

**UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS**  
**Escola de Educação Física, Fisioterapia e Terapia Ocupacional**  
**Curso de Especialização em Fisioterapia**

Dafilyn Damascena Pereira

**UM OLHAR SOBRE O CUIDADOR DE PACIENTES COM DEFICIÊNCIA DE**  
**L-AMINOÁCIDO DESCARBOXILASE AROMÁTICA**  
**uma revisão crítica**

Belo Horizonte  
2024

Dafilyn Damascena Pereira

**UM OLHAR SOBRE O CUIDADOR DE PACIENTES COM DEFICIÊNCIA DE  
L-AMINOÁCIDO DESCARBOXILASE AROMÁTICA  
uma revisão crítica**

Monografia de especialização apresentada à Escola de Educação Física, Fisioterapia e Terapia Ocupacional, da Universidade Federal de Minas Gerais, como requisito parcial à obtenção do título de Especialista em Fisioterapia Neurofuncional da Criança e do Adolescente.

Orientadora: Prof<sup>ª</sup>. Dra Tereza Cristina Carbonari de Faria

Belo Horizonte  
2024



**UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS**

**ESPECIALIZAÇÃO EM AVANÇOS CLÍNICOS EM FISIOTERAPIA**



## FOLHA DE APROVAÇÃO

### **UM OLHAR SOBRE O CUIDADOR DE PACIENTES COM DEFICIÊNCIA DE L-AMINOÁCIDO DESCARBOXILASE AROMÁTICA UMA REVISÃO CRÍTICA**

**DAFILYN DAMASCENA PEREIRA**

Trabalho de Conclusão de Curso submetido à Banca Examinadora designada pela Coordenação do curso de ESPECIALIZAÇÃO EM FISIOTERAPIA, do Departamento de Fisioterapia, área de concentração FISIOTERAPIA NEUROFUNCIONAL DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE.

Aprovada em 21/06/2024, pela banca constituída pelos membros: AMANDA CRISTINA FERNANDES e MICHELLE ALEXANDRINA DOS SANTOS FURTADO.

*Renan Alves Resende*

Prof(a). Renan Alves Resende  
Coordenador do curso de Especialização em Avanços Clínicos em Fisioterapia

Belo Horizonte, 03 de julho de 2024.

*Dedico este trabalho às minhas Terezas: à avó que só pode ver-me fazendo o beabá na infância e à madrinha que sempre cultivou minha criança interior, suas lembranças permanecem vivas e se tornam luz nos dias escuros.*

## **AGRADECIMENTOS**

Minha gratidão inicial se remete para Deus que em Sua infinita bondade revela, nos detalhes mais simples da vida, nossa força em meio ao caos. Nos mostrando que dentre as maiores dificuldades encontramos os melhores presentes destinados a nós.

Agradeço ao meu marido pelas madrugadas do final de semana, que, mesmo diante do frio, calor, chuva e do cansaço do trabalho diário, nunca mediu esforços para me esperar na estrada após as longas viagens. Cada renúncia e desafio foram em prol do futuro da família que estamos construindo.

Reconheço meus pais, que, mesmo sem concluírem seus estudos, possibilitaram que eu concluísse os meus. Agradeço por todo o conhecimento e pela formação do meu caráter ao longo dos anos, com todo amor e afeto.

Sou grata pelos profissionais que tive ao longo da minha jornada acadêmica, especialmente à minha orientadora, cuja orientação cuidadosa e conhecimento foram fundamentais. Este agradecimento não é de hoje mas vem desde o início da minha caminhada na pediatria.

Por fim, expresso minha apreciação pelas boas amigas que construí durante este curso. Elas foram a base e a ponte que tornaram esta jornada um pouco mais leve e repleta de memórias preciosas.

## RESUMO

**INTRODUÇÃO:** A deficiência de L-aminoácido descarboxilase aromática (AADC), é uma doença genética rara que afeta o metabolismo de neurotransmissores. Seus amplos sintomas requerem cuidados ao longo da vida, afetando pacientes e seus cuidadores. Há muitas abordagens a respeito do impacto nos pacientes mas, é de suma importância entender os declínios associados no bem-estar dos cuidadores. O objetivo deste estudo foi realizar uma revisão explorando impactos e sobrecargas nos cuidadores. **MÉTODOS:** Entre outubro e novembro de 2023, foram realizadas buscas de artigos nas bases de dados: EMBASE, PubMed, SciELO, PEDro e CINAHL. **RESULTADOS:** Quatro estudos foram selecionados com uma amostra de cuidadores primários de crianças com AADC. Devido a dependência para as atividades diárias os cuidadores se dedicam por muitas horas, impactando severamente sua qualidade de vida, afetando negativamente as relações familiares e exigindo adaptações significativas na rotina. **CONCLUSÃO:** A vida dos cuidadores é profundamente afetada pelas exigências de cuidar de indivíduos com AADC o que se faz necessário analisar outras perspectivas para quem atua no cuidado.

**Palavras-chave:** AADC; cuidadores; qualidade de vida.

## **ABSTRACT**

**INTRODUCTION:** Aromatic L-amino acid decarboxylase (AADC) deficiency is a rare genetic disease that affects neurotransmitter metabolism. Its broad symptoms require lifelong care, impacting patients and their caregivers. While there are many approaches regarding the impact on patients, it is of utmost importance to understand the associated declines in caregivers' well-being. The aim of this study was to conduct a review exploring impacts and burdens on caregivers. **METHODS:** Between October and November 2023, article searches were conducted in the databases: EMBASE, PubMed, SciELO, PEDro, and CINAHL. **RESULTS:** Four studies were selected with a sample of primary caregivers of children with AADC. Due to the dependency for daily activities, caregivers dedicate many hours, severely impacting their quality of life, negatively affecting family relationships, and requiring significant adaptations in their routine. **CONCLUSION:** Caregivers' lives are profoundly affected by the demands of caring for individuals with AADC, necessitating an analysis of alternative perspectives for those involved in caregiving.

**Keywords:** AADC; caregivers; quality of life.

## LISTA DE ILUSTRAÇÕES

Figura 1 - Fluxograma de seleção dos estudos.....	15
---	----

## LISTA DE TABELAS

Tabela 1 - Estratégia de busca nas bases de dados EMBASE, PubMed, SciELO, PEDro e CINAHL .....	13
Tabela 2 - Síntese dos estudos .....	18

## SUMÁRIO

<b>1 INTRODUÇÃO .....</b>	<b>11</b>
<b>2 METODOLOGIA .....</b>	<b>13</b>
2.1 Design .....	13
2.2 Busca e seleção .....	13
2.3 Critérios de Elegibilidade .....	14
2.4 Extração de dados .....	14
<b>3 RESULTADOS .....</b>	<b>15</b>
3.1 Busca e seleção .....	15
3.2 Características dos estudos e dos participantes .....	15
3.3 Objetivos dos estudos .....	16
3.4 Qualidade de vida do paciente .....	16
3.5 Qualidade de vida do cuidador .....	17
<b>4 DISCUSSÃO .....</b>	<b>22</b>
<b>5 CONCLUSÃO .....</b>	<b>25</b>
<b>REFERÊNCIAS .....</b>	<b>26</b>

## 1 INTRODUÇÃO

A deficiência de L-aminoácido descarboxilase aromática (AADC), descrita pela primeira vez em 1990, é um distúrbio autossômico recessivo extremamente raro do metabolismo de neurotransmissores causado por variantes patogênicas dentro do gene da dopa descarboxilase. Aproximadamente 261 casos foram relatados na literatura médica (Abukhaled et al., 2023). Sua incidência global é desconhecida, sendo mais comum nas populações asiáticas. No geral, a prevalência neonatal é de aproximadamente 1/42.000 (Rizzi et al., 2022).

Embora a neurofisiologia e a neuroanatomia estejam preservadas, o prejuízo do desenvolvimento da função motora resulta de uma perda significativa ou completa da produção de dopamina no cérebro. Os neurotransmissores influenciados pela doença são críticos para controlar o sistema nervoso autônomo. Os pacientes que apresentam a condição são incapazes de atingir marcos motores, como controle da cabeça, capacidade de sentar, ficar em pé e andar. (Bergkvist et al., 2022).

O espectro fenotípico irá variar sua gravidade, sendo os principais achados típicos: hipotonia de início precoce, discinesia, atraso no desenvolvimento e disfunção autonômica, características pseudo miastênicas, como ptose e fadiga que piora à noite, distúrbios do sono, alterações comportamentais e sintomas gastrointestinais. Episódios hipoglicêmicos na infância podem estar associados, enquanto a epilepsia é rara (Rizzi et al., 2022).

O diagnóstico da deficiência é incessantemente tardio e os pacientes são detectados erroneamente com outras condições mais comuns, como paralisia cerebral ou epilepsia. A falta de conhecimento desta doença rara mostra que a suspeita clínica da patologia é baixa, o que ocasiona ainda mais atrasos na identificação (Abukhaled et al., 2023).

O primeiro método de diagnóstico laboratorial é a análise de neurotransmissores no líquido cefalorraquidiano (LCR) porém, há outro teste menos invasor, mais rápido e mais barato que é

medindo os níveis plasmáticos de 3-OMD em manchas de sangue seco, que geralmente estão elevados em pacientes com deficiência de AADC (Rizzi et al., 2022).

Em termos de tratamento, os de primeira linha incluem fármacos agonistas seletivos da dopamina, inibidores da MAO e vitamina B6. Geralmente, os pacientes necessitam de múltiplos procedimentos, mas no final, as terapias genéticas tornaram-se recentemente disponíveis, levando a um melhor desempenho motor e cognitivo e sendo geralmente bem toleradas (Rizzi et al., 2022). Além disso, a fisioterapia, a terapia ocupacional e a fonoaudiologia podem ajudar a melhorar os sintomas e o comprometimento funcional. Compreender a relevância do paciente e o valor que um tratamento pode oferecer é fundamental para o seu acesso (Williams et al., 2022).

Devido à ampla gama de sintomas e problemas funcionais, a maioria das pessoas necessita de cuidados ao longo de sua vivência, o que irá impactar significativamente a qualidade de vida de pacientes e cuidadores, sendo que os indivíduos sem apoio direto e dedicado podem ter uma ameaça de óbito (Williams et al., 2022; Bergkvist et al., 2022; Buesch et al., 2022).

Tradicionalmente, as análises de custo-eficácia centraram-se apenas na avaliação do impacto dos tratamentos na qualidade de vida relacionada com a saúde (QVRS) dos pacientes, a literatura mostra que famílias com crianças com outras condições crônicas experimentam declínios associados na qualidade de vida e no bem-estar dos cuidadores e outros parentes. A não captura deste impacto sobre os cuidadores nas avaliações econômicas pode levar à subestimação do fardo total da doença e dos benefícios do tratamento, limitando potencialmente o seu acesso. Estas averiguações podem ser utilizadas para informar médicos e agências reguladoras sobre a repercussão do distúrbio e destacar os potenciais benefícios de novos recursos terapêuticos (Acaster et al., 2022; Skrobansk et al., 2021).

O objetivo deste estudo foi realizar uma revisão crítica da literatura explorando os impactos e sobrecargas gerados aos cuidadores de indivíduos com AADC.

## 2 METODOLOGIA

### 2.1 Design

O estudo trata-se de uma revisão bibliográfica crítica.

### 2.2 Busca e Seleção

Entre outubro e novembro de 2023, foram realizadas buscas de artigos nas seguintes bases de dados: EMBASE, PubMed, SciELO, PEDro e CINAHL, utilizando-se combinações de palavras-chaves (Tabela 1).

**TABELA 1 - Estratégia de busca nas bases de dados  
EMBASE, PubMed, SciELO, PEDro e CINAHL**

---

aromatic l-amino acid decarboxylase AND exercise

aromatic l-amino acid decarboxylase AND caregiver

aromatic l-amino acid decarboxylase AND overload

aromatic l-amino acid decarboxylase AND overburden

---

Fonte: do autor

Os artigos foram previamente analisados de acordo com o seu título e resumo.

### 2.3 Critério de Elegibilidade

A revisão incluiu todos os tipos de estudos, tratando-se de uma doença rara a literatura se mostra escassa.

Não houve restrição de idioma ou data de publicação. Os artigos foram excluídos caso houvesse uma análise centrada apenas no paciente e não obtivesse informações coletadas dos cuidadores. Estudos no qual haviam doenças relacionadas ao aminoácido e não a AADC propriamente dita também foram excluídos.

#### 2.4 Extração de Dados

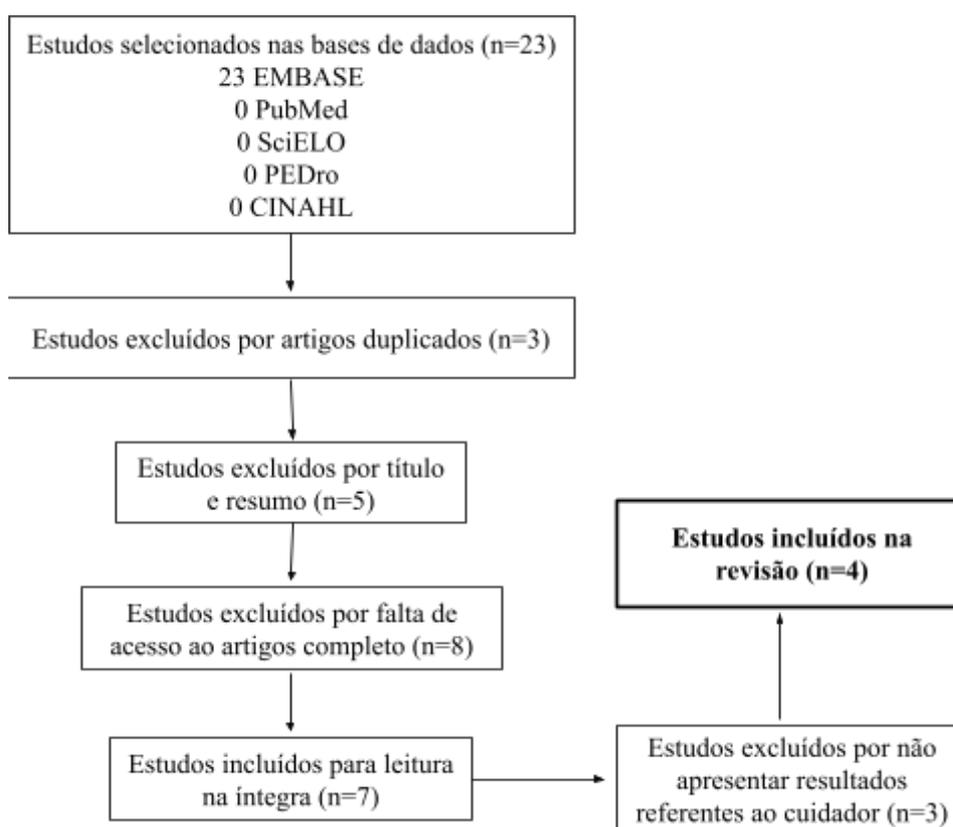
Os dados extraídos dos artigos foram participantes, métodos, características da amostra e resultados.

### 3 RESULTADOS

#### 3.1 Busca e Seleção

A procura nas bases de dados EMBASE, PubMed, SciELO, PEDro e CINAHL sucedeu a 23 artigos. A partir de seleção por título, resumo e leitura na íntegra foram incluídos na revisão 4 estudos (FIGURA 1).

**FIGURA 1 - Fluxograma de seleção dos estudos**



Fonte: do autor

#### 3.2 Características dos estudos e dos participantes

A Tabela 2 irá condensar os resultados mais relevantes dos artigos selecionados.

Os estudos se caracterizam por métodos mistos (1), revisão sistemática (1) e qualitativo (2).

A amostra foi composta por cuidadores primários de crianças com AADC, sendo três artigos utilizando os mesmos entrevistados (10 mães, dois pais, um irmão e uma tia), os cuidadores possuíam uma média de idade de 43,9 anos, já os indivíduos com a deficiência possuíam uma média de 6,9 anos.

O outro artigo se trata de uma revisão sistemática que incluiu quatro estudos.

### 3.3 Objetivos dos estudos

Investigar mediante um questionário de qualidade de vida (EQ-5D-5L) a carga dos cuidadores (Acaster et al., 2022); através de uma revisão sistemática da literatura classificar as manifestações clínicas segundo a gravidade compreendendo o impacto da doença na qualidade de vida dos portadores e cuidadores (Buesch et al., 2022); descrever a experiência da deficiência de AADC em cinco diferentes estados de saúde motores (Williams et al., 2022); mostrar os impactos e desafios de cuidadores (Skrobanski et al., 2021).

### 3.4 Qualidade de vida do paciente

As pesquisas indicam que pessoas com AADC dependem totalmente de seus cuidadores para realizar todas as atividades do cotidiano. A extensão das limitações motoras varia entre os pacientes e possui impacto direto em suas vidas. Independentemente do grau de limitação, esses indivíduos enfrentam restrições significativas nas atividades de lazer, seja devido à dificuldade de locomoção ou aos desafios em interagir socialmente. Muitas vezes, outras crianças não entendem suas condições, o que faz com que suas interações sociais se limitem principalmente aos familiares mais próximos. Todos os indivíduos frequentemente se sentem

frustrados e tristes porque não conseguem realizar tarefas simples ou comunicar eficazmente suas necessidades, somado a dependência contínua, o que afeta negativamente o bem-estar emocional (Williams et al., 2022; Buesch et al., 2022).

### 3.5 Qualidade de vida do cuidador

As análises revelam que os cuidadores passam uma média de 109,5 horas por semana em atividades de cuidado, impactando profundamente sua QVRS. Consoante o EQ-5D-5L, uma ferramenta para avaliar a qualidade de vida, foi observado que nenhum participante apresentou problemas de mobilidade ou autocuidado, enquanto 21% enfrentam problemas com atividades habituais e cerca de 50% possuem experiências de dor ou desconforto e 29% problemas com ansiedade ou depressão. Adicionalmente, os mesmos frequentemente têm que interromper suas carreiras, com quase metade parando de trabalhar e outros ajustando seus horários devido às exigências dos cuidados prestados. Os estudos categorizam os impactos do cuidado em proximais e distais. Os impactos proximais incluem falta de tempo para atividades pessoais, necessidade de planejamento detalhado, exaustão física e emocional, e distúrbios do sono. Já os impactos distais envolvem dificuldades financeiras, alterações na dinâmica de trabalho, redução nas atividades sociais e de lazer, e deterioração das relações com parceiros e outros membros da família. Esses impactos não só afetam os cuidadores individualmente, mas também têm um efeito profundo na dinâmica e bem-estar geral da família. Os diferentes níveis de função dos pacientes geram variados desafios físicos e emocionais sendo que, aqueles que cuidam de indivíduos sem função motora relatam dores nas costas e cansaço severo, enquanto os cuidadores de pessoas que conseguem ficar de pé ou andar com apoio relatam menos problemas físicos, mas ainda enfrentam significativos desafios emocionais e sociais. Todos eles compartilham a experiência de um declínio na qualidade de vida, sendo necessário fazer adaptações substanciais em suas rotinas e carreiras para atender às necessidades dos cuidados (Acaster et al., 2022; Buesch et al., 2022; Williams et al., 2022; Skrobanski et al., 2021).

TABELA 2 - Síntese dos estudos

Autor/Ano	Objetivo	Participantes	Método	Características da amostra	Resultados
ACASTER <i>et al.</i> (2022)	Investigar o EQ-5D-5L (questionário de qualidade de vida) captura a carga de cuidadores de crianças com doença neurotransmissora rara.	Cuidadores principais não remunerados de indivíduos com deficiência de AADC do Reino Unido, França, Itália, Espanha, Portugal, Estados Unidos ou Canadá.	Medidas quantitativas incluíram o EQ-5D-5L e um questionário de antecedentes e as entrevistas qualitativas foram perguntas abertas através de um guia semi estruturado com base na literatura.	14 entrevistas sendo, 10 mães, dois pais, um irmão e uma tia. Dois destes cuidadores eram da mesma criança.	EQ-5D-5L Nenhum cuidador relatou problema de mobilidade e autocuidado; 3 com problemas em atividades habituais; 7 possuem dores ou desconfortos; 10 com ansiedade e depressão.  Questionários de base Tempo médio gasto para os cuidados foi de 109,5 horas/semana; 7 cuidadores recebem apoio não remunerado; 3 recebem apoio remunerado sendo, 2 pagos pelo governo e 1 custeio próprio; 6 pararam de trabalhar; 4 com redução na carga horário do trabalho, além de que 3 relataram que os parceiros também tiveram redução na jornada de trabalho.
BUESCH <i>et al.</i> (2022)	Realizar uma revisão da literatura	Estudos das bases Medline, embase,	Foi desenvolvido um formulário	Dos artigos incluídos na revisão (59), sendo	O estudo direcionado a qualidade de vida do cuidador relata o

	<p>a fim de classificar as manifestações clínicas de acordo com a gravidade e compreender o impacto da doença na qualidade de vida dos portadores e seus cuidadores e a utilização de recursos nos sistemas de saúde.</p>	<p>cochrane, devido a raridade da doença, outros bancos de dados foram recrutados.</p>	<p>padronizado para extração de dados e extrair e tabular resultados. A seleção foi realizada por dois revisores independentes. Foi utilizado o manual Cochrane e as diretrizes do PRISMA.</p>	<p>que 4 descreveram sobre o impacto no cuidador.</p>	<p>impacto como proximal, distal e família.</p> <p>No proximal inclui tempo limitado para outras atividades, necessidade de planejamento e programação muito detalhados, exaustão emocional e física e distúrbios do sono.</p> <p>O distal está relacionado à dificuldade financeira, trabalho, social/lazer, atividades e qualidade do relacionamento com o companheiro e família.</p> <p>Ambos os impactos geram um impacto subsequente na família.</p> <p>As atividades diretas ou indiretas com a criança com AADC totalizavam, em média, 109 horas semanais.</p>
<p>WILLIAMS <i>et al.</i> (2021)</p>	<p>Descrever a experiência da deficiência de AADC em cinco diferentes estados de saúde motores além de, compreender</p>	<p>Cuidadores principais informais de portadores de AADC dos países do Reino Unido, França, Itália,</p>	<p>Um questionário de antecedentes foi desenvolvido para coletar informações sociodemográficas e informações sobre o histórico e</p>	<p>14 entrevistas sendo, 10 mães, dois pais, um irmão e uma tia. Dois destes cuidadores eram do mesmo indivíduo.</p>	<p>Sem função motora: Os cuidadores relataram prestar cuidados constantes incluindo lavar, vestir e alimentar e por isso passam uma quantidade substancial de tempo gerenciando a rotina médica do indivíduo,</p>

---

qualitativamente a qualidade de vida relacionada à saúde dos indivíduos, compreendendo o melhor tratamento.

Espanha, Portugal, Estados Unidos ou Canadá.

tratamentos da doença do indivíduo. Incluiu questões adaptadas das Escalas Motoras de Desenvolvimento Peabody-2 (PDMS-2) sobre o nível atual de função motora do indivíduo. As entrevistas qualitativas foram perguntas abertas através de um guia semi estruturado com base na literatura.

relatam um impacto físico como dor nas costas, interrupção do sono, carga emocional, falta de tempo para si próprio impactando em atividades sociais e de lazer, ou para fazer exercício, diminuição ou interrupção do trabalho.

Sentar-se sem apoio:

As responsabilidades de cuidado deste cuidador eram semelhantes às de indivíduos sem função motora.

Ficar de pé/andar:

As responsabilidades de cuidado deste cuidador eram semelhantes às de cuidar de indivíduos nos estados de saúde 'sem função motora' e 'sentado'.

Andar com apoio mínimo:

descreveram responsabilidades de cuidado semelhantes às de outros estados de saúde, a maior diferença está na participação social já que o indivíduo possui mobilidade alguns cuidadores relatam uma socialização com outros pais e crianças.

---

---

SKROBANSK <i>et al.</i> (2021)	Explorar os impactos e desafios vivenciados por cuidadores de indivíduos com deficiência de AADC.	Cuidadores principais sem remuneração do Reino Unido, França, Itália, Espanha, Portugal, Estados Unidos ou Canadá.	Entrevistas qualitativas com perguntas abertas com um guia semi estruturado baseado na literatura. Foram incluídas perguntas sobre os impactos e desafios de cuidar de um indivíduo com deficiência de AADC.	14 entrevistas sendo, 10 mães, dois pais, um irmão e uma tia. Dois destes cuidadores eram do mesmo indivíduo.	Todos cuidadores relataram o foco do dia em fornecer cuidados constantes ao indivíduo além de realizar uma série de tarefas administrativas associadas ao gerenciamento da condição. Gerando impactos como; consumo substancial de tempo, negligência da sua própria saúde, impacto emocional (tristeza, luto, ansiedade, depressão), físico, no sono, lazer e relações sociais, trabalho e financeiro.
-----------------------------------	---	--	--	---	---

---

## 4 DISCUSSÃO

O objetivo deste estudo foi realizar uma revisão crítica da literatura explorando o impacto e a sobrecarga nos cuidadores de pacientes com AADC. A partir das buscas na literatura, dos 23 artigos encontrados foram selecionados quatro dentro dos critérios de inclusão.

Dentre os estudos temos como cuidadores 10 mães. Elas tomarem a frente os cuidados já é algo habitual. Devido ao vínculo emocional natural entre mãe e filho, elas desenvolvem sensibilidades únicas às necessidades específicas da criança, isto é fundamental para adequar rotinas e estratégias de cuidado que melhor atendam às necessidades individuais, além disso, a proximidade física e emocional que a maternidade proporciona pode promover uma comunicação eficaz e uma compreensão profunda das nuances dos comportamentos e emoções atípicas dos indivíduos (Silva, 2023). A presença contínua da mãe na vida cotidiana do filho provê uma base sólida para o desenvolvimento de competências sociais e emocionais essenciais para a sua integração na sociedade (Santos; Nogueira; Mokarin. 2023).

A pesquisa mostra que pessoas com AADC são dependentes dos seus cuidadores para todas as atividades diárias, o que os torna muitas vezes deprimidos e frustrados. Estudos como o de Williams et al. (2021) destacam os efeitos adversos na saúde mental, no desenvolvimento neuropsicomotor e na qualidade de vida global dos pacientes o que nos leva a ressaltar a importância de intervenções multidisciplinares e personalizadas para otimizar o manejo clínico e melhorar os resultados funcionais e psicossociais dos mesmos.

O estudo de Acaster et al. (2022) nos revelou que os cuidadores dedicam em média 109,5 horas por semana às atividades de cuidado. Adicionalmente, eles carecem de tempo para atividades pessoais, necessitam de planejamento detalhado, estão física e mentalmente exaustos e existe uma redução das atividades sociais e de lazer, o que gera uma deterioração nas relações com parceiros e outros membros da família.

A discussão dos desafios físicos e da dor em cuidadores de pacientes com pouca mobilidade destaca uma realidade muitas vezes negligenciada. Acaster et al. (2022), mostrou que 50% dos entrevistados apresentaram dor ou desconforto. O que está vinculado aos dados exibidos no estudo de Riffin; Fried; Pilleme (2016) que evidencia os efeitos adversos da prestação de cuidados a longo prazo, incluindo fadiga, dor muscular e lesões relacionadas ao esforço físico. O estudo de Williams et al. (2022) mostra que as queixas relacionadas às dores são proporcionalmente integradas ao nível motor do paciente, sendo as habilidades motoras mais comprometidas associadas à maior queixa de dor daqueles que fornecem assistência. Esses achados sublinham a importância de políticas de saúde que reconheçam e abordem os desafios físicos enfrentados pelos responsáveis pelo cuidado, bem como a necessidade de intervenções específicas, como programas de treinamento em ergonomia e técnicas de manejo de carga, para mitigar o impacto negativo, utilizando-se da visão centrada entre paciente e cuidador.

Acaster et al. (2022) ilustra que, emocionalmente, 29% dos respondentes enfrentam depressão e ansiedade, além da tristeza ao testemunhar o sofrimento do indivíduo cuidado e o luto pela perda de um futuro que haviam imaginado, o que torna a carga emocional deste público intensa e constante. Um estudo realizado em 2011 ressalta a influência do isolamento social, da incerteza quanto ao prognóstico e da falta de apoio institucional como fatores contribuintes para o desenvolvimento desses transtornos (Marx et al., 2011). Apesar desses desafios apresentados, alguns cuidadores expressam uma visão positiva, reconhecendo como essas experiências os tornaram mais compassivos e fortaleceram seus relacionamentos com parceiros e outros membros da família. Portanto, atender às necessidades de saúde mental dos cuidadores primários é crucial para garantir tanto o seu bem-estar quanto a qualidade do cuidado prestado aos pacientes. Estratégias multidisciplinares de intervenção e apoio psicossocial são essenciais para promover a saúde mental dos cuidadores e reduzir o impacto negativo do estresse associado.

No que se diz a respeito sobre interrupções na carreira de cuidadores de crianças atípicas, o estudo de Williams et al. (2019) destacou as dificuldades que estes enfrentam para equilibrar as exigências de cuidados e as responsabilidades profissionais, muitas vezes resultando na interrupção ou cessação total em seu trabalho. Além disso, o estudo de Pastorelli et al. (2020) enfatizou os impactos financeiros, emocionais e sociais, incluindo perda de rendimentos,

isolamento social e redução da autoestima. Portanto, para reduzir os desafios enfrentados, é importante desenvolver estratégias de apoio tais como flexibilidade no local de trabalho, possibilidade de atividade remota e horários flexíveis, políticas públicas como programas de apoio ao cuidador no local, recursos e suporte emocional.

Os distúrbios do sono são apresentados com relevância neste público, estudos como o de Lovell; Elder; Wetherell (2021) mostram a prevalência aumentada de distúrbios do sono em cuidadores, atribuída principalmente ao estresse crônico, à ansiedade e à sobrecarga emocional associados ao cuidado de crianças com necessidades especiais. Além disso, a falta de sono adequado pode agravar os sintomas de saúde mental, impactar negativamente sua qualidade de vida e comprometer sua capacidade de fornecer cuidados de qualidade. Portanto, é necessário compreender os padrões de sono dos cuidadores primários de crianças atípicas, identificar os fatores que contribuem para tais e desenvolver estratégias de intervenção.

Estes fatores discutidos terão um impacto direto na QVRS do cuidador. Uma pesquisa de Souza et al. (2015) ressalta a importância do suporte multidisciplinar e do acesso a recursos adequados para os mesmos, a fim de reduzir o estresse e promover melhorias o que se faz necessário compreender e abordar as necessidades específicas para garantir não apenas o bem-estar do paciente, mas também o suporte necessário para aqueles que desempenham um papel essencial em sua assistência, englobando o cuidador primário e toda a dinâmica familiar para que se promova um bem-estar geral.

Novos tratamentos estão sendo explorados, é o que nos apresenta o estudo de Lee et al. (2024) relacionado a terapia gênica, o que traz esperança aos cuidadores para melhorias futuras do paciente englobando função motora e sintomas autonômicos, ademais a pesquisa revela a importância do cuidador pós manejo, uma vez que o mesmo é o que melhora a viabilidade e confiança da conduta.

Limitações foram encontradas nesta revisão devido à raridade da doença e a escassez de artigos relacionados, principalmente abordando um olhar para o cuidador o que se faz necessário novos estudos para fortalecimento das evidências científicas auxiliando na criação de estratégias benéficas para esta população.

## **5 CONCLUSÃO**

A vida dos cuidadores é profundamente afetada pelas exigências de cuidar de indivíduos com deficiência de AADC, destacando a necessidade de maior suporte e reconhecimento dos desafios que enfrentam diariamente. Se fazem necessárias abordagens integradas que considerem tanto as necessidades dos pacientes quanto as dos cuidadores para melhorar sua qualidade de vida. É de suma importância olhar com outras perspectivas quem atua no cuidado, uma vez que seu próprio bem-estar está ligado a qualidade do cuidado prestado ao paciente.

## REFERÊNCIAS

1. ABUKHALED, M. et al. Aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency in countries in the Middle East: a case series and literature review. **European Journal Of Pediatrics**, [S.L.], v. 182, n. 6, p. 2535-2545, 16 mar. 2023. Springer Science and Business Media LLC. [hdx.doi.org/10.1007/s00431-023-04886-5](https://doi.org/10.1007/s00431-023-04886-5).
2. ACASTER, S. et al. Using the EQ-5D to measure caregiver health-related quality of life in rare pediatric disease: a study in aromatic l-amino acid decarboxylase deficiency. **Future Neurology**, [S.L.], v. 17, n. 2, Jun. 2022. Future Medicine Ltd. <http://dx.doi.org/10.2217/fnl-2022-0004>.
3. BERGKVIST, M. et al. Aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency: a systematic review. **Future Neurology**, [S.L.], v. 17, n. 4, dez. 2022. Future Medicine Ltd. <http://dx.doi.org/10.2217/fnl-2022-0012>.
4. BUESCH, K. et al. Burden and severity of disease of aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency: a systematic literature review. **Current Medical Research And Opinion**, [S.L.], v. 38, n. 11, p. 1871-1882, 18 maio de 2022. Informa UK Limited. <http://dx.doi.org/10.1080/03007995.2022.2072090>.
5. LEE, H. et al. A position statement on the post gene-therapy rehabilitation of aromatic l-amino acid decarboxylase deficiency patients. **Orphanet J Rare Dis**. 2024 Jan 18;19(1):17. doi: 10.1186/s13023-024-03019-x.
6. LOVELL B.; ELDER G.; WETHERELL M. Sleep disturbances and physical health problems in caregivers of children with ASD. **Res Dev Disabil**. 2021 Jun;113:103932. doi: 10.1016/j.ridd.2021.103932. Epub 2021 Mar 14.
7. MARX, C. et al. Depressão, ansiedade e sonolência diurna em cuidadores primários de crianças com paralisia cerebral. **Revista paulista de pediatria**, v. 29, p. 483-488, 2011. <https://doi.org/10.1590/S0103-05822011000400003>.
8. PASTORELLI, S. et al. Maternidade Atípica: Caracterização do Sofrimento e seus Enfrentamentos. **Revista Acadêmica Online**, v. 10, n. 50, p. 1-21, 2024. <https://doi.org/10.36238/2359-5787.2024.v10n50.6>.
9. RIFFIN C.; FRIED T.; PILLEMER K. Impact of Pain on Family Members and Caregivers of Geriatric Patients. **Clin Geriatr Med**. 2016 Nov;32(4):663-675. doi: 10.1016/j.cger.2016.06.010.
10. RIZZI, S. et al. Clinical Features in Aromatic L-Amino Acid Decarboxylase (AADC) Deficiency: a systematic review. **Behavioural Neurology**, [S.L.], v. 2022, p. 1-7, 11 out. 2022. Hindawi Limited. <http://dx.doi.org/10.1155/2022/2210555>.

11. SANTOS, M.; NOGUEIRA, M.; MOKARIN, G.. Maternidade ou maternagem: o lugar da mulher no cuidado do filho atípico. **Revista Mosaico-Revista de História**, v. 16, n. 4, p. 151-160, 2023. <https://doi.org/10.18224/mos.v16i4.13512>.
12. SILVA, F. V. B. **Compreendo a experiência emocional da maternidade em mães de bebês com deficiência**. Tese de Doutorado. Universidade de São Paulo. <https://doi.org/10.11606/D.47.2018.tde-24092018-112047>.
13. SOUZA, L. et al. Overload in care, stress and impact on the quality of life surveyed caregivers assisted in primary care. **Cad saúde colet**. 2015 Jun; 23(2):140-149. doi <https://doi.org/10.1590/1414-462X201500020063>.
14. SKROBANSKI, H. et al. The impact of caring for an individual with aromatic l-amino acid decarboxylase (AADC) deficiency: a qualitative study and the development of a conceptual model. **Current Medical Research And Opinion**, [S.L.], v. 37, n. 10, p. 1821-1828, 1 ago. 2021. Informa UK Limited. <http://dx.doi.org/10.1080/03007995.2021.1955668>.
15. WILLIAMS, K. et al. Symptoms and Impact of Aromatic L-Amino Acid Decarboxylase (AADC) Deficiency: A Qualitative Study and the Development of a Patient-Centered Conceptual Model. **Current Medical Research And Opinion**, 37 (8), 1353–1361. <https://doi.org/10.1080/03007995.2021.1932449>
16. WILLIAMS, K. et al. Symptoms and impacts of aromatic l-amino acid decarboxylase (AADC) deficiency among individuals with different levels of motor function. **Orphanet Journal Of Rare Diseases**, [S.L.], v. 17, n. 1, 21 mar. 2022. Springer Science and Business Media LLC. <http://dx.doi.org/10.1186/s13023-022-02274-0>.