ISBN (978-989-96995-8-8)

ABORDAGEM HOLÍSTICA AO CUIDADOR DE PORTADOR DE SÍNDROME DE SANFILIPPO.

THE HOLISTIC APPROACH TO CAREGIVERS OF INDIVIDUALS WITH SANFILIPPO SYNDROME.

Pedro Teca[1]; Clara Leitão[1]; Nuno Simões[1]; Luís Botas[1]; Sheila Pacheco[1]; Mário Luís[1]; Nuno Nogueira[2]; Rui Veiga[3]

ISLA Santarém [1]; ISLA Santarém, ESCAD-IPLUSO [2]; ISLA Santarém, CEPESE, Porto [3]
pedroteca12@hotmail.com [1]; claraduarte1964@gmail.com [1]; nuno18@sapo.pt [1]; luisfbotas8@hotmail.com [1]; pachecosheila888@gmail.com [1]; nextdriver@gmail.com [1]; nuno.nogueira@islasantarem [2]; nuno.nogueira@ipluso.pt [2]; rui.veiga@islasantarem.pt [3]

RESUMO

Introdução: A síndrome de Sanfilippo ou mucopolissacaridose tipo III, consiste num conjunto de doenças neurodegenerativas de armazenamento lisossomal, raras, complexas e progressivas, caracterizadas pela demência infantil. É uma doença genética que afeta o metabolismo, devido à deficiência de uma enzima. Resulta no aumento da quantidade de sulfato de heparano nas células, prejudicando o funcionamento dos órgãos e causando distúrbios mentais, de crescimento e comportamentais. É categorizada em quatro tipos, cada um associado à ausência de uma enzima específica. O tipo A, o mais comum e grave, manifesta-se precocemente com a perda de capacidades motoras e sintomas avançados. O tipo B, menos comum, tem uma progressão mais lenta. Os tipos C e D mais raros ainda, têm uma taxa de progressão mais lenta em comparação com os tipos A e B. O objetivo da investigação, incide na compreensão da doença e o seu impacto no trabalho do cuidador.
Método: Realizou-se uma revisão bibliográfica baseada em literatura científica, com resposta às palavras-chave «doença autossómica recessiva», «sulfato de heparano», «armazenamento lisossomal», e «demência infantil».
Resultados: Verificou-se uma lacuna bibliográfica sobre o impacto efetivo na saúde do cuidador de portadores de síndrome de Sanfilippo. Contudo, apurou-se que os cuidadores estão expostos diariamente, a condições traumáticas e de stresse intenso, que podem culminar a médio longo prazo em situações patológicas.
Discussão: O portador da síndrome de Sanfilippo apresenta necessidades médicas abrangentes e complexas. O papel do cuidador é crucial, pois acompanha e cuida da pessoa afetada de forma permanente, e por norma, vive na mesma habitação. Desempenha uma função preponderante na identificação de sintomas, uma vez que o declínio do doente é progressivo. Sinais de alerta iniciais, incluem disfluência e apraxia da fala em torno dos 2 anos de idade. A perda auditiva pode impactar a aquisição de capacidades linguísticas iniciais. Alterações de comportamento extremas, dor inexplicável, pressão intracraniana elevada e declínios neurológicos, são sinais suspeitos de neurodegeneração. As capacidades motoras finas estabilizam por volta dos 2-3 anos de idade, refletindo o declínio cognitivo, enquanto as capacidades motoras maiores tendem a ser preservadas até mais tarde. Mudanças na neurocognição aos 2-4 anos coincidem com dificuldades comportamentais, incluindo hiperatividade e distúrbios do sono. Nestes doentes podem ocorrer convulsões, diminuição geral da visão, distúrbios gastrointestinais, manifestações cardíacas e complicações ortopédicas graves que globalmente representam uma sobrecarga para o cuidador. Associado a todo quadro sintomático e limitante acresce a reduzida esperança de vida do doente, sabendo-se que atualmente não existe cura para esta síndrome.
Conclusão: Os cuidadores de portadores de Sanfilippo experienciam uma vivência traumática, devastadora, culminando em riscos psicossociais marcantes, onde a carga mental está bem presente, com tendência a isolamento social. O stresse intenso e persistente por parte do cuidador pode exacerbar ou precipitar distúrbios graves de ansiedade ou depressão, além de induzir sintomas que podem mimetizar, ou não, outras condições patológicas. Em síntese, os cuidadores informais são pilares essenciais da sociedade, suportando uma responsabilidade que os extenua física e emocionalmente.

Palavras-chave: Carga mental, Cuidador informal, Doenças raras.

ABSTRACT

Introduction: Sanfilippo syndrome, or mucopolysaccharidosis type III, consists of a group of rare, complex, and progressive lysosomal storage neurodegenerative diseases characterized by childhood dementia. It is a genetic disease that affects metabolism due to a deficiency of an enzyme. This results in an increased amount of heparan sulfate in cells, impairing organ function and causing mental, growth, and behavioral disorders. It is categorized into four types, each associated with the absence of a specific enzyme. Type A, the most common and severe, manifests early with loss of motor skills and advanced symptoms. Type B, less common, has a slower progression. Types C and D, even rarer, have a slower progression rate compared to types A and B. The research aims to understand the disease and its impact on the caregiver's work.
Method: A bibliographic review was conducted based on scientific literature, focusing on the keywords «autosomal recessive disease», «heparan sulfate», «lysosomal storage», and «childhood dementia».
Results: A bibliographic gap was identified regarding the actual impact on the health of caregivers of individuals with Sanfilippo syndrome. However, it was found that caregivers are daily exposed to traumatic conditions and intense stress, which can lead to pathological situations in the medium to long term.
Discussion: The Sanfilippo syndrome patient presents comprehensive and complex medical needs. The caregiver's role is crucial, as they accompany and care for the affected individual permanently, and usually live in the same household. They play a predominant role in identifying symptoms, as the patient's decline is progressive. Early warning signs include speech dysfluency and apraxia around the age of 2. Hearing loss can impact the acquisition of early language skills. Extreme behavioral changes, unexplained pain, elevated intracranial pressure, and neurological declines are suspicious signs of neurodegeneration. Fine motor skills stabilize around the age of 2-3, reflecting cognitive decline, while gross motor skills tend to be preserved until later. Changes in neurocognition at 2-4 years coincide with behavioral difficulties, including hyperactivity and sleep disturbances. In these patients, seizures, a general decrease in vision, gastrointestinal disorders, cardiac manifestations, and severe orthopedic complications may occur, which collectively represent a burden for the caregiver. Additionally, the entire symptomatic and limiting condition is compounded by the reduced life expectancy of the patient, knowing that currently, there is no cure for this syndrome.

Conclusion: Caregivers of Sanfilippo patients experience a traumatic, devastating ordeal, culminating in significant psychosocial risks, where mental burden is ever-present, with a tendency towards social isolation. Intense and persistent stress on the part of the caregiver can exacerbate or precipitate severe anxiety or depression disorders, as well as induce symptoms that may mimic, or not, other pathological conditions. In summary, informal caregivers are essential pillars of society, bearing a responsibility that exhausts them physically and emotionally.

Keywords: Informal caregiver, Mental burden, Rare diseases.