



ATAXIA DE FRIEDREICH E SUAS REPERCUSSÕES CLÍNICAS¹

IANZER, Fabiano Ritta Malagues²

SOUZA, Cleunice Gomes de³

SANTOS, Silvia Rejane Oliveira¹⁶⁴

CAMARGO, Joiceléia de Fatima¹⁶⁴

VANZ, Ana Paula⁴

fabianoianzer@gmail.com

Introdução: A Ataxia Friedreich (AF) é uma doença com herança autossômica recessiva, é a mais comum das ataxias. Geralmente manifesta-se no início da segunda década de vida, depois de 10 a 15 anos a maioria dos os pacientes perdem a capacidade de deambulação. Habitualmente a ataxia da marcha é o primeiro sintoma. Membros superiores serão afetados meses ou anos após o envolvimento dos membros inferiores, seguindo-se posteriormente, a disartria e a perda sensitiva em fases mais tardias das doenças, sendo um transtorno de atividade muscular coordenada, relacionado à alteração do cerebelo. A AF é causada por expansão homozigota instável da repetição de trinucleotídeos GAA, o normal são repetições de GAA entre 10 a 21, enquanto pacientes com AF contém de 200 a 900 repetições GAA, quanto maior o número de expansões, mais precoce a idade de início dos sintomas e maior a frequência de cardiomiopatia.

Objetivo: Compreender sobre as alterações genéticas decorrentes da AF. **Metodologia:** Baseado em revisão bibliográfica, com busca em artigos científicos de 1988 a 2007 no banco de dados Scielo. **Resultados:** O diagnóstico de enfermagem é uma das principais ações dos enfermeiros, pois dele estão ligados os cuidados e resultados esperados. Dessa forma, atribuímos os possíveis diagnósticos de enfermagem para esses pacientes: “Deambulação Prejudicada”, “Mobilidade Física Prejudicada” e “Risco de Trauma”. **Conclusão:** Salienta-se a importância do conhecimento a respeito do quadro clínico do paciente com AF, devido ao prejuízo neuromuscular, equilíbrio prejudicado e redução na coordenação muscular, força muscular diminuída, resistência diminuída, esse conhecimento contribui para a construção de um plano de cuidado mais preciso, por exemplo, voltado para prevenir possíveis lesões e para orientação aos familiares, em relação à proteção para este paciente.

Palavras chaves: Degenerações Espinocerebelares, Genética, Avaliação em Enfermagem.

Referências:

ARRUDA, W. O.; TEIVE, H. G. Ataxias Cerebelares Hereditárias. Arq Neuropsiquiatr. 1997; 55(3-B): 666 -676.

CHAMBERLAIN, S.; SHAW, J.; ROWLAND, A. et al. Mapping of Mutations Causing Friedreich's ataxia to human chromosome 9. Nature 1988; 334:248 – 250.

GODEIRO Jr. CO, C.; FELÍCIO, A. C.; SILVA, S. M. A.; BORGES, V.; FERRAZ, H. B.; Abordagem Clínica de Pacientes com Ataxia. Revisão Neurocienc 2007; 15(1):70- 75.

¹ Trabalho proposto pela disciplina de Genética e Evolução baseado na escolha de uma doença genética e revisão da literatura em relação aos aspectos clínicos com foco na Sistematização da Assistência de Enfermagem.

² Relator. Acadêmico do terceiro semestre do curso de Enfermagem das Faculdades Integradas de Taquara - FACCAT.

³ Autor. Acadêmico do terceiro semestre do Curso de Enfermagem da FACCAT.

⁴ Docente do Curso de Enfermagem da FACCAT. Graduação em Enfermagem pela Universidade Federal Rio Grande do Sul-UFRGS. Mestre em Medicina: Ciências Médicas- UFRGS e doutoranda em Medicina: Saúde da Criança e Adolescente- UFRGS.