES, SO; MAZO, GZ; ANDRADE, A. **Versão brasileira da escala de estresse percebido: tradução e validação para idosos. (Tradução e validação para idosos PSS).** Rev saúde, pp 606-615. 2007. Disponível em: https://www.scielo.br/scielo.php?pid=S0034-89102007000400015&script=sci_abstract&tlng=pt

22 BK, Livia; CBC, Ana; RL, Marcelo. **Cuidados paliativos ambulatoriais e qualidade de vida em pacientes oncológicos.** Sociedade brasileira de medicina de

família – SOBRAMFA, 2016. Disponível em:
https://docs.bvsalud.org/biblioref/2016/08/1361/rdt_v21n3_101-105.pdf

23 Grupo de cuidados Paliativos do Cremesp. **Cuidados Paliativo**. CREMESP, São Paulo, 2008. Disponível em:
http://www.cremesp.org.br/?siteAcao=Publicacoes&acao=detalhes&cod_publicacao=46

24 **O papel da fisioterapia nos cuidados paliativos a pacientes com câncer. rev. Brasileira de cancerologia**, 67-77, 2005. Disponível em:
https://rbc.inca.gov.br/site/arquivos/n_51/v01/pdf/revisao4.pdf

25 HTG, Lucia; MA, Angela; LSS, Edite; WSS, Luzia; RV, Fernada. **Perfil da família cuidadora de idoso doente / fragilizado do contexto sociocultural de Florianópolis, SC**. Texto contexto enfer, Florianópolis, Out-dez, 2006. Disponível em:
<https://www.scielo.br/pdf/tce/v15n4/v15n4a04.pdf>

26 TV, Ricardo; AP, Henrique. **Manual de Cuidados Paliativos ANCP**. 2° ed, 2012. Disponível em: <http://biblioteca.cofen.gov.br/wp-content/uploads/2017/05/Manual-de-cuidados-paliativos-ANCP.pdf>

27 SILVA, MS; LAMPERT, MA; BRONDANI, CM; SILVA, MN; SOUZA, DV. **A Utilização da Escala Burden Interview de Zarit para Avaliação da Sobrecarga de Cuidadores Familiares**. UFSM, 2008. Disponível em:
http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1414-81452015000200350

28 Atenção Domiciliar: Situações Clínicas Comuns Em Idosos – Avaliação De Sobrecarga Dos Cuidadores. Una-SUS – RS, Brasil. Disponível Em:
<https://Dms.Ufpel.Edu.Br/Static/Bib/Apoio/Zarit.Pdf>

ANEXO A - TERMO DE COMPROMISSO E CONFIDENCIALIDADE

TERMO DE COMPROMISSO E CONFIDENCIALIDADE (Elaborado de acordo com a Resolução 466/2012-CNS/CONEP)

Em referência a pesquisa intitulada de: Orientações fisioterapêuticas aos cuidadores/responsáveis de pacientes com Leucodistrofia Metacromática, eu Samantha Horta, comprometo-me a manter em anonimato, sob sigilo absoluto, durante e após o término do estudo, todos os dados que identifiquem o sujeito da pesquisa, usando apenas para divulgação os dados inerentes ao desenvolvimento do estudo.

Asseguro o compromisso com a privacidade e a confidencialidade dos dados utilizados, preservando integralmente o anonimato e a imagem do participante, bem como a sua não estigmatização.

Asseguro também, a não utilização das informações em prejuízo das pessoas e/ou da comunidade, inclusive em termos de autoestima, de prestígio e/ou econômico-financeiro.

Comprometo-me também com a destruição, após o término da pesquisa, de todo e qualquer tipo de mídia que possa vir a identificá-lo tais como filmagens, fotos, gravações, questionários, formulários e outros.

São Paulo, data: ___/___/___

Pesquisador Responsável:

Assinatura e carimbo

ANEXO B - TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO



Termo de Consentimento Livre e Esclarecido

PROTOCOLO: Orientações fisioterapêuticas aos cuidadores/responsáveis de pacientes com Leucodistrofia Metacromática.

Estes esclarecimentos estão sendo apresentados para solicitar sua participação livre e voluntária, no projeto de Orientações fisioterapêuticas aos cuidadores/responsáveis de pacientes com Leucodistrofia Metacromática, que será realizado pelo pesquisador Raquel Fernandes Batista, e pelo graduando Samantha Horta Martins de Alcântara do Curso de Fisioterapia, como Trabalho de Conclusão de Curso. Quando os sujeitos a serem pesquisados forem menores de idade o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido terá que ser assinado pelo respectivo responsável. Se for criança já alfabetizada deverá haver dois termos: um para o sujeito de pesquisa e outro para o responsável legal.

A pesquisa será de natureza observacional transversal utilizando método quantitativo através da aplicação de um questionário online, depois de homologados os resultados será elaborada uma cartilha explicativa com orientações específicas para os cuidadores/responsáveis de pacientes com LDM, como objetivo final desse trabalho. A LDM por ser uma patologia progressiva e degenerativa rara, que ainda não tem a cura, com marcos de défices neuropsicomotores, se faz necessário a atuação da fisioterapia visando um tratamento de reabilitação e manutenção nestes pacientes objetivando amenizar a evolução progressiva, e reduzir algumas comorbidades e hospitalizações, que possam surgir durante todo o curso da patologia, trazendo assim uma melhor qualidade e expectativa de vida, o que justifica o interesse pela pesquisa.

Como objetivo geral de: Verificar a percepção dos cuidadores/responsáveis sobre a Leucodistrofia Metacromática e orientá-los quanto aos cuidados fisioterapêuticos.

Possuindo objetivos específicos que são: Definir quem é o cuidador de pacientes com limitações físicas e mentais. Descrever quais impactos surgem ao longo da vida desse

cuidador/responsável. Descrever quem são os cuidadores/responsáveis de pacientes com doenças raras/genéticas progressivas. Definir doenças raras. Descrever a Leucodistrofia Metacromática LDM. Aplicar um questionário adaptado aos cuidadores/responsáveis de pacientes com LDM. Verificar percepção e identificar as dúvidas dos cuidadores/responsáveis em relação a LDM. Apresentar quais são os cuidados fisioterapêuticos para pacientes com LDM. Elaborar uma cartilha explicativa com orientações específicas para os cuidadores/responsáveis de pacientes com LDM. É garantido o seu acesso, em qualquer etapa do estudo, aos profissionais responsáveis pela pesquisa para esclarecimento de eventuais dúvidas ou informações sobre os resultados parciais das pesquisas, quando em estudos abertos, ou de resultados que sejam do conhecimento dos pesquisadores.

O pesquisador responsável é Prof.^a Me. Raquel Fernandes Batista que pode ser encontrado no endereço: Rua Professor Enéias de Siqueira Neto, 340 – Jd. Das Imbuías, SP - no Telefone.: 21418696. Se você tiver alguma consideração ou dúvida sobre a ética da pesquisa, entre em contato com o Comitê de Ética em Pesquisa (CEP-UNISA) – Rua Prof. Enéias de Siqueira Neto, 340, Jardim das Imbuías, SP – Tel.: 2141-8687.

Os riscos são considerados mínimos, podendo haver constrangimento ao responder alguma pergunta do questionário. Também não há benefícios direto aos pacientes, a não ser contribuir para os objetivos científicos dessa pesquisa.

É garantida sua liberdade de retirada de consentimento a qualquer momento e deixar de participar do estudo, sem qualquer prejuízo à continuidade de qualquer benefício que você tenha obtido junto à Instituição, antes, durante ou após o período deste Comitê de Ética em Pesquisa – Unisa. Rua Prof. Enéias de Siqueira Neto, 340 cep: 04829-300 São Paulo - SP Fone: (11) 2141-8687 www.unisa.br. As informações obtidas pelos pesquisadores serão analisadas em conjunto com as de outros participantes, não sendo divulgada a identificação de nenhum deles. Não há despesas pessoais para o participante em qualquer fase do estudo. Também não há compensação financeira relacionada à sua participação. Se existir qualquer despesa adicional, ela será absorvida pelo orçamento da pesquisa. (No caso de ressarcimento de despesas dos participantes da pesquisa e delas decorrentes, tais como transporte e alimentação, explicitar como ocorrerá esse ressarcimento e suas condições – Res. 466/12.II.21).

Em caso de dano pessoal, diretamente relacionado aos procedimentos deste estudo (nexo causal comprovado), a qualquer tempo, fica assegurado ao participante o respeito a seus direitos legais, bem como procurar obter indenizações por danos eventuais.

Uma via deste Termo de Consentimento ficará em seu poder.

São Paulo, ____/____/____ _____
(pesquisadores)

Se você concordar em participar desta pesquisa assine no espaço determinado abaixo e coloque seu nome e o nº de seu documento de identificação.

Nome: (do participante):

Doc. Identificação:

Ass:.....

Nome: (do representante legal)

Doc. Identificação:

Nível de representação: (genitor, tutor, curador, procurador.)

Nome do participante:

Declaro (amos) que obtive(mos) de forma apropriada e voluntária o Consentimento Livre e Esclarecido deste participante (ou do representante legal deste participante) para a participação neste estudo, conforme preconiza a Resolução CNS 466, de 12 de dezembro de 2012, IV.3 a 6.

Assinatura do pesquisador responsável pelo estudo

Data ____ / ____ / _____

ANEXO C - CARTA DE AUTORIZAÇÃO DA PESQUISA

À Coordenação do curso de Fisioterapia da Universidade Santo Amaro-UNISA.

Prezado professor,

Solicito autorização para aplicar um questionário online para pais/responsáveis de pacientes com Leucodistrofia Metacromática, será encaminhado um questionário que foi adaptado por nós, e enviado via remota aplicativo do WhatsApp.

A aluna Samantha Horta Martins de Alcantara, regularmente matriculado no 6º semestre deste mesmo curso, realizará uma pesquisa orientada por mim, prof.^a Raquel Fernandes Batista.

O título da pesquisa é: **Orientações fisioterapêuticas aos cuidadores/responsáveis de pacientes com Leucodistrofia Metacromática.** Com objetivo de Verificar a percepção dos cuidadores/responsáveis sobre a Leucodistrofia Metacromática e orientá-los quanto aos cuidados fisioterapêuticos.

Esta pesquisa será submetida ao Comitê de Ética e Pesquisa (CEP) da UNISA.

São Paulo, 23 de maio de 2021.

Prof.^a Ms. Raquel Fernandes Batista

Orientadora

Ciente e autorizo,

Prof. Me. Sérgio Paulo Josely de Souza
Coordenador do Curso de Fisioterapia e
Responsável Técnico pela Clínica de Fisioterapia da UNISA.

ANEXO D - PARECER COMISSÃO DE ÉTICA

PARECER CONSUBSTANCIADO DO CEP

DADOS DO PROJETO DE PESQUISA

Título da Pesquisa: ORIENTAÇÕES FISIOTERAPÊUTICAS AOS CUIDADORES/RESPONSÁVEIS DE PACIENTES COM LEUCODISTROFIA METACROMÁTICA

Pesquisador: Raquel Fernandes Batista **Área Temática:**

Versão: 1

CAAE: 47710121.1.0000.0081

Instituição Proponente: OBRAS SOCIAIS E EDUCACIONAIS DE LUZ **Patrocinador**

Principal: Financiamento Próprio

DADOS DO PARECER

Número do Parecer: 4.782.179

Apresentação do Projeto:

O Cuidador é estimado por ser uma pessoa que possui atribuições diferenciadas, pois demonstra sentimentos nobres da humanidade. Na maioria das vezes, é uma pessoa leiga e sem preparo algum para o exercício desta função. Nem sempre assume esse papel por espontaneidade, tornando-se o único cuidador acarretando o acúmulo de diversas tarefas desgastando-se mentalmente e fisicamente. Muitos dos cuidadores são pais, e por terem um filho com deficiência congênita ou adquirida tem a sua rotina alterada, desestabilizando toda a família, surgindo sentimentos inesperados e muitas decisões a serem tomadas. Neste contexto estão inseridas as “doenças raras”, conforme a definição do Ministério da Saúde, são aquelas que afetam 65 pessoas a cada 100 mil ou seja 1,3 pessoa a cada duas mil.

Objetivo da Pesquisa:

Objetivo Primário:

Verificar a percepção dos cuidadores/responsáveis sobre a Leucodistrofia Metacromática e orientá-los quanto aos cuidados fisioterapêuticos.

Avaliação dos Riscos e Benefícios:

Riscos:

Riscos mínimos de desconforto ao responder o questionário elaborado.

Benefícios:

Continuação do Parecer: 4.782.179

Não há benefícios direto aos pacientes, a não ser contribuir para os objetivos científicos dessa pesquisa.

Comentários e Considerações sobre a Pesquisa:

A pesquisa será de natureza observacional transversal utilizando método quantitativo. A pesquisa será realizada na Universidade Santo Amaro, localizada à Rua Prof. Enéas de Siqueira Neto, 340.

Considerações sobre os Termos de apresentação obrigatória:

Projeto de Pesquisa - apresentado e adequado;

Folha de rosto - apresentada e adequada;

Questionário - apresentado e adequado;

TCLE - Apresentado e adequado; Cronograma - apresentado e adequado; Carta de Anuência - adequada.

Conclusões ou Pendências e Lista de Inadequações:

- Aprovado.

Este parecer foi elaborado baseado nos documentos abaixo relacionados:

Tipo Documento	Arquivo	Postagem	Autor	Situação
Informações Básicas do Projeto	PB_INFORMAÇÕES_BÁSICAS_DO_PROJETO_1762163.pdf	03/06/2021 19:09:58		Aceito
Declaração de Instituição e Infraestrutura	autorizacaoclinica.pdf	03/06/2021 19:08:46	Raquel Fernandes Batista	Aceito
Projeto Detalhado / Brochura Investigador	ProjetoCEP.docx	03/06/2021 19:08:04	Raquel Fernandes Batista	Aceito
Folha de Rosto	FR.pdf	03/06/2021 19:06:28	Raquel Fernandes Batista	Aceito
Outros	LattesRaquel.pdf	25/05/2021 02:09:51	Raquel Fernandes Batista	Aceito
Outros	LattesSamantha.docx	25/05/2021 02:08:53	Raquel Fernandes Batista	Aceito
Outros	Questionario.pdf	25/05/2021 02:08:00	Raquel Fernandes Batista	Aceito
TCLE / Termos de	TCLE.docx	25/05/2021	Raquel Fernandes	Aceito

CONTINUAÇÃO DO PARECER: 4.782.179

Assentimento /Justificativa de Ausência	TCLE.docx	02:06:19	Batista	Aceito
Cronograma	Cronograma.docx	25/05/2021 02:06:01	Raquel Fernandes Batista	Aceito

Situação do Parecer:

Aprovado

Necessita Apreciação da CONEP:

Não

SAO PAULO, 15 de Junho de 2021

Assinado por:**Ana Paula Ribeiro****(Coordenador(a))**

ANEXO E



Universidade Santo Amaro

CERTIFICADO

Certificamos que **Samantha Horta Martins de Alcantara** participou do(a) Comunicação Oral ORIENTAÇÕES FISIOTERAPÊUTICAS AOS CUIDADORES/RESPONSÁVEIS DE PACIENTES COM LEUCODISTROFIA METACROMÁTICA no(a) 24º Congresso de Iniciação Científica, orientado(a) por **Raquel Fernandes Batista, ANGELA MITZI HAYASHI XAVIER** realizado(a) em 10/11/2021, com duração de 1h, promovida pela Universidade Santo Amaro.

São Paulo, 10 de Novembro de 2021

Emitido em: 06 de Dezembro de 2021 às 17:43:49 (data e hora de Brasília).
Código de autenticação: **6RLK.RFMS.GWGF.YFAV**

**APENDICE A - QUESTIONÁRIO ADAPTADO SOBRE A PERCEPÇÃO DOS
CUIDADORES/RESPONSÁVEIS DE PACIENTES COM LEUCODISTROFIA METACROMÁTICA
(LDM).**

O(a) Sr.(a) está sendo convidado(a) para participar desta pesquisa realizada na Universidade Santo Amaro, intitulada: Orientações fisioterapêuticas aos cuidadores/responsáveis de pacientes com Leucodistrofia Metacromática, desenvolvido pela aluna Samantha Horta Martins de Alcântara e orientada pela Prof^a. Ms. Raquel Fernandes Batista. Sua participação é de livre e espontânea vontade, e pode deixar de responder a qualquer momento o questionário, sem qualquer prejuízo. Os riscos são considerados mínimos, podendo haver constrangimento ao responder alguma pergunta do questionário. Também não há benefícios direto aos pacientes, a não ser contribuir para os objetivos científicos dessa pesquisa.

Portanto leia o texto atentamente e no final o(a) Sr.(a) deverá responder à pergunta com uma das opções abaixo do texto.

1. O SR.(A) ACEITA PARTICIPAR DESTA PESQUISA? () Sim () Não
2. O QUE VOCÊ É DO PACIENTE? () Cuidador () Responsável () Familiar

QUESTIONÁRIO SÓCIODEMOGRÁFICO:

3. Sua idade: _____

4. GÊNERO: () Feminino () Masculino () Prefiro Não Dizer

5. ESTADO CIVIL: () Casado () Solteiro () Divorciado
() Viúvo () União Estável

6. NACIONALIDADE: () Brasileira () Estrangeira

7. GRAU DE PARENTESCO:

() Mãe

() Pai

() Irmã (O)

() Tia (O)

() Avô (Ó)

() Primo(A)

8. RELIGIÃO:

- Evangélico Espiritismo Outra
 Católico Ateu

9. QUANTAS PESSOAS MORAM NA SUA CASA? (INCLUINDO O PACIENTE)

- 2 3-6 7-10 11-15 +15

10. A CASA ONDE VOCÊ MORA É?

- Própria Alugada Cedida

11. QUAL SEU NÍVEL DE ESCOLARIDADE?

- Da 1ª à 4ª série do Ensino Fundamental
 Da 5ª à 8ª série do Ensino Fundamental
 Ensino Médio Incompleto (antigo 2º grau)
 Ensino Médio completo (antigo 2º grau)
 Ensino Superior ou Pós-graduação
 Não estudou

12. SOMANDO A SUA RENDA COM A RENDA DAS PESSOAS QUE MORAM COM VOCÊ, QUANTO É, APROXIMADAMENTE, A RENDA FAMILIAR MENSAL?

- Nenhuma renda (Vivo de doações)
 Até 1 salário-mínimo (R\$1.100,00).
 De 2 a 5 salários-mínimos (R\$ 2.200,00 até R\$ 5.500,00).
 De 6 a 10 salários-mínimos (R\$ 6.600,00 até R\$ 11.000,00).
 Mais de 11 salários-mínimos (mais de R\$12.100,00)

13. VOCÊ TRABALHA OU JÁ TRABALHOU? (MARQUE APENAS UMA RESPOSTA)

- Sim Não

14. EM QUE VOCÊ TRABALHA ATUALMENTE? (MARQUE APENAS UMA RESPOSTA)

- Na agricultura, no campo, na fazenda ou na pesca.
 Na indústria ou na construção civil.
 No comércio ou Empresário

- () Funcionário público
- () Como profissional liberal
- () Home office
- () Atividade Doméstica Remunerada
- () No lar (sem remuneração).
- () Desempregado
- () Aposentado ou recebo benefício governamental

PACIENTE / DIAGNÓSTICO

1. VOCÊ POSSUIU QUANTOS FAMILIARES COM A LDM (EM VIDA)?

- (A) 1 (B) 2 (C) 3 (D) 4 (E) 5

2. QUAL É A IDADE DO SEU FAMILIAR QUE POSSUI A LDM? NO CASO DE MAIS DE UM FAMILIAR PODERÁ ASSINALAR MÚLTIPLAS QUESTÕES:

- (A) Menor de 2 anos (E) 16-20 anos
(B) 3-6 anos (F) 21-24 anos
(C) 7-10 anos (G) Acima de 24 anos
(D) 11-15 anos

3. QUAL FOI A IDADE EM QUE A LDM COMEÇOU A SE MANIFESTAR NA VIDA DO SEU FAMILIAR?

- (A) Antes dos 2 primeiros anos (D) Entre 11 e 16 anos de idade
(B) Entre 2 e 6 anos de idade (E) Depois de 17 anos de idade
(C) Entre 7 e 10 anos de idade

4. CONTANDO DO TEMPO DAS PRIMEIRAS MANIFESTAÇÕES DOS SINAIS DA LDM, ATÉ O DIAGNOSTICO CONCLUSIVO, FOI QUANTO TEMPO DE ESPERA?

- (A) Menos de 1 ano (D) Diagnóstico ainda está em aberto
(B) 2 anos
(C) 3 anos

5. ALGUM DE SEUS FAMILIARES COM O DIAGNÓSTICO DE LDM VEIO A ÓBITO?

(A) Sim

(B) Não

6. SE RESPONDEU ACIMA SIM, COM QUANTOS ANOS O ÓBITO ACONTECEU?

(A) Antes dos 2 primeiros anos

(D) Entre 11 e 16 anos de idade

(B) Entre 2 e 6 anos de idade

(E) Depois de 17 anos de idade

(C) Entre 7 e 10 anos de idade

(F) Não tenho nenhum que falece

7. PARA MULHERES: PENSA EM TER MAIS FILHOS?

(A) Sim

(B) Não

8. PARA AS GESTANTES: VOCÊ FAZ ACOMPANHAMENTO GENÉTICO?

(A) Sim, eu faço

(B) Não, eu não faço

IMPACTO DA LDM E O CUIDADOR**PRIMEIRO IMPACTO DA LDM**

1. Depois da descoberta da LDM:	Sim	Não	Às vezes
Sentiu-se desesperado(a)			
Ficou surpreso(a)			
Ficou preocupado(a)			
Triste, porém com esperança de cura			
Pensou que fosse um castigo			
Arrependimento			
Ficou deprimido(a)			
Sentiu vontade de morrer			

APÓS O IMPACTO DA DESCOBERTA DA LDM

2. Depois deste primeiro impacto, essas situações são presentes em sua vida de modo que você:	Sim	Não	Às vezes
Dorme bem			
Se alimenta bem			
Sente-se feliz			
Obteve algum vício			
Está apático, cansado			
Sensação de fracasso, deprimido			
Sentimento de autopiedade			
Tem Impaciência			
Guarda as coisas dentro de si			
Limitação física/dor (andar, pegar, necessidades fisiológicas)			

ROTINA

3.Ocorreram alterações na rotina familiar:	Sim	Não	Às vezes
Tarefas de casa			
Horário das refeições			
Tipo de atividades de lazer			
Preparo dos alimentos			
Despesas da casa			

EM RELAÇÃO A MORTE:

4-Em relação à morte, estas situações estão presentes em sua vida:	sim	Não	As vezes
Angústia ou medo da morte do paciente			
Tem pensamentos de morte			
Alívio pela proximidade do fim			
Sensação de fracasso, deprimido ou sem esperança			
Está consolado			
Se conforta em sua fé/ Crença			
Tem esperança de que a cura seja descoberta			
Se já tiver perdido um familiar, sente-se com o dever cumprido			
Se já tiver perdido um familiar, sente-se que fez menos que deveria			

NÍVEL DE ESTRESSE DO CUIDADOR

1SENTE QUE, POR CAUSA DO TEMPO QUE UTILIZA COM O SEU FAMILIAR/DOENTE JÁ NÃO TEM TEMPO SUFICIENTE PARA VOCÊ MESMO?

(A) Nunca (B) Às vezes (C) Quase sempre

3. ACHA QUE A SITUAÇÃO ATUAL AFETA A SUA RELAÇÃO COM AMIGOS OU OUTROS ELEMENTOS DA FAMÍLIA DE UMA FORMA NEGATIVA?

(A) Nunca (B) Às vezes (C) Quase sempre

4. SENTE-SE EXAUSTO QUANDO TEM DE ESTAR JUNTO DO SEU FAMILIAR/DOENTE?

(A) Nunca (B) Às vezes (C) Quase sempre

5. SENTE QUE SUA SAÚDE TEM SIDO AFETADA POR TER QUE CUIDAR DO SEU FAMILIAR/DOENTE?

(A)Nunca (B)Às vezes (C)Quase sempre

6. SENTE QUE TEM PERDIDO O CONTROLE DA SUA VIDA DESDE QUE A DOENÇA DO SEU FAMILIAR/ DOENTE SE MANIFESTOU?

(A)Nunca (B)Às vezes (C)Quase sempre

7. NO GERAL, SENTE-SE MUITO SOBRECARRREGADO POR TER QUE CUIDAR DO SEU FAMILIAR/ DOENTE?

(A)Nunca (B)Às vezes (C)Quase sempre

SITUAÇÃO FINANCEIRA E DE AUXÍLIO NO CUIDADO COM O FAMILIA

1. VOCÊ CONTA COM ALGUMA AJUDA PROFISSIONAL NO CUIDADO DO DIA A DIA COM SEU FAMILIAR?

- (1) Sim (4) Só em uma parte do dia
 (2) Não (5) Algumas vezes na semana
 (3) Às vezes

RELAÇÃO AO SEU CONHECIMENTO SOBRE A LDM

5 - Qual o seu grau de conhecimento sobre a LDM, nos seguintes aspectos:	Sim	Não
Sabe o que é a doença		
Sabe em que fases ela pode se manifestar		
Sabe quais médicos/e terapeutas podem fazer o acompanhamento do seu familiar		
Sabe diferenciar cada sintoma que seu familiar apresenta ao longo do curso da doença		
Sabe quais tipos de tratamentos estão disponíveis atualmente		
Conhece os tratamentos genéticos experimentais para LDM		
Já participou ou está participando de alguma pesquisa experimental genética para a LDM		
Já fez algum tratamento genético/ experimental		
Obteve algum resultado ou estagnação da LDM		

COMO SEU FAMILIAR ESTÁ HOJE:

6 - Quais as condições em que seu familiar se encontra?	Sim	Não
Anda sem apoio		
Tem controle de tronco		
Senta-se com apoios		
Fala/ou emite algum som		
Se alimenta por via oral		
Faz uso de Dieta caseira		
Faz uso de Dieta enteral		
Faz uso de dieta caseira e dieta enteral		
Dorme bem		
Está com algum membro atrofiado		
Usa dispositivos para se alimentar/gastrostomia		
Faz uso de oxigênio O2		
Tem traqueostomia		
Usa Bipap ou outro equipamento para ajudar na respiração		
Já passou por algumas destas cirurgias /coluna/quadril/pés/mãos /bexiga		
Passa muito tempo deitado na cama		
Passa muito tempo na cadeira de rodas		
Usa algum colete postural, órteses, próteses		
Possuí alguma deformidade na coluna		
Teve alguma escara (úlceras por pressão)		
Tem crises convulsivas		
Faz uso de medicações controladas		
Faz algum procedimento como o uso de toxina botulínica/ ou remédio fitoterápico		

RELAÇÃO AO ACOMPANHAMENTO MULTIDISCIPLINAR E CONHECIMENTO SOBRE A LDM SEU FAMILIAR

1 – POSSUÍ ACOMPANHAMENTO MÉDICO? SE SIM, COM QUE FREQUÊNCIA?

- (A) Semanal (D) Uma vez ao ano
 (B) Mensal (E) Não, nenhum acompanhamento
 (C) Trimestral

2 - POSSUÍ ACOMPANHAMENTO NUTRICIONAL? SE SIM, COM QUE FREQUÊNCIA?

- (A) Semanal (C) Trimestral
 (B) Mensal (D) Uma vez ao ano

(E) Não, nenhum acompanhamento

3 - POSSUÍ ACOMPANHAMENTO FISIOTERAPÊUTICO? SE SIM, COM QUE FREQUÊNCIA?

(A) 1x por semana

(C) Mais de 4x na semana

(B) 2x a 3x na semana

(D) Mensalmente

(E) Não, nenhum acompanhamento

4 - POSSUÍ ACOMPANHAMENTO COM TERAPEUTA OCUPACIONAL? SE SIM, COM QUE FREQUÊNCIA?

(A) 1x por semana

(D) Mensalmente

(B) 2x a 3x na semana

(E) Não, nenhum acompanhamento

(C) Mais de 4x na semana

5 - POSSUÍ ACOMPANHAMENTO DE SERVIÇO DE ENFERMAGEM/OU CUIDADOR PARTICULAR? SE SIM, QUANTAS HORAS/ DIA?

(A) 6h/dia

(C) 24h/dia

(B) 12h/dia

(D) Não possui enfermagem

4 - POSSUÍ PLANO DE SAÚDE E ATENDIMENTO HOSPITALAR SEMPRE QUE PRECISA?

(A) Sim

(B) Não

7 - QUAL DESTES PROFISSIONAIS VOCÊ TEM MAIS CONTATO?

(A) Médico (B) Fisioterapeuta (C) Fonoaudiólogo (D) Nutricionista

(E) Terapeuta Ocupacional (F) Enfermeiro (G) Auxiliar de enfermagem

8 - QUAL NÍVEL DE CONHECIMENTO OU CONTATO COM OS PACIENTES PORTADORES DE LDM OS PROFISSIONAIS QUE VOCÊ CONHECE TEM?

(A) Nunca ouviram falar

(B) Já ouviram falar, mas nunca trataram

(C) Já tiveram pacientes com LDM

9- VOCÊ CONSIDERA IMPORTANTE A DIVULGAÇÃO OU JÁ TER TIDO INFORMAÇÕES SOBRE A LDM, NAS FACULDADES E NA MÍDIA, EM REDES SOCIAIS, NOS HOSPITAIS OU EM QUALQUER AMBIENTE PARA QUE POSSA SER FAZER O DIAGNÓSTICO MAIS RÁPIDO?

(A) Sim

(B) Não

(C) Indiferente

10 - SE SIM, COMO ISSO AFETARIA SUA VIDA E DE SEU FAMILIAR? ASSINALE A ALTERNATIVA MAIS CORRESPONDENTE AO SEU PENSAMENTO VERDADEIRO:

(A) Poderia ir em busca de um tratamento precoce antes dos sinais e sintomas se agravarem;

(B) Amenizaria nosso sofrimento, pois já estaríamos preparados para lidar com esta doença;

(C) Procuraria outras famílias para me informar melhor do assunto e aprender com eles;

(D) Mesmo se eu tivesse essas informações acho que seria em vão, já que a doença não tem cura;

(E) Para mim, seria indiferente, pois seria como adiantar o sofrimento da família antes do surgimento dos sintomas e sinais

EM RELAÇÃO À FISIOTERAPIA E OS FISIOTERAPEUTAS

11 - Sobre a fisioterapia e sua experiência com os Fisioterapeutas responda:	Sim	Não
Algum profissional já conhecia a LDM/ou já trataram pacientes com a LDM		
A fisioterapia é importante na vida do seu familiar		
Você tem vontade de aprender mais sobre as técnicas de tratamento fisioterapêutico para ajudar seu familiar		
Observando os tipos de tratamentos que o profissional faz com seu familiar, você acha muito difícil de fazer sozinho (a)		
Pensa que a fisioterapia é um dos tratamentos paliativos		
Você já teve contato com a fisioterapia antes da LDM surgir		
Você acha que se tivessem orientações mais específicas no tratamento fisioterapêutico para LDM, algumas das deformidades ou mesmo sintomas poderiam ser evitados ou diminuídos na vida do seu familiar		
Você acha importante mais divulgação sobre os cuidados com a LDM		

OBRIGADA POR SUA PARTICIPAÇÃO!

APENDICE B - CARTILHAS INFORMATIVA



Sumário	
1. Sobre a cartilha	03
2. O que é a Leucodistrofia Metacromática	04
3. Classificação da LDM: Forma Infantil Tardia da LDM	05
4. Forma Juvenil da LDM	06
7. Fisioterapia e a LDM	09
5. Forma Adulta da LDM	07
8. Diagnóstico	08
9. Tratamentos e atendimentos Multidisciplinares	11
10. Mudanças de decúbitos	11
11. Distúrbios de sono	12
12. Respostas sensoriais e fisiológicas	13
13. Respostas sensoriais e fisiológicas	13
14. Cálculos, raios e raios	14
15. Traqueostomia	18
16. Direitos dos pacientes	19
17. Dicas para os cuidadores	20

SOBRE A CARTILHA

Esta cartilha online foi criada com o intuito de divulgar e oferecer informações referentes aos cuidados e manejo dos pacientes com Leucodistrofia Metacromática – LDM. Contendo técnicas e orientações fisioterapêuticas a contribuir no conforto dos pacientes e seus cuidadores/responsáveis durante o processo evolutivo da LDM. São orientações para todos os pacientes e cuidadores da LDM, levando em consideração as necessidades específicas de cada um. Contendo ilustrações e de fácil entendimento para todos os leitores.

DEDICATÓRIA

Dedicamos esta cartilha aos cuidadores e familiares de pacientes com Leucodistrofia Metacromática, em especial aos pais que possuem uma jornada dupla que se dividem entre o ato de cuidar e as responsabilidades cotidianas de pais e provedores do lar. Por vezes se abatem em prol do bem-estar de seus filhos ou familiares esquecendo-se de suas próprias necessidades e ansios.

A convivência com uma doença rara degenerativa, traz muitas frustrações e sentimentos indesejados, por isso é importante que haja orientações para guiar os cuidadores/responsáveis preparando-os para estarem aptos e exercerem essa tão difícil tarefa que é "cuidar de alguém" sem se perderem no caminho.

"Eis que os filhos são herança do Senhor, e o fruto do ventre o seu galardão."
Salmos - 127:3



INFORMAÇÕES

O QUE É LEUCODISTROFIA METACROMÁTICA - LDM?

A LDM é uma doença autossômica recessiva, neurodegenerativa e hereditária. Pertence a um grupo de doenças de erros inatos do metabolismo classificadas como doenças lisossômicas. O seu defeito causa acumulação de sulfatídeos que lesionam o SNC.

LEUCO = BRANCA
DISTROFIA = DEGENERAÇÃO
META = MUDANÇA

Degeneração da substância branca do cérebro e sistema nervoso central - SNC.

A LDM E SUA CAUSA:

É causada por uma deficiência enzimática, Arilsulfatase A (gene Arsa), que afeta a substância branca do sistema nervoso central - SNC.

Sem a enzima Arilsulfatase A no sangue, os sulfatídeos não são decompostos e se acumulam causando destruição e degradação da bainha de mielina.

A mielina é uma capa que reveste as fibras nervosas (axônios). Sua missão é isolar e proteger os axônios para que conduzam os impulsos nervosos de forma mais rápida e eficaz.

CLASSIFICAÇÃO QUANTO AS MANIFESTAÇÕES DA LDM - FORMA INFANTIL TARDIA -

Os sintomas se iniciam até aos 4 anos de idade. Representa de 50% a 60% dos casos.

Fraqueza muscular (Hipotonia progressiva)	Com dificuldades para andar e manter em pé - (Perda de deambulação)	Andar sobre as pontas dos pés (Distúrbio de marcha)
Crises convulsivas	Dificuldades na fala e de entendimento	Incontinência urinária
Regressão mental e perda do contato com o ambiente	Movimentos involuntários dos olhos (Nistagno)	Cegueira total ou parcial

CLASSIFICAÇÃO QUANTO AS MANIFESTAÇÕES DA LDM - FORMA JUVENIL -

Os sintomas se inicia entre 4 e 12 anos de idade. Atinge entre 20% a 30% dos casos.

Incapacidade de coordenação dos movimentos corporais (Ataxia)	Alterações posturais, com tremor (Hipertonia progressiva)	Reação corporal a estímulos diminuída (reflexos profundos diminuídos)
Fala arrastada com deterioração	Comportamento anormal, dificuldades emocionais	Perda progressiva cognitiva e mental
Incontinência e infecções urinárias	Cegueira total ou parcial	Dificuldades de audição e surdez

CLASSIFICAÇÃO QUANTO AS MANIFESTAÇÕES DA LDM

Os sintomas se iniciam na puberdade ou fase adulta até os 50 anos de idade. É a forma mais rara, representa de 15% a 20% dos casos.

 Mudanças de humor e personalidade	 Performance ou mau desempenho escolar ou de trabalho	 Movimentos reto dos olhos (Nistagno e cegueira)
 Perda da sensibilidade das extremidades (Neuropatia periférica)	 Movimentos e posturas anormais (Distonia)	 Rigidez e limitação muscular (Espasticidade)
 Reação corporal a estímulos diminuída (reflexos profundos diminuídos)	 Incontinência urinária	 Pode ser confundida com outras doenças neurológicas

A FISIOTERAPIA E A LDM

Os pacientes submetidos aos estímulos por meio da realização das atividades fisioterapêuticas, apresentam um desenvolvimento favorável, dentro do permitido no quadro evolutivo da LDM.

Portanto é importante que o fisioterapeuta tenha um conhecimento sobre a LDM e discuta com o familiar as terapias que serão utilizadas naquele paciente, reconhecendo as limitações, anseios, dúvidas dos pacientes e familiares.

A convivência entre fisioterapeuta/familiar precisa estar bem estabelecida pois a troca de experiências facilitará no desenvolvimento dos objetivos funcionais possíveis para conforto e qualidade de vida do paciente/familiar com LDM.

MUDANÇA DE DECÚBITOS PARA ACAMADOS:

Decúbito é a posição do corpo quando está deitado.

Existem diferentes decúbitos para se posicionar o paciente no leito, os mais usados são:

- Decúbito dorsal, ventral, lateral esquerdo e



• Decúbito dorsal ou supina, o paciente fica com a barriga voltada para cima, com os braços estendidos e as pernas levemente afastadas, bem alinhado, e os pés não cruzados.

• Promove o conforto ao paciente e a expansão pulmonar.

• Pode-se usar travesseiros, almofadas e rolos, para dar apoio ao paciente, evitar as posições viciosas dos pés e mãos e preservar a posição anatômica do corpo.



• Decúbito ventral ou posição prona, o paciente fica deitado, com a face e a região do abdômen voltada para baixo. Em termos populares, "de barriga para baixo" ou "de bruços".

• Em alguns casos esta posição é contra indicada (pacientes portadores de incisões abdominais, ou com dificuldade respiratória, idosos e obesos).

LDM – DIAGNÓSTICO, TRATAMENTOS E ATENDIMENTO MULTIDISCIPLINAR

Diagnóstico Clínico:

- Perda das capacidades intelectuais, cognitivas e motoras adquiridas;

Diagnóstico Imagens:

- RNM** (ressonância magnética), mostra as áreas disseminadas de desmielinização;
- Eletroencefalografia** (mostra a diminuição da velocidade de condução nervosa, confirmando a neuropatia periférica);
- Exame de líquor** (hiperproteinorraquia);

Atendimento multidisciplinar:

- Geneticista
- Pediatra
- Neurologista
- Fisioterapeuta
- Fonoaudiólogo
- Terapeuta ocupacional
- Nutricionista

Tratamento medicamentoso:

- Anticonvulsivantes;
- Antiespasmódicos;
- Fitoterápicos;
- Relaxantes musculares;
- Toxinas Botulínicas

Ainda não existe tratamento curativo para LDM

Uma opção, ainda em estudos, é o transplante de medula óssea ou células tronco, que é indicado somente nos casos iniciais, sem manifestação dos sinais neurológicos

POSICIONAMENTO

OBJETIVOS DO POSICIONAMENTO:

- Promover a estimulação sensorial do lado afetado;
- Evita a pressão prolongada na face que fica contra a superfície do leito ou cadeira;
- Prevenir úlceras de pressão (escaras);
- Prevenir complicações musculares e articulares;
- Proporcionar conforto ao paciente;
- Libera a espasticidade.

Principais pontos de pressão:



Qualquer pessoa acamada deverá ser repositado pelo menos a cada duas horas.



MUDANÇA DE DECÚBITOS PARA ACAMADOS:



• Decúbito Lateral Direito e Esquerdo;

- Posicionar o paciente na cama sobre um dos lados do corpo;
- Colocar a cabeça sobre o travesseiro, apoiando também o pescoço;
- Colocar outro travesseiro sob o braço que está suportando o peso do corpo;
- Colocar um travesseiro entre as pernas para aliviar a pressão de uma perna sobre a outra;
- Indicação: Para manter o alinhamento corporal a fim de



• Posição de Fowler (sentado meio sentado) um ângulo de 45° em relação à cama.

- Indicações: é usada como prevenção de aspiração pelas vias respiratórias de secreções ou vômitos em pacientes com nível de consciência rebaixados. Permite ainda que o paciente se alimente com maior facilidade.
- Pode-se usar travesseiros, acolchoados ou almofadas para conforto do paciente.

POSIÇÕES MAIS UTILIZADAS PARA PACIENTES ACAMADOS

Retorno para mudança de decúbito

Dica

Um horário deve ser definido para que a mudança de decúbito e reposicionamento do paciente seja feito sem esquecimentos.

BENEFÍCIOS DO USO CADEIRA DE RODAS OU CARRINHO POSTURAL

Cadeira postural com adaptações

- É importante posicionar o paciente sentado na cadeira de rodas ou no carrinho postural, por pelo menos 2 horas por dia ou de acordo com a recomendação fisioterapêutica.
- Sendo adaptadas para as necessidades dos pacientes.

Carrinho postural Mimba-neo-2 ottobock

VANTAGENS:

- Compensa a falta de estabilidade postural;
- Influencia no posicionamento do corpo;
- Facilita as habilidades funcionais;
- Contribui para a saúde da coluna vertebral, sem que a criança sinta dor enquanto estiver sentada.

COLCHÕES, COXINS E ROLINHOS:

É recomendado o uso de colchões especiais (colchão piramidal), calha de ovo ou colchão pneumático para pacientes acamados.

Colchão calha de ovo: Auxilia na prevenção de ulcerações da pele.

Colchão Pneumático Hospitalar Com Pressão Alternada: Colchão de ar com sistema de alívio.

Coxins: Existem vários modelos e são usados como suporte, posicionamento e contenção do paciente no leito.

Coxim tipo rolo indicado: para utilização entre as proeminências ósseas (joelhos e calcanhares), longe de contato direto com o outro ou com a superfície da cama.

DICAS DE BANHO E TROCA DE FRALDAS

- É importante observar qual banho será adequado para o paciente, se no leito ou no chuveiro;
- Teste a temperatura da água antes de molhar o assistido;
- É indicado o uso de luvas de procedimento pelo cuidador;
- Avaliar a pele e observar a presença de fungos ou feridas.

Cadeira de Banho Esvazia Infantil e Jovens
 Criar um bom cuidado e todo o corpo, especialmente nas dobras e entre os dedos (virilhas e axilas).

Cadeira de banho de artesanal

O auxílio do banho no chuveiro, já existem banheiras adaptadas segundo a idade do paciente, tanto as artesanais quanto as fabricadas, devem ter prescrição específica pelos terapeutas (Fisioterapeutas e Terapeutas Ocupacionais—TO).

Troca de fraldas

- Deve ser executada com bastante capricho para evitar ou combater assaduras e outras complicações associadas.
- O ideal é trocar a fralda sempre que estiver molhada ou com fezes.
- O momento da mudança de decúbito também pode ser aproveitado para checar-se a condição da fralda.

SONDA NASOENTÉRICA E NASOGÁTRICA

- A impossibilidade de alimentação por via oral, os engasgos, aspirações de saliva e de alimentos para a via respiratória causam infecções de repetição no pulmão (as chamadas pneumonias aspirativas), que podem se tornar cada vez mais graves;
- Sendo assim existe indicação para uso de dispositivos ou auxiliares para alimentação para os pacientes que apresentem estes sinais.
- Entre os dispositivos estão as sondas nasogástricas, nasoentéricas e a procedimento de gastrostomia.

Sonda nasogástrica:

- Preparo do paciente para exames, tratamentos e cirurgias;
- Lavagem Gástrica;
- Drenagem de suco gástrico;
- Administração de alimentos (gavagem) e medicamentos.

Sonda nasoentérica:

- Tem como função apenas a alimentação do paciente;
- Escolha no caso de pacientes que receberam alimentação via sonda por tempo indeterminado e prolongado.

GASTROSTOMIA – GTT

O QUE É GASTROSTOMIA ?

É um procedimento cirúrgico feito no estômago para meio externo, com o propósito de administração de líquidos e alimentação enteral.

INDICAÇÃO:

- É indicada quando o paciente necessita manter a via alternativa de alimentação enteral por mais de um mês.
- Crianças com neuropatias podem ser incapazes de sugar, mastigar e engolir, levando consequentemente à subnutrição, o que é um indicativo pra a GTT.

Gastrotomia:

É feita a introdução cirúrgica de um tubo no estômago e a permanência em longo prazo, permitindo a alimentação enteral.

- Pacientes com gastrotomia podem receber dieta caseira, dieta industrializada ou ambas. De uma maneira geral, com espessura menor que um purê.
- A GTT auxiliará na nutrição adequada favorecendo uma melhor qualidade de vida.

TRAQUEOSTOMIA – TQT :

O QUE É A TQT?

É um procedimento cirúrgico que estabelece uma comunicação da traqueia com o meio exterior. Com o objetivo de dar ao paciente uma possibilidade para respirar.

AS VANTAGENS DA TQT:

- Diminuição do trabalho respiratório;
- Melhora da aspiração das vias aéreas;
- Permitir a fonação e a alimentação por via oral;
- Menor necessidade de sedação;
- Redução do risco de pneumonia associada à ventilação mecânica;
- Diminuição do tempo de ventilação mecânica e a permanência em UTIs.

PARA QUEM É INDICADA

- Para pacientes com lesões neurológicas graves;
- Em algumas eles vezes estão sob ventilação mecânica (VM) ou apenas a necessidade de intubação traqueal para a proteção das vias aéreas.

ASPIRAÇÃO

Este procedimento deve ser feito sobre orientação dos profissionais de saúde. Os enfermeiros e técnicos de enfermagem, também estão habilitados para tal função, siga corretamente as orientações.

DIREITOS DO PACIENTE:

Você sabia que toda pessoa com deficiência física tem direito a produtos de assistência e mobilidade?

Para solicitar esse recurso, basta comparecer a Secretaria de Saúde ou a uma UBS da sua cidade e apresentar:

- O pedido médico ou Laudo médico atestando a deficiência física;
- Cópia de seus documentos pessoais e o cartão do SUS;
- Comprovante de residência;
- Depois de receber o contato, pode demorar um pouco;
- Depois de receber o que foi pedido, faça o acompanhamento para o uso correto tanto da cadeira como dos outros materiais recebidos;
- Isso também serve para pedidos de fraldas, remédios, dietas e insumos utilizados pelo paciente.

Dicas para os cuidadores:

Quem cuida de mim ?

- Compreendemos que o papel do cuidador familiar informal, está cheio de desafios e responsabilidades e é neste contexto que os cuidadores se encontram **sobrecarregados** fisicamente e emocionalmente.
- Para ajudá-los neste processo, desenvolvemos algumas dicas de atitudes e exercícios básicos para que o cuidador possa ter o hábito do autocuidado.

Para cuidadores:

DICAS DE ALONGAMENTOS E EXERCÍCIOS

Benefícios do alongamento:

- Melhoram a postura;
- Aumentam a flexibilidade;
- Permitem movimentos amplos;
- Ajudam no relaxamento;
- Ativam a circulação sanguínea;
- Prepara o corpo para o esforço e melhora o desempenho;
- Reduz a dor e o cansaço.

Melhora a preparação para o dia a dia

ALONGAMENTO MATINAL

1º PASSO RESPIRAÇÃO: Se você estiver sentado, inspire e expire no ritmo.

2º PASSO FLEXÃO DE BRAÇOS: Não deixe seus braços relaxarem e deixe-os retos.

3º PASSO AQUECIMENTO: Use uma garrafa de água para manter o corpo aquecido com pequenas sessões.

4º PASSO ELEVÇÃO LATERAL: Se você estiver sentado, deixe os braços no chão.

5º PASSO ALONGAMENTO: Se você estiver sentado, deixe os braços no chão.

6º PASSO FLEXÃO LATERAL: Se você estiver sentado, deixe os braços no chão.

REFERÊNCIAS:

- ANTUNAS, GEP. Educação Interdisciplinar: Características Epistemológicas, Metodológicas e Curriculares. Universidade Federal do Rio Grande do Sul, 2016. Disponível em: [https://www.ufrgs.br/pos/graduacao/interdisciplinar/](#)
- BORGES, FM, COSTA, MAO, CARNEIRO, ZA, LOURENÇO, CM. Metodologia de Ensino: Fundamentos e Metodologias. São Paulo: Atlas, 2018. Disponível em: [https://www.atlaspublicacoes.com.br/](#)
- BRASIL. Ministério da Saúde. Guia Prática do Cuidador. 1. Ed. Brasília, 2008. Disponível em: [https://www.msa.gov.br/](#)
- TV. Espaço do Homem. Manual de Cuidado. Palavras ANCP. 7.º ed. 2012. Disponível em: [https://www.anep.org.br/](#)
- SILVEIRA, A. Cuidado à pessoa com deficiência. Guia para familiares e cuidadores. Ed. Curitiba, 2021. Disponível em: [https://www.ans.gov.br/](#)
- SILVA, JL, INOUE, KM. Guia básico de intervenções a cuidadores de crianças com deficiência intelectual. Consórcio Saúde, 2019. Disponível em: [https://www.consorciosauda.org.br/](#)
- FRANCO, RV, TOSTES, RO, BRAM, CL, CARVALHO, EV, PINO, AP, OLIVEIRA, CA. Transtornos por estresse pós-traumático em pacientes com lesão cerebral aguda grave. Saúde Debate, São Paulo, 2015. Disponível em: [https://www.scielo.br/sd/](#)
- Transtornos Mentais e Orientações de Cuidado. An. Paciente Adulto. EDS/201. Fit.Nps.019 - Pág. 102, Agosto 2020. Disponível em: [https://www.fita.org.br/](#)
- Gerontologia - documento em português. SPSP - Estado da sociedade brasileira de produtos de assistência ao paciente de AMF. 2013. Disponível em: [https://www.amf.org.br/](#)
- ANDRADE, CR, JUNIOR, VT, LOPES, LR, NETO, RG, ANDREI, NA. Gerontologia: Indicações, atitudes e complicações em pacientes de um hospital universitário. Rev. Col. Bras. Ger. 2015. Disponível em: [https://www.scielo.br/rcb/](#)
- MALLER, PC, RODRIGUES, AL, FASIN, JM. Análise do posicionamento de crianças com paralisia cerebral em cadeira de rodas. Fac. Eng., em Ing., movimento & saúde, 2022. Disponível em: [https://www.fecap.br/](#)
- BRUNO, M. Orientações sobre cuidado de crianças com paralisia cerebral para cuidadores e profissionais de saúde. 1.ª edição. Brasília, 2014. Disponível em: [https://www.mec.gov.br/](#)
- BORGES, DL, RAFFELLO, GVS, ANDRADE, FMS. Prática clínica no tratamento da deficiência intelectual aguda no nível II. JUSCOPAR. 2014. Disponível em: [https://www.juscopar.org.br/](#)
- SOUZA, ATG, COSTA, CCP, SILVA, WMO, SOARES, SSS, PEREIRA, SEM, CARVALHO, S.C. Considerações e cuidados no atendimento especializado à população com deficiência intelectual de Brasília. Rev. Entregam atual e dem, vol 16, 2021.
- Manual de Orientação, Programa de Educação e Orientação de Pais e Cuidadores de Pacientes Internados. Instituto Brasileiro de Orientação de Pais e Cuidadores de Crianças. Ed. 3. Maio 2015. Disponível em: [https://www.orienta.org.br/](#)
- https://www.orienta.org.br/br/imagens/infant/infantualizacao_cuidado_referencia_posicionamento.pdf

NENHUM DIAGNÓSTICO É UM PONTO FINAL!

Link para acesso à cartilha informativa:
<https://www.flipsnack.com/5DAB9BEEFB5/cartilha-do-tcc.html>