

O MISTÉRIO: SÍNDROME DE LARSEN - um estudo bibliográfico

Carlos Henrique Arcanjo Marinho
Camila Kurzmann Fagundes

RESUMO

A Síndrome de Larsen em suas generalidades é uma doença genética, autossômica dominante, muito rara e incurável, descrita na década de 1950 por Joseph Larsen, médico cirurgião ortopedista. Acomete 1/100.000 indivíduos. O que acontece é uma alteração (mutação) no gene FLNB, localizado no cromossoma 3, o qual tem informação para a síntese da proteína FILAMINA B. Essa proteína está envolvida na formação do esqueleto embrionário e no citoesqueleto (arcabouço de sustentação celular). As alterações já ocorrem na vida intrauterina, onde ocorrem múltiplas luxações, e o diagnóstico é realizado no período pós-natal. O objetivo desta investigação foi de compreender e entender o quadro clínico e suas complicações. Esta pesquisa é de cunho bibliográfico. Para realizá-la buscou-se informações em artigos científicos, livros, bem como periódicos que versaram acerca do nosso objeto de investigação. As questões de pesquisa que nortearam este estudo foram formuladas da seguinte forma: O que é a Síndrome de Larsen? Como a Síndrome de Larsen é diagnosticada? Existe a cura para o portador desta patologia? Como deve ser seu tratamento? A partir dos dados bibliográficos coletados, constatou-se que o diagnóstico é realizado por meios de vários exames, Nos casos moderados da síndrome, a terapêutica permite uma vida longa e relativamente normal. Todavia, nos casos mais severos, os bebês geralmente morrem após o nascimento. No que se refere ao tratamento, a terapia abrange uma assistência multiprofissional: intervenção ortopédica; em alguns casos, cirurgia, respiração assistida, fonoaudiologia e fisioterapia. Geralmente, no início, é indicada imobilização gessada por um período de seis semanas, afastamento das atividades esportivas, uso de analgésicos e fisioterapia. Ao término deste estudo de revisão bibliográfica conclui-se que há a necessidade da importância do acompanhamento do paciente por uma equipe médica multiprofissional, incluindo o ortopedista, fisioterapeuta, geneticista, fonoaudiólogo e psicólogo. Também enfatiza-se a relevância do enfermeiro ter um conhecimento amplo e ao mesmo tempo específico, embasado na ciência e evidências associadas à parte clínica de cada paciente crítico, a fim de garantir um cuidado direcionado, integral e de qualidade. Tais cuidados compreendem conhecer as displasias, luxações, aos cuidados pós-cirúrgicos, evidenciando a uma terapêutica adequada com técnica asséptica correta, visando a não infecção hospitalar. A assistência nesta patologia deve ser norteada por intervenções precisas, já que a falta de conhecimento da equipe é um dos principais fatores agravantes na evolução do tratamento. Outro fator essencial na assistência é o apoio emocional ao paciente. A equipe de saúde por ser altamente humanizada, não se restringe apenas ao cuidado tecnicista, devendo esta, prestar ao ser humano cuidado, carinho e atenção em seu momento de fragilidade. Oferecendo um ambiente seguro, o enfermeiro ajuda a diminuir a ansiedade do paciente e dos seus familiares, contribuindo para sua melhora. Apesar da assistência prestada não “garantir a vida” em alguns casos, é dever do profissional conferir ao paciente portador dessa síndrome cuidados paliativos de forma ética e especializada, a fim de se proporcionar uma “morte digna”. Agradeço aos coordenadores, a minha orientadora Prof(a) Dra Camila Kurzmann, aos docentes e colegas discentes a oportunidade desta singela pesquisa.

Palavras-chave: Síndrome de Larsen. Múltiplas luxações. Cuidar.