

Encontro de Extensão, Docência e Iniciação Científica (EEDIC)

SÍNDROME DE RILEY-DAY

Jaqueline Moreira da Silva; Marry Gerliane do Carmo da Silva; Maria Eunice Vidal Almeida de Queiroz; Maria Patricia Ivo de Almeida; Regiane de Lima Mendonça, Cicero Ramon Bezerra dos Santos

A dysautonomia familiar, também conhecida por Síndrome de Riley-Day, é uma desordem do sistema nervoso prejudicando o funcionamento dos neurônios sensoriais, os quais reagem os estímulos externos causando a Insensibilidade à dor, crescimento lento, incapacidade de produzir lágrimas, dificuldade em se alimentar, episódios prolongados de vômitos, convulsões, transtornos do sono, deficiência no paladar, escoliose e hipertensão são alguns deles, sendo que a insensibilidade à dor é a mais característica, esses transtornos podem ser notados desde a infância. Esta patologia tem caráter hereditário autossômico recessivo, ligada a uma mutação no gene IKBKAP, localizado no cromossomo 9. Em outras palavras, um indivíduo herda esta síndrome somente quando os dois progenitores possuem uma cópia do gene defeituoso. Os portadores desta doença tendem a morrer jovens, próximo dos 30 anos, devido aos acidentes que tendem acontecer por causa da falta de dor. A incidência desta síndrome é baixa, afetando de 1 a 9 em cada 1 milhão de recém-nascidos vivos, sendo mais observada em judeus asquenazes (originários da Europa Central e do Leste Europeu), apresentando incidência de 1:3700. Só é possível obter o diagnóstico desta síndrome por meio da realização de exames físicos, que evidenciam a ausência de reflexos, ausência de respostas à administração de histamina (edema e hiperemia) e insensibilidade a todos os tipos de estímulo (calor, frio, dor e pressão), para o tratamento utilizam-se fármacos anticonvulsivantes, colírios para evitar o ressecamento ocular, antieméticos para controlar os vômitos e observação constante dos portadores, visando protegê-los de lesões que podem se agravar, por tanto o tratamento tem por objetivo apenas controlar os sintomas pois ainda não existe cura para esta doença. Este trabalho visa abordar sobre uma doença pouco conhecida, mostrando que a mesma se trata de um raro transtorno que altera os nervos do organismo. Os conhecimentos sobre o assunto serão transferidos, por meio de explanação da equipe promotora, a partir do resultado de estudo em livros existente na biblioteca da faculdade, assim como também em pesquisa sobre casos concretos, os quais estão disponíveis em sites. Espera-se com esse trabalho, esclarecer e dar ciência de que o fato de muitos não sentirem dores, na verdade é uma incapacidade do organismo afetado e deixa as pessoas expostas a acidentes, pois não registram os avisos de danos teciduais. Muitos portadores dessa síndrome tendem a morrer jovens, em decorrência de ferimentos. Apesar de já comprovado que a doença é causada por uma alteração do sistema nervoso, ainda não foi possível para os especialistas descobrirem em qual nervo esse gene age. A medicina pretende, em breve, realizar pesquisas com esse objetivo e assim curar as pessoas que sofrem com a dor constante que é o inverso da síndrome de Riley-Day.

Palavras-chave: Mutação genética. Neurônios sensoriais. Hereditária.