

# Riley-Day Project



**Autores:** Aloysio Nery, Marcela Santos

**Orientador:** Dan loureiro

**Coorientador:** Thiago Vaz

Escola Concept (Salvador-BA)

## Introdução

A Disautonomia Familiar (DF), também conhecida por síndrome de Riley-Day, é uma síndrome causada por um padrão de herança genética autossômica recessiva que afeta cerca de 1 em 3.700 indivíduos de ascendência judaica. Na DF, a diminuição da temperatura e da percepção da dor resultam em queimaduras e lesões não reconhecidas, indicativos de déficits sensoriais. Partindo do ponto de inspiração do filme "My Friend Sam - Living for the Moment", identificamos a disautonomia familiar como uma doença instigante e pouco explorada. Entendemos que as contribuições para a melhora da qualidade de vida de seus portadores poderiam ser realizadas, e isso nos motivou a iniciar o presente projeto. O dispositivo que estamos projetando, além de impactar na qualidade de vida dos portadores desta síndrome, pode fornecer informações importantes para pesquisas médicas e o entendimento da síndrome de forma parametrizada e científica.

## Objetivo

Desenvolver um sistema de detecção de temperatura e pressão conectado com um aplicativo para smartwatches que sinalize quando a pessoa está em situação de risco em tempo real, que seja capaz de fornecer dados relevantes sobre este quadro clínico, como a partir de que temperatura as pessoas com DF começam a sentir dor. Estas informações podem ser utilizadas para avaliações médicas por meio da utilização de sensores e programação de seu código fonte.

## Metodologia

O presente projeto se iniciou utilizando a metodologia do Design Thinking. Os estudantes buscaram um problema com os quais possuem empatia, fizeram uma imersão no mesmo através do levantamento bibliográfico e estão desenvolvendo uma solução real para o problema identificado. Durante o presente projeto os estudantes estudaram e expandiram seus conhecimentos de programação básica, genética, fisiologia, anatomia, e utilizam na elaboração do presente Mínimo Produto Viável (MVP). Além disso, os estudantes realizaram diversas pesquisas em sites de códigos de programação para expandir seus conhecimentos e programar um código fonte, base de toda programação, robusto e informativo. Foi montado um sistema com sensores e processadores simples e baratos que pudessem demonstrar a viabilidade da ideia de forma eficiente e com relativo baixo custo. A ideia do MVP parte do princípio do produto alvo, onde uma informação precisa ser captada por um sensor e enviada a um centro de processamento, que pode ser um app ou um software para computador, que anotará as variações parametrizadas no código fonte e as emitirá ao software de processamento, no referido projeto, o Arduino Create.

## Resultados e discussão

Nossos testes demonstram que o Arduino Create é capaz de receber as informações do sensor, enviadas pelo Arduino, e registrar as informações de forma rápida e precisa, gerando um banco com os dados enviados que pode ser exportado da plataforma para tabulação em softwares de análise de dados. Esta informação nos permite utilizar o referido software como base para os testes de como o app a ser desenvolvido no futuro pode processar e enviar os dados captados de cada paciente. Ainda como informações importantes para nossos resultados, os leds que sinalizam a captação das informações nas diferentes faixas de pressão acenderam independentemente e exclusiva, demonstrando que o código permite a análise de parâmetros variados na velocidade programada. Além disso, fica claro que podemos programar diversas faixas de sensibilidade, ajustando à realidade de cada pessoa, ou necessidade para nossas análises.

## Considerações finais

O presente projeto demonstrou que é possível detectar diferentes variações de pressão e enviar estes parâmetros utilizando sensores, leds e códigos de programação computacional. Demonstramos de forma simples que é possível enviar um sinal de alerta para que um o portador seja alertado que está em risco de se lesionar, reduzindo e prevenindo lesões, além de fornecer dados que podem ser utilizados para futuras pesquisas. Apesar de ser apenas um MVP, o presente projeto permite a visualização e estabelecimento de parâmetros básicos para o desenvolvimento de um sistema que possa auxiliar os portadores da Síndrome de Riley-Day a melhorarem sua qualidade de vida, reduzindo danos à sua pele. O presente produto pode ser utilizado junto a um aplicativo projetado para funcionar como um sistema de alerta.

## Referências

- 1 - BLUMENFELD A, SLAUGENHAUPT S, AXELROD FB, et al. **Localization of the gene for familial dysautonomia on chromosome 9 and definition of DNA markers for genetic diagnosis.** Nature Genetics; 4(2):160-4. 1993.
- BRITO GO, SILVA SLR, GRIS EF. **As mazelas de uma vida sem dor.** Revista Dor Online [online]. 2021. Disponível em: <<http://www.dor.inf.br/html/EditoriaisAnteriores/Editorial255.pdf>> Acesso em: 18 ago. 2022.
- CAPSONI S. **From genes to pain: Nerve growth factor and hereditary sensory and autonomic neuropathy type V.** European Journal of Neuroscience; 39(3):392-400. 2014.
- CUAJUNCO MP, LEYENE M, MULL J, et al. **Tissue-specific reduction in splicing efficiency of IKBKAP due to the major mutation associated with familial dysautonomia.** American Journal of Human Genetics; 72(3):749-58. 2003.
- DIETRICH P, DRAGATSIS I. **Familial Dysautonomia: Mechanisms and Models.** Special Series of Articles - 60 Years of The Brazilian Society of Genetics; Genetics and Molecular Biology; 39 (4): 497-514. 2016. Disponível em: <<https://doi.org/10.1590/1678-4685-GMB-2015-0335>> Acesso em: 29 jul. 2022.
- LEFLER S, COHEN MA, KANTOR G, et al. **Familial dysautonomia (FD) human embryonic stem cell derived PNS neurons reveal that synaptic vesicular and neuronal transport genes are directly or indirectly affected by IKBKAP downregulation.** PLoS One; 10(10):e0138807. 2015.
- MACEFIELD VG, NORCLIFFE-KAUFMANN L, LOKEN L, et al. **Disturbances in affective touch in hereditary sensory & autonomic neuropathy type III.** International Journal of Psychophysiology; 93(1):56-61. 2014.
- My Friend Sam: Living for the Moment.** Direção de Toby Reisz. Storyville documentary. 2022. BBC (60 min).
- NORCLIFFE-KAUFMANN L, SLAUGENHAUPT SA, KAUFMANN H. **Familial Dysautonomia: History, Genotype, Phenotype And Translational Research.** Progress in Neurobiology; 152(3): 131-148. 2017. Disponível em: <<https://doi.org/10.1016/j.pneurobio.2016.06.003>> Acesso em: 29 jul. 2022.
- PALMA JA, NORCLIFFE-KAUFMANN L, FUENTE-MORA C, et al. **Current treatments in familial dysautonomia.** New York University School of Medicine, Dysautonomia Center, Department of Neurology [online]. 2014. Disponível em: <<https://dysautonomiacenter.files.wordpress.com/2020/06/current-treatments-fd-pharmacotherapy.pdf>> Acesso em 26 jul. 2022.
- RILEY CM. **Familial autonomic dysfunction.** Journal of American Medical Association.; 149(17):1532-5. 1952.
- RILEY CM, FREEDMAN AM, LANGFORD WS. **Further observations on familial dysautonomia.** Pediatrics; 14(5):475-80. 1954.
- SLAUGENHAUPT SA, BLUMENFELD A, GILL SP, et al. **Tissue-specific expression of a splicing mutation in the IKBKAP gene causes familial dysautonomia.** American Journal of Human Genetics; 68(3):598-605. 2001.
- SWIFT A. **Understanding the effect of pain and how the human body responds.** Nursing Times [online]; 114(3): 22-26. 2018. Disponível em: <<https://cdn.ps.emap.com/wp-content/uploads/sites/3/2018/02/180228-Understanding-the-effect-of-pain-and-how-the-human-body-responds.pdf>> Acesso em: 16 jul. 2022.