

RELATO DE UM CASO DE SINDROME DE EDWARDS, E A QUALIDADE DE VIDA DO CUIDADOR
REPORT OF A CASE OF EDWARDS SYNDROME AND THE QUALITY OF LIFE OF THE CAREGIVER

Julia Santos Quiterio¹

Jamara Araujo e Silva²

RESUMO

A síndrome de Edwards (SE) foi relatada em 1960 por John H. Edwards é considerada uma doença genética rara que tem como causa provocar atrasos no desenvolvimento do feto, O estudo tem como objetivo avaliar independência funcional da paciente, bem como a qualidade de vida do seu cuidador, através da aplicação de questionário de Qualidade de vida SF36 e MIF (Medidade Independência Funcional) Trata-se de um estudo de caso desenvolvido na Clínica Escola de Fisioterapia, com coleta de dados sobre essa doença rara para obter informações e direcionamentos para os familiares e profissionais da saúde, Como mostra os resultados, a baixa qualidade de vida do cuidador com o paciente com SE que possui dependência total, Conclui-se que a maioria dos domínios do SF-36 neste estudo estavam alterados, recomendando uma redução de qualidade de vida do cuidador de uma pessoa com SE.

Palavras-chave: Síndrome de Edwards. Trissomia 18. Doenças Raras. Qualidade de vida.

ABSTRACT

Edwards syndrome (ES) was reported in 1960 by John H. Edwar considered a rare genetic disease that causes delay in the development of the fetus. through the application of the SF36 Quality of Life Questionnaire and MIF (Functional Independent Measure), This is a case study developed at Clínic School Physiotherapy, with data collection on this rare disease for information and directions for family members and health professionals , C shows the results, the low quality of life of the caregiver with the patient of color who has total dependence, It is concluded that most of the S domains in this study were altered, recommending a reduction in the quality of the caregiver of a person with SE.

Keywords: Edwards syndrome. Trisomy 18. Rare Diseases. Quality of life.

¹Graduando do curso de fisioterapia Católica de Vitória Centro Universitário. E-mail: j.n.s.q@hotmail.com

²Graduação: Fisioterapia Especialista em Ortopedia Funcional e Acupuntura. E-mail: jama.araujo@gmail.com

1. INTRODUÇÃO

A síndrome de Edwards (SE) foi relatada em 1960 por John H. Edwards e colaboradores, também descrita como trissomia 18, considerada uma doença genética muito rara que tem como causa provocar atrasos no desenvolvimento do feto, podendo levar a um aborto espontâneo ou malformações graves ao nascimento como microcefalia e alterações do coração, onde não podem ser reparados e com isso reduzindo a expectativa de vida do neonato. (ROSA *et al.*, 2012)

A SE é uma doença genética grave que prejudica as funções celulares fetais, provocando complicações organogênicas e no desenvolvimento dos tecidos. O fenótipo entende-se como um conjunto de padrões de alterações físicas e deficiência psicomotora e cognitiva, incluindo cardiopatia congênita (90- 95%), comprometimento neurológicos e cognitivos (70%), artéria umbilical única (80%), mãos cerradas com sobreposição de 2º e 3º dedos (80%), pé equino (20%), má- formação intestinal (20-25%) e alterações no perímetro cefálico (43%). Portanto, tais complicações colaboram significativamente para o aumento da taxa de mortalidade emorbidade infantil e neonatal de pessoas com a síndrome. (ORO *et al.*, 2020)

A SE é considerada a segunda trissomia autossômica mais comum em recém- nascidos. Sua ocorrência é de 1/3000-1/8.000 nascidos vivos, mas seu acometimento vai depender do diagnóstico pré-natal. Estudos relatam que 80% dos casos de SE são meninas; podendo ocorrer o nascimento de um filho com essa anormalidade com mulheres de idade fértil. Em relação à idade materna avançada há relatos que existe uma frequência na relação desta condição. (REALES *et al.*, 2020)

A SE não está associado à sobrevida em longo prazo, 5-10% dos nascidos vivos sobrevivem mais de um ano. (REALES *et al.*, 2020)

O fenótipo da Síndrome de Edwards apresenta-se a partir de diferentes alterações genotípicas que envolvem o cromossomo 18. Na maioria dos casos (90 a 94%) ocorre a trissomia completa desse cromossomo. Pode acontecer ainda a apresentação de mosaicismos ou trissomia parcial com incidência que variam dentre 5 a 10% a menos de 1 a 2% de modo respectivo. (WINK *et al.*, 2001)

O mecanismo envolvido na maior parte dos casos de trissomia completa do cromossomo 18 é uma não-disjunção que acontece na gametogênese, conduzindo uma falha na segregação dos cromossomos. Normalmente, essa não-disjunção acontece na ovogênese, (95% dos casos), não sendo frequente a sua ocorrência na espermatogênese. Quando há presença de mosaicismos, o mecanismo de não- disjunção é pós- zigótico, gerando duas populações celulares diferentes em um mesmo indivíduo. Já quando a trissomia é do tipo parcial, as manifestações clínicas são ainda mais diversas, e a origem das alterações cromossômicas equilibradas podem ocorrer tanto durante gametogênese masculina, quanto na gametogênese feminina, na mesma conformidade. (WINK *et al.*, 2001)

Na realidade que se encontra no Brasil, devido às condições socioeconômicas das famílias, as condutas de cuidador – feitor principal em todo o desenvolvimento de reabilitação – são feitas no meio do próprio ambiente familiar, condição que acaba sobrecarregando o sofrimento da família e, de modo consequente, levando como resultados desvios de funções intrafamiliares. (NICKEL *et al.*, 2010)

O estudo tem como objetivo fazer o relato de caso do paciente e avaliar sua independência funcional bem como avaliar a qualidade de vida do seu cuidador, através da aplicação de um questionário.

Por ser um tema escasso na literatura científica devido aos poucos casos sobre essa Síndrome, haverá um aprofundamento sobre o assunto, e isso levará a ter informações, e direcionamentos para os familiares e profissionais de saúde.

2. REFERENCIAL TEÓRICO

SÍNDROME DE EDWARDS

A trissomia do cromossomo 18 foi retratada, em 1960, pelo geneticista John H. Edwards, para caracterizar um neonato que apresentava inúmeras malformações congênicas e déficit cognitivo. Hoje em dia, também conhecida como Síndrome de Edwards (SE), é reconhecida como uma doença autossômica, onde é encontrada a presença de um cromossomo extra no 18º par cromossômico. Pode ser apresentado na forma parcial ou em mosaico, sendo que este último ocorre quando as células com linhagem normal e trissomia no cromossomo 18 se encontram na mesma pessoa. (ORO *et al.*, 2020)

A alteração genética que acontece é ocasionada por uma falta de separação do cromossomo durante a meiose II, criando-se então uma terceira cópia do cromossomo 18. De condição rara, a Síndrome de Edwards tem sua estimativa variando entre 1: 6000 e 1: 8000 nascidos vivos. Importante salientar que a Síndrome de Edwards é responsável por compreender “um distúrbio multissistêmico, com fenótipo complexo, e que tem como uma de suas principais características o retardo no crescimento fetal, polidrâmnio, sobreposição dos dedos da mão, anormalidades cardíacas e craniofaciais. São essas anormalidades que dão a base para o diagnóstico clínico” (DUARTE *et al.*, 2017).

A identificação pré-natal de pacientes com SE é observado no Brasil como aspecto muito importante para determinar questões relacionadas à sua evolução e prognóstico, assim como seu nascimento e manejo clínico. (DENARDIN *et al.*, 2015)

Em geral, o diagnóstico da síndrome T18 é distinguido na fase pré-natal da síndrome por indicadores ecológicos e teste bioquímico na síndrome materna, ou por anormalidades anatômicas diagnosticadas na ultrassonografia no pré-natal, de modo que o procedimento invasivo é feito como biópsia de vilocorial, amniocentese ou cordocentese para realização de cariótipo ou Hibridização In Situ Fluorescente (FISH) ou hibridização genômica comparativa por microarranjo (mHGC). A vida extrauterina geralmente é diagnosticada com bandas G do cariótipo no sangue periférico. (SALDARRIAGA *et al.*, 2016)

São características da trissomia 18: baixo peso de nascimento associado pós- maturidade; pouco ganho de peso gestacional, movimentos tardio fetais; sucção fraca; dificuldade no desenvolvimento; hipotonia inicial seguida de hipertonia; occipital proeminente; pavilhões auriculares anormais e de implantação baixa; micrognatia; palato alto e estreito; lábio leporino e/ou palato fendido; pescoço curto; esterno reduzido; distância intermamilar aumentada; cardiopatias congênicas; anormalidades renais e hidronefrose; anormalidades genitais; malformações no intestino; hérnias inguinais e/ou umbilical; estenose hipertrófica do piloro e fistula

traqueosofágica, unhas hipoplásticas; calcanhar proeminente; segundo e quinto dígitos superpostos ao terceiro. (SONCINI *et al.*, 2011)

Nos tratamentos usados para controle da doença e melhora da qualidade de vida do paciente a fisioterapia é muito importante no desenvolvimento psicomotor e respiratório, fazendo uso de exercícios, manipulações e mobilizações para um tratamento efetivo. Devido ao retardo no desenvolvimento motor do paciente com Trissomia 18, a fisioterapia precoce ajuda na melhora das áreas necessárias decada paciente, tendo relatos que comprovam a eficiência do acompanhamento fisioterapêutico. Por se tratar de uma doença rara, com baixa taxa de sobrevivência, os pacientes fazem tratamento com uma equipe multidisciplinar, entre eles os fisioterapeutas, por isso ter noção dos tratamentos utilizados para melhorar a qualidade de vida do paciente é necessário. (SOUSA *et al.*, 2020)

Devidos as complicações clínicas causadas pela SE, a fisioterapia procura manter sua aplicabilidade na capacidade funcional e conceder bem-estar e qualidade de vida para estes indivíduos. Dentre algumas técnicas utilizadas, pode-se citar a pressão positiva contínua nas vias aéreas (CPAP) e o Método Bobath. (ORO *et al.*, 2020)

Logo se torna de fundamental importância compreender o caso clínico bem como seu prognóstico para assim definir qual melhor abordagem terapêutica poderá ser utilizada para o tratamento. (ORO *et al.*, 2020)

RECURSOS FISIOTERAPÊUTICOS

A criança portadora de Síndrome de Edwards desenvolverá de forma tardia as suas funções cognitivas e motoras, desencadeando déficits de equilíbrio, da capacidade sensorio motora, disfunção no controle postural, fraqueza muscular, hipotonia muscular e hiper mobilidade articular. Dessa forma, compreende-se que as atuais condições clínicas são condições predisponente para um desenvolvimento neuropsicomotor com atraso, sendo importante a necessidade de intervenção fisioterapêutica por meio da aplicação de uma estimulação precoce com ênfase nas aquisições motoras. (PEREIRA *et al.*, 2021)

Entre as dificuldades enfrentados pelo SNC para controlar movimentos, enfatiza o processo de elaboração de estratégias para a realização de movimentos funcionais, ou seja, que atinjam o propósito determinado com o menor gasto de energia possível. A seletividade de atenção é classificada como um fator importante neste processo, visto que seu entendimento é como um agente mediador entre a captação das informações ambientais e a realização do movimento. (BERTOLD *et al.*, 2010)

Na abordagem do controle motor na fisioterapia neurofuncional, ressalta o benefício teórico de que a prática de atividades motoras em locais abertos deve ser coordenada por um processo fundamentado mais em mecanismos de flexibilização e adaptação das ações motoras do que em reações pré-determinadas de estímulo e resposta. (BERTOLD *et al.*, 2010)

Reconhece-se o fato de que muitos movimentos não são completamente dependentes de padrões pré-planejados de resposta e considera-se a possibilidade do desenvolvimento de adaptação de respostas do sistema neural, isto é, reconhecida a característica de plasticidade deste sistema. (BERTOLD *et al.*, 2010)

Nesta conduta, destaca a visão eficaz da aprendizagem motora, decorrente do entendimento de que o movimento humano propositado nada mais é que o resultado de estratégias criadas pelos subsistemas do organismo, que surgem da interação de nossas necessidades com o ambiente. (BERTOLD *et al.*, 2010)

Os objetivos que apontam a atenção como uma união entre organismo e ambiente, estão estabelecidos no padrão sistêmico aplicado à área do comportamento motor. Esse ponto de vista sobre o papel da atenção para o movimento humano permite relações com a abordagem do controle motor na fisioterapia neurofuncional. (BERTOLD *et al.*, 2010)

Observa-se, nestas prerrogativas teóricas sobre a abordagem do controle motor na fisioterapia neurofuncional, uma ligação pequena com a fundamentação teórica apontada anteriormente em relação ao papel da atenção no comportamento motor humano, principalmente em seu potencial organizador do ciclo percepção, ou seja, na perspectiva da seletividade de atenção, estimular a detecção e utilização coerente das informações sensoriais acessíveis no ambiente para a realização de uma ação, facilitando a emergência de soluções motoras funcionais. Esta relação abre um caminho amplo de investigação sobre o papel da atenção no comportamento motor de pessoas com doenças neurológicas. (BERTOLD *et al.*, 2010)

Sendo assim, o acompanhamento por intervenção fisioterapêutica para crianças que têm atraso no desenvolvimento motor induz não apenas a evolução neuropsicomotora, mas também a interação terapeuta e paciente, assim como contato mãe e filho. Através de técnicas manuais, instrumentais e cinéticas, podendo ser aplicados de formas isoladas ou com o uso de instrumentos lúdicos: Por meio do conceito Neuroevolutivo Bobath, Método Kabath, Técnica de alcançar alvos, tendo assim a evolução no desenvolvimento motor infantil. (ALMEIDA *et al.*, 2019)

Desse modo, a fisioterapia motora tem o intuito de desenvolver o sistema neurológico congênito ou o adquirido, possibilitando melhor qualidade de vida aos pacientes. (ALMEIDA *et al.*, 2019)

O conceito Bobath refere-se à avaliação e tratamento de pacientes com distúrbios associados à função motora, controle postural e desordem do movimento que ocorrem tanto de lesões no sistema nervoso central quanto de outra patologia. No que diz respeito ao método utilizado, entende-se que por meio da solicitação de ajustamentos postural, facilitações dos movimentos, alinhamento, coordenação e sequência funcionais se busca aquisições do movimento, desenvolvimento apropriado do tônus musculares, estabilização e recuperação do controle motor e postural. (PEREIRA *et al.*, 2021)

Sua abordagem tem como intuito reduzir os atrasos já existentes e prevenir possíveis quadros, alcançando um aprendizado das habilidades atrasadas do portador para que lhe seja possível desenvolver competências mentais, sociais e físicas. Desta forma, com o intuito da melhoria da qualidade de vida, com os limites do indivíduo sendo respeitado, o conceito Bobath é indicado como melhor intervenção fisioterapêutica de tratamento em crianças. (PEREIRA *et al.*, 2021)

Em geral, o conceito Bobath refere-se à avaliação e tratamento de pacientes com distúrbios associados à função motora, controle postural e distúrbios do movimento que acontece tanto de lesões no sistema nervoso central quanto de outra patologia. No que está relacionada ao método usado, percebe-se que por meio da solicitação de ajustamentos postural, facilitações dos movimentos, alinhamento, coordenação e

sequências funcionais, busca aquisições do movimento, desenvolvimento apropriado dos tônus musculares, estabilização e recuperação do controle motor e postural. (PEREIRA *et al.*, 2021)

Utilizam-se exercícios que incentivam a transferência de peso, para as pessoas terem maior controle proprioceptivo e noção de espaço, além de evitar sinergias musculares diferentes, diminuir o tônus anormal e facilitar a atuação de atividades funcionais. Esse método pode ser feito apenas com toque tátil manual do terapeuta ou com ajuda de materiais diversos como bolas suíças, rolos terapêuticos, entre outros objetos. (ORO *et al.*, 2020)

O método Bobath não é simplesmente um agregado de exercícios e movimentos, mas sim um conceito que abrange um raciocínio clínico individualizado com exigência de conhecimentos nas áreas de anatomia, biomecânica e neurofisiologia, uma avaliação das deficiências funcionais e promoção de funcionalidades. Um aspecto difundido dessa convicção, concerne da implementação da técnica uma vez que, reconhece que tanto a criação quanto a elaboração de sinergias motoras são a base do movimento. Assim, o conceito envolve todo o indivíduo, levando em consideração suas particularidades psicológicas, perceptivas-cognitivas, físicas e emocionais através de seus comportamentos perceptuais, parte sensorial e disfunções motoras e alcançando como principal resultado funcional a melhoria na autoconfiança e a qualidade de vida. (PEREIRA *et al.*, 2021)

Os acometimentos respiratórios são uma das principais complicações na SE, uma doença associada a prematuridade dos seus acometidos. (ORO *et al.*, 2020)

Um dos recursos terapêuticos para os acometimentos respiratórios é a Pressão Positiva Contínua nas Vias Aéreas (CPAP) é responsável por estimular a pressão positiva contínua nas vias aéreas, de poucos centímetros de água (cmH₂O), permanecendo os valores predeterminados durante todo o ciclo respiratório e a respiração realizada pelo paciente. É notável e bastante importante que a aplicação da CPAP nasal precoce diminui a necessidade de utilizar a VMI (Ventilação Mecânica Invasiva), sendo usado para tornar a extubação mais fácil. (SOUSA *et al.*, 2019)

O aparelho de CPAP foi criado para tratamento dos distúrbios respiratórios do sono, pelo pneumologista australiano C. E. Sullivan na década de 1980. No decorrer dos anos seguintes, sua aplicabilidade vem sendo observada no auxílio à resolução de diversos outros problemas respiratórios. (A SILVA *et al.*, 2006)

O CPAP compreende-se de um mecanismo intrínseco que aspira o ar do meio ambiente, filtra e envia ao paciente através de tubo flexível. O ar passa nas vias aéreas, através de máscara nasal, sob pressão fixa, pré-estabelecida para cada paciente. A pressão eficaz encontra-se normalmente na faixa de 5 a 13cmH₂O. (A SILVA *et al.*, 2006)

O ar sob pressão que entra nas vias aéreas impede o colapso das paredes musculares faríngeas, evitando a ocorrência das apnéias, hipopnéias e de respiração com esforço aumentado, produzindo despertares, e impede também a vibração de outras estruturas moles da faringe, evitando o ronco. (A SILVA *et al.*, 2006)

É de extrema importância lembrar que a pressão a ser inserida nas vias aéreas pode efetuar danos num parênquima pulmonar enfisematoso, ou até mesmo tomar caminho através dos seios da face visto que estas estruturas são formações

saculares em contiguidade com as fossas nasais e que estão situadas na caixa craniana. (A SILVA *et al.*, 2006)

O ajuste do CPAP é feito no sentido ascendente e descendente com o intuito de vencer o fenômeno de “hysteresis” que se encontra na relação entre o CPAP e a resistência que tem nas vias aéreas. Este procedimento realizado permite o ajuste da pressão em níveis reduzidos que quando esta é limite baixo a uma busca ascendente, tendo obtenção da pressão ideal. (A SILVA *et al.*, 2006)

Quando se trata do CPAP, além de aplicar uma pressão contínua para impedir o colapso dos alvéolos e subir o volume pulmonar, é função da CPAP também reduzir as distorções torácicas. (SOUSA *et al.*, 2019)

O CPAP apresenta-se como um procedimento menos invasivo e menos agressivo que a VMI, e por isso vem alcançando um maior destaque, e aumento no estudo para o desenvolvimento no tratamento precoce. (SOUSA *et al.*, 2019)

Representação esquemática do aparelho CPAP



Fonte: Wikipédia

Figura 1: O aparelho funciona com a acoplagem de acessórios indispensáveis ao funcionamento do sistema, a saber: 1) máscara nasal (ou facial, em casos especiais); 2) tubo flexível para conexão da máscara ao aparelho; 3) aparelho de CPAP. (A SILVA *et al.*, 2006)

No processo de Ventilação Mecânica Não Invasiva (VMNI), tem como objetivos principais, um processo respiratório livre de esforços demasiados e a diminuição da necessidade de recorrer à VMI além de alcançar também melhores trocas gasosas e diminuição do tempo de internação hospitalar, além de reduzir o risco de Displasia Broncopulmonar (DBP), barotrauma e pneumonia. (SOUSA *et al.*, 2019)

A VMNI é uma terapêutica alternativa que proporciona uma ventilação mecânica sem o uso de uma aérea artificial (intubação endotraqueal ou traqueostomia). (SOUSA *et al.*, 2019)

Em casos de insuficiência respiratória, no qual somente a oxigenoterapia não é suficiente para retornar quadros de hipoxemia e de desconforto respiratório

associado (batimento de asa de nariz, cianose e taquicardia), a apneia recorrente com diminuição de saturação e bradicardia, contendo áreas de atelectasia que prejudiquem a oxigenação, a utilização de VMNI estabelece uma opção antes que se proceda a intubação orotraqueal (IOT) e ventilação mecânica invasiva (VMI), permitindo a respiração espontânea. (SOUSA *et al.*, 2019)

O método Kabat foi desenvolvido pelo Doutor Herman Kabat na década de 40, na cidade de Vallejo - Califórnia, por esse motivo ficou conhecido popularmente por Método Kabat e recebeu o nome de Facilitação Neuromuscular Proprioceptiva (FNP). Facilitação, porque facilita o movimento, neuromuscular incluindo nervos e músculos e proprioceptiva relacionada à estímulos dos receptores sensoriais, como mecanoreceptores, fuso muscular e órgão tendinoso de Golgi. (MARQUES, 2017)

Para o paciente neurológico, resgatar a integridade do tronco e dos membros é um fator decisivo, pois a funcionalidade desses segmentos certifica ao indivíduo o caráter de independência. Os parâmetros são efetuados em diagonais e espirais, desse modo combinam todos os planos de movimentos respectivos com a funcionalidade. (MARQUES, 2017)

Uma das orientações do método é ter a contração muscular na extremidade contralateral, princípio nomeado de irradiação ou educação cruzada, onde se utiliza a aplicação de técnicas de tratamento no lado intacto para atingir o membro contralateral afetado, por meio da movimentação ativa da pessoa contra a resistência apropriada. (MARQUES, 2017)

QUALIDADE DE VIDA

A Qualidade de Vida (QV) foi estabelecida pela Organização Mundial de Saúde (OMS) como a percepção do indivíduo sobre sua posição na vida, na situação da cultura e sistema de valores que ele vive, aos seus objetivos, expectativas, padrões e preocupações. Significa um conceito subjetivo, que inclui os aspectos psicológicos, físicos, relações pessoais, sociais e o nível de independência do indivíduo. (MARQUES *et al.*, 2016)

As doenças genéticas raras podem causar um grande impacto na qualidade de vida das pessoas afetadas e de suas famílias que se dão com a falta de informações sobre a doença, desonra e preconceito, e com a demanda de cuidado que leva aquele dos pais deixe de trabalhar muita das vezes para se dedicar somente ao filho(a) doente. Entre os vários problemas que afetam os pacientes e suas famílias no enfrentamento das doenças genéticas raras também está a obtenção do diagnóstico que pode ser dificultado pelo fato de muitos sinais e sintomas serem parecidos ao de doenças comuns. (IRIART *et al.*, 2019)

A PRESTAÇÃO DE CUIDADOS: ESTRESSE PSICOLÓGICO, SOBRECARGA

Pais de crianças com deficiência seja física ou mental evidencia frequentemente exaustão e estresse referente à prestação de cuidados ao seu filho, essa prática influencia de maneira negativa a qualidade de vida desses cuidadores. (LOURENÇO, 2010)

Esses cuidados informais que são prestados referem-se ao fornecimento direto de serviços de apoio nas atividades básicas de vida diária (ABVD) e atividades instrumentais de vida diária. No entanto, a compreensão da prestação de cuidados informais não deverá seguir somente as atividades de vida diária, mas também a vertente emocional e afetiva. (LOURENÇO, 2010)

A atuação do papel de cuidador intercede com a vida pessoal, familiar, laboral e social da pessoa que cuida das crianças com deficiência, geralmente os pais, predispondo a conflitos. Frequentemente os cuidadores entram em crise, apresentando fadiga, stress, frustração, redução do contato social, depressão e alteração da autoestima. Estas divergências emocionais podem causar problemas físicos, psicológicos, emocionais, sociais e financeiros que interfere no bem-estar do doente e cuidador. (LOURENÇO, 2010)

EPIDEMIOLOGIA E O IMPACTO NO SUS

Cálculos apontam aproximadamente que há mais de 7 mil doenças raras já descritas, que representam de 6 a 10% de todas as doenças no mundo.

Os parâmetros para a definição das doenças raras diversificam conforme o país, ainda que tenha um consenso de que são condições que afetam um pequeno número de pessoas. (PINTO *et al.*, 2019)

No Brasil, é considerada doença rara aquela que afeta até 65 pessoas em cada 100 mil indivíduos (*Portaria nº 199/2014*). Nos Estados Unidos, o número é de 7,5/10 mil habitantes e na União Europeia a doença é rara quando há menos de 5 em 10 mil indivíduos. (PINTO *et al.*, 2019)

As doenças genéticas raras estabelecem um importante problema de saúde pública, pois ainda são pouco estudadas na perspectiva da Saúde Coletiva. (IRIART *et al.*, 2019)

No ano de 2014, pretendendo modificar essa realidade e integrar as doenças genéticas raras ao SUS, foi decretada a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (PNAIPDR), seguindo do pressuposto que a atenção genética deveria se integrar a atenção primária e a centros de referência regionais. A PNAIPDR prediz a habilitação de centros de referências que vão receber financiamento para execução de testes genéticos, o aumento da lista de medicamentos fornecidos e a disponibilização de aconselhamento genético. (IRIART *et al.*, 2019)

A maior parte das doenças raras está relacionada à grande necessidade de saúde insatisfeita devido, à insuficiência de tratamentos efetivos. Nos últimos anos, foi observado um maior interesse em diversas vertentes, principalmente no aumento dos investimentos em pesquisa que têm sido desenvolvidos pela introdução de mecanismos regulatórios e incentivos econômicos. As colaborações entre o setor público e a indústria farmacêutica, associações de pacientes e pesquisadores também têm potencializado o aumento no campo das doenças raras. (PINTO *et al.*, 2019)

A *Portaria nº 199/2014*, ao constituir a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (PNAIPDR) e deferir as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS), prescreveu responsabilidades entre os entes federativos para o

funcionamento dos serviços de saúde, assim como a estruturação de uma linha de cuidado da atenção. (PINTO *et al.*, 2019)

Além disso, define valores absolutos de incentivos financeiros para as equipes dos centros de referência habilitados. Tal formalização do cuidado integrado nos níveis de atenção do SUS inclui ainda ações para aumentar a autonomia dos pacientes e de seus familiares, por meio da avaliação de suas vulnerabilidades. Se, no Brasil, o direito à saúde está fundamentado na *Constituição Federal* e garantido pelo SUS, o acesso e, por consequência, as necessidades de saúde para serem atendidas dependem de fatores muitas vezes não considerados na operacionalização dessa política, como a capacidade de um indivíduo procurar os serviços de saúde e a disponibilidade de meios para garantir seu acesso. (PINTO *et al.*, 2019)

Evidência que a perspectiva da família ou do paciente é pouco estudada em pesquisas de avaliação econômica no Brasil. As normas nacionais para a execução desses estudos recomendam aos demandantes de novas tecnologias a serem inseridas, que adote a perspectiva do SUS como órgão comprador de serviços de saúde. A perspectiva da sociedade que inclui os custos com atenção à saúde, custos para os pacientes e famílias e os custos por causa da perda de produtividade por morte prematura ou incapacidade é uma recomendação adicional. (PINTO *et al.*, 2019)

Assim, o foco das avaliações econômicas está concentrado na clínica e no desempenho da tecnologia, ou seja, se ela é segura, eficaz, eficiente, efetiva e custo-efetivo, que são critérios de extrema relevância, porém pouco conectados às questões de acesso e às repercussões econômicas da doença para o paciente e sua família. (PINTO *et al.*, 2019)

O problema de acesso aos serviços de saúde são as causas principais para o diagnóstico atrasado de anormalidades neurológicas. Inicialmente, apesar de o conhecimento sobre a patologia ser dito como escasso, no decorrer do processo de atendimento com a equipe de saúde acontece uma ação de conhecimento e a família desenvolve estratégias de reestruturação de uma nova rotina familiar, para a patologia do filho, que vai a partir educação até o entendimento do familiar. (ALMEIDA *et al.*, 2019)

FUNCIONALIDADE

A funcionalidade e incapacidade mostrado pela OMS (Organização Mundial de Saúde) adota uma conduta biopsicossocial, retratando a interação entre as várias dimensões da saúde (individual, social e biológica) referida nos componentes: estrutura e função corporal, atividade e participação. Dessa forma, uma função ou incapacidade em uma cognição significa uma relação entre uma condição de saúde (doença, trauma, lesão) e os fatores do contexto, ambientais e pessoais. (SAMPAIO *et al.*, 2009)

O processo de incapacidade é assim retratado por dimensões diferentes, mas correlacionada. Deficiência (impairment) abrange sistemas ou partes do corpo que não funcionam adequadamente; incapacidade (disability) concentra-se em coisas que as pessoas não podem fazer principalmente atividades primordiais da vida diária e a realização de papéis sociais previstos. (SAMPAIO *et al.*, 2009)

A Medida de Independência Funcional (MIF) classificada como um instrumento de avaliação de caráter multidisciplinar, preciso e universal, constituída em 1983 e reconhecida em 1986 nos Estados Unidos, apresenta-se como um indicador de fundamento da importância da incapacidade, podendo ser mudado no decorrer da reeducação/ readaptação. (SAMPAIO *et al.*, 2009)

A escala MIF (Medida de Independência Social) constitui-se em um instrumento validado capaz de medir o grau de solicitação de cuidados que um paciente portador de alguma deficiência requer para execução de suas tarefas motoras e cognitivas. Ela verifica o desempenho do indivíduo na realização de 18 tarefas relacionado ao autocuidado, controle esfíncteriano, transferências, locomoção, comunicação e cognição social. (WIETHAN *et al.*, 2017)

Em 2000 foi traduzida e interpretada no Brasil, e em 2004 reconhecida para uso no contexto ambulatorial. A mesma define a gravidade da incapacidade do paciente, em algumas tarefas, divididas nos domínios, motor e cognitivo/ social, que se dividem em subescalas para avaliação da independência em autocuidado, controle de esfíncteres, mobilidade/ transferências, locomoção, comunicação e cognição social. (RIBERTO *et al.*, 2004)

Os subitens são avaliados numa escala de 1 a 7, que representam o nível de dependência/ independência do paciente em cada tarefa, a pontuação 1 significa que o paciente necessita de ajuda total para realizar a atividade, e a pontuação 7 é capaz de realizá-la sem auxílio. Os valores dos itens da MIF são somados, resultando em scores que 11 podem variar de 18 à 126 pontos, mostrando então o nível funcional que o paciente se encontra em relação as tarefas avaliadas. (RIBERTO *et al.*, 2004)

3. METODOLOGIA DA PESQUISA

Trata-se de um estudo de caso desenvolvido na Clínica Escola de Fisioterapia, no período de fevereiro a junho de 2022. O paciente do sexo feminino, 12 anos de idade, apresentando diagnóstico de Síndrome de Edwards (Síndrome Genética rara). Após a assinatura pelo responsável legal do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido a criança foi incluída no estudo.

A avaliação da coleta de informações sobre a patologia e as habilidades que a criança apresenta foi utilizada com o objetivo de se obter informações e direcionamentos para os familiares e profissionais da saúde.

Para a avaliação da independência funcional foi utilizada o questionário MIF Medida de Independência Funcional. É um instrumento de avaliação que tem como finalidade um indicador de base da importância da incapacidade, podendo ser modificada durante a reeducação/ readaptação.

Para avaliação da Qualidade de Vida (QV) do cuidador foi utilizada a SF-36 que é definido como um instrumento traduzido e validado no Brasil, que contém 36 itens que dão pontuações em oito dimensões da qualidade de vida, referindo-se: Capacidade Funcional (CF); Aspectos Físicos (AF); Dor (D); Estado Geral da Saúde (EGS); Vitalidade (V); Aspectos Sociais (AS); Aspectos Emocionais (AE); e Saúde Mental (SM). A pontuação varia entre 0 e 100 pontos, que determinam a pior e a melhor QV possível, na devida ordem. (NICKEL *et al.*, 2010)

4. RESULTADOS E DISCUSSÃO

DESCRIÇÃO DO CASO

Paciente do sexo Feminino, 12 anos, natural de Vitória ES, apresentou nascimento pré-termo (35,2 semanas) por parto cesáreo, com 2,255 G de peso, (pequeno para idade gestacional), 40cm de comprimento e perímetro cefálico medindo 33cm. O Apgar foi de 6/7, nasceu hipotônica e cianótica, necessitando de reanimação na sala de parto com ventilação com pressão positiva (VPP) com ambu e máscara. Evoluiu com desconforto respiratório, sendo encaminhado à UTIN, apresentando malformação de punho direito. A mãe fez pré-natal sem intercorrências durante esse período.

No período neonatal apresentou complicações respiratórias e no canal arterial, tendo como diagnóstico médico uma síndrome genética rara Síndrome de Edwards (Trissomia Parcial do cromossomo 18), tendo como características da síndrome: occipital abaulado, blefarofimose, orelhas baixas e displásicas, micrignatia, sobreposição de dedos das mãos, halux dorso fletido, calcanhar proeminente, malformação renal. Necessitou de cuidados em unidade de terapia intensiva (UTI), onde ficou internada por 50 dias. Durante os 50 dias de internação teve muitas intercorrências, como: Pneumonia neonatal, icterícia precoce, ligadura cirúrgica do canal arterial, disgenesia de corpo caloso, ectopia renal cruzada, cisto ovariano esquerdo, hérnia epigástricas. Com 20 dias de nascida realizou uma cirurgia de ligadura cirúrgica canal arterial.

Teve alta hospitalar depois de 50 dias internada, com 2,580 G de peso, 46 cm de comprimento, 34 de perímetro cefálico, com dieta por gastrostomia (Apatamil-pré), e com medicações prescritas pelos médicos.

Atualmente paciente está com 17kg e 1,10 de altura, e além de acompanhamento médico, a criança faz fisioterapia 2x na semana com exercícios de integração sensorial, apresentando boa resposta a essas atividades, conseguindo realizar postura sentada sem apoio, rastejar sentado por todo ambiente, andar com ajuda de andador e pegar objetos com as mãos. A criança também estuda na APAE fazendo atividades para seu desenvolvimento no local.

Na aplicação da MIF (Medida de Independência Funcional) foi verificada uma pontuação total de 15 pontos, mostrando como a paciente com SE apresenta um alto grau de dependência funcional, evidenciando a necessidade de se manter a reabilitação neurofuncional. (RIBERTO *et al.*, 2004)

Crianças com patologias neurológicas, como a Síndrome de Edwards, necessitam de cuidados que são essenciais e exigem conhecimentos, esforços e dedicações contínuos dos cuidadores envolvidos. (MARQUES *et al.*, 2016)

Logo abaixo está o resultado da aplicação da Medida de Independência Funcional da paciente com Síndrome de Edwards

MIF	PONTOS
Autocuidado	5
Controle dos esfíncteres	2
Mobilidade	4

Locomoção	2
Comunicação	2
Total	15

Tabela 1.0 relacionada a Medida de Independência Funcional

Quando o resultado for inferior a 36 pontos significa que o indivíduo é totalmente dependente em suas tarefas. O resultado entre 36 e 108 pontos determina dependência modificada, que mesmo necessitando de ajuda técnica, este é capaz de realizar suas atividades. E uma pontuação acima de 108 pontos corresponde independência em todos os itens da escala. (RIBERTO *et al.*, 2004)

Com relação à dependência funcional de acordo com a MIF, a paciente apresentou nível de dependência completa.

Segundo resultados apontados pela MIF, a paciente apresentou maiores dificuldades em todas as categorias: Cuidados Pessoais 5, quesito controle esfíncteriano apresentou total dependência, com escore 2. Em relação à categoria Mobilidade o escore foi 4, no domínio locomoção apresentou score 2, e no que diz respeito a comunicação a paciente também apresentou seu escore de 2 pontos em todas as questões, pois necessitava de supervisão para realização das tarefas. O que se pode sugerir é que a SE apresenta déficits funcionais, configurando independência completa, conforme a tabela 1.

Este estudo pode ajudar na preparação de intervenções qualificadas para melhorar a qualidade de vida desta população (criança e cuidador), assim como desvendar dúvidas existentes que os fisioterapeutas e cuidadores enfrentem na assistência ao paciente com SE, a qual apresenta um quadro difícil e, muitas vezes, delicado. (ORO *et al.*, 2020)

O nascimento de uma criança especial gera nos pais reações inesperadas diante da situação, que abrange períodos de crises emocionais e de adaptações psicossociais, desenvolvimento de problemas relacionados à depressão, angústia, medo, solidão, fuga e rejeição ou proteção excessiva da criança. A junção desses fatores favorece a perda da autoestima, da identidade familiar e, na maioria das vezes, a separação dos pais. (CARVALHO [A] *et al.*, 2010)

Por outro lado, a dependência funcional da criança com Síndrome de Edwards, gera uma sobrecarga física e emocional em seus familiares, principalmente nas mães, que assumem com frequência os cuidados com o filho. O desgaste físico e psicológico tem sido associado a prejuízos na qualidade de vida materna. Alguns estudos têm sido realizados com mães de crianças com Síndromes raras, demonstrando indisposição para o desempenho de atividades físicas, para o relacionamento social, má percepção da saúde, predisposição ao estresse, falta de conhecimento a respeito da doença do filho, diminuição do humor e problemas no convívio social, familiar e profissional. (CARVALHO [A] *et al.*, 2010)

Quando se é comparado a MIF com a QV para pessoas completamente dependentes, vemos uma alta incidência entre Dor e Saúde Mental para o cuidador.

Como mostra os resultados, a baixa qualidade de vida do cuidador com o paciente com SE que possui dependência total.

Comparando os níveis da MIF e os domínios da SF-36 (Gráfico 1), foi observado que as médias dos domínios mostram diminuição consideravelmente entre os cuidadores de indivíduos que apresentam mais independências em relação aos indivíduos que

tem a necessidade de maiores cuidados e se enquadram no nível de dependência completa. Essa relação não está presente no domínio Dor, em que o valor apresenta menor escore no nível de dependência moderada. (NICKEL *et al.*, 2010)

A Tabela abaixo apresenta os escores para os domínios do questionário de qualidade de vida SF-36 Na cuidadora da paciente diagnosticada com SE. Apenas o domínio Dor manteve poucas diferenças entre os grupos não apresentando significância estatística.

DOMÍNIO	PONTUAÇÃO
Capacidade funcional	55
Limitação por aspectos físicos	75
Dor	41
Estado Geral de saúde	47
Vitalidade	50
Aspectos Sociais	50
Limitação por aspectos emocionais	33
Saúde Mental	64

Tabela 2 do questionário sf36 de qualidade de vida

Entende-se Qualidade de vida como um conceito multidimensional, subjetivo, que modifica no tempo, resultando em um aumento de instrumentos e ausência de consenso na sua medida. (LOURENÇO, 2010)

Pesquisas preliminares apontam que a qualidade de vida está negativamente relacionada com a prestação de cuidados. O efeito sobre a saúde física tem sido bastante documentado. A prestação de cuidados pode diminuir o sistema imunológico, mostrando-se numa cicatrização lenta de feridas, alteração na resposta da vacina contra a gripe e pressão arterial alta. (LOURENÇO, 2010)

O cuidador é necessário para a recuperação bem-sucedida das crianças portadoras de deficiências neurológicas e, constantemente, é colocado em segundo plano durante o tratamento. É ele que se mantém a maior parte do tempo em torno da pessoa a ser cuidada, cuida das suas necessidades básicas em período integral (higiene, alimentação, movimentação), além de ser o principal responsável pelo suporte emocional e afetivo da criança. (MARQUES *et al.*, 2016)

Na década de noventa, o papel do cuidador era assumido principalmente pelo sexo feminino, com um grau de parentesco direto, sendo: mãe, conjugue ou filha. Estudos recentes indicam uma alta incidência da prestação de cuidados no sexo feminino. Este acontecimento está relacionado com a desvalorização do trabalho feminino em termos financeiros, o que faz com que seja o gênero feminino a ficarem em casa ou abandonarem as atividades para cuidar do familiar. (LOURENÇO, 2010)

Essa informação destaca o papel social culturalmente designado à mulher, no que se refere às tarefas domésticas e ao cuidado à saúde dos membros da família. (FUHRMANN *et al.*, 2015)

O cuidador informal é considerado um membro da família ou da comunidade que exercem qualquer tipo de cuidado às pessoas dependentes, independente das necessidades, de forma espontânea. Podem ser considerados principais, quando assumem totalmente ou a maior parte da responsabilidade de cuidar, realizando a maioria das atividades para o dependente. (FUHRMANN *et al.*, 2015)

As cuidadoras de crianças com problemas na fala tiveram níveis médios mais baixos em todas as escalas da SF-36, à exceção de dor corporal e saúde mental, quando relacionadas com mães de crianças que não havia sido diagnosticada com nenhuma perturbação de linguagem. (LOURENÇO, 2010)

Como visto que na tabela MIF a comunicação da paciente não é eficaz, fazendo com que a cuidadora tenha uma importante função nas atividades de vida diária da paciente.

O domínio sobre limitação por aspectos emocionais apresentou uma pontuação de 33 e saúde mental 64 indicando que houve uma sobrecarga psíquica e mental da cuidadora. Lembrando que na escala de Sf 36 quanto mais a pontuação distante de 100 pior a qualidade de vida.

Existe um aumento do estresse psicológico dos cuidadores quando comparados com a população. (LOURENÇO, 2010)

Pesquisas relatam que a pessoa envolvida no processo do cuidado fica vulnerável a exposição de depressão, e por estar em uma sobrecarga constante devido nível de dependência do alvo do cuidado, essa situação pode ser um fator relevantemente negativo para saúde dos cuidadores. (FUHRMANN, 2015 E LOUREIRO, 2014)

Verificando os resultados das avaliações pelo SF-36 referentes a adultos normais com aquele que se obteve com a cuidadora foi possível observar um declínio em vários escores de qualidade de vida. Esses achados apontam para a conformidade de índices de qualidade de vida entre cuidadores e indivíduos com deficiência, apontando sua percepção de sobrecarga durante a atuação dessas tarefas. Análise do domínio Dor Corpórea mostrou que a avaliada apresentou pontuação 41. (MAKIYAMA *et al.*, 2004)

No domínio Relações sociais foi observado que há uma perda considerável, visto que o cuidador ficou com uma pontuação de 50 pontos.

Apesar dos resultados quanto às relações sociais tenham sido pertinentes para a maioria dos cuidadores, existem muitos motivos que contribuem de forma negativa, como por exemplos a falta de apoio dos familiares e amigos. Muitos cuidadores referem que se sentem excluídos socialmente devido às condições de seus filhos especiais, e relacionam este isolamento ao preconceito que às pessoas tem, considerando as pessoas com deficiência como incapazes. (MARQUES *et al.*, 2016)

Outra questão que fica bem difícil para a convivência social dos cuidadores com outras pessoas relaciona-se à falta de tempo livre, sendo que grande parte do tempo é voltado ao cuidado das crianças. Alguns cuidadores alegam o ambiente de trabalho como refúgio para conseguirem mudar de ambiente e ter contato social. No entanto, por causa das dificuldades de conciliar o trabalho com os afazeres de cuidador, muitos são obrigados a reduzirem a carga horária de trabalho, ou deixar os seus empregos para se dedicarem somente às funções de cuidadores. (MARQUES *et al.*, 2016)

Quanto ao domínio Capacidade Funcional a mesma apresentou uma redução importante com valor de 55, que segundo Makiyama também houve similaridade de resultado indicando menor capacidade funcional entre pacientes com deficiências decorrentes de alteração neurológica. (MAKIYAMA *et al.*, 2004)

Levando em considerações os resultados mostrados, ficou aparente que o cuidador de SE teve pontuações negativas elevadas. Este resultado pode estar relacionado aos aspectos mais limitantes da SE, que além do déficit motor, geralmente vêm

acompanhada de distúrbios cognitivos, exigindo maior demanda dos cuidadores em termos emocionais, físicos, sociais e financeiros, além do tempo empregado na rotina diária. (MARQUES *ETal.*,2016)

5. CONSIDERAÇÕES FINAIS

Os resultados obtidos demonstram que o paciente com síndrome de Edwards apresenta pela MIF um grau dependência total de suas tarefas principalmente no que diz respeito à locomoção, comunicação e controle dos esfíncteres, em relação ao cuidador conclui-se que a maioria dos domínios do SF-36 neste estudo estavam alterados, mostrando uma baixa de qualidade de vida do cuidador de uma pessoa com Síndrome de Edwards. Este resultado se deve às piores condições neuropsicomotoras apresentadas por crianças com SE. Geralmente estas crianças são mais dependentes dos cuidadores, pois possuem distúrbios cognitivos, associados ao comprometimento motor. Uma das principais razões para este argumento é que a criança e o cuidador formam uma “unidade de cuidado”. Sua saúde psicológica ou estresse apresentam grande concordância. Em outras palavras, a saúde, física e psicológica, do cuidador pode melhorar ou ao menos manter a QV do paciente.

Sugere-se que haja mais pesquisas relacionadas ao tema.

6. REFERÊNCIAS

ALMEIDA, Tatiane Ribeiro *et al.* Fisioterapia Motora no Desenvolvimento Neuropsicomotor Infantil. **Revista Multidisciplinar e de Psicologia**, Vitória da Conquista Ba, v. 13, n. 48, p. 684-692, dez. 2019. Disponível em: <file:///C:/Users/Estacao%20Contabil/Downloads/2269-9077-1-PB.pdf>. Acesso em: 01jul. 2022.

A SILVA, Geruza *et al.* ABORDAGEM TERAPÊUTICA DOSDISTÚRBIOS RESPIRATÓRIOS DO SONOTRATAMENTO COM VENTILAÇÃO NÃO-INVASIVA (CPAP, BiPAP E AUTO-CPAP. **Medicina, Ribeirão Preto**, Ribeirão Preto Sp, v. 2, n.39, p. 212-217, jun. 2006. Disponível em: <https://www.revistas.usp.br/plugins/generic/hypothesis/pdf.js/viewer/web/viewer.html?file=https%3A%2F%2Fwww.revistas.usp.br%2Frmrp%2Farticle%2Fdownload%2F377%2F378%2F748>. Acesso em: 19 maio 2022.

BERTOLD, Andréa Lúcia Sérgio *et al.* O papel da atenção na fisioterapia neurofuncional. **Fisioterapia e Pesquisa**, São Paulo, v. 18, n. 2, p. 195-200, ago.2010. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/fp/a/Q335FmbqQZTnmqXhfnyfPsP/?format=pdf&lang=pt>. Acesso em: 30 jun. 2022.

CARVALHO[A], Judilita Teresa de Melo *et al.* Qualidade de vida das mães de crianças e adolescentes com paralisia cerebral. **Fisioter Mov**, Curitiba, v. 23, n. 3, p. 389-397, set. 2010. Disponível em: [https://www.scielo.br/j/fm/a/TCPvTtwBRYKPPfZyshrxtP/?format=pdf&lang=pt#:~:text=Esses%20resultados%20n%C3%A3o%20correlacionam%20com,22%2D25%2C%2030\)..](https://www.scielo.br/j/fm/a/TCPvTtwBRYKPPfZyshrxtP/?format=pdf&lang=pt#:~:text=Esses%20resultados%20n%C3%A3o%20correlacionam%20com,22%2D25%2C%2030)..) Acesso em: 19 jun. 2022.

DENARDIN, Daniela *et al.* Retrospective cohort of trisomy 18 (Edwards syndrome) in southern Brazil. **Original Article**, São Paulo, p. 320-325, 2015. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/spmj/a/5S8bPgXSyvRJvpWqVyBx8Lf/?format=pdf&lang=en>. Acesso em: 07 jun. 2022.

DUARTE, Emanuela Lopes *et al.* **Síndrome de Edwards**. V. 1, n.1, 2017. Disponível em: <https://institutoneurosaber.com.br/sindrome-de-edwards-caracteristicas- importantes/02017>. Acesso em: 08 abr. 2022. https://dspace.uniceplac.edu.br/bitstream/123456789/1106/1/La%C3%ADs%20Chaves%20de%20Sousa_0005245_Tayn%C3%A1%20Ribeiro%20Vargas_0005081.pdf. Acesso em: 07 abr. 2022.

FUHRMANN, Ana Cláudia *et al.* Associação entre a capacidade funcional de idosos dependentes e a sobrecarga do cuidador familiar. **Revista Gaúcha de Enfermagem**, Rio Grande do Sul, v. 1, n. 36, p. 14-20, mar. 2015. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/rngenf/a/4p6R9qJTqqP4drV9LGvPXxQ/?format=pdf&lang=pt>. Acesso em: 30 jun. 2022.

IRIART, Jorge Alberto Bernstein *et al.* Da busca pelo diagnóstico às incertezas do tratamento: desafios do cuidado para as doenças genéticas raras no Brasil. **Ciência & Saúde Coletiva**, [s. l.], p. 3637-3650, 11 fev. 2019. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/csc/a/vgJYDtBJhpBBzj44Sz76btG/?format=pdf&lang=pt>. Acesso em: 17 abr. 2022.

LOUREIRO, Lara de Sá Neves *et al.* Sobrecarga em cuidadores familiares de idosos: associação com características do idoso e demanda de cuidado. **Revista Brasileira de Enfermagem Reben**, João Pessoa, v. 2, n. 67, p. 227-232, abr. 2014. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/reben/a/s7sGVZjsHt8BTKT9zTp54Qw/?format=pdf&lang=pt>. Acesso em: 30 jun. 2022.

LOURENÇO, Andreia Reis. **Estudo de caso-controle entre cuidadores e não cuidadores de pessoas com deficiência mental**. 2010. 155 f. Dissertação (Mestrado) - Curso de Ciência Sociais e Humanas, Psicologia e Educação, Universidade da Beira Interior, Covilhã, 2010. Disponível em: <https://ubibliorum.ubi.pt/bitstream/10400.6/2527/1/Estudo%20de%20caso-controlo%20entre%20cuidadores%20e%20n%C3%A3o%20cuidadores%20de%20pe ssoas%20defici%C3%Aancia%20mental..pdf>. Acesso em: 26 jun. 2022.

MAKIYAMA, Tomas Yoshio *et al.* Estudo sobre a qualidade de vida de pacientes hemiplégicos por acidente vascular cerebral e de seus cuidadores. **Acta Fisiatr**, São Paulo, v. 3, n. 11, p. 106-109, 15 jul. 2004. Disponível em: <https://www.revistas.usp.br/actafisiatr/article/view/102489/100802>. Acesso em: 26 jun. 2022

MARQUES, Milena Gonçalves *et al.* QUALIDADE DE VIDA DE CUIDADORES DE CRIANÇAS COM DISFUNÇÕES NEUROLÓGICAS. **Ccbs – Programa de Pós-Graduação em Distúrbios do Desenvolvimento**, São Paulo, v. 16, n. 2, p. 16-23, 2016. Disponível em: <http://pepsic.bvsalud.org/pdf/cpdd/v16n2/v16n2a04.pdf>. Acesso em: 30 jun. 2022.

MARQUES, Pollyana Moreira. **Os benefícios do método kabat nas disfunções neurológicas**. 2017. 17 f. TCC (Graduação) - Curso de Fisioterapia, Universidade Uberada, Uberada, 2017. Cap. 1.

NICKEL, Renato *et al.* CORRELAÇÃO ENTRE A QUALIDADE DE VIDA DE CUIDADORES FAMILIARES E OS NÍVEIS DE INDEPENDÊNCIA FUNCIONAL DOS CUIDADOS. **Cogitare Enferm**, Curitiba, v. 2, n. 15, p. 225-230, 17 maio 2010. Disponível em: <file:///C:/Users/Estacao%20Contabil/Downloads/17851-63221-2-PB.pdf>. Acesso em: 26 jun. 2022.

ORO, Juliana Provensi *et al.* Abordagem fisioterapêutica na Síndrome de Edwards: uma revisão integrativa. **Revista Interdisciplinar de Promoção da Saúde**, Santa Cruz do Sul, v. 3, n. 3, p. 129-136, jul. 2020. Disponível em: [file:///C:/Users/Estacao%20Contabil/Downloads/16203-Texto%20do%20Artigo-71233-2-10-20210715%20\(1\).pdf](file:///C:/Users/Estacao%20Contabil/Downloads/16203-Texto%20do%20Artigo-71233-2-10-20210715%20(1).pdf). Acesso em: 31 mar. 2022.

PEREIRA, Allicia Custodio *et al.* Método Bobath no tratamento fisioterapêutico crianças com Síndrome de Down: revisão sistemática. **Research, Society And Development**, Teresina, v. 10, n. 15, p. 1-6, 26 nov. 2021. Disponível em: <https://rsdjournal.org/index.php/rsd/article/view/23292/20289>. Acesso em: 01 maio 2022.

PINTO, Márcia *et al.* Cuidado complexo, custo elevado e perda de renda: o que não é raro para as famílias de crianças e adolescentes com condições de saúde raras. **Cadernos de Saúde Pública**: Cadernos de Saúde Pública, Rio de Janeiro, v.35, n. 9, p. 1-13, 16 maio 2019. FapUNIFESP (SciELO). <http://dx.doi.org/10.1590/0102-311x00180218>. Disponível em: <http://cadernos.ensp.fiocruz.br/static/arquivo/1678-4464-csp-35-09-e00180218.pdf>. Acesso em: 17 abr. 2022.

REALES, David Alexander Montoya *et al.* Síndrome de trisomia 18: informe de un caso clínico. **Rev Med Hondur**, Honduras, v. 88, n. 1, p. 43-46, 2020. Disponível em: <http://www.bvs.hn/RMH/pdf/2020/pdf/Vol88-1-2020-9.pdf>. Acesso em: 07 jun. 2022.

RIBERTO, Marcelo *et al.* Validação da Versão Brasileira da Medida de Independência Funcional. **Acta Fisiatr**, Sao Paulo, v. 2, n. 11, p. 72-76, ago. 2004. Disponível em: <https://www.revistas.usp.br/actafisiatr/article/view/102481/100795>. Acesso em: 19 jun. 2022.

SALDARRIAGA, Wilmar *et al.* Síndrome de trisomia 18. Reporte de un caso clínico. **Revista Chilena de Pediatría**, [S.L.], v. 87, n. 2, p. 129-136, abr. 2016. Sociedad Chilena de Pediatría. <http://dx.doi.org/10.1016/j.rchipe.2015.08.006>. Disponível em: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0370410615002016?via%3Dihub>. Acesso em: 07 abr. 2022.

SAMPAIO, Rosana Ferreira *et al.* Funcionalidade e incapacidade humana: explorando o escopo da classificação internacional da Organização Mundial da Saúde. **Revisão**, Rio de Janeiro, v. 3, n. 25, p. 475-483, mar. 2009. Disponível em: <file:///C:/Users/Estacao%20Contabil/Downloads/pt.pdf>. Acesso em: 12 jun. 2022.

SONCINI, Ana Silveira *et al.* Síndrome da Trissomia do Cromossoma 18 em lactente de 4 meses. **Revista Acm**, Santa Catarina, v. 40, n. 2, p. 89-91, 2011. Disponível em: <http://www.acm.org.br/revista/pdf/artigos/869.pdf>. Acesso em: 07 abr. 2022.

SOUSA, Verlândia Sales de *et al.* O uso da CPAP na sala de parto: por que acreditar nessa conduta? **Scire Salutis**, [s. l], v. 8, n. 2, p. 54-61, 19 ago. 2019. Disponível em: <http://www.sustenere.co/index.php/sciresalutis/article/view/CBPC2236-9600.2018.002.0006/1278>. Acesso em: 17 abr. 2022.

WIETHAN, Jéssica Rosa Vargas *et al.* Avaliação da funcionalidade e qualidade de vida em pacientes críticos: série de casos. **Artigo Original**, Rio Grande do Sul, v. 1, n. 24, p. 7-12, 2017. Disponível em: <https://www.revistas.usp.br/actafisiatrica/article/view/144576/138880>. Acesso em: 12 jun. 2022.

WINK, Daniel Vitiello *et al.* **Síndrome de Edwards**. 2001. 29 f. TCC (Graduação) -Curso de Genética Humana, Departamento de Ciências Morfológicas, Fundação Faculdade Federal de Ciências Médicas de Porto Alegre, Porto Alegre, 2001. Disponível em: <file:///C:/Users/Estacao%20Contabil/Downloads/sindrome-de-edwards-uma-revisao.pdf>. Acesso em: 31 mar. 2022.