

Enfermagem Brasil 2017;16(2):66-8

EDITORIAL

Síndrome de Williams-Beuren: história contada de experiência vivida

*Não adianta esperar que a lâmpada acenda sozinha;
também não adianta esperar sentado;
a solução é levantar-se e ligar o interruptor.*
Leobino Filho

Ana Lúcia Fernandes Farias Ricci Marques

Biomédica, enfermeira, pós-graduada em Psicopedagogia, Membro do grupo de Pesquisa Nemoreges e aluna especial do Programa de Pós-Graduação Stricto Sensu em Enfermagem – Mestrado Acadêmico, da Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto/SP (FAMERP)

Correspondência: anariccimarques@gmail.com

Neste Editorial busco apresentar o que considero uma ou mais uma “lacuna” na atenção em saúde em nosso meio – a assistência a portadores de doenças raras e a orientação à família, seus pais, principalmente. As doenças raras não são tão raras quanto se imagina e em muitos casos o tratamento médico e de outros profissionais não ambiciona a cura.

No caso das síndromes genéticas, geralmente o tratamento se limita a cuidados básicos de vida diária e uso de terapias auxiliares/complementares/alternativas, com vistas a melhorar a qualidade de vida dos pacientes, seja no contexto familiar, seja em núcleos sociais a começar pela própria família e, quando possível, também a escola, clubes e outros espaços públicos.

Sou biomédica, enfermeira e mãe de uma criança, hoje com 11 anos, acometida por uma doença rara, a Síndrome de Williams-Beuren. Tenho buscado desde o diagnóstico o que poderia fazer para ajudar meu filho a integrar-se da melhor forma possível à vida social e familiar.

Esta trajetória pessoal me levou à pesquisa dos cuidados e terapias auxiliares no tratamento de doenças raras, especialmente das síndromes genéticas, iniciando com uma pós-graduação em psicopedagogia. O passo mais recente foi minha associação ao grupo de pesquisa Nemoreges (Núcleo de Estudos sobre Morbidade referida e gestão em saúde), iniciado e dirigido pela Prof^a. Dra. Zaida AS Geraldês Soler, no intuito de buscar qualificação acadêmica para encontrar e/ou desenvolver materiais de referência que facilitem a vida dos pais e orientem os profissionais de saúde sobre o melhor procedimento a ser adotado nestes casos.

A partir deste ano estou me inserindo como aluna especial na pós-graduação, em nível de mestrado, para aprofundar conhecimentos, desenvolver pesquisas e fazer divulgações sobre tal síndrome, tomando como ponto de partida o crescimento e desenvolvimento de meu filho. Quem sabe o que será possível alcançar... no mínimo beneficiarei minha família, meu filho e outros pais e crianças com doenças raras.

Durante o II Congresso Iberoamericano de Doenças Raras, realizado em 2016, na cidade de Brasília, veio à tona a informação de que o número estimado de pessoas com doenças raras no Brasil é de 13 milhões. Este número é maior do que a população da cidade de São Paulo que, segundo dados do IBGE atualizados em 2016, é de 12 milhões de pessoas, sendo considerada atualmente a terceira maior cidade do mundo! Todas estas pessoas se encaixam no conceito adotado pela Organização Mundial de Saúde (OMS), que indica como doença rara aquela que atinge até 65 pessoas a cada 100 mil indivíduos, ou seja, apenas 1,3 paciente numa população de 2 mil pessoas.

No universo de doenças raras, estão as síndromes genéticas, algumas já bastante conhecidas como a Síndrome de Down e outras que carecem de informação e pesquisa como a Síndrome de Williams-Beuren. Esta síndrome afeta gravemente o desenvolvimento cognitivo, comportamental e motor desde a mais tenra infância e geralmente é acompanhada também de anomalias físicas, sendo mais comuns a mal formação cardíaca e problemas do trato renal.

O nome atribuído à síndrome vem de dois profissionais que primeiro identificaram o conjunto de sintomas que caracterizam a doença, os médicos J. C. P. Williams, da Nova Zelândia, e o alemão A. J. Beuren. A síndrome é diagnosticada em laboratório pelo exame de hibridação in situ por fluorescência FISH (sigla inglesa para Fluorescent In Situ Hybridization) ou ainda em consultório pelo fenótipo característico: nariz pequeno e arrebitado, cabelo encaracolado, lábios cheios, dentes pequenos e sorriso frequente.

A raridade da síndrome faz com que muitos familiares convivam com a doença sem obterem o correto diagnóstico e, em decorrência disto, também ficam sem acesso ao tratamento adequado. É certo que é desconhecido nesta síndrome, assim como em outras doenças raras, aspectos de prevenção e de tratamento que possibilite a cura ou ao menos ações terapêuticas mais efetivas e eficazes. Via de regra o tratamento médico é em nível sintomático, para corrigir ou amenizar os vários problemas de saúde física que geralmente acompanham os indivíduos acometidos pela síndrome.

Cuidando de meu filho e estudando sobre tal síndrome vivenciei o quanto a fonoaudiologia contribuiu para a redução da ansiedade e também quanto ele aprendeu na verbalização de suas demandas. A terapia ocupacional e fisioterapia também têm contribuído fortemente para superar as deficiências no desenvolvimento motor, principalmente na coordenação motora fina, permitindo maior independência no uso de tecnologia (celular, computador); atividades de cuidados pessoais (escovar os dentes, usar o banheiro, pentear os cabelos) e até mesmo na alfabetização. Sem dúvida, os cuidados e as terapias melhoram a qualidade de vida do paciente e da família, permitindo a inserção do indivíduo na rotina habitual da família e o acesso a locais públicos como escola, parques, clubes, shopping e outros.

Assim, se ele for estimulado, por exemplo, a comer sozinho (usando talheres, copos e pratos) será capaz de frequentar um restaurante, trazendo um fio de normalidade para a rotina da família e aumentando a qualidade de vida de todos os envolvidos.

No contexto das doenças raras, em que não se ambiciona a cura, a aplicação destes cuidados na infância é de fundamental importância porque irão determinar o nível de independência e adaptação à sociedade que este indivíduo terá na idade adulta. No caso do meu filho, ele hoje frequenta a mesma escola que os irmãos e está totalmente alfabetizado.

Diz o antigo ditado português “o que não tem remédio, remediado está”, mas eu ousou discordar para dizer que “aquilo que não tem remédio inspira cuidados”, porque nestes casos, os cuidados representam tudo o que o paciente e sua família têm de concreto em termos de assistência em saúde.

Mais, tomo como minha a frase final, considerando a competência (conhecimento, habilidade, atitudes, valores e emoções) que eu como mãe e minha família desenvolvemos no cotidiano de convivência com nosso filho, portador da síndrome de Williams-Beuren: “...Enquanto eu viver, darei sempre o melhor de mim, na esperança de que todos possam ter um futuro melhor.” (Leobino Filho)

Referências

1. Congresso Iberoamericano de Doenças Raras. Brasília, Outubro de 2016. [citado 2017 Abr 6]. Disponível em: URL: <http://amaviraras.com>
2. IBGE. Wikipedia. [citado 2017 Abr 8]. Disponível em: URL: [https://pt.wikipedia.org/wiki/São_Paulo_\(cidade\)](https://pt.wikipedia.org/wiki/São_Paulo_(cidade))
3. Associação Brasileira de Síndrome de Williams-Beuren. [citado 2017 Abr 6]. Disponível em URL: <http://swbrasil.org.br>
4. Ministério da Saúde, “Doenças raras ainda representam desafio para saúde pública”. [citado 2017 Abr 6]. Disponível em: URL: <http://www.brasil.gov.br/saude/2015/03/doencas-raras-ainda-representam-desafio-para-saude-publica>
5. Tobias-Machado M, Marinelli CM, Sakuramoto PK, Spinola RT, Borrelli Junior M, Freire GC, Borrelli M. Achados Neuro-Urológicos da Síndrome de Williams: Relato de Caso. Arq Neuro-Psiq 1998;56(3-b):683-87.
6. Ewart AK, Morris CA, Ensing GJ, Loker J, Moore C, Leppert M et al. A human vascular disorder, supravalvular aortic stenosis, maps to chromosome 7. Proc Natl Acad Sci USA 1993;90:3226-30.
7. Frangiskakis JM, Ewart AK, Morris CA. Lim-kinase hemizigosity implicated in impaired visuospatial constructive cognition. Cell 1996;86:59-69.

8. Dutly F, Schnitzel A: Unequal interchromosomal rearrangements may result in elastin gene deletions causing Williams Beuren syndrome. *Hum Mol Genet* 1993;12:1893-98.
9. Lashkari A, Smith AK, Graham JM. Williams- Beuren Syndrome: An update and review for the primary Physician. *Clinical Pediatrics* 1999;38:189-208.