

Trabalho apresentado no 21º CBCENF

- Título:** EXPERIÊNCIA DE PESQUISADORES COM PORTADORES DE DOENÇAS NEURODEGENERATIVAS RARAS NA AMAZÔNIA OCIDENTAL
- Relatoria:** THAMYRIS LUCIMAR PASTORINI GONÇALVES
Thamyris Lucimar Pastorini Gonçalves
Vivian Rodrigues Tadeus
- Autores:** Jamaira do Nascimento Xavier
José Juliano Cedaro
Andonai Krauze de França
Vivian Susi de Assis Canizares
- Modalidade:** Pôster
- Área:** Valorização, Cuidado e Tecnologias
- Tipo:** Relato de experiência
- Resumo:**

INTRODUÇÃO: As Doenças Neurodegenerativas Genéticas Raras (DNRs) geram um grande impacto social nas famílias acometidas por elas e nos serviços de saúde, devido à possibilidade de transmissão às gerações seguintes. Entre elas, podemos destacar a Doença de Huntington (HD) e as Ataxias Espinocerebelares (SCAs), ambas são autossômicas dominantes apresentando degeneração progressiva, sem possibilidade de cura ou controle da doença. O Estado de Rondônia, onde se localiza o Laboratório de Genética Humana - LGH, da Fundação Universidade Federal de Rondônia - UNIR, caracteriza-se por constantes movimentos migratórios, onde pessoas advindas de diversas regiões brasileiras vêm em busca de condições melhores de vida. Sua população é resultado de uma miscigenação de raças e etnias, fazendo com que doenças geralmente detectadas em regiões específicas, possam ali ser encontradas. Com o intuito de aprofundar os aspectos etiopatogênicos e clínicos das DNRs, o LGH iniciou em 2014 pesquisas com este enfoque. Atualmente acompanha 15 famílias portadoras e desenvolve trabalhos de pesquisa e extensão por meio de uma equipe multidisciplinar. **OBJETIVO:** Relatar as atividades desenvolvidas pelo LGH. **METODOLOGIA:** Trata-se de relato de experiência. **RESULTADOS:** Pessoas com suspeita clínica de alguma DNR são convidadas a participar da pesquisa. Em seguida, pesquisadores das áreas de psicologia e enfermagem realizam a primeira visita, abordando o trabalho a ser desenvolvido, juntamente com a apresentação do TCLE e coleta dos primeiros dados. Na sequência são realizadas visitas domiciliares periódicas da equipe, para acompanhar a evolução do quadro clínico, coletar informações e material biológico, para realização do diagnóstico molecular. Considerando as dificuldades enfrentadas pelos pacientes/famílias para a assistência necessária, a equipe também desenvolve trabalhos de extensão com agentes comunitários de saúde das unidades básicas de saúde da cidade e encaminhamentos (fisioterapia, fonoaudiologia, odontologia, entre outros) ou mesmo realiza consultas, dentro da competência de cada profissional envolvido. **CONCLUSÃO:** Considerando o número expressivo de indivíduos com DNRs identificados no estado, acredita-se que as pesquisas em andamento possam subsidiar a implantação de um serviço especializado, conforme preconiza a Portaria 199/2014 do Ministério da Saúde.