



Trabalhos Científicos

Título: Disautonomia Familiar (Síndrome De Riley-Day): Um Relato De Caso. A Importância Do Diagnóstico Correto De Uma Doença Rara E O Impacto Positivo De Um Suporte Familiar E Interdisciplinar No Seu Cuidado.

Autores: ALESSANDRA SOUSA VITALLI (FACULDADE ISRAELITA DE CIÊNCIAS DA SAÚDE ALBERT EINSTEIN)

Resumo: A disautonomia familiar, ou Síndrome de Riley-Day, é causada por uma mutação autossômica recessiva que afeta o desenvolvimento de neurônios simpáticos, parassimpáticos e sensoriais. Costumava ser apenas uma condição pediátrica, mas evoluiu muito nas últimas décadas e hoje tem pacientes com até 65 anos de idade. O diagnóstico precoce é essencial para melhor controle dos sintomas e aumento da expectativa de vida. Por ser uma condição rara e anteriormente considerada restrita aos judeus Ashkenazi, poucos diagnósticos são feitos na primeira infância e o manejo inadequado de suas crises pode ser fatal. A entrevista de uma paciente, agora com 42 anos de idade, que vive com essa condição e que teve um diagnóstico precoce por causa de sua irmã que faleceu por complicações da doença aos 6 anos, foi o método usado para entender mais sobre o potencial da medicina em aumentar a sobrevida e proporcionar qualidade de vida a esses indivíduos. Como resultado, é possível perceber que a paciente é capaz de manter uma vida dinâmica e repleta de atividades, superando as demandas de sua doença, contando com o apoio de sua família e equipe multidisciplinar. Este relato de caso é importante para a comunidade médica não apenas para a disseminação de informações sobre essa doença rara, mas também para manter em mente a possibilidade diagnóstica e a capacidade que a medicina atual tem de controlar bem os sintomas, reduzindo o impacto deles na rotina desses indivíduos e proporcionando relativo conforto.