

CUIDADOS PARA PESSOAS COM ATAXIA TELANGIECTASIA

AT

A-T é uma doença genética recessiva, neurodegenerativa e rara que causa:

- Perda progressiva do controle motor.
- Problemas no Sistema Imunológico.
- Uma alta incidência de câncer.

O QUE CAUSA a A-T?

A-T ocorre quando uma pessoa possui mutação nas duas cópias do gene ATM. O gene ATM controla a resposta da célula para as múltiplas formas de estresse incluindo quebras da cadeia dupla do DNA. Quando funciona apropriadamente, a proteína produzida pelo gene ATM detecta que há uma quebra no DNA, recrutando outras proteínas para reparar essa quebra, e impede que a célula se replique com novo DNA (danificado) até que o reparo se complete. Sem essa proteína, determinadas áreas do cérebro (no cerebelo) que controlam o movimento coordenado param de funcionar normalmente. A alteração da ATM também interfere no desenvolvimento dos linfócitos, um tipo de célula branca do sangue que ajuda a combater as infecções e produzir anticorpos.

SINTOMAS

A gravidade dos sintomas da A-T varia entre os indivíduos e em idades diferentes. Os sintomas frequentes da A-T são:

- Coordenação motora inadequada (ataxia) que é aparente nas crianças novas e normalmente começa a piorar durante os primeiros anos escolares (entre 5-12 anos de idade).
- Dificuldade em coordenar os movimentos oculares com os movimentos da cabeça (apraxia oculomotora).

- Movimentos involuntários.
- Pequenos vasos sanguíneos dilatados (telangiectasias) no branco dos olhos (esclera) fazendo-os ter a aparência de olhos vermelhos. Telangiectasia também ocorre nas áreas da pele expostas ao sol. A telangiectasia não é aparente na primeira infância, mas pode começar a aparecer por volta de 5 a 8 anos de idade.
- Infecções, especialmente nos seios da face e pulmões.
- Câncer (principalmente, mas não exclusivamente, linfomas e leucemias).
- Atraso do início ou desenvolvimento incompleto da puberdade, e menopausa bastante precoce.
- Ritmo lento do crescimento (peso e/ou altura).
- Falta de controle da saliva, particularmente nas crianças mais novas quando elas estão cansadas ou concentradas nas atividades.
- A fala é arrastada, lenta ou com sons distorcidos (disartria).
- Diabetes.
- Mudanças prematuras relacionadas à idade no cabelo e pele.

PROBLEMAS NEUROLÓGICOS

Os primeiros sinais da ataxia na A-T geralmente ocorrem durante a primeira infância. As crianças começam a andar na idade normal (por volta de 12 meses de idade), mas sua marcha vacilante inicial não melhora muito com o tempo. Elas apresentam dificuldades em ficar em pé ou ficar sentadas paradas e tendem a oscilar para trás ou de um lado a outro. Durante os primeiros anos escolares, andar se torna mais difícil, e as crianças utilizam as portas e paredes para se apoiarem. As crianças com A-T sempre parecem ter melhor equilíbrio quando estão correndo ou andando rápido, em comparação a quando elas andam devagar ou ficam paradas em pé. Aproximadamente aos 10 anos de idade, as crianças com as formas típicas da A-T começam a usar uma cadeira de rodas, primeiro para as distâncias mais longas, mas por fim para todos os deslocamentos.

Durante os anos escolares, as crianças têm dificuldade crescente na leitura por causa da dificuldade de coordenação dos movimentos dos olhos. Ao mesmo tempo, começam a desenvolver problemas nas funções motoras finas (escrever, pintar, utilizar talheres para

comer) e na fala que fica mais arrastada (disartria). Muitos desses problemas neurológicos param de progredir entre 12 e 16 anos de idade.

Movimentos involuntários podem iniciar em qualquer idade e pioram ao longo do tempo. Esses movimentos extras podem assumir muitas formas:

- Movimentos coreicos (pequenos movimentos bruscos, espasmódicos das mãos e pés que se parecem com movimentos oscilantes de inquietação).
- Atetose (movimentos lentos e sinuosos da parte superior do corpo).
- Distonia (adoção de posturas rígidas pela co-contracção muscular e movimentos de torção).
- Espasmos mioclônicos (espasmos incontrolados ocasionais).
- Tremores (diversos movimentos rítmicos nas tentativas de ação coordenada).

CONTROLE dos PROBLEMAS NEUROLÓGICOS

Não existe tratamento conhecido que impeça ou reduza a velocidade da progressão dos problemas neurológicos. O tratamento da A-T é sintomático e de manutenção.

Os exercícios nas sessões de Fisioterapia, Terapia Ocupacional e Fonoaudiologia podem ajudar a manter a função, mas não diminuirão o ritmo da neurodegeneração. Os exercícios terapêuticos não devem ser realizados até atingir a fadiga e não devem interferir nas atividades do dia a dia.

Algumas medicações anti-Parkinson e antiepiléticas podem ser úteis no controle dos sintomas, mas devem ser prescritas apenas por um neurologista. Essas drogas têm eficácia diferente dentre as pessoas com A-T.

IMUNODEFICIÊNCIA e PREDISPOSIÇÃO à INFECÇÃO

Por volta de dois terços das pessoas com A-T apresentam disfunções no sistema imunológico. As anormalidades mais comuns são:

- Níveis baixos de uma ou mais classes de imunoglobulinas (IgG, IgA, IgM ou subclasses de IgG).

- Produção inadequada de anticorpos às vacinas com respostas limitadas a infecções.
- Número baixo de linfócitos (especialmente T- linfócitos) no sangue. Infecções frequentes do trato respiratório superior (resfriados, sinusites e otites) e inferior (bronquite e pneumonia).

CONTROLE dos PROBLEMAS IMUNOLÓGICOS

Todos os indivíduos com A-T devem ter pelo menos uma avaliação imunológica abrangente que determine:

- Quantidade e tipo de linfócitos no sangue (linfócitos T e linfócitos B).
- Níveis séricos de imunoglobulinas (IgG, IgA e IgM).
- Respostas de anticorpos às vacinas T-dependentes (por exemplo: tétano, *Haemophilus Influenza tipo B*) e T-independentes (vacina pneumocócica 23-valente polissacarídica).

Se os testes mostram alterações importantes do sistema imunológico, um alergista/imunologista ou um especialista em doenças infecciosas poderá levantar as diversas opções de tratamento, como o uso de antibióticos profiláticos e minimizar a exposição à infecção.

Algumas vezes, as vacinas podem ajudar nos problemas da imunidade. Vacinas contra patógenos bacterianos comuns do trato respiratório como o *Hemophilus Influenza*, pneumocócica e vírus da influenza (gripe) são disponíveis comercialmente e sempre ajudam a estimular as respostas dos anticorpos, mesmo nos indivíduos com baixos níveis de imunoglobulina. Se as vacinas não funcionarem e a pessoa com A-T continuar a ter problemas de infecções, a terapia com imunoglobulina (pela via intravenosa ou subcutânea) pode ajudar (**Ver Planos de Vacinação**)

Normalmente, o padrão da imunodeficiência encontrado em uma pessoa com A-T com cinco anos de idade será o mesmo padrão visto durante toda a vida dessa pessoa. Entretanto, 10 a 20% das pessoas com A-T terão a função imunológica deteriorada com o passar dos anos.

Se a pessoa com A-T começa a ter mais infecções, é importante reavaliar a função imunológica. Se a função imunológica deteriora, podem ser necessárias terapias adicionais. Além disso, se as infecções são nos pulmões, é importante avaliar a deglutição dessa pessoa. Uma deglutição deficiente pode causar aspiração para os pulmões levando a infecções. (**Ver Alimentação, Deglutição e Nutrição**).

Um pequeno número de pessoas com A-T tem níveis elevados de uma ou mais classes de imunoglobulina, bem além da média normal. Em alguns casos, os níveis de

imunoglobulina podem ser tão elevados que o sangue engrossa e não flui apropriadamente. Um tratamento deve ser instituído para essa anormalidade específica encontrada.

Muitas pessoas com A-T tem uma contagem baixa de linfócitos no sangue e, geralmente, a quantidade de linfócitos-T é particularmente baixa. Embora a contagem baixa de linfócitos possa causar susceptibilidade aos germes que não causam sintomas em pessoas saudáveis (infecções oportunistas), de modo geral isso não é um problema para pessoas com A-T. A exceção é que verrugas crônicas ou recorrentes são comuns.

A quantidade e função dos linfócitos-T devem ser reavaliadas se uma pessoa com A-T for tratada com corticosteroide como a Prednisona por mais do que poucas semanas ou for tratada com quimioterapia para o câncer. Se a contagem de linfócitos estiver baixa em pessoas usando esses tipos de medicações, os antibióticos profiláticos devem ser recomendados para prevenir infecções oportunistas.

Nas pessoas com A-T que tem níveis baixos de IgA, testes adicionais devem ser realizados para determinar se o nível de IgA é baixo ou completamente ausente. Se estiver ausente, há um risco ligeiramente maior de uma reação à transfusão. As pulseiras de "Alerta Médico" não são necessárias, mas a família e o clínico geral devem estar cientes de que se for necessária uma cirurgia eletiva que requer transfusão sanguínea, devem utilizar hemácias lavadas para diminuir o risco de uma reação alérgica.

Pessoas com A-T também tem um risco elevado de desenvolver doenças inflamatórias crônicas ou autoimunes. Provavelmente, esse risco é um efeito secundário da imunodeficiência e não um efeito direto da falta da proteína ATM. Os exemplos mais comuns de tais doenças na A-T são a Trombocitopenia Imune (TPI), artrite e vitiligo.

DOENÇA PULMONAR

Os sintomas respiratórios e complicações pulmonares são comuns. Sintomas respiratórios crônicos ou recorrentes durante os primeiros anos de vida podem afetar negativamente a função pulmonar um tempo depois. Crianças e adultos com A-T apresentam risco elevado de um declínio da função pulmonar durante as doenças respiratórias, após anestesia em procedimentos cirúrgicos e durante tratamento de câncer. A doença pulmonar crônica desenvolve em cerca de 25%, ou mais, das pessoas com A-T. Os principais tipos de doença pulmonar podem desenvolver:

- Infecções Sinopulmonares crônico-recorrentes e Bronquiectasias, uma condição na qual os brônquios são lesados permanentemente, resultando em infecções recorrentes das vias aéreas inferiores. Esses problemas podem ser causados ou agravados pela imunodeficiência e aspiração.

- Inabilidade em eliminar o muco por causa da tosse ineficiente e disfunção da deglutição. Dificuldade em respirar fundo e uma tosse ineficaz pode dificultar a eliminação das secreções brônquica e oral. Isso pode prolongar os sintomas respiratórios após doenças respiratórias virais comuns.
- Doença Pulmonar Intersticial Restritiva ou Fibrose Pulmonar ocorre em um pequeno número de indivíduos e causa uma diminuição da reserva pulmonar, dificuldade respiratória, necessidade de suplemento de oxigênio e tosse crônica na ausência de infecções pulmonares.

Lesões frequentes nos pulmões causadas por infecções crônicas ou por aspiração podem causar Fibrose Pulmonar e cicatrizes. A lesão pode ser agravada por causa do reparo inadequado do tecido nas células com mutação da ATM.

Algumas pessoas desenvolvem problemas de deglutição com o passar do tempo, o que aumenta o risco de tosse, chiado no peito ou aspiração e outros tipos de lesão pulmonar. **(Ver Alimentação, Deglutição e Nutrição).**

Doença pulmonar pode prejudicar a eficiência do sono nas pessoas com A-T. Isso pode causar fadiga com efeitos prejudiciais em muitos aspectos da saúde. Estudos do sono com exames como a polissonografia podem ajudar a detectar problemas respiratórios como a apneia do sono, que é tratada com oxigênio durante a noite ou com fluxo de ar pressurizado (CPAP).

CALENDÁRIO DE VACINAÇÃO

Se a função dos anticorpos é normal, toda a rotina de imunizações da infância, incluindo as vacinas de vírus vivos (sarampo, caxumba, rubéola e varicela), deve ser dada. Recomendamos atenção especial às vacinas que podem prevenir a gripe e algumas formas de pneumonia.

Pessoas com A-T e os membros da família devem receber a vacina contra vírus influenza (gripe) composta por vírus mortos (injetado) anualmente.

Todas as pessoas com A-T devem receber a vacina para pneumococo seguindo as recomendações do Manual dos Centros de Referência para Imunobiológicos especiais do Ministério da Saúde.

CONTROLE da SAÚDE PULMONAR

Todas as pessoas com A-T devem ser anualmente examinadas por um pneumologista começando aos 2 anos de idade.	A função pulmonar deve ser medida com a espirometria, e a pressão expiratória e inspiratória máximas também mensuradas	Se for tolerado, as atividades e exercícios frequentes devem ser estimulados para ajudar a melhorar a saúde respiratória e manter a função pulmonar. A atividade deve ser também incentivada naqueles que utilizam de cadeira de rodas para melhorar a respiração mais profunda e manter a força muscular respiratória. Nenhuma atividade ou exercício deve ser realizado até o ponto de exaustão.
Considerar as técnicas de desobstrução de vias aéreas (tais como fisioterapia respiratória ou dispositivos para tosse assistida) em pessoas com congestão do peito aguda ou crônica, ou com tosse úmida.	As infecções do trato respiratório superior (sinusite) e inferior (bronquite, pneumonia) devem ter tratamento agressivo para prevenir o desenvolvimento da Doença Pulmonar Crônica.	
Se os sintomas respiratórios (tais como tosse persistente, peito congestionado, e/ou congestão nasal) persistirem por mais de 7 dias depois de uma doença aguda, é recomendada uma avaliação por um médico.	Identificar e tratar a imunodeficiência.	Considerar o uso de tratamento crônico com antibiótico para pessoas com bronquiectasias.
Manter a nutrição e minimizar a aspiração. Pode ser recomendada a alimentação através de um tubo de gastrostomia (Ver Alimentação, Deglutição e Nutrição).	Histórico de falta de ar, com ou sem esforço físico pode indicar doença pulmonar intersticial e deve ser avaliado. Pode ser indicado o tratamento com corticoides orais e outras drogas para reduzir a inflamação.	Vacinar anualmente contra influenza (se não for contraindicado) não apenas os indivíduos com A-T, mas também todos os membros da família. Já está na parte de vacina.
Receber a vacina para pneumococo a cada 5 anos ou conforme a orientação do seu Imunologista	Evitar contato com pessoas fumantes e limitar a exposição aos poluentes do ar e substâncias irritativas à respiração.	

ALIMENTAÇÃO, DEGLUTIÇÃO e NUTRIÇÃO

Alimentação e deglutição podem ficar difíceis para as pessoas com A-T na medida em que ficam mais velhas. As metas principais para a alimentação e deglutição são que as refeições sejam seguras, adequadas e agradáveis.

Movimentos involuntários podem tornar a alimentação difícil ou confusa, e podem prolongar excessivamente o tempo das refeições. Pode ser mais fácil se alimentar com as mãos do que usando talheres. Beber em um copo com tampa e com canudo pode ser mais fácil do que beber em um copo aberto.

Os cuidadores talvez tenham de preparar a comida em pedaços pequenos para facilitar a alimentação independente.

Os cuidadores talvez tenham de ajudar na alimentação, quando essa independência é difícil ou aumenta desnecessariamente o tempo da refeição. Em geral, as refeições devem durar aproximadamente 30 minutos. Refeições mais longas podem ser estressantes, interferem em outras atividades diárias e limitam a ingestão de líquidos e nutrientes necessários.

DISFAGIA e ASPIRAÇÃO

Problemas de deglutição (disfagia) são comuns e normalmente se tornam evidentes após os 10 anos de idade. Disfagia é comum porque as alterações neurológicas podem interferir na coordenação dos movimentos da boca e garganta (faringe) que são necessários para a deglutição eficiente e segura.

- Problemas de coordenação que envolvem a boca podem dificultar a mastigação e prolongar o tempo das refeições.
- Problemas de coordenação que envolvem a faringe podem causar entrada de líquidos, comida e saliva para as vias aéreas (aspiração).
- Pessoas com disfagia podem não tossir quando aspiram (aspiração silenciosa). Porém, a aspiração silenciosa pode causar problemas no pulmão devido à incapacidade em tossir e limpar a comida e líquidos aspirados das vias aéreas.

SINAIS de ALERTA de um PROBLEMA de DEGLUTIÇÃO

- Engasgar ou tossir quando come ou bebe.

- Pouco ganho de peso (durante a fase de crescimento) ou perda de peso em qualquer idade.
- Baba excessiva.
- Tempo de refeições mais longo do que 40 minutos regularmente.
- Comidas ou bebidas apreciadas anteriormente passam a ser rejeitadas ou trabalhosas.
- Problemas de mastigação.
- Aumento da quantidade de infecções pulmonares inexplicadas, principalmente nas pessoas com outros sinais de problemas de deglutição.

CONTROLE dos PROBLEMAS de ALIMENTAÇÃO, DEGLUTIÇÃO e NUTRIÇÃO

Alimentação por via oral pode ser melhorada ensinando as pessoas com A-T como beber, mastigar e deglutir de maneira mais segura. Os tratamentos dos problemas de deglutição devem ser determinados após a avaliação por um fonoaudiólogo. Nutricionistas podem ajudar a tratar os problemas de nutrição indicando as modificações dietéticas necessárias, como os alimentos ricos em calorias ou suplementos alimentares.

A alimentação por tubo (gastrostomia) é indicada quando alguma das seguintes situações ocorre:

A criança não consegue comer o suficiente para o crescimento ou uma pessoa, em qualquer idade, não consegue comer o suficiente para manter o peso.

Aspiração é preocupante.

O tempo das refeições é muito longo ou estressante, ou interfere nas outras atividades.

A alimentação por tubo pode diminuir o risco de aspiração, permitindo que as pessoas evitem os líquidos e comidas que são difíceis de deglutir e proporciona as calorias adequadas, sem o estresse e comprometimento do tempo das refeições prolongadas.

A gastrostomia não impede a pessoa de comer pela boca. Quando o tubo é colocado, o objetivo geral é manter o peso em 10-25 percentil. A realimentação imediatamente após a colocação do tubo de gastrostomia deve ser feita gradualmente para aprimorar a aceitação e minimizar o risco de aspiração do refluxo gastroesofágico.

CÂNCER

Existe uma alta incidência (aproximadamente 25% de risco) de câncer em pessoas com A-T, particularmente linfomas e leucemias, mas outros cânceres podem ocorrer.

Se possível, no tratamento deve-se evitar o uso de radioterapia, e de drogas quimioterápicas que funcionam de forma similar à radioterapia (drogas radiomiméticas), pois elas são particularmente tóxicas para as pessoas com A-T. Os problemas específicos em tratar o câncer são muito complicados e o tratamento deve ser realizado somente em centros de oncologia, após as consultas com médicos com especialidade específica em A-T. **(Ver Atendimento de Câncer em A-T).**

Não existem maneiras de prever quais pessoas irão desenvolver câncer. Exames de sangue de rotina para detectar leucemia ou linfoma não são úteis. Entretanto, vale a pena considerar o câncer como possibilidade diagnóstica sempre que potenciais sintomas dele surgirem.

SINAIS de ALERTA COMUNS de LEUCEMIA e LINFOMA

Febre persistente ou recorrente sem explicação.	Hematomas
Aparência pálida.	Dores no corpo e dor óssea.
Gânglios aumentados no pescoço, nas axilas, virilhas e abdômen.	

PORTADORES da A-T e o RISCO de CÂNCER

Mulheres que são portadoras da A-T (possuem mutação de uma das cópias do gene ATM) têm um risco aumentado em 2,5 vezes de desenvolver câncer de mama comparado à população geral. Isso inclui todas as mães de crianças com A-T e algumas parentes femininas.

Se um portador da A-T, masculino ou feminino, desenvolve câncer, ele pode ser tratado com a dose padrão de radioterapia e quimioterapia.

OLHO e VISÃO

A maioria das pessoas com A-T desenvolvem vasos sanguíneos proeminentes (telangiectasia) na membrana que cobre a parte branca do olho (esclera). Geralmente, isso não ocorre até os 5-8 anos de idade e não afeta a visão.

A visão (habilidade em ver objetos focados) é normal, mas a função visual é frequentemente alterada pela dificuldade em controlar os movimentos dos olhos. Isso afeta mais as funções visuais que requerem movimentos rápidos e precisos de um ponto a outro (por exemplo, a leitura).

Os desalinhamentos dos olhos (estrabismo) são comuns, mas podem ser tratados com cirurgia. Pode ser difícil ver objetos de perto, e algumas pessoas se beneficiam com o uso de óculos de leitura baratos.

TELANGIECTASIA

A telangiectasia na parte branca do olho (esclera) geralmente ocorre por volta de 5 a 8 anos de idade, mas pode ocorrer mais tarde, ou nunca. Embora seja potencialmente um problema estético, essas telangiectasias oculares não sangram nem coçam, apesar de serem algumas vezes diagnosticadas incorretamente como conjuntivite crônica. É sua natureza constante, invariável com o tempo, clima ou emoção que as caracterizam e diferem dos outros vasos sanguíneos visíveis.

Telangiectasias também podem aparecer nas áreas da pele expostas ao sol, especialmente a face e orelhas. As telangiectasias nos olhos e pele não representam um problema médico.

Raramente, a telangiectasia ocorre em outros tecidos e pode causar complicações. Por exemplo, pode ocorrer na bexiga como uma seqüela de quimioterapia com ciclofosfamida, já foi observada dentro do cérebro de pessoas com A-T mais velhas, e raramente, no fígado e pulmões.

PELE

A-T pode causar características de envelhecimento precoce tais como cabelos prematuramente grisalhos. Também pode causar vitiligo, uma doença autoimune que causa a perda de pigmento da pele resultando em aparência manchada. Verrugas e Molusco Contagioso, que são infecções virais da pele, podem ser extensas e resistentes ao tratamento.

Um pequeno número de pessoas desenvolvem lesões inflamatórias crônicas na pele (granulomas).

Pode ser necessária uma consulta com um médico com experiência em A-T para ajudar no tratamento.

PROBLEMAS ORTOPÉDICOS

Muitos indivíduos com A-T desenvolvem deformidades dos pés que agravam a dificuldade na marcha ou transferências posturais quando em pé. Se há uma tendência a "torcer o tornozelo" (instabilidade no tornozelo) quando em pé ou na marcha, uma cirurgia ou órteses podem ajudar. Em poucos casos, pode ocorrer escoliose grave. A fusão espinal é raramente indicada. A correção cirúrgica é complexa e está associada com substancial risco de complicações. (**Ver Cirurgias e Procedimentos...**).

GUIA para o DIAGNÓSTICO com RAIOS -X

As pessoas com A-T têm uma susceptibilidade aumentada à radiação ionizante (raios-x e raios gama).

- Raios-X devem ser feitos somente quando o resultado vai definir a conduta do tratamento.
- Se um paciente com A-T apresentar febre, tosse e sons na respiração característicos da pneumonia, um diagnóstico de pneumonia pode ser feito clinicamente e antibióticos podem ser prescritos sem a confirmação por raio-x. Se os sintomas persistirem apesar dos antibióticos, uma investigação com radiografia de tórax pode ajudar.
- Radiografias dentárias para avaliação de rotina devem ser evitadas, mas um raio-x para avaliar uma dor de dente é cabível.
- Para manter a radiação no mínimo, os pacientes devem fazer radiografias de tórax frontal ou técnicas de radiação espalhada para TC (por exemplo, poucas imagens de Tomografia Computadorizada por scan).
- Não há contraindicação à investigação por Ressonância Magnética ou ultrassom.

PUBERDADE

O desenvolvimento da puberdade normal é geralmente atrasado ou prejudicado tanto nos meninos quanto nas meninas.

Algumas jovens com A-T têm ciclo menstrual irregular, em outras os ciclos interrompem precocemente, e em poucas o desenvolvimento puberal nunca se completa ao ponto de começar a menstruar. Um ginecologista deve ser consultado para ajudar a resolver esses problemas.

CIRURGIA e PROCEDIMENTOS que REQUEREM SEDAÇÃO ou ANESTESIA

Cirurgias devem ser realizadas apenas em centros com Unidade de Terapia Intensiva (UTI).

Até mesmo um procedimento dentário que requer sedação deve ser considerado de alto risco para algumas pessoas com A-T, dependendo da idade e da função pulmonar. Uma avaliação pré-operatória da função pulmonar deve ser feita em todas as pessoas com A-T independentemente da idade e se tiverem ou não um histórico de problemas respiratórios. Essa avaliação vai ajudar o anestesista a tomar conhecimento dos riscos e antecipar melhor as complicações da sedação ou anestesia geral.

Pessoas com A-T podem ter dificuldade em sair do ventilador pulmonar depois da anestesia geral. Devem ser consideradas algumas alternativas possíveis à anestesia geral e estratégias que maximizem a desobstrução das vias aéreas (após a anestesia).

EXPOSIÇÃO à RADIAÇÃO

Pessoas com A-T têm susceptibilidade acentuada à radiação ionizante (raios-x e raios gama). Portanto, os raios-x devem ser feitos somente quando muito necessários, porque a exposição de uma pessoa com A-T à radiação ionizante pode danificar as células de tal forma que o corpo não consiga repará-las. O corpo consegue lidar normalmente com outras formas de radiação, tais como a luz ultravioleta, portanto não há necessidade de precauções especiais para a exposição à luz solar.

EDUCAÇÃO e SOCIALIZAÇÃO

As crianças com A-T geralmente gostam da escola se adaptações adequadas forem feitas. Dificuldades na escola podem ser causadas por um atraso no tempo de resposta aos estímulos visuais, verbais ou outros; a fala mal articulada e com ritmo lento; e controle motor fino prejudicado. A multidisciplinaridade é frequentemente difícil e salas de aulas movimentadas podem apresentar desafios especiais. Se uma criança precisa gastar tempo e energia para manter seu equilíbrio em uma cadeira, isso sobrecarrega seu estado mental também. A fadiga pode ser um fator decisivo no funcionamento diário. Decisões sobre adaptações pedagógicas apropriadas (ajuda extra nas aulas regulares, inserção de educação especial, ou a necessidade de um assistente contínuo) são influenciadas pela idade e necessidades específicas da criança, assim como dos recursos

locais disponíveis. Essas decisões devem ser revistas sempre que as circunstâncias justifiquem.

Apesar de suas muitas deficiências neurológicas, e algumas vezes de sua aparência, a maioria dos indivíduos com A-T é muito consciente e habilidosa na socialização, e dessa forma se beneficiam com relacionamentos prolongados com os colegas.

As escolas e salas de aulas onde os estudantes com A-T possam manter suas amizades através do ensino fundamental e médio são ideais. Alguns indivíduos respondem muito bem apesar de suas deficiências e alguns se graduam na faculdade.

É importante reconhecer que deficiência intelectual não é normalmente uma parte do quadro clínico da A-T, embora o desempenho escolar possa ser abaixo do ideal por causa das muitas dificuldades na leitura, escrita e fala. Muitos dos problemas causados pela A-T podem ser compensados com atenção especial, já que os problemas são sempre relacionados a questões de "entradas e saídas". Problemas no controle dos movimentos dos olhos dificulta a leitura, embora compreendam totalmente o significado e nuances do texto que é lido para eles. A demora na iniciativa da fala e a falta de expressão facial podem dar a impressão que eles não sabem as respostas das questões.

O esforço necessário para responder às questões, e o aumento de tempo disponível para as reações, é sempre recompensado pelo sucesso de realização.

As crianças com A-T são sempre muito conscientes de sua aparência, e se esforçam para parecer normais para seus colegas e professores. A vida dentro de um corpo atáxico pode ser cansativa. O esforço acentuado necessário para manter as aparências e a alta quantidade de energia gasta pelo tono anormal e movimentos involuntários, contribui para a fadiga física e mental. Por esse motivo, um período escolar mais curto pode produzir verdadeiros benefícios.

ADAPTAÇÕES ESCOLARES

- Todas as crianças com A-T precisam de atenção especial para as barreiras que elas vivenciam na escola. Nos Estados Unidos, existe o Programa de Educação Individualizado (PEI).
- As crianças com A-T tendem a ser excelentes solucionadoras de problemas. Seu envolvimento em como realizar melhor uma tarefa deve ser incentivado.
- Os fonoaudiólogos podem facilitar a destreza na comunicação que permite as pessoas com A-T a se expressar (usando palavras chaves ao invés de sentenças completas) e ensinar estratégias para diminuir a frustração associada com o tempo necessário, que deve ser maior, para responder às questões (por exemplo, levantar uma das mãos, instruir as pessoas sobre a necessidade de ter mais tempo para as respostas). As

terapias de fonoaudiologia tradicionais que tem por foco a produção de sons específicos e fortalecimento muscular de lábios e língua raramente são úteis.

- Muitas crianças com A-T têm assistentes na sala de aula em tempo integral, especialmente para ajudar na escrita, deslocamentos pela escola, na hora das refeições e uso do banheiro. O impacto de um assistente no relacionamento dos colegas deve ser monitorado cuidadosamente.
- A fisioterapia é importante para manter a resistência e saúde cardiovascular geral. Entretanto, nenhuma quantidade de exercícios vai retardar a degeneração cerebelar ou melhorar a função neurológica. Exercitar-se até o ponto de exaustão deve ser evitado.
- A audição é normal por toda vida. Os audio-books podem ser materiais úteis adicionados aos materiais escolares tradicionais.
- Deve ser estimulado o uso precoce de computadores (iniciando na pré-escola) com o software de auto-completar palavras. São indicadas consultas habituais com especialistas em Tecnologia Assistiva.
- Educação Física Adaptada pode ser benéfica. Alguns estudantes acham que a yoga, com auxílio, traz muitas vantagens física e mental.
- Praticar a coordenação motora (por exemplo, ginástica em trave de equilíbrio ou exercícios de escrita cursiva) não traz benefícios.
- A Terapia Ocupacional é importante para administrar as habilidades para as atividades da vida diária.
- À medida que seja necessário, permita um tempo de descanso, encurte os dias, reduza o período escolar, reduza a lição de casa, e faça avaliações adaptadas.
- Como todas as crianças, aquelas com A-T também precisam ter objetivos para sentir que estão progredindo.
- As interações sociais com os colegas são importantes e devem ser levadas em consideração na disposição na sala de aula. Para todas as pessoas, os relacionamentos de longo prazo com os colegas podem ser a parte mais recompensadora da vida; para as pessoas com A-T, estabelecer essas conexões nos anos escolares é fundamental.

SAÚDE MENTAL e TERAPIA

Ter uma criança com deficiência pode ser difícil para todos da família.

Pessoas com A-T e os membros da família sempre se beneficiam com terapia.

Os problemas com os irmãos e da vida do casal devem ser monitoradas, além do bem estar do indivíduo afetado. É importante que as famílias procurem um profissional tão logo seja feito o diagnóstico para já estabelecer contato com um terapeuta confiável cujos serviços possam ser necessários no futuro.

EXAMES FÍSICOS ANUAIS

As pessoas com A-T devem fazer um exame físico completo uma vez por ano. Deve ser dada atenção específica para as seguintes questões:

- Monitorar ganho de peso e altura esperado para a idade, e perda de peso em qualquer idade.
- Avaliar a frequência e gravidade de infecções.
- Procurar por sinais e sintomas de doença pulmonar.
- Pesquisar problemas na alimentação e deglutição.
- Pesquisar diabetes.
- Pesquisar anormalidades lipídicas (colesterol e triglicérides).
- Pesquisar problemas de saúde mental (depressão).

AGRADECIMENTOS

Agradecimentos aos clínicos do "A-T Clinical Center" do Hospital Johns Hopkins pela sua dedicação à avaliação e tratamento das pessoas com A-T e por seu trabalho neste manual: Howard Lederman, MD, PhD; Tom Crawford, MD; Sharon McGrath-Morrow, MD; Maureen Lefton-Greif, PhD, CCC/SLP; Pavan Vaswani; Jennifer Wright, RN.

Agradecimentos às famílias e amigos do "A-T Children's Project" cujos esforços para angariar fundos financiaram e continuam a manter o trabalho do "A-T Clinical Center".

O "A-T Children's Project" é uma organização não governamental, sem fins lucrativos e que levanta fundos para apoiar e coordenar projetos de pesquisas biomédicas, conferências científicas e um centro clínico que visa encontrar terapias para melhorar a qualidade de vida e tratamento para a ataxia-telangiectasia.

Texto original: www.atcp.org/caring

Para informações mais aprofundadas consulte faça o Download do livro "Ataxia Telangiectasia: Livro para Famílias e Portadores"

Tradução: Eliane de Jorge

Supervisão médica: Prof. Dra. Beatriz Tavares Costa Carvalho
Profa. Livre-Docente da Disciplina de Alergia, Imunologia Clínica e Reumatologia
Depto. Pediatria - UNIFESP-EPM

Realização : Projeto A-T / Brasil

