



SÍNDROME SPOAN: UMA QUESTÃO DE CONSANGUINIDADE E DE CONQUISTA DE DIREITOS

SPOAN SYNDROME: A MATTER OF CONSANGUINITY AND OF CONQUEST OF RIGHTS

SÍNDROME SPOAN: UNA CUESTIÓN DE CONSANGUINIDAD Y DE CONQUISTA DE DERECHOS

Larissa Costa Oliveira¹, Renata Borges de Vasconcelos², Eliana Barreto Fixina³

RESUMO

Objetivos: refletir sobre a influência dos casamentos consanguíneos na determinação da Síndrome SPOAN e a assistência à saúde oferecida aos portadores da síndrome tendo em vista a Política Nacional de Saúde da Pessoa Portadora de Deficiência. **Método:** estudo reflexivo baseado em revisão de literatura. **Resultados:** a Síndrome SPOAN, acomete o sistema Nervoso Central. Apresenta evolução progressiva e por isso os portadores necessitam de uma assistência que priorize a qualidade de vida, para isso a Política Nacional de Saúde da Pessoa Portadora de Deficiência (PNSPPD) deve fazer-se presente na construção da cidadania desses sujeitos. **Conclusão:** a Política Nacional de Saúde da Pessoa Portadora de Deficiência deve nortear as ações em saúde desenvolvidas pelo poder local, para que sejam efetivas na promoção da qualidade de vida dos pacientes. **Descritores:** SPOAN; Optic atrophy; Hereditary Spastic Paraplegia.

ABSTRACT

Objectives: to reflect on the influence of consanguineous marriages in determining SPOAN syndrome and health care offered to patients with the syndrome in view of the National Health Policy of Persons with Disabilities. **Method:** reflective study based on literature review. **Results:** SPOAN syndrome, affects the central nervous system. Features progressive evolution and why carriers need assistance that prioritizes quality of life, for that the National Health Policy of Persons with Disabilities (PNSPPD) must be present in the construction of citizenship of these subjects. **Conclusion:** The National Health Policy of Persons with Disabilities should underpin health actions undertaken by local authorities, to be effective in improving the quality of life of patients. **Descriptors:** SPOAN; Optic atrophy; Hereditary Spastic Paraplegia.

RESUMEN

Objetivos: reflexionar sobre la influencia de los matrimonios consanguíneos en la determinación de síndrome Sp oan y la atención sanitaria ofrecida a los pacientes con el síndrome de visión de la Política Nacional de Salud de las Personas con Discapacidad. **Método:** estudio reflexivo sobre la base de revisión de la literatura. **Resultados:** Síndrome Sp oan, afecta al sistema nervioso central. Características evolución progresiva y por qué las compañías necesitan asistencia que da prioridad a la calidad de vida, para que la Política Nacional de Salud de las Personas con Discapacidad (PNSPPD) debe estar presente en la construcción de la ciudadanía de estos temas. **Conclusión:** la Política Nacional de Salud de las Personas con Discapacidad debe sustentarse en acciones de salud llevadas a cabo por las autoridades locales, para ser eficaz en la mejora de la calidad de vida de los pacientes. **Descriptores:** Sp oan; Atrofia óptica; Paraplejia Espástica Hereditaria.

¹Enfermeira, Universidade do Estado do Rio Grande do Norte/UERN. Mossoró (RN), Brasil. E-mail: larissa_alane@hotmail.com; ²Enfermeira Especialista em Auditoria em Serviços de Saúde, Faculdade de Ciências Sociais Aplicadas/FACISA. Mossoró (RN), Brasil. E-mail: renatinha_borginha@hotmail.com; ³Enfermeira, Docente, Doutoranda em Ciências da Saúde, Universidade Federal do Rio Grande do Norte/UFRN. Natal (RN), Brasil. E-mail: elifixina@hotmail.com

INTRODUÇÃO

Em 2005, pesquisadores do Centro de Estudos do Genoma Humano e do Hospital das Clínicas da Universidade de São Paulo (USP) descobriram uma nova doença neurodegenerativa e a descreveram em um artigo publicado na revista norte-americana *Annals of Neurology*. A doença de herança autossômica recessiva foi denominada síndrome SPOAN (do acrônimo Spastic Paraplegia, Optic atrophy, and Neuropathy) cuja caracterização inicial foi realizada em indivíduos originários de Serrinha dos Pintos localizada no alto oeste potiguar.

Estima-se que um em cada sete moradores do município seja portador da mutação associada à doença em estado heterozigoto. Serrinha está entre os 50 municípios do Brasil com maior índice de indivíduos portadores de deficiência e, certamente, a alta prevalência da síndrome SPOAN contribui para isso.¹

Reconhecendo a alta prevalência de indivíduos portadores de deficiência física no alto oeste, com atenção particular à recente descoberta da síndrome SPOAN na macrorregião onde residimos, e que a legislação garante acesso à promoção da saúde, atendimento médico diferenciado, visita domiciliar e programas de saúde específicos, de forma que as pessoas portadoras de deficiência tenham acesso à rede de modo integral, associada ao fato que durante o estágio curricular supervisionado realizado na região do alto oeste potiguar, mesma região da cidade de Serrinha dos Pintos, nos deparamos com um paciente portador da síndrome SPOAN, pudemos observar a escassez de fontes bibliográficas a respeito do tema e o pouco conhecimento por parte dos acadêmicos e profissionais de saúde apesar da alta prevalência de casos da síndrome na região.

Em visitas ao município notamos o quão deficiente é a assistência direcionada aos portadores de SPOAN, motivando-nos a refletir sobre a influência dos casamentos consanguíneos na determinação da Síndrome SPOAN e a assistência à saúde oferecida aos portadores da síndrome tendo em vista a Política Nacional de Saúde da Pessoa Portadora de Deficiência/PNSPPD.

● **SPOAN: um caso familiar**

Segundo dizem em Serrinha dos Pintos, no interior do Rio Grande do Norte, Nordeste do Brasil, tudo começou com Maximiniano que chegou à cidade para casar com Antônia, filha de Pedro Queiroz. O velho mulherengo que contraiu sífilis, assim que se viu viúvo, casou

com uma sobrinha de Antônia. A partir daí, perfazendo um período de cerca de 200 anos, a tal sífilis se instalara no sangue da família, que cresceu e virou uma cidade onde todos são, em maior ou menor grau, parentes.²

This syndrome was already recognized in this region by the end of 19th century and at least six more individuals were reportedly affected. Interestingly, the concept that this condition is genetically determined was not present in the community, and several other reasons were evoked to explain this phenomenon, most of them related to syphilis.^{3:731}

Ao se fazer uma discussão sobre a permanência ainda hoje, de explicações sincréticas para os fenômenos naturais e sociais mesmo num período em que há difusão de educação, faz menção à tradição de casamento consanguíneo de Serrinha dos Pintos e afirma que, como qualquer outra doença em que se encontre a transmissão de forma recessiva, como é o caso da nova entidade, a frequência de indivíduos afetados aumenta com essa prática.⁴

Ao analisar sobre o que dizem na cidade sobre o “Velho Maximiniano” foi observado que “a narrativa não somente explica a origem e a herança da doença como também ao negar a sua relação com a consanguinidade, possibilita que essas pessoas mantenham e valorizem práticas de casamento consanguíneo”.^{4:8}

Analisando a árvore genealógica da família, a bióloga pesquisadora Silvana Cristina dos Santos referiu que a doença começou no casamento de Pedro Queiroz e Maria Alexandrina, pais de Antônia, mulher de Maximiniano. O casal teve três filhos, que tinham o gene defeituoso. Quando seus netos e bisnetos começaram a casar entre si, a doença apareceu. A sífilis do velho Maximiniano, portanto não se associa com seu surgimento. O que acontece é que entre os séculos XVI e XIX acreditava-se que a sífilis estava ligada a males hereditários e até hoje essa crença é presente entre as famílias de Serrinha dos Pintos.²

Casamentos consanguíneos sempre foi um hábito local e tais casamentos representam um maior risco de gerar indivíduos com alguma doença. Beiguelman menciona que, entre os indivíduos afetados por doenças de herança autossômica recessiva, a porcentagem dos que são filhos de casais consanguíneos pode atingir cifras muito altas, uma vez que tais casais têm maior probabilidade de gerar filhos homozigotos do que os não-consanguíneos.⁵

Em 2005, Macedo-Souza e colaboradores do Centro de Estudos do Genoma Humano e do Hospital das Clínicas da Universidade de São Paulo (USP) descreveram em um artigo publicado na revista norte-americana *Annals of Neurology* a síndrome de Serrinha e a caracterizou como uma complicada forma de Paraplegia Espástica Hereditária (PEH) previamente desconhecida.³ A nova condição clínica foi descrita numa grande família com um número enorme de uniões consanguíneas, com 25 indivíduos afetados, dos quais 22 foram avaliados.

O termo “Paraplegia Espástica Hereditária” ou “Paraparesia Espástica Hereditária” foi descrito em 1880 usado para descrever um grupo de doenças neurodegenerativas hereditárias.

Paraplegia Espástica Hereditária (PEH) não é uma doença única, mas sim um grupo de desordens clinicamente e geneticamente diferentes caracterizado por espasticidade e fraqueza muscular bilateral, simétrica, de progressão insidiosa começando pelos membros inferiores.⁶

PEH é classificada como “simples” (fraqueza dos membros inferiores, urgência urinária e diminuição da sensação de vibração nos dedos dos pés) ou “complicada” quando outros déficits neurológicos estão presentes.⁶

A Síndrome SPOAN, um tipo de PEH complexa, acomete em seus portadores mais de uma via ou região no sistema nervoso central. De modo geral, os sinais que acompanham a PEH complexa são: espasticidade, fraqueza, hiperreflexia, e sinal de Babinski, que caracterizam as PEH puras, acrescidos de déficits neurológicos ou não-neurológicos, incluindo neuropatia motora e periférica, atrofia óptica, atraso mental, demência, entre outros.⁷

Sobre as PEHs, foi observado:

the age of onset of HSP varies from infancy to the eighth decade. The prevalence of HSP was found to be between 2.0 to 9.6/100000 [...]. Autosomal dominant inheritance of HSP is the most common mode of HSP and responsible for about 80% of HSP cases.^{8:571}

Vários estudos moleculares foram realizados com o objetivo de apontar os mecanismos envolvidos na degeneração que caracteriza a PEH, sem, no entanto, ter êxito. Algumas hipóteses foram apontadas. A explicação pode vir da falta de produção de Adenosina Trifosfato (ATP) nessas fibras, por deficiência de mitocôndrias e outras organelas. Os genes que respondem por esse processo bloqueiam o transporte dessas substâncias ao longo do axônio e os mais longos ficam mais suscetíveis a essa

interrupção, explicando porque a degeneração ocorre em tipos celulares tão específicos. Uma segunda hipótese seria anormalidade na mielinização dos axônios induzida por um tráfego intracelular anormal.⁷

A nova PEH descoberta em Serrinha dos Pintos foi denominada síndrome SPOAN. Esta nova entidade refere-se a uma síndrome neurodegenerativa, progressiva, de herança autossômica recessiva. Propôs-se o acrônimo SPOAN (spastic paraplegia, optic atrophy, and neuropathy) para essa complexa síndrome. “It is estimated that 1 in every 170 inhabitants of Serrinha dos Pintos (population in 2000: 4,250) is affected by SPOAN”.^{9:4}

Como a grande maioria das outras PEHs de caráter recessivo, ainda não se sabe em qual gene está a mutação que causa a doença. Uma análise de amostras de Ácido Desoxirribonucléico (DNA) de moradores da cidade aponta para a região 11q13. Até hoje, não foi identificada nenhuma doença neurológica associada a genes nessa região do cromossomo 11.⁹ Contudo, uma PEH também complexa, porém de herança autossômica dominante, denominada Síndrome de Silver, foi identificada na região 11q12-14, vizinha àquela candidata para determinar a síndrome SPOAN.³

Apesar de ter localizado a região onde se encontra o gene responsável pela síndrome, a mesma contém pelo menos 143 genes, dos quais 96 são ativados no tecido nervoso. Dito de outra forma é necessário encontrar um gene específico dentro de quase uma centena.¹⁰

Clinicamente, a síndrome SPOAN é caracterizada por:

1. *Non-progressive congenital optic atrophy;*
2. *spastic paraplegia with onset in infancy;*
- and 3. *juvenile progressive motor and sensory axonal neuropathy. Additional common findings were dysarthria, spine deformity, and joint retractions, as well as startle response following unexpected noises.*^{11:382}

A característica clínica mais frequente nos indivíduos afetados pela SPOAN é atrofia congênita do nervo óptico, presente já nos primeiros meses de vida e, aparentemente, não progride. O nistagmo fixo, movimentos involuntários anormais do globo ocular, presente já ao nascimento, reduz o campo de visão dos pacientes.³

Symptoms related to optic atrophy were recognized early in life and apparently were not progressive. Fixation nystagmus was observed in 18 patients (82%) and was caused by subnormal vision, which was seen in 21 of 22 patients (95.5%) who had pale optic disks.^{3:731}

Os sinais de aparecimento de déficit motor surgem geralmente antes de um ano de vida. As anormalidades do desenvolvimento motor e paraplegia espástica progressiva nos membros inferiores levam o paciente a desenvolver uma marcha realizada na ponta dos pés. Na maioria das vezes, essas anormalidades não impedem de os pacientes, mesmo que precocemente fragilizados, consigam se locomover até por volta de 10 anos de idade, quando então essa marcha é perdida. O uso de auxílio como andador e bengalas, geralmente são usados até os 20 anos, quando então se tornam insuficientes fazendo com que o uso da cadeira de rodas seja imprescindível. O acometimento dos membros inferiores sempre precede o dos superiores, e geralmente a deficiência dos primeiros é mais intensa.¹⁰

Alguns habitantes da cidade dizem que certas crianças afetadas já nascem meio “molinhas”, aparentemente sem muita firmeza para se sentar ou mesmo engatinhar. Mas mesmo esses doentes mais precocemente fragilizados geralmente conseguem se locomover, sozinhos ou amparados, com quedas e tropicões frequentes, até uma certa idade, em geral em torno dos 10 anos.^{10:2}

Quanto à instalação da neuropatia motora e sensitiva, geralmente se percebe a ocorrência de atrofia muscular distal, ocorrendo na maioria das vezes em pacientes com mais de 20 anos e não se percebe qualquer sinal de fasciculação. Há uma sobreposição de sinais piramidais e periféricos e, por isso, os reflexos proximais são obtidos mais facilmente que os distais. A hiperhidrose, a alteração na sensibilidade tátil, e a falta de sensibilidade profunda distal, são sinais frequentes entre as pessoas acometidas pela síndrome.³ Complementa-se a esse conceito que mesmo em fases mais avançadas não há mudança na percepção à dor e temperatura.⁷

Outra característica muito frequente entre os pacientes com SPOAN é a disartria associada com baixo tom de voz, também acometendo indivíduos com mais de 20 anos. Tais disfunções às vezes são tão intensas ao ponto de comprometer a compreensão da fala de alguns pacientes.³

Uma resposta motora abrupta quando são pegos de surpresa por um som inesperado é uma particularidade vista nesses pacientes. Interessante que até mesmo nos que não esboçam quaisquer movimentos voluntários nos membros inferiores, apresentam esse tipo de contrações musculares involuntárias nessas condições. Esse evento está presente em todos os pacientes com SPOAN, observada até mesmo depois da fase adulta, sendo

facilmente provocada, incluindo casos mais severos e avançados da doença.³

Todos os pacientes examinados que apresentam graus variados de limitação apresentam deformidades na coluna e articulares, associadas à limitação na mobilidade em especial das articulações do tornozelo, joelho, punho e cotovelo. Graus variados de cifose cervicotorácica e escoliose são características muito comuns entre esses pacientes podendo alcançar graus tão severos que chegam a impossibilitar o indivíduo de sentar de forma independente.³

A intensidade do quadro clínico pode variar entre os pacientes, entretanto a doença é completamente perspicaz, e seus efeitos sobre a qualidade de vida dos afetados pela síndrome chegam a ser devastadores. Apesar disso, os pacientes não apresentam alteração cognitiva, nem atraso mental, ataxia ou surdez não fazendo parte, portanto, dos sintomas clínicos da síndrome SPOAN.¹⁰

É importante mencionar que a combinação de PEH com neuropatia axonal, disartria e atrofia congênita do nervo óptico como observados nos pacientes com a síndrome em Serrinha dos Pintos, nunca foi descrita anteriormente.³

As PEHs com herança autossômica recessiva se apresentam na grande maioria como a forma complexa. Em Dillmann et al descreve-se um estudo com dois afetados em uma família consanguínea que albergava a associação de espasticidade progressiva desde infância, neuropatia periférica e atrofia óptica progressiva iniciados na adolescência. A doença relatada por Dillmann et al também apresentava um padrão autossômico recessivo assim como na síndrome SPOAN.¹²

A diferença entre as duas entidades se dá pelo início mais tardio da atrofia óptica e pela evolução insidiosa da espasticidade da PEH.¹

Recentemente, um estudo buscou avaliar o desempenho motor e funcional de 61 indivíduos com SPOAN compreendidos numa faixa etária de 5 a 72 anos de idade. O mesmo revelou que a espasticidade apresenta uma distribuição bimodal, com o grau 1 (mínimo) e 4 (máximo). A força de preensão da mão mostrou correlação inversa com a idade. Com isso, concluiu-se que a combinação de paraplegia espástica de início precoce com polineuropatia progressiva faz da síndrome SPOAN uma condição incapacitante.⁹

In summary, this investigation allows quantify the motor and functional performance of 61 individuals diagnosed with SPOAN and suggests that this complicated form of HSP has a lifelong progression. Specific scales for HSP did not

appreciate disease progression, as functional deterioration of lower limbs is an early event and achieves a maximum before 20 years of age.^{9:6}

Nas PEHs, os estudos de imagem do encéfalo e da medula espinhal por Ressonância Magnética (RM) são em geral normais. Só nas formas complicadas, como é o caso de SPOAN, o estudo da condução nervosa com eletroneuromiografia pode mostrar comprometimento sensitivo e motor com características axonal dos nervos periféricos.

Os pesquisadores do Centro de Estudos do Genoma Humano e do Hospital das Clínicas da USP utilizaram-se da RM, que não mostrou alteração, e da eletroneuromiografia que revelou as características típicas anteriormente citadas das PEHs complicadas. Utilizou-se ainda do eletroretinograma e do estudo do líquido cefaloraquidiano que não mostraram quaisquer alterações. Alguns pacientes apresentaram deformidades da coluna na radiografia características de escoliose.

Diante do quadro clínico ora mencionado Pivetta enfatiza que os efeitos da doença são devastadores com grandes repercussões sobre a qualidade de vida dos afetados, sobretudo por afetar uma população rural e carente como a de Serrinha, “que acredita, de forma folclórica, a origem da nova doença a uma sífilis hereditária de um antigo e mulherengo ancestral que teria se espalhado pelo sangue da família”.^{10:1}

A compreensão da relação entre consanguinidade e a manifestação da doença genética é fundamental para que os habitantes de Serrinha dos Pintos possam tomar decisões reprodutivas visando à prevenção do nascimento de mais pessoas afetadas.¹³

Na síndrome SPOAN, os sintomas progridem com o passar dos anos e os indivíduos acometidos se fecham em suas casas vivendo apartados do dia-a-dia, recolhidos, totalmente dependentes dos cuidados de familiares. Privados do adequado acompanhamento médico, ninguém recebe qualquer forma de tratamento com vistas a reduzir a rigidez e o enfraquecimento dos membros.¹⁰

De acordo com o que foi referido acima as pessoas portadora dessa síndrome ficam a margem de uma assistência digna que já é garantido por lei no decreto 914, e na Política Nacional de Saúde da Pessoa Portadora de Deficiência, por exemplo.

Disposto na Lei nº 7.853, o decreto 914, de 6 de setembro de 1993 institui a Política Nacional para a Integração da Pessoa Portadora de Deficiência regulamentada mais

tarde pelo decreto nº 3.298/1999.¹⁴ Em síntese nessa política ficaram estabelecidas as normas com relação à saúde, educação, habilitação e reabilitação, trabalho, cultura, desporto, turismo, lazer e acessibilidade.¹⁴ Ela materializa um instrumento que compreende o conjunto de orientações normativas que objetiva assegurar o pleno exercício dos direitos individuais e sociais das pessoas portadoras de deficiência.¹⁵

A Portaria GM/MS 1060, de 5 de junho de 2002, que instituiu a Política Nacional de Saúde da Pessoa Portadora de Deficiência (PNSPPD) que está direcionada para incluir as pessoas portadora de deficiência em toda a rede de assistência do SUS, prima pela reabilitação, proteção a sua saúde e a prevenção dos agravos que determinem o aparecimento de deficiências, mediante a articulação de setores da sociedade e a própria sociedade.¹⁶

Maior já refere tal realidade quando menciona que apesar desse progresso, a demanda ainda está longe de ser coberta. Isso ocorre especialmente nas áreas rurais e nas regiões mais carentes do Brasil.¹⁷

A pesquisadora Silvana Santos aponta para a necessidade de concentrar os estudos na doença SPOAN em Serrinha, no intuito de melhorar a qualidade de vida dos afetados, em especial dos mais jovens que podem usufruir da assistência fisioterápica e manter uma boa postura.

Os estudos que dão conta dessa necessidade devem abordar seis domínios principais: a saúde física, o estado psicológico, níveis de independência, o relacionamento social, as características ambientais e o padrão espiritual. Para conseguir abstrair tais domínios da realidade dos portadores de deficiência são necessários instrumentos ou questionários que consigam medir subjetivamente as condições de bem estar dos indivíduos conseguindo com isso uma avaliação mais completa do impacto da doença e de seu tratamento na vida dos pacientes.¹⁸

CONCLUSÃO

A Política Nacional para a Integração da Pessoa Portadora de Deficiência ressalva a relevância de alguns fatores de fundamental importância para a promoção da saúde e qualidade de vida: educação, habilitação e reabilitação, trabalho, cultura, desporto, turismo, lazer e acessibilidade e é reconhecido perante a Constituição Federal de 1988 o quão importante são esses fatores para se ter uma vida de qualidade. A negação das normas previstas pela Política Nacional para a

Integração da Pessoa Deficiente, seja de forma relativa ou absoluta, reflete na qualidade de vida dos pacientes, para com os serviços a eles oferecidos, apesar de garantidos por lei.

No que tange ao setor saúde, deve-se ter um planejamento contínuo com avaliação periódica das repercussões da assistência e atenção à saúde na vida dessas pessoas.

A Política Nacional de Saúde da Pessoa Portadora de Deficiência deve servir de guia nos planejamentos das ações a serem desenvolvidas com a população e pacientes portadores de SPOAN no município de Serrinha dos Pintos/RN, bem como nas avaliações que devem ser realizadas diante da assistência que é oferecida a esses usuários.

Para que as diretrizes dessa política se concretizem, faz-se necessária a atuação conjunta do poder público local compromissado e dos profissionais Médicos e a equipe de Enfermagem. Caso contrário, os profissionais se veem obrigados a ficar olhando o tempo passar e os pacientes irem se rendendo conscientemente às imposições da doença e às restrições econômico-sociais locais.

Por fim, os profissionais de saúde que assistem aos usuários portadores de SPOAN devem munir-se de informações suficientes sobre a síndrome e reconhecer que as pessoas com SPOAN têm particularidades que os colocam em situação ímpar frente aos demais cidadãos de Serrinha dos Pintos.

Deve-se reconhecer que as condições de saúde e demais setores sociais se fazem fundamentais para garantir uma qualidade de vida adequada a essas pessoas e que, por isso, se faz necessário a elaboração e implementação de políticas públicas a nível local que venham a favorecer os portadores da Síndrome SPOAN.

Para tanto, reconhecemos a necessidade de estudos diagnósticos com o intuito de visualizar as reais necessidades e com isso promover novas discussões, apontando novos horizontes para os profissionais de saúde responsáveis pela atenção desses pacientes, em especial médicos e enfermeiros.

REFERÊNCIAS

1. Souza L. Investigação genética de duas novas doenças neurodegenerativas: síndrome SPOAN (Spastic Paraplegia With Optic Atrophy and Neuropathy) e SPG 34 [tese de doutorado]. São Paulo: Instituto de Biociências da Universidade de São Paulo; 2008.
2. Lage A. Doença degenerativa é descoberta no RN. Folha de São Paulo. 2005 July 25;

Seção: s/n[cited 2010 July 20]. Available from:

http://www.integrando.org.br/article.php3?id_article=317.

3. Macedo-Souza LI, Kok F, Santos S, Amorim SC, Starling A, Nishimura A, et al. Spastic Paraplegia, Optic Atrophy, and Neuropathy Is Linked to Chromosome 11q13. Ann Neurol [Internet]. 2005 May [cited 2010 Nov 10];57(5):730-7. Available from:

<http://143.107.29.50/wordpress/wp-content/uploads/2011/04/2005-macedo.souza-kok-santos-amorim-starling-nishimura-lezirovitz-lino-zatz.pdf>

4. Siedschlag AC. Idéias Cotidianas sobre herança biológica na perspectiva das teorias de evolução cultural [dissertação de mestrado]. São Paulo: Universidade Federal de São Paulo; 2008.

5. Beiguelman B. Genética de Popuações Humanas. Ribeirão Preto: SBG; 2008.

6. Fink Jk. Hereditary spastic paraplegia. Curr Neurol Neurosci Rep [Internet]. 2006 Feb [cited 2010 Nov 15];6(1):65-76. Available from:

<http://www.springerlink.com/content/w8824635p22747nr/>

7. Vieira FdeS, Aily SM. Análise Funcional de Pacientes com SPOAN: Paraplegia Espástica com Atrofia Óptica e Neuropatia. [tese de especialização na Internet]. São Paulo: Universidade Federal de São Paulo; 2007 [cited 2010 Sept 20]. Available from: <http://www.latoneuro.com.br/TCC/TCC2006/FULVIAESOLANGE2006.PDF>.

8. Klebe S, Stolze H, Kopper F, Lorenz D, Wenzelburger R, Volkmann J, et al. Gait analysis of sporadic and hereditary spastic paraplegia. J Neurol [Internet]. 2004 May [cited 2010 Nov 10];251(5):571-8. Available from:

<http://www.springerlink.com/content/fraav6cl2v771ut3/>

9. Graciani Z, Santos S, Macedo-Souza LI, Monteiro CBdeM, Veras MI, Amorim S, et al. Motor and functional evaluation of patients with spastic paraplegia, optic atrophy, and neuropathy (SPOAN). Arq Neuropsiquiatr [Internet]. 2010 Feb [cited 2010 Nov 10];68(1):3-6. Available from:

http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0004-282X2010000100002&lng=pt&nrm=iso

10. Pivetta M. Uniões 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:

http://www.revistapesquisa.fapesp.br/site_teste/?art=2864&bd=1&pg=2&lg=.

11. Macedo-Souza LI, Kok F, Santos S, Licinio L, Lezirovitz K, Cavaçana N, et al. Spastic Paraplegia, Optic Atrophy, and Neuropathy: New Observations, Locus Refinement, and Exclusion of Candidate Genes. *Ann Hum Genet* [Internet]. 2009 May [cited 2010 Sept 8];73(3):382-7. Available from:

<http://genoma.ib.usp.br/wordpress/publicacoes/publicacoes/2009-macedo-souza-zatz.pdf>.

12. Dillmann U, Heide G, Dietz B, Teshmar E, Schimrigk K. Hereditary motor and sensory neuropathy with spastic paraplegia and optic atrophy: report on a family. *J Neurol* [Internet]. 1997 Sept [cited 2010 Nov 10];244(9):562-5. Available from:

<http://www.springerlink.com/content/62c36u33qm19w11r/>

13. 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/ano4vol1/MS06_002.pdf.

14. Lei nº 7.853, de 24 de outubro de 1989 (BR). Dispõe sobre o apoio às pessoas portadoras de deficiência, sua integração social, sobre a Coordenadoria Nacional para Integração da Pessoa Portadora de Deficiência - Corde, institui a tutela jurisdicional de interesses coletivos ou difusos dessas pessoas, disciplina a atuação do Ministério Público, define crimes, e dá outras providências. *Diário Oficial da União* [Internet]. 1989 Oct 24 [cited 2010 Aug 15]. Available from:

http://www.planalto.gov.br/ccivil_03/Leis/L7853.htm

15. Decreto nº 914, de 6 de setembro de 1993. Institui a Política Nacional para a Integração da Pessoa Portadora de Deficiência, e dá outras providências. *Diário Oficial da União* [Internet]. 1993 Sept 6 [cited 2009 Aug 18]. Available from:

http://www.planalto.gov.br/ccivil_03/decretos/d0914.htm>

16. Portaria nº 1060, de 05 de junho de 2002. Dispõe sobre a reabilitação da pessoa portadora de deficiência, a proteção a sua saúde e a prevenção dos agravos que determinem o aparecimento de deficiências, mediante o desenvolvimento de um conjunto de ações articuladas entre os diversos setores da sociedade e a efetiva participação da sociedade. *Diário Oficial da União* [Internet]. 2002 June 5 [cited 2010 Aug 29]. Available from:

<http://dtr2001.saude.gov.br/sas/PORTARIAS/Port2002/Gm/GM-1060.htm>

17. Maior IMMdeL. Políticas públicas sociais para as pessoas portadoras de deficiência no Brasil. *Cadernos de Pesquisa*. SBG [Internet]. 1997 [cited 2010 Sept 15];7(s/n):31-47. Available from:

http://www.cebrap.org.br/v1/upload/biblioteca_virtual/politicas_publicas_sociais.pdf.

18. 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. *Rev 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 doi: 10.5205/reuol.581-3802-1-RV.0304200933

Submissão: 20/06/2012

Aceito: 04/03/2013

Publicado: 15/03/2013

Correspondência

Larissa Alane Costa Oliveira

Rua Joaquim Nabuco, 811

Bairro Alto da Conceição

CEP: 59600-300 – Mossoró (RN), Brasil