

HOMOCISTINÚRIA CLÁSSICA: AVALIAÇÃO DO CONHECIMENTO SOBRE A DOENÇA E SUA RELAÇÃO COM A ADESÃO AO TRATAMENTO

SORAIA POLONI;ROBERTA HACK MENDES, CRISTINA BRINCKMANN OLIVEIRA NETTO, CAROLINA FISCHINGER MOURA DE SOUZA, IDA VANESSA DOEDERLEIN SCHWARTZ

Introdução: A homocistinúria clássica (HC) é um erro inato do metabolismo causado pela deficiência de cistationina β -sintase. Trata-se de uma doença crônica, cujo tratamento é polimedicamentoso e dietético. O seguimento deste é essencial para prevenir/evitar a progressão das complicações, e acredita-se que o conhecimento sobre a doença possa ser um fator determinante para a adesão ao tratamento. **Objetivo:** verificar a compreensão dos pacientes e familiares sobre a doença através de questionário construído pelos autores, intitulado “Avaliação de Conhecimentos sobre Homocistinúria”, e comparar o nível de conhecimento com a adesão ao tratamento. **Métodos:** 7 pacientes com HC, provenientes de 5 famílias acompanhadas pelo Serviço de Genética Médica do HCPA, foram avaliados. Os pacientes com HC sem envolvimento cognitivo (n=3) e familiares presentes na consulta (n=5) responderam o questionário. Pelo somatório das respostas corretas, estabeleceu-se um escore de conhecimento, e este foi comparado à adesão ao tratamento, avaliada por meio do comparecimento regular às consultas e uso correto das medicações e dieta. **Resultados e conclusões:** Em relação ao escore de conhecimento, 5 indivíduos obtiveram a classificação “bom”, 2 “ruim”, 1 “regular” e 0/8 “ótimo”. As questões com maior número de acertos foram aquelas relativas ao tratamento e às complicações. Entretanto, observou-se conhecimento deficiente sobre os aspectos genéticos da doença: dois indivíduos relataram não saber se a HC se tratava de uma doença genética, apenas um soube responder o risco de recorrência e nenhum respondeu que se tratava de defeito enzimático. Não foi observada relação entre adesão ao tratamento e conhecimento sobre a doença, mas o estudo teve como limitação o pequeno número de indivíduos avaliados.