

1 **IMPACTO DA SÍNDROME DE STARGARDT NA VIDA SOCIAL,**
2 **FAMILIAR E PROFISSIONAL DE DUAS PORTADORAS: UM**
3 **ESTUDO DE CASO.**

4 *IMPACT OF STARGARDT SYNDROME ON THE SOCIAL, FAMILY AND*
5 *PROFESSIONAL LIFE OF CARRIER: A CASE STUDY.*

6 **Dairane Alves de Oliveira**

7 Curso de Farmácia- FACER Faculdades Unidade de Ceres-GO, Brasil

8 E-mail- dairanealves@outlook.com

10 **Camila Pereira do Nascimento Baía**

11 Curso de Farmácia- FACER Faculdades Unidade de Ceres- GO,Brasil.

12 E-mail- camilabaia2015@gmail.com

14 **Guilherme Petito**

15 Mestre em Genética. Docente da FACER Faculdades Unidade Ceres- GO, Brasil

16 E-mail – Guilherme.petito@hotmail.com

18 **INTRODUÇÃO:**

19 **OBJETIVO:** Promover um estudo de caso a partir de duas pacientes da mesma família
20 portadoras da síndrome de Stargardt. **METODOLOGIA:** Trata-se de um estudo de
21 caso, descritivo, de caráter qualitativo que teve como sujeito de pesquisa duas irmãs
22 portadoras da síndrome, já diagnosticadas e em tratamento. **RELATO DE CASO:**
23 Ambas relataram que souberam da síndrome aos 8 e 9 anos, respectivamente, recebendo
24 esta informação dos pais e de uma médica. O sintoma já estava sendo percebido na
25 escola, sendo que, ambas, relataram dificuldade na leitura e em atividades escolares. A
26 mais velha, de 17 anos, relatou ainda que, as atividades escolares como copiar textos e
27 desenvolvimento de leitura têm evoluído negativamente a cada ano. Ambas relataram
28 estarem passando por dificuldades de adaptação e aceitação na escola, tanto por parte
29 dos professores, que não dispensam atenção especial, quanto dos colegas. As
30 participantes se consideram excluídas do âmbito social pelo fato de não se enquadrarem
31 nos padrões de normalidade estipulados pelos grupos sociais a que pertencem. Em
32 relação à perspectiva de futuro, ambas relatam que, após a atenção que têm recebido do
33 Sebrae, que vem prestando um serviço de atenção, com atendimento psicológico,
34 pedagógico e médico, bem como envolvendo-as em projetos artístico com aceitação
35 daqueles que estão envolvidos, a perspectiva de futuro se tornou mais otimista.
36 **CONCLUSÃO:** A síndrome de Stargardt têm impactado na vida pessoal, social e na
37 perspectiva profissional das entrevistadas.

38 **Palavras-chave:** Degeneração. Síndrome hereditária. ABCA4. Stargardt.

39 **ABSTRACT**

40 **Objective:** To promote a case study from two patients of the same family with
41 Stargardt's syndrome. **Methodology:** This is a descriptive, qualitative case study that
42 had as subject of research two sisters with the syndrome, already diagnosed and
43 undergoing treatment. **CASE REPORT:** We interviewed two female Stargardt

1 syndrome patients, aged 12 and 17 years old, both of whom were female, with aspects
2 related to the impact of the manifestation of the syndrome on personal, social and future
3 life. Both reported that they learned about the syndrome at age 8 and 9, respectively,
4 receiving this information from parents and a doctor. The symptom was already being
5 perceived in the school, both of which reported difficulties in reading and in school
6 activities. The oldest, aged 17, also reported that school activities such as copying texts
7 and reading development have evolved negatively each year. Both reported that they are
8 experiencing difficulties in adapting and accepting at school, both by teachers who do
9 not pay special attention and by colleagues who use offensive terms such as "blind" and
10 "zarolha". Participants consider themselves excluded from the social sphere because
11 they do not fit into the norms of normality stipulated by the social groups to which they
12 belong. Regarding the perspective of the future, both report that, after the attention they
13 have received from Sebrae, which has been providing a care service, with
14 psychological, pedagogical and medical care, as well as involving them in artistic
15 projects with acceptance of those who are involved, The prospect of the future became
16 more optimistic. **CONCLUSION:** The Stargardt syndrome has impacted on the
17 personal and social life of the interviewees and a work directed at them, carried out by
18 Sebrae, is having a positive effect on their lives, especially in the perspective of the
19 future.

20 **Keywords:** !!!!!!!!!!!!!!!

21 **Endereço para correspondência:**

22 Av. Brasil, S/N, Qd, 13, Morada Verde, Ceres- GO, cep: 76300-000.

23 Fone/Fax: (62) 33233-1040

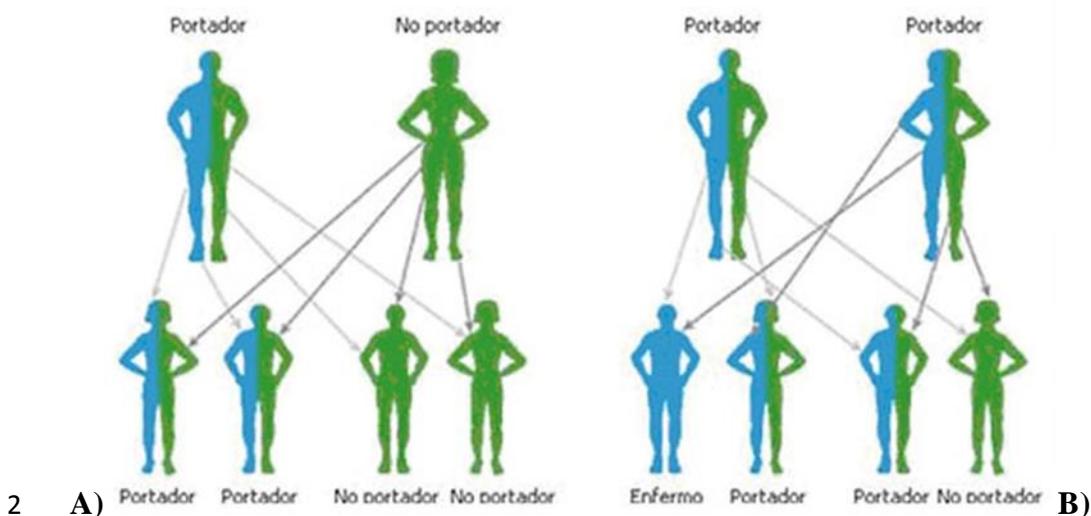
24

25 **INTRODUÇÃO**

26 A primeira vez que a síndrome de Stargardt foi descrita foi em 1909 pelo médico
27 alemão Karl Stargardt, daí o nome da síndrome, dada em homenagem a este
28 oftalmologista. É uma síndrome rara, contudo relevante, pois é responsável em torno de
29 7% de todas as distrofias maculares (ANDRADE NETO et al., 2008).

30 Trata-se de uma doença hereditária recessiva autossômica na qual ambos os pais
31 são portadores do gene, ainda que eles próprios não sejam afetados. Por esta
32 característica recessiva, são necessários dois genes afetados para que ocorra a
33 manifestação da doença. Desta maneira, cada um dos seus filhos (as), de pais portadores
34 do gene recessivo, têm 25% de chance de herdar as duas cópias do gene da doença de
35 Stargardt (uma do pai e outra da mãe). Há ainda 50% de probabilidade do filho (a)
36 nascer portador do gene recessivo, não manifestando a doença, contudo podendo
37 transmitir esse gene para seus filhos (Figura 1). Os portadores do gene da doença de
38 Stargardt não são afetados, pois eles têm apenas uma cópia do gene da doença
39 (SALLUM et al., 2006; FRAINER, 2013).

1



3 **Figura 1** – Representação gráfica da probabilidade de pais transmitirem o gene recessivo da
 4 síndrome de Stargardt quando **A)** apenas um dos pais é portador do gene. **B)** ambos são
 5 portadores do gene, contudo não manifestam a doença.

6 FONTE: <http://drsoler.com/blog/stargardt-enfermedad-rara-oftalmologica/>

7 A síndrome tende a se manifestar na primeira ou segunda década de vida e é
 8 caracterizada pela perda da visão central, de progressão rápida e definitiva com
 9 prognóstico ruim, causada por uma degeneração macular juvenil. Em 1997, foi
 10 descoberto a mutação do gene ABCA4 que causa a síndrome por levar a produção de
 11 uma proteína disfuncional que não consegue realizar o transporte de energia (ATP) para
 12 as células foto - receptoras na retina. Essas células foto-receptoras na retina então
 13 degeneram, causando a perda de visão. Suas mutações estão sendo estudadas, a fim de
 14 que se possa entender melhor os mecanismos que causam a doença e se desenvolver um
 15 tratamento (ANDRADE NETO et al., 2007; CUBAS-LORENZO, V., GUTIÉRREZ, J.
 16 C., LOPÉZ-RAMOS, L., 2008). Esta degeneração, por sua vez, leva a formação de
 17 manchas amareladas múltiplas, conhecidas como “flecks”, no epitélio pigmentado da
 18 retina (Figura 2) (GOUVEIA et al., 2006).



1

2 **Figura 2** – Retinografia que mostra a atrofia de o epitélio macular representado pela
3 mancha à direita. FONTE: (SUAREZ BARAZA; LOPEZ TIZON; PARRA, 2004)

4 Alguns estudos associam outras síndromes à presença de distrofias maculares
5 semelhantes à apresentada na síndrome de Stargardt, como por exemplo a paralisia
6 espástica hereditária, que leva a espasticidade dos membros inferiores, fraqueza, retardo
7 mental, dentre outros, e a hipotricose congênica, na qual ocorre a perda do cabelo ainda
8 em fase juvenil. (FRAINER et al., 2013; CASTRO et al., 2015).

9 A terapia para síndrome de Stargardt ainda é restrita e apenas retarda o tempo da
10 degeneração, não eliminando completamente. Contudo, um estudo realizado por
11 Schwartz e colaboradores (2014), utilizou células tronco em um grupo de 18 paciente
12 com distrofia macular, sendo 09 relacionadas a síndrome de Stargardt e publicou
13 resultados animadores, nos quais 08 pacientes, após um ano do transplante,
14 apresentaram duplicação no ângulo visual, melhorando a qualidade da visão.

15 A doença de Stargardt é diagnosticada em pessoas com menos de 20 anos
16 quando a diminuição da visão central é diagnosticada. A progressão da perda visual é
17 variável, e as formas mais leves da doença podem começar a apresentar sintomas apenas
18 em torno dos 40 anos de idade, quando então são diagnosticadas. As pessoas afetadas
19 pela Stargardt não sofrem só com perda visual central da visão, mas também tem
20 dificuldade em identificação das cores, e grande sensibilidade a luz forte mesmo em
21 dias nebulosos (ANDRADE NETO et al., 2006).

1 Este artigo tem como objetivo promover um estudo de caso a partir de duas
2 pacientes da mesma família portadoras da síndrome de Stargardt, abordando o impacto
3 da síndrome sobre aspectos pessoais, sociais e profissionais.

4 **METODOLOGIA**

5 Trata-se de um estudo de caso, descritivo, de caráter qualitativo que fornece
6 informação contextual valiosa para desenvolvimento do estudo. Teve como sujeito de
7 pesquisa duas irmãs portadoras da síndrome, já diagnosticadas e em tratamento. As
8 informações contidas neste artigo foram coletadas no mês de agosto, por meio de
9 entrevistas com os pesquisados, registro de gravações (áudios) e revisão da literatura.

10 Participam do estudo, I.A.O de 16 anos, cursando o segundo ano do ensino
11 médio e L.A.O de 12 anos, cursando o sexto ano do ensino fundamental, moradoras da
12 cidade de Mozarlândia-GO. Atualmente residem com os pais.

13 **RELATO DE CASO**

14 **ASPECTOS PESSOAIS**

15 As participantes relatam que descobriram a doença por volta dos 8-9 anos de
16 idade, foram comunicadas pela médica juntamente com a mãe. Devido a fase na qual
17 receberam a notícia, não tinham a devida maturidade para entender causas e
18 consequências da síndrome. Ambas descrevem que trazem consigo histórias de
19 desamor, exclusão, indiferença, preconceito, medos, desespero e muita dor.

20 As dificuldades enfrentadas pelos deficientes visuais sobre a aceitação e
21 adaptação da perda visual, influenciam de forma negativa na sua reabilitação, fazendo
22 deste um processo doloroso, pois o indivíduo se encontra com baixa autoestima e não
23 acredita que possa vencer esta barreira, interferindo também a deficiência visual em
24 habilidades e capacidades (RODRIGUES, 2004).

25 Dentre as principais dificuldades enfrentadas por elas, destacam-se atravessar a
26 rua, reconhecer as pessoas, escrita e leitura. Ambas descreveram que precisam se
27 adaptar ao meio que convive para que possam ter uma mínima independência, que
28 permita executarem práticas simples. Para elas, o não reconhecimento das pessoas nas
29 ruas é a principal causa da enorme dificuldade em fazer amigos, pois, as pacientes
30 relatam que as pessoas próximas não têm noção do grau de visão residual que possuem,
31 sendo que, na maioria das vezes, são incapazes de distinguir as pessoas que passam por

1 elas. I.A.O relata: “Só consigo reconhecer alguém que esteja mais distante de mim, se
2 ela falar comigo, porque assim eu posso ou não reconhecer a voz”.

3 A escrita e a leitura são mais um obstáculo. As jovens com baixa visão
4 encontram dificuldades no processo educativo pelo fato de não existirem recursos
5 materiais e humanos apropriados. Como consequência dessa situação, não recebem
6 estímulo para a utilização do potencial visual e poderá estar fadado ao fracasso escolar.
7 Em geral, professores do ensino fundamental não recebem em seus currículos de
8 formação, preparo especial para lidar com estes alunos.

9 **ASPECTOS SOCIAIS**

10 As pesquisadas colocam em evidência que o desenvolvimento social ocorre de
11 forma diferente das pessoas sem esse tipo de deficiência. Fica evidente na declaração de
12 ambas que, as limitações da visão influenciam negativamente os processos de inclusão
13 social e nas relações interpessoais iniciais. Apresentam um certo isolamento social, uma
14 vez que se sentem deslocada do grupo de jovens da mesma idade.

15 A relação interpessoal e a inclusão de ambas no convívio social ainda
16 são agravadas por um fato relatado com pesar pelas duas pesquisadas. A tentativa de
17 socialização, em alguns momentos, foi frustrada por atitudes agressivas de colegas e até
18 professores que chegaram a promover ofensas verbais, apelidando-as de nomes
19 ofensivos como “ceguinha” e “zarolha”.

20 Em relação a relacionamento afetivo, apenas I.A.O teve um relacionamento, que,
21 segundo ela, terminou devido à falta de compreensão por parte do companheiro em
22 relação às limitações impostas pela síndrome. A mais nova, L.A.O, não foi abordada
23 sobre este tema.

24 **ASPECTO PROFISSIONAL**

25 Apesar de novas, ambas pensam no futuro profissional e relatam o desejo de
26 estudar e buscar uma profissão que permita a independência financeira e pessoal.
27 Atualmente foram integradas a um projeto do SEBRAE de readaptação de pacientes
28 com deficiência. Possuem auxílio do governo de um salário mínimo ao mês, renovado a
29 cada ano mediante a consulta médica. Porém, deixam claro que o auxílio é apenas um
30 suporte e mantêm o desejo de uma profissão que lhes permitam uma renda maior.

1 Em meio a realidade no qual as pesquisadas vivem, a visão profissional de
2 ambas sempre foi derrotista. Acreditavam que seriam incapazes de ingressar na
3 faculdade e futuramente no mercado de trabalho pelas limitações que possuem.
4 Contudo, após conhecerem o trabalho do SEBRAE, suas perspectivas de futuro têm
5 melhorado. Hoje acreditam que o portador de deficiência é uma pessoa como as demais,
6 com preferências, habilidades, aptidões, dificuldades, interesses e capacidade produtiva.
7 Necessita apenas de oportunidade para desenvolver suas potencialidades. Destacaram
8 ainda, que querem conquistar seu direito ao trabalho e, conseqüentemente, atingir sua
9 independência financeira, auto realização e integração social.

10 Houve tentativa de estender a pesquisa aos pais e professores, contudo houve
11 limitação neste processo.

12 Apesar das pesquisadas demonstrarem tranquilidade em relatar os aspectos
13 abordados na pesquisa, pai e mãe não conseguiram. Com intuito de entender a percepção
14 e perspectiva dos pais em relação a síndrome das filhas, eles foram convidados a
15 participar da entrevista. Porém, ambos não conseguiram responder às questões abordadas,
16 demonstrando alta sensibilidade emocional, fazendo com que os pesquisadores
17 interrompessem a entrevista. Ambos relataram angústia pelas dificuldades enfrentadas
18 pelas filhas e pessimismo quanto ao futuro.

19 Ficou claro no relato de L.A.O e I.A.O a falta de preparo e vontade dos
20 professores em lidar com as limitações impostas pela síndrome. Como descrito
21 anteriormente, ambas relataram ofensas por parte deste profissional. Durante a pesquisa,
22 ficou claro que os professores que aceitaram participar da entrevista, o fizeram com
23 frases prontas, demonstrando preocupação em não caracterizar a falta de interesse e
24 conhecimento sobre o processo que passam as duas. Caracterizado o viés, as
25 informações prestadas pelos professores foram retiradas da pesquisa.

26 **CONCLUSÃO**

27 A síndrome de Stargardt têm impactado na vida pessoal, social e na perspectiva
28 profissional das entrevistadas. O impacto da perda da capacidade visual acarreta
29 conseqüências adversas em nível individual e coletivo, dando origem a problemas
30 psicológicos, sociais, econômicos, pois implica em perda de autoestima, de status e em
31 restrições ocupacionais. O déficit visual leva a diminuição na qualidade de vida.

1 **AGRADECIMENTOS**

2

3

4

5

6

7

8 **REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS**

9 AGOSTINI, Valentina et al. The role of central vision in posture: **Postural sway**
10 **adaptations in Stargardt patients. Gait & posture, v. 43, p. 233-238, 2016.**

11

12 AHMAD, Hena et al. ACQUIRED PENDULAR NYSTAGMUS IN STARGARDT'S
13 SYNDROME SUPPRESSED BY ALCOHOL. **Journal of Neurology, Neurosurgery**
14 **& Psychiatry, v. 86, n. 11, p. e4-e4, 2015.**

15

16 ALLIKMETS, Rando et al. A photoreceptor cell-specific ATP-binding transporter gene
17 (ABCR) is mutated in recessive Stargardt macular dystrophy. **Naturegenetics, v. 15, n.**
18 **3, p. 236-246, 1997.**

19

20 CASTRO, Vinícius Monteiro de et al. Macular dystrophy associated with Kjellin's
21 syndrome: a case report. **Arquivos brasileiros de oftalmologia, v. 78, n. 2, p. 120-122,**
22 **2015.**

23

24 CIDECIYAN, Artur V. et al. ABCA4 disease progression and a proposed strategy for
25 gene therapy. **Human molecular genetics, v. 18, n. 5, p. 931-941, 2009.**

26

1 CREMERS, Frans PM et al. Autosomal recessive retinitis pigmentosa and cone-rod
2 dystrophy caused by splice site mutations in the Stargardt's disease gene ABCR. **Human
3 molecular genetics**, v. 7, n. 3, p. 355-362, 1998.

4

5 CUBAS-LORENZO, Victoria; LÓPEZ-RAMOS, L. Enfermedad de
6 Stargardtconfondoflavimaculatus y degeneración de la capa de fibras nerviosas de la
7 retina semejando glaucoma. Presentación de un caso y suprogresiónendiezzaños. **Rev
8 MexOftalmol**, v. 82, n. 3, p. 179-183, 2008.

9

10 FRAINER, RenataHubner et al. Do you know this syndrome? **Anais brasileiros de
11 dermatologia**, v. 88, n. 1, p. 135-137, 2013.

12

13 GOUVEIA, Enéias Bezerra et al. Aspectos da tomografia de coerência óptica na doença
14 de Stargardt: relato de caso. **Arq. Bras. Oftalmol**, v. 69, n. 4, p. 589-592, 2006.

15

16 MAIA JÚNIOR, Otacílio de Oliveira. Estudo macular na doença de
17 Stargardt. **ArqBrasOftalmol**, v. 71, n. 1, p. 7-12, 2008.

18

19 SCHWARTZ, Steven D. et al. Human embryonic stem cell-derived retinal pigment
20 epithelium in patients with age-related macular degeneration and Stargardt's macular
21 dystrophy: follow-up of two open-label phase 1/2 studies. **The Lancet**, v. 385, n. 9967,
22 p. 509-516, 2015.

23

24 SUAREZ BARAZA, J; LOPEZ TIZON, E; SUAREZ PARRA, S. Hallazgo casual de
25 una maculopatíaen "ojo de buey" unilateral. **ArchSocEspOftalmol**, , v. 79, n. 9, p.
26 461-464, sept. 2004 .

27

28