a) Área de inscrição: Saúde
b) Modalidade de pesquisa: Estudo de Caso
c) Trabalho a ser apresentado de acordo com:
   - Tema/modalidade de pesquisa: Estudo de Caso

O CUIDAR DE UMA CRIANÇA COM DOENÇA DE POMPE: UM RELATO DE CASO

Eliana Roldão dos Santos Nonose
Ana Paula Keller de Mattos
Regina Aparecida Garcia de Lima

Escola de Enfermagem de Ribeirão Preto da Universidade de São Paulo
eliananonose@hotmail.com

Resumo

O objetivo deste estudo é descrever o caso de uma criança diagnosticada com Doença de Pompe e que faz uso da terapia de reposição enzimática. Os dados foram obtidos por meio de revisão do prontuário, entrevista semiestruturada realizada com a mãe e revisão de literatura. A entrevista foi gravada e transcrita na íntegra. Os resultados apontam para a necessidade de acompanhamento multidisciplinar pois esta doença representa um significante impacto na qualidade de vida dos pacientes e de seus familiares devido os severos déficits funcionais. Logo, o uso da terapia pode elevar a qualidade e o tempo de vida dos pacientes.

Palavras-chave: Doença de Pompe. Terapia de Reposição Enzimática. Enfermagem Pediátrica. Família. Pesquisa Qualitativa.

Abstract

The purpose of this study is to describe the case of a child diagnosed with Pompe Disease and uses enzyme replacement therapy. The data were obtained by medical record review, semi-structured interview with the mother and literature review. The interview was recorded and transcribed completly. The result shows that multidisciplinary follow-up because the Pompe disease impacts in many ways patient and their families' quality of life. Therefore, the use of the therapy can increase the quality and the life time of the patients.

Keywords: Pompe Disease. Enzyme Replacement Therapy. Pediatric Nursing. Family. Qualitative research.

INTRODUÇÃO

A Doença de Pompe (DP), também conhecida como Deficiência de Alfa-Glicosidase Ácida, Deficiência de Maltase Ácida e Doença de Depósito de Glicogênio Tipo II, é causada pela deficiência hereditária da enzima lisossômica alfa-glicosidase ácida (GAA), responsável

pela quebra do glicogênio nos lisossomos das células. Sem atividade suficiente de GAA, o glicogênio acumula-se principalmente nas células musculares, levando à deterioração progressiva da função muscular (HERS, 1963; HIRSCHHORN; REUSER, 2001). Foi descrita pela primeira vez em 1932 pelo cientista holandês Johannes C. Pompe (POMPE, 1932 *apud* KISHNANI *et al.,* 2006; CHIEN; HWU; LEE, *et al.,* 2013).

A DP ainda é considerada uma doença rara devido à um erro congênito do metabolismo. A incidência varia de acordo com a etnia e a região geográfica, sendo mundialmente de 1 para cada 40.000 nascidos vivos, e é maior entre afro-americanos, 1 para cada 14.000 nascidos vivos, europeus da região norte, sendo maior entre europeus do norte de origem holandesa e asiáticos da região sudeste. No Brasil, existem cerca de 120 pacientes identificados (ACADEMIA BRASILEIRA DE NEUROLOGIA, 2018; DASOUKI *et al.*, 2014).

A classificação da DP é baseada na idade de manifestação. Quando surge nos primeiros meses de vida, o que ocorre entre 1 e 2 meses de vida, é classificado como forma infantil ou precoce, e geralmente é letal por volta dos 8 meses de vida se o lactente não receber tratamento. Quando a doença apresenta-se na infância, adolescência ou vida adulta é classificada como tardia, os sintomas aparecem com mais lentidão e o prognóstico é confinamento à uma cadeira de rodas e eventualmente falência respiratória. Entretanto, o tempo para tal progressão tem grande variação, podendo demorar de um ano à 78 anos para essa progressão (CHIEN; HWU; LEE, *et al.,* 2013; DASOUKI *et al.*, 2014; PEREIRA; BERDITCHEVISKY; MARIE, 2008). De acordo com Pereira, Berditchevisky e Marie (2008, p. 273) as principais manifestações da forma infantil são "macroglossia, cardiomiopatia hipertrófica, hipotonia e fraqueza muscular progressivas, arreflexia, déficit de sucção e deglutição, déficit pôndero-estatural, insuficiência respiratória progressiva, hepatomegalia e retardo no desenvolvimento motor".

Atualmente, o tratamento disponível é a Terapia de Reposição Enzimática (TRE) usando GAA recombinante purificada do leite de coelho (Myozyme®) ou métodos de expressão de proteínas com células CHO (Lumizyme®). Tanto os Estados Unidos através de sua agência "*Food and Drug Administration"* (FDA) quanto o *European Medicine Agency* aprovaram uso do Myozyme em 2006 e do Lumizyme em 2010 (CHIEN; HWU; LEE, *et al.,* 2013).

Diante do exposto, é importante discutir sobre os cuidados de enfermagem para a criança com DP e sua família com o intuito de aprimorar a experiência de cuidado com vistas à um

atendimento humanizado e de qualidade inclusive para a população com doenças raras como é o caso das crianças com a DP.

Nesse contexto, este estudo tem como objetivo descrever o caso de uma criança diagnosticada com DP e que recebe a TRE com a alfa-glicosidase recombinante humana (GAArh).

MÉTODO

Trata-se de uma pesquisa de estudo de caso com abordagem qualitativa. Estudo de caso é uma forma versátil de pesquisa qualitativa adequada para investigações complexas de determinados fenômenos. Também permite que o pesquisador examine de perto os dados dentro de um contexto específico e tem como essência explorar e investigar fenômenos da vida real para trazer maior compreensão e clareza. Pode ser estudo de um caso, em situações de doença rara como é a desse trabalho, ou pode ser de múltiplos casos (HARRISON *et al*., 2017; ZAINAL, 2007).

A coleta de dados foi realizada no mês de dezembro de 2017 por meio de consulta ao prontuário eletrônico, entrevista semiestruturada realizada com a mãe durante uma das internações da criança para recebimento da enzima, bem como revisão da literatura. Estes dados fazem parte de uma pesquisa de doutorado que está sendo desenvolvida em um Hospital Universitário do Paraná, sendo a mesma aprovada pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Escola de Enfermagem de Ribeirão Preto da Universidade de São Paulo, com parecer número 2.000.924 em 05 de abril de 2017.

DESCRIÇÃO DO CASO

O relato é de uma criança do sexo feminino, A.V., que no momento da entrevista estava com 2 anos e 9 meses de idade. Mora com o pai (26 anos) e mãe (24 anos).

Nasceu de parto cesáreo, com 37 semanas de gestação, pesando 2.925g. A mãe relatou que a criança nasceu "mole" e "arroxeada". Logo após o nascimento foi encaminhada para o município vizinho para investigação cardiológica onde recebeu como diagnóstico hipóxia neonatal leve e cardiopatia (hipertrofia septal leve).

Ao nascimento o que chamou a atenção dos médicos e dos próprios pais foi a hipotonia muscular. “Parecia uma boneca de pano”, referiu a mãe. A partir desse momento a criança

passou a ter seu desenvolvimento e crescimento acompanhados por cardiologista pediátrico, entretanto, apenas quando tinha entre sete e oito meses foi encaminhada para neuropediatra. Inicialmente, o neuropediatra suspeitou da DP e informou aos pais que a criança viveria aproximadamente até um ano e três meses de idade. Para confirmação do diagnóstico foi realizado exame de dosagem da atividade enzimática da GAA em gotas de sangue em papel filtro *(Dried blood spot – DBS*). Quando A.V. estava com nove meses receberam a confirmação do diagnóstico de DP. No mês seguinte foi iniciado a TRE (Myozyme – alfa-glicosidase - laboratório GENZYME). Essa terapia é realizada através de infusão venosa a cada duas semanas em ambiente hospitalar.

Dois meses após o início do tratamento, A.V. apresentou uma significativa evolução clínica, conseguia engatinhar, sentar e começou a dar os primeiros passinhos. Porém, com um ano e três meses ela teve pneumonia, pois, segundo informação da mãe, "ela broncoaspirava muito". Foram quase sete meses contínuos de internação o que impactou a rotina familiar, as finanças e emocionalmente a família como um todo devido a distância da filha o que foi agravado por morarem em outro município. Nesse período de internação ela apresentou uma parada cardiorespiratória no momento de recebimento da enzima, o que comprometeu ainda mais seu desenvolvimento neuropsicomotor. Recebeu alta traqueostomizada, fazendo uso de ventilador mecânico domiciliar, uso de sonda nasoenteral para dieta e *porth-a-cath* para administração da terapia enzimática a cada 15 dias.

Após esses 7 meses de internação seus pais dedicam sua vida quase que exclusivamente aos cuidados de A.V. Os cuidados com aspiração da traqueostomia, administração da alimentação e cuidados com o acesso venoso foram aprendidos durante a hospitalização da criança. A mãe sente-se empoderada para prestar os cuidados diários e tem no esposo sua única fonte de apoio no cuidado domiciliar. Sua família tem o hospital onde realiza a TRE como referência para os atendimentos e o considera como "segunda casa".

A família percebeu o impacto financeiro ao cuidar da criança no espaço domiciliar pois não recebem o Benefício da Prestação Continuada (BPC). Passam por dificuldades financeiras já que somente o marido trabalha fora e por conta das faltas necessárias para cuidado com a A.V. recebe o salário com os descontos decorrentes dessas faltas. Recebem da prefeitura municipal auxílio com o aluguel social e por meio da Secretaria Municipal de Saúde fornecem

os medicamentos e os materiais de consumo: fralda, leite, sonda para aspiração, luvas, equipo e frasco de dieta.

Apesar desse auxílio instrumental e financeiro por parte da prefeitura e da secretaria municipal de saúde, a mãe relatou o desejo de que a equipe de saúde da família do seu município tivesse um maior envolvimento na assistência domiciliar e que sua filha recebesse o atendimento de uma equipe multidisciplinar para realizar o acompanhamento adequado no monitoramento e prevenção de complicações. Percebe-se pelas falas da mãe que os profissionais do munícipio não se envolvem no atendimento das necessidades complexas como é o caso de uma criança com DP. Por isso, tem o hospital da cidade onde realiza a terapia o seu ponto de referência.

DISCUSSÃO

Os pacientes portadores de DP tem na TRE uma possibilidade de sobrevida. Esta enzima se dirige aos lisossomos onde degrada o glicogênio acumulado. Sua ação modifica o curso natural da doença, alterando sua progressão e promovendo a melhora do quadro clínico. Por isso é essencial o diagnóstico precoce da mesma evitando assim o desenvolvimento de lesões irreversíveis (KISHNANI *et al*., 2006; THURBERG *et al.,* 2006; CHIEN; HWU; LEE, *et al,* 2013).

Este procedimento requer a nível hospitalar supervisão médica e de enfermagem constante e cuidadosa, uma vez que pode desencadear reações indesejáveis. A monitorização dos sinais vitais é essencial nesse processo. Além disso, a nível de atenção primária, uma equipe multidisciplinar deve ser responsável pela prestação de cuidados especiais e estabelecer hábitos que irão melhorar as condições de vida da criança (GENZYME, 2015). Tanto os serviços da enfermagem, da fonoaudiologia, da psicologia, da fisioterapia, bem como da nutrição, são essenciais para a manutenção das suas boas condições vitais e evolução do quadro clínico.

Pereira, Berditchevisky e Marie (2008) relataram o primeiro caso de DP infantil tratado com GAArh no Brasil. Apesar da gravidade clínica e do início tardio do tratamento, a TRE apresentou bons resultados, com regressão dos sinais e sintomas no 10º mês de tratamento, como no caso aqui apresentado em que a criança teve um diagnóstico tardio e ao início do tratamento apresentou significativa melhora.

Todos os profissionais de saúde envolvidos no cuidado de um indivíduo com DP devem ter uma compreensão da doença, suas manifestações clínicas e desafios, incluindo o impacto psicológico e emocional desta doença tanto nos pacientes quanto em suas famílias. O impacto do diagnóstico da doença e o convívio com as condições impostas por ela refletem num desajuste emocional por parte do paciente e dos cuidadores principais. É necessário a atuação de uma equipe multiprofissional, com médicos, enfermeiros, técnicos de enfermagem, fisioterapeutas, fonoaudiólogos, assistentes sociais e psicólogos para atender a criança e a toda sua família. Dar suporte e apoio à criança portadora da doença e aos seus familiares também, pois se deparam com uma realidade pouco conhecida e discutida até pelos próprios profissionais de saúde por ser tratar de uma doença rara.

Ressaltamos aqui o papel da equipe de enfermagem em visualizar os problemas fisiológicos e psicológicos dos pacientes, com o objetivo de atender às necessidades de cada um e com isso elaborar um plano de cuidados específicos e individualizados, refletindo numa assistência que garanta a manutenção e a promoção da saúde da clientela (NORONHA, 2010).

No ambiente hospitalar, a equipe de enfermagem deve estar sempre atenta para eventuais reações adversas durante a TRE. É imprescindível verificar pressão arterial, saturação, frequência cardíaca, respiração, temperatura e pulso antes, durante, a cada 30 minutos, e após a infusão. Além disso, peso e altura devem ser verificados quinzenalmente (GENZYME, 2015). A relação da equipe de enfermagem com o paciente e sua família acaba se tornando muito estreita pela proximidade do cuidado, frequência quinzenal e pela confiança que o paciente e sua família desenvolve pela equipe. Dessa forma, o acolhimento é muito importante.

À nível de atenção primária se faz necessário uma equipe de enfermagem verdadeiramente atuante no acompanhamento contínuo, orientação da família nos cuidados diários com o objetivo de sanar as dúvidas e dificuldades apresentadas, bem como o diagnóstico precoce de complicações. No caso apresentado, a criança reside em um município de pequeno porte e conta com os profissionais da equipe da estratégia saúde da família para acompanhamento e encaminhamento.

CONCLUSÃO

Foi apresentado o estudo de caso de uma criança com DP e os impactos dessa doença para a família. Diante do exposto, ficou evidente a necessidade de acompanhamento por parte

de uma equipe multidisciplinar pois esta doença representa significante impacto na qualidade de vida dos pacientes e de seus familiares devido os severos déficits funcionais. Observou-se que o uso da terapia pode elevar a qualidade e o tempo de vida dos pacientes. É primordial o envolvimento da equipe, em especial da enfermagem, no atendimento ao portador da DP e sua família, com vistas a um atendimento humanizado e de qualidade.

REFERÊNCIAS

ACADEMIA BRASILEIRA DE NEUROLOGIA. **Doença de Pompe**. Disponível em: <http://abneuro.org.br/clippings/detalhes/349/doenca-de-pompe>. Acesso em: 30 Jan. 2018.

CHIEN, Y. H.; HWU, W. L., LEE, N. C. Pompe disease: early diagnosis and early treatment make a difference. **Pediatr Neonatol**., n. 54, v. 4, p. 219-27, 2013.

DASOUKI, M. et al. Pompe disease: literature review and case series. **Neurologic clinics**, v. 32, n. 3, p. 751-776, 2014.

GENZYME. **Doença de Pompe:** o melhor cuidado depende de uma equipe multidisciplinar. Manual Informativo Impresso. Maio 2015. 27p.

HARRISON, H. et al. Case Study Research: Foundations and Methodological Orientations. In: **Forum Qualitative Sozialforschung/Forum: Qualitative Social Research**. 2017.

HERS, H. G. Alpha glucosidase deficiency in generalized glycogen storage disease (Pompe's disease). **Biochem J**., n. 86, p. 11-16, 1963.

HIRSCHHORN, R., REUSER, A. J. J. Glycogen storage disease type II. Acid alpha-glucosidase (acid maltase) deficiency. In: SCRIVER, C.; BEAUDET, A.; SLY, W.; VALLE, D., editors. **The metabolic and molecular bases of inherited disease**. New York: MacGraw-Hill, 2001. p. 3389-420.

KISHNANI, P. S.; STEINER, R.D.; BALI, D.; BERGER, K.; BYRNE, B. J.; CASE, L. E. et al. Pompe disease diagnosis and management guideline. **Genet Med**. v. 8, n. 5, p. 267-88, May 2006.

NORONHA, R. D. B. Pompe disease: update and search the literatura. **Rev enferm UFPE on line.** v. 4, n. esp, p. 1188-194, abr./jun 2010.

PEREIRA, S. J.; BERDITCHEVISKY, C. R.; MARIE, S. K. N. Report of the first Brazilian infantile Pompe disease patient to be treated with recombinant human acid alpha-glucosidase. **J. Pediatr. (Rio J.)**, Porto Alegre, v. 84, n. 3, p. 272-275, June 2008.

THURBERG, B. L.; LYNCH MALONEY, C.; VACCARO, C.; AFORNSO, K.; TSAI, A.; BOSSEN, E.; et al. Characterization of pre- and post-treatment pathology after enzyme replacement therapy for Pompe disease. **Lab Invest**., n. 86, p. 1208-20, 2006.

ZAINAL, Z. Case study as a research method. **Jurnal Kemanusiaan bil.9**, Jun 2007.