

## **QUALIDADE DE VIDA DAS FAMÍLIAS DE PACIENTES COM A DOENÇA DE DEPÓSITO DE GLICOGÊNIO TIPO I (DOENÇA DE VON GIERKE)**

Congresso Brasileiro Digital de Atualização em Pediatria, 1ª edição, de 30/08/2021 a 02/09/2021  
ISBN dos Anais: 978-65-89908-93-7

**YAMAGUCHI; Luísa Maki Ribeiro <sup>1</sup>, JODAR; Vivian Vilatoro <sup>2</sup>, KYOSEN; Sandra Obikawa <sup>3</sup>**

### **RESUMO**

Introdução: A Doença de Depósito de Glicogênio Tipo I (GSD I) é causada pela deficiência da enzima glicose-6-fosfatase, que acarreta hipoglicemia pós-prandial, hepatomegalia, dislipidemia, hiperlactecemia e hiperuricemia, sendo a hipoglicemia a condição de maior risco à vida do paciente. O tratamento é baseado na administração de amido de milho cru em curtos intervalos, a fim de evitar crises hipoglicêmicas e suas complicações, algo de grande impacto em suas vidas e de sua família. Dessa forma, neste trabalho foram revisados os efeitos emocionais e socioeconômicos das famílias, causados por lidarem com as restrições e particularidades da doença. Objetivo: Revisar estudos sobre qualidade de vida da família de pacientes com GSD I. Métodos: Revisão narrativa da literatura com consulta na base de dados Medline utilizando a versão em inglês dos descritores (DeCS - BVS) "Estudos Qualitativos", "Doenças Metabólicas Hereditárias", "Família", "Doença do Armazenamento do Glicogênio Tipo 1", "Saúde da Família", "Qualidade de Vida", "Erros Inatos do Metabolismo", "Experiências Parentais", "Enfrentamento Parental" e "Desenvolvimento Infantil", e o operador booleano AND. Foram utilizadas diferentes associações dos descritores devido à escassez de artigos relacionados ao tema, sem limitação de tempo. Resultados: Foram encontrados 25 artigos na primeira busca e após exclusão de artigos de revisão, editoriais, estudos que se tratavam de outras doenças ou que abordavam a perspectiva do paciente, permaneceram 5 artigos originais que foram lidos na íntegra. Os estudos mostraram que: (1) a qualidade de vida e o estado emocional dos pais de pacientes é pior se comparado à população saudável, (2) os pais vivem imersos na incerteza do diagnóstico e prognóstico antes de começarem o tratamento do filho e passarem por uma adaptação da rotina, estabelecendo um "novo normal", (3) os pais possuem dificuldade para confiar em instituições educacionais para o filho e preocupam-se com a vida social que ele desenvolverá, (4) as famílias sentem que os profissionais da rede não especializada não são capacitados para receber um paciente com GSDI, (5) há maior frequência de depressão e fadiga dos pais ou responsáveis e (6) há um impacto negativo nas relações sociais dos pais com amigos, algumas relações podem culminar em divórcio e muitos abdicam de sua profissão e (7) as famílias de pacientes se aproximam por meio das redes sociais em grupos de apoio, fato que ajuda no enfrentamento da doença e alguns casais relataram o fortalecimento da união. Não foram encontrados estudos brasileiros. Conclusão: A GSD I demanda cuidados

<sup>1</sup> Acadêmica do curso de Medicina da Universidade Nove de Julho, Campus São Bernardo do Campo., luisamaki@uni9.edu.br

<sup>2</sup> Acadêmica do curso de Medicina da Universidade Nove de Julho, Campus São Bernardo do Campo., vivian.vvj@uni9.edu.br

<sup>3</sup> Médica Geneticista do Centro de Referência em Erros Inatos do Metabolismo (CREIM) da Universidade Federal de São Paulo (UNIFESP) - Docente do curso de Medicina da Universidade Nove de Julho, Campo., skyosen@unifesp.br

específicos como horários determinados para alimentação (inclusive durante a madrugada), dieta calculada e controlada, para que não haja jejum prolongado e o paciente não faça hipoglicemia, assim as famílias convivem com diversos estressores que comprometem sua qualidade de vida. Por ser uma doença rara, há uma escassez de estudos científicos a respeito da qualidade de vida dos pacientes e seus cuidadores. É importante a realização de mais estudos nessa área a fim de identificar as demandas dessas famílias para que os profissionais de saúde possam dar o suporte adequado, pois os cuidadores também precisam ser acolhidos e apoiados.

**PALAVRAS-CHAVE:** Qualidade de vida, Saúde da Família, Doença de Depósito de Glicogênio Tipo I

<sup>1</sup> Acadêmica do curso de Medicina da Universidade Nove de Julho, Campus São Bernardo do Campo., luisamaki@uni9.edu.br

<sup>2</sup> Acadêmica do curso de Medicina da Universidade Nove de Julho, Campus São Bernardo do Campo., vivian.vvj@uni9.edu.br

<sup>3</sup> Médica Geneticista do Centro de Referência em Erros Inatos do Metabolismo (CREIM) da Universidade Federal de São Paulo (UNIFESP) - Docente do curso de Medicina da Universidade Nove de Julho, Campo., skyosen@unifesp.br