

# ANÁLISE DA QUALIDADE DE VIDA DOS PORTADORES DE SPOAN: UMA REVISÃO SISTEMÁTICA DE LITERATURA

*Data de submissão: 08/12/2023*

*Data de aceite: 01/02/2024*

### **Fabricio Carlos Ferreira**

Faculdade de Ciências da Saúde ((FACS/  
UERN)  
Mossoró – Rio Grande do Norte

### **Maria Jussara Medeiros Nunes**

Faculdade de Ciências da Saúde (FACS/  
UERN)  
Mossoró - Rio Grande do Norte  
<http://lattes.cnpq.br/7833106970537955>

### **Rubens Eliziario da Silva Filho**

Hospital Regional Tarcísio de Vasconcelos  
Maia  
Mossoró - Rio Grande do Norte  
<http://lattes.cnpq.br/4696624697286975>

### **Fábio Bentes Tavares de Melo**

Faculdade de Ciências da Saúde (FACS/  
UERN)  
Mossoró - Rio Grande do Norte  
<http://lattes.cnpq.br/2370953801560689>

### **Luzia Apollônia Mendes de Carvalho**

Faculdade de Ciências da Saúde (FACS/  
UERN)  
Mossoró - Rio Grande do Norte  
<http://lattes.cnpq.br/5064677570134980>

### **Nidiane Gomes da Silva**

Instituto de Desenvolvimento Educacional  
- IDE  
Mossoró - Rio Grande do Norte  
<http://lattes.cnpq.br/2326546667205192>

### **Yasmin Pinto Fernandes Albuquerque**

Faculdade de Ciências da Saúde (FACS/  
UERN)  
Mossoró - Rio Grande do Norte  
<http://lattes.cnpq.br/7130654394314077>

### **Ilda Kandice Rodrigues Sena**

Departamento de Economia do Campus  
Avançado de Pau dos Ferros (CAPF/  
UERN)  
Pau dos Ferros - Rio Grande do Norte  
<http://lattes.cnpq.br/0791581479889723>

### **Regivândia Maria de Menezes**

Faculdade de Enfermagem Nova  
Esperança (FACENE)  
Mossoró - Rio Grande do Norte  
<http://lattes.cnpq.br/9311784962884507>

### **Swmaya Shirally Alves de Oliveira**

Faculdade de Enfermagem (FAEN/UERN)  
Mossoró - Rio Grande do Norte  
<http://lattes.cnpq.br/2782534872649896>

### **Suzana Carneiro de Azevedo Fernandes**

Faculdade de Enfermagem (FAEN/UERN)  
Mossoró - Rio Grande do Norte  
<http://lattes.cnpq.br/6128746651032614>

### **Allyssandra Maria Lima Rodrigues Maia**

Faculdade de Ciências da Saúde (FACS/  
UERN)  
Mossoró – Rio Grande do Norte  
<http://lattes.cnpq.br/6722823537697591>

**RESUMO:** A síndrome de SPOAN trata-se de uma forma de paraplegia espástica complicada de herança recessiva, uma alteração genética que se desenvolve em indivíduos descendentes de consanguinidade. A síndrome não é fatal, no entanto, não tem cura e apresenta diversos sintomas que impactam na qualidade de vida dos acometidos, como neuropatia motora e periférica, atrofia óptica, atraso mental, demência, entre outros. Com esta revisão busca-se responder o seguinte questionamento: Quais os impactos na Qualidade de vida dos portadores da síndrome SPOAN baseado na literatura existente? Trata-se de uma revisão sistemática de literatura que buscou-se revisar o material bibliográfico existente que descrevem sobre a qualidade de vida dos pacientes acometidos pela síndrome de SPOAN. Diversos estudos mostraram que pacientes caracterizados como síndrome complicada possuem menor qualidade de vida independente das escalas utilizadas. é digno de nota a questão de trabalhar além de fatores físicos relacionados a síndrome também se faz necessário o acompanhamento da saúde mental como fator determinante para uma melhor qualidade de vida dos portadores da síndrome de SPOAN.

**PALAVRAS-CHAVE:** Qualidade de vida; Paraplegia Espástica Hereditária; Revisão da literatura

## ANALYSIS OF THE QUALITY OF LIFE OF SPOAN PATIENTS: A SYSTEMATIC LITERATURE REVIEW

**ABSTRACT:** SPOAN syndrome is a form of complicated spastic paraplegia of recessive inheritance, a genetic alteration that develops in individuals descended by consanguinity. The syndrome is not fatal, however, it has no cure and presents several symptoms that impact the quality of life of those affected, such as motor and peripheral neuropathy, optic atrophy, mental retardation, dementia, among others. This review seeks to answer the following question: What are the impacts on the quality of life of patients with SPOAN syndrome based on the existing literature? This is a systematic literature review that sought to review the existing bibliographic material that describes the quality of life of patients affected by Spooan syndrome. Several studies have shown that patients characterized as having a complicated syndrome have a lower quality of life, regardless of the scales used. It is worth mentioning the issue of work, in addition to the physical factors related to the syndrome, it is also necessary to monitor mental health as a determining factor for a better quality of life for patients with SPOAN syndrome.

**KEYWORDS:** Quality of Life; Hereditary Spastic Paraplegia; literature review

## INTRODUÇÃO

A doença de herança autossômica recessiva foi denominada síndrome SPOAN (do acrônimo Spastic Paraplegia, Optic atrophy, and Neuropathy). Trata-se de uma forma de paraplegia espástica complicada de herança recessiva, uma alteração genética que se desenvolve em indivíduos descendentes de consanguinidade (Santos et al 2012).

Essa síndrome se desenvolve como mutação genética do cromossomo 11 (11q13), acometendo crianças com um quadro neurodegenerativo, atrofia do sistema nervoso que leva a paralisia, além de afetar a visão com um quadro com nistagmo, movimentos

involuntários e repetitivos que dificulta a capacidade de focar, ainda sendo acometidas com um quadro de miopia e astigmatismo em grau elevado, impedindo seus portadores de terem uma vida “normal”, comparado às crianças da mesma faixa etária, assim como seu desenvolvimento até chegar à fase adulta (DEPIENNE, STEVANIN, BRICE, DURR, 2007;; SCHULE, 2016).

A síndrome não é fatal, no entanto, não tem cura. A capacidade mental dessas pessoas não é afetada, contudo, a grande maioria tem problemas neurológicos, são dependentes de medicamentos psicotrópicos, e sua principal sequela é o efeito devastador na capacidade motora, deixando essas enclausuradas em cadeiras de rodas. Diante do quadro clínico ora mencionado é sabido que os efeitos da doença são devastadores com grandes repercussões sobre a qualidade de vida dos afetados (PIVETTA,2005; OLIVEIRA, VASCONCELOS E FIXINA,2013).

A Qualidade de vida é conceituada pela World Health Organization (WHO) como “a percepção do indivíduo quanto à sua posição na vida, no contexto da cultura e do sistema de valores em que vive, levando em conta suas metas, expectativas, padrões e preocupações”. Trata-se de uma definição polissêmica, cujos componentes podem oscilar de pesquisador para pesquisador (WHOQOL, 1995).

Com esse entendimento, o presente estudo tem por objetivo revisar o material bibliográfico existente que descreve os impactos na Qualidade de vida dos portadores da síndrome SPOAN. Pensando em fortalecer as produções de conhecimento científico na área, torna-se fundamental a elaboração de estudos que demonstrem clareza ao abordar a temática em questão para assim engrandecer as discussões e respaldar futuros trabalhos.

Busca-se responder o seguinte questionamento: Quais os impactos na Qualidade de vida dos portadores da síndrome SPOAN baseado na literatura existente?

## **METODOLOGIA**

Neste artigo foi realizada uma revisão de literatura sendo essa uma metodologia de extremo rigor, por meio da qual se objetiva identificar os estudos sobre um determinado tema, aplicando métodos explícitos e sistematizados de busca; avaliar a qualidade estudos, assim como sua elegibilidade e relevância para o contexto pesquisado; selecionar os estudos que tenham a capacidade de fornecer Evidências Científicas, disponibilizando sua síntese para facilitar a implementação na Prática Baseada em Evidências (HIGGINS; GREEN, 2011).

O estudo foi desenvolvido na Universidade do Estado do Rio Grande do Norte - UERN, campus Mossoró/RN. A estratégia de busca de dados utilizada contou com estudos obtidos por meio das seguintes bases de dados: Medical Literature Analysis and Retrieval System Online (MEDLINE/PubMed), Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciência da Saúde (LILACS/Bireme), Science Direct, Web of science e na biblioteca Cientific

Electronic Library Online (SCIELO). Para cada fonte de dados utilizou-se os filtros: título, assunto e tipo.

Os termos utilizados na busca dos artigos são padronizados pelo Medical Subject Heading (MeSH) e os Descritores em Ciências da Saúde (DeCS). O descritor Quality of Life foi combinado utilizando o operador booleano AND com os descritores: Optic atrophy; Hereditary Spastic Paraplegia; Sickness Impact Profile e seus correspondentes respectivos na língua portuguesa. Foi feito o fichamento com alguns elementos considerados básicos: questão/problema de investigação, objetivos, procedimentos metodológicos de coleta e análise de dados e principais resultados.

A questão norteadora do estudo foi: Quais os impactos na Qualidade de vida dos portadores da síndrome SPOAN baseado na literatura existente?

Ressalta-se que foram excluídos os artigos com as limitações metodológicas pobremente documentadas, descrição inadequada dos fatores de conclusão e das características da amostra, ausência de análise ajustada para fatores de conclusão e tipo de estudo: revisão, resenha e artigos não disponíveis na íntegra, editorial, nota ao editor, revisão sistemática, revisão de literatura, trabalhos do tipo meta análise. Ademais todos os artigos encontrados e disponíveis que se enquadrarem no presente estudo serão analisados. Como critérios de inclusão têm-se os trabalhos disponíveis na íntegra nas fontes de dados selecionados. Trabalhos em todas as línguas foram analisados.

A avaliação da elegibilidade dos estudos efetivou-se através da pergunta e o tipo de estudo, dividida em três etapas: I. Leitura do título; II. Leitura dos resumos; III. Leitura dos trabalhos completos. A Figura 01 representa o quantitativo encontrado em cada fonte de coleta.

Todos os materiais coletados estão sob a guarda do pesquisador e foram armazenados sob a forma de arquivos digitais em nuvem de armazenamento compartilhado exclusivamente com o pesquisador. As informações serão armazenadas por um prazo mínimo de cinco anos, podendo ser solicitadas a qualquer momento durante esse período. Após este período serão deletadas.

O quantitativo de trabalhos encontrados pode ser visto abaixo, na Figura 01 que traz um diagrama com as principais fases da coleta. Os resultados foram descritos a partir de uma análise qualitativa dos dados extraídos para posterior avaliação quantitativa por meio de meta análise.

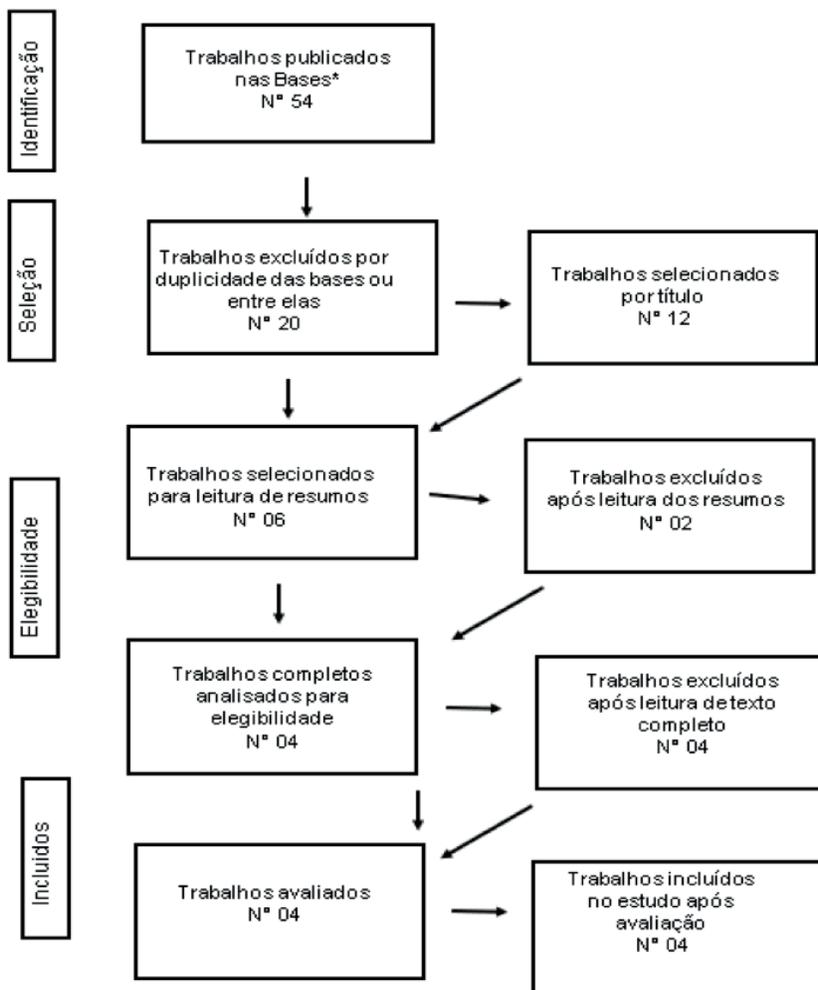


Figura 01: Fluxograma do processo de seleção

Fonte: Elaborado pelo autor (2022).

O processo de seleção dos estudos foi realizado por dois revisores independentes e qualquer divergência foi resolvida por um terceiro avaliador. A seleção dos estudos foi realizada em duas etapas. Na primeira etapa foram avaliados os títulos e resumos das referências identificadas por meio da estratégia de busca e os estudos potencialmente elegíveis foram pré-selecionados. Na segunda etapa, foi realizada a avaliação do texto na íntegra dos estudos pré-selecionados para confirmação da elegibilidade. O fluxograma do processo de seleção está apresentado na figura 01. Após o processo de seleção, 04 estudos foram incluídos.

## RESULTADOS

Cada estudo foi avaliado de forma independente por dois revisores e a decisão sobre a inclusão dos estudos realizada por meio de consenso entre eles, levando em consideração os critérios estabelecidos. Para melhor compreensão, os dados dos artigos analisados foram divididos em tabelas e figuras, como pode ser observado a seguir.

Identificação dos estudos	Periódico	Local	DOI/URL
Braschinsky et al. (2019)	J Neurol	Estônia	10.1038/sc.2010.61
Schneider et al. (2015)	J Neurol	Alemanha	10.1007/s00415-018-9129-8
Bertolucci et al. (2015)	NeuroRehabilitation	Itália	10.3233/NRE-141196
Klimpe et al. (2012)	European Journal of Neurology	Alemanha	10.1111/j.1468-1331.2011.03443.x

Tabela 0 1 – Frequência dos artigos por periódico e local de publicação.

Fonte: elaborado pelo autor (2022)

Ao analisar os periódicos que publicaram os estudos selecionados, é observado que a Alemanha publicou 50% dos trabalhos, seguindo da Itália e Estônia. Na figura 02 pode-se observar que 100% da produção é composta por estudos que utilizaram de entrevista, sendo que 50% utilizaram prontuários dos pacientes e 25% observaram a rotina dos pacientes. Desse modo é possível inferir a importância da entrevista quando se trata dessa temática.

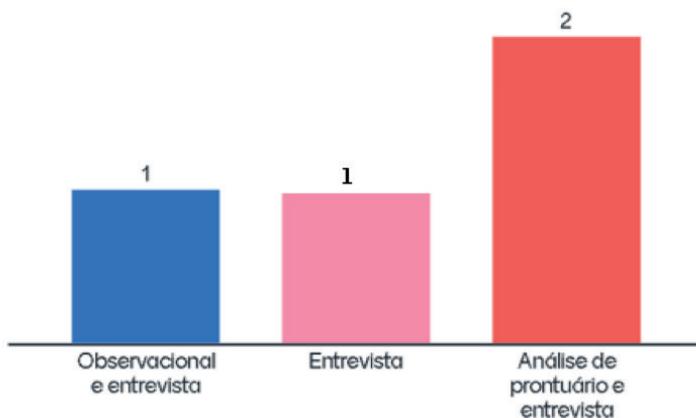


Figura 02 – Frequência dos artigos por tipo de desenho de pesquisa

Fonte: elaborado pelos autores (2022)

Foram encontradas 15 palavras-chave, o que indica uma média de 3 a 4 palavras chave por artigo. No que diz respeito à análise, as palavras que aparecem em maior tamanho são as de maior frequência na base de dados. Em termos práticos, Quality of life (21%), optic atrophy (18%) são os termos mais recorrentes, os outros termos foram utilizados uma vez em cada estudo.



Figura 03 – Palavras-chave utilizadas nos estudos selecionados.

Fonte: elaborado pelo autor (2022)

Para análise da qualidade de vida relacionada à saúde dos portadores da síndrome foram utilizadas 03 estratégias, como pode ser visto na figura 04. Assim é possível identificar a variedade de apreciação do estudos de acordo com a área de cada estudo.



Figura 4 – Estratégias para avaliar a qualidade de vida relacionada à saúde

Fonte: elaborado pelo autor (2022)

## DISCUSSÃO

Salientamos que nos estudos analisados foram realizados questionários, entrevistas e observação dos indivíduos portadores da síndrome, cerca de 285 pacientes acometidos. Destes pacientes alguns possuem a forma grave e outros sintomas mais leves. Por sua vez, 17,9 % de pacientes apresentaram queixas urinárias decorrente da síndrome sendo as mulheres com maior prevalência para desencadear esse sintoma.

O comprometimento da marcha, problemas de equilíbrio e quedas têm um impacto negativo na independência nas AVD e na qualidade de vida dos pacientes acometidos pela Paraplegia Espástica Hereditária e apresenta-se como queixa principal em cerca de 55%.

Para a discussão dividimos os achados em dois pontos: 1) método para análise da qualidade de vida dos indivíduos acometidos pela síndrome de SPOAN 2) o comprometimento marcha como principal determinante na qualidade de vida dos indivíduos acometidos pela síndrome de SPOAN.

### **Método para análise da qualidade de vida dos indivíduos acometidos pela síndrome de SPOAN**

O estudo de Braschinsky et al. (2019) utilizou-se do método MOS 36-Item Short-Form Health Survey (SF-36), que consiste de 36 itens incluídos em medidas de formato longo desenvolvidas para o Medical Outcomes Study. O método aborda oito conceitos de saúde: funcionamento físico, dor corporal, limitações de papel devido a problemas de saúde física, limitações de papel devido a problemas pessoais ou emocionais, saúde mental geral, funcionamento social, energia/fadiga e percepções gerais de saúde. Braschinsky et al. (2019) corroborando com Galvão et al. (2019) o nível de escolaridade pode afetar a QVRS vivenciada pelos pacientes com HSP.

Ainda, é possível destacar o envolvimento urinário comum nas paraplegias espásticas hereditárias (HSPs), e Schneider et al. (2015) trouxe a temática como foco no seu estudo. Os autores caracterizaram as queixas urinárias em pacientes de 13 a 54 anos escalas de avaliação clínica validadas (SCOPA-AUT). A escala foi desenvolvida para avaliar sintomas autonômicos em pacientes com Atrofia de Múltiplos Sistemas (AMS). A escala é autoperenchida pelos pacientes e é composta por 25 itens que avaliam os seguintes domínios: gastrointestinal (7), urinário (6), cardiovascular (3), termorregulatório (4), pupilomotor (1) e sexual (2 itens para homens). e 2 itens para mulheres).

Segundo Klimpe et al. (2012) pacientes acometidos por HSP apresentaram um ou mais problemas urológicos, mais comumente noctúria e urgência. A incontinência foi mais grave nas mulheres, correlacionando-se com SCOPA-AUT. O estudo de Schneider et al. (2015) trouxe que a incontinência foi mais grave nas mulheres, correlacionando-se com a qualidade de vida globalmente reduzida, mais em mulheres. Cerca de 31 pacientes receberam medicação oral e 04 pacientes receberam toxina botulínica intravesical. No entanto, mais de um terço dos pacientes permaneceram sem tratamento.

Para uma melhor qualidade de vida dos pacientes é necessário tratar as queixas urinárias presentes nos portadores da síndrome, pois em sua maioria, apresentam sintomas passíveis de tratamento.

## **O comprometimento marcha como principal determinante na qualidade de vida dos indivíduos acometidos pela síndrome de SPOAN**

A paraplegia espástica hereditária (HSP) causa distúrbio progressivo da marcha devido à degeneração do trato corticoespinhal. Para avaliar seu impacto na Qualidade de Vida Relacionada à Saúde (QVRS), analisamos a correlação da QVRS com a gravidade da doença e os sintomas clínicos no HSP (Klimpe et al. 2012).

A QVRS foi avaliada pelo Short-Form 36 (SF-36) Mental and Physical Component Summary Score (MCS e PCS) em 143 pacientes com HSP. A gravidade da doença foi avaliada pela Spastic Paraplegia Rating Scale (SPRS) e pontos de referência da capacidade de caminhar. Pacientes com HSP 'pura' ou 'complicada' foram comparados.

O estudo de Klimpe et al. (2012) e Schneider et al. (2015) trouxeram que os pacientes são mais afetados pelas restrições físicas de sua doença, mas a saúde mental também é prejudicada. A QVRS é um parâmetro válido no HSP que deve ser considerado nos próximos ensaios terapêuticos.

## **CONSIDERAÇÕES FINAIS**

A Síndrome SPOAN, um tipo de HAS complexa, acomete em seus portadores mais de uma via ou região no sistema nervoso central. Acometidos pela síndrome possuem diversos sintomas que reduzem a qualidade de vida.

Esta revisão buscou apresentar os principais acometimentos da síndrome, bem como análise da qualidade de vida destes pacientes de acordo com escalas de estudos publicados.

Então, foi entendido que pacientes caracterizados como síndrome complicada possuem menor qualidade de vida independente das escalas utilizadas. Outrossim, pacientes do sexo feminino apresentam em sua maioria queixas urinárias o que corrobora com a redução da qualidade de vida.

Ainda, é digno de nota a questão de trabalhar além de fatores físicos relacionados a síndrome também se faz necessário o acompanhamento da saúde mental como fator determinante para uma melhor qualidade de vida dos portadores da síndrome de SPOAN.

## REFERÊNCIAS

DEPIENNE C, STEVANIN G, BRICE A, DURR A. **Hereditary spastic paraplegias: an update.** *Curr Opin Neurol* 2007;20: 674–80.

PANWALA TF, ROCIO GS, VIZCARRA JÁ , GARCIA AG, VERMA S. Childhood-Onset Hereditary Spastic Paraplegia (HSP): **A Case Series and Review of Literature.** *Pediatric Neurology*, Vol. 130, 2022. Pages 7-13. ISSN 0887-8994. <https://doi.org/10.1016/j.pediatrneurol.2022.02.007>

PIVETTA M. **Unões consanguíneas provocam uma forma desconhecida de deficiência em cidade do Nordeste. SPOAN uma nova doença.** *Revista FAPESP [Internet]*. 2005 July [cited 2010 Nov 10]. Available from

SANTOS S, PAIVA J, KOK F. **Aconselhamento Genético pelas Ondas do Rádio. Genética na Escola.** SBG [Internet]. 2009 [cited 2010 July 20];03(03):4-6. Available from: [http://www.geneticanaescola.com.br/ano4vo11/MS06\\_002.pdf](http://www.geneticanaescola.com.br/ano4vo11/MS06_002.pdf)

SCHÜLE R, WIETHOFF S, MARTUS P, et al. **Hereditary spastic paraplegia: Clinicogenetic lessons from 608 patients.** *Ann Neurol*. 2016;79:6 46-58

SILVA GA DA, COSTA JN DA, ARAÚJO TL DE, CARVALHO ZMDEF, SOUZA AMA E, BRAGA VAB. **Qualidade de vida em portadores de lesão medular: estudo de revisão de literatura.** *Ver enferm UFPE on line [Internet]*. 2009 Oct/Dec [cited 2012 June 15];3(4)1050-6. Available from: [http://www.ufpe.br/revistaenfermagem/index.php/revista/article/view/118/pdf\\_973](http://www.ufpe.br/revistaenfermagem/index.php/revista/article/view/118/pdf_973) doi:10.5205/reuol.581-3802-1-RV.0304200933