



Universidade Federal Fluminense

ESCOLA DE ENFERMAGEM  
AURORA DE AFONSO COSTA



Artigos Originais



## Assistência de enfermagem à criança com doença de Pompe: estudo de caso

Eliana Roldão dos Santos Nonose<sup>1</sup>, Ana Paula Keller de Matos<sup>1</sup>,  
Rosane Meire Munhak da Silva<sup>1</sup>, Ana Paula Contiero Toninato<sup>1</sup>, Adriana Zilly<sup>2</sup>,  
Regina Aparecida Garcia de Lima<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Universidade de São Paulo

<sup>2</sup> Universidade Estadual do Oeste do Paraná

### RESUMO

**Objetivo:** identificar diagnósticos, intervenções e resultados esperados de enfermagem à criança com doença de Pompe, utilizando a Classificação Internacional para a Prática de Enfermagem® 2017. **Método:** estudo de caso realizado em dezembro de 2017, com uma mãe de criança com doença de Pompe. **Resultados:** elencaram-se dezessete diagnósticos de enfermagem, distribuídos entre as demandas de cuidados medicamentosos, tecnológicos, habituais modificados, de desenvolvimento e familiares. **Discussão:** os diagnósticos de enfermagem relacionaram-se ao tratamento e às complicações apresentadas pela criança em decorrência da doença de Pompe, acrescidas pelas necessidades familiares para desenvolver os cuidados no domicílio. **Conclusão:** verificou-se que a classificação das práticas de enfermagem permitiu criar possibilidades mais especializadas para elaborar e executar um plano de cuidados com base nas reais necessidades desta criança, podendo existir generalização para os portadores da mesma enfermidade.

**Descritores:** Doença de Depósito de Glicogênio Tipo II; Enfermagem Pediátrica; Atenção Primária à Saúde; Diagnóstico de Enfermagem; Família.

## INTRODUÇÃO

A doença de Pompe ou glicogenose tipo II é uma doença muscular rara, progressiva, desencadeada por um distúrbio autossômico recessivo com deficiência da enzima alfa-1,4-glicosidase ácida (GAA), responsável pela quebra do glicogênio no lisossomo celular, gerando amplo espectro clínico<sup>(1-2)</sup>.

A incidência varia de acordo com a etnia e região geográfica, estimando-se, em âmbito mundial, 1 caso para cada 40.000 nascidos vivos, e, no Brasil, acredita-se existir cerca de 120 pacientes<sup>(3-4)</sup>.

As manifestações clínicas da doença de Pompe são heterogêneas, porém similares a inúmeras outras doenças, o que pode tornar seu diagnóstico difícil e demorado. Dentre as principais manifestações da doença inclui-se: hipotonia, atraso no desenvolvimento motor, fraqueza muscular, problemas com a deglutição, insuficiência cardíaca e respiratória<sup>(3-4)</sup>.

Considerando a dificuldade no diagnóstico de doenças raras, pessoas com a doença de Pompe poderão ficar meses ou até mesmo anos utilizando inúmeros serviços de saúde, sendo submetidas a intervenções inadequadas até chegar ao seu diagnóstico definitivo e iniciar o tratamento efetivo<sup>(3-4)</sup>.

Um dos tratamentos disponíveis é a terapia de reposição enzimática, a qual utiliza GAA recombinante (Myozyme<sup>®</sup>)<sup>(5)</sup> administrado em ambiente hospitalar e por equipe de saúde especializada.

Para a atenção à saúde de pessoas portadoras de doenças raras, a exemplo da doença de Pompe, foi instituída no Brasil, em 2014, a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, com o objetivo de contribuir para a redução da morbimortalidade e das manifestações secundárias. Dentre as suas diretrizes, a referida política busca melhorar a qualidade de

vida das pessoas por meios de ações de promoção, prevenção, detecção precoce, tratamento oportuno, redução de incapacidade e cuidados paliativos<sup>(6)</sup>.

Deste modo, embora o tratamento prioritário para a doença de Pompe aconteça no hospital, o cuidado à sua saúde deverá ser contínuo, sistematizado e específico, sendo este compartilhado entre famílias e equipes de saúde da atenção primária. Logo, as necessidades demandadas por estes pacientes e por seus familiares deverão ser reconhecidas pela equipe multiprofissional, para, assim, oferecer-lhes condições para potencializar este cuidar no ambiente domiciliar e melhorar a qualidade de vida.

Nessa perspectiva, considerando o enfermeiro parte desta equipe, este deverá estar capacitado para atender integralmente esta clientela, utilizando-se do processo de enfermagem como instrumento para ordenar, sistematizar e executar suas práticas de acordo com as demandas apresentadas<sup>(7)</sup>.

Com base nessas premissas e buscando conhecer evidências científicas para o cuidado integral a esta clientela, este estudo apresenta como objetivo identificar diagnósticos, intervenções e resultados esperados de enfermagem à criança com doença de Pompe, utilizando a Classificação Internacional para a Prática de Enfermagem (CIPE)<sup>®</sup> 2017.

## MÉTODO

Trata-se de um estudo de caso sobre uma criança com doença de Pompe assistida em um hospital localizado na região Sul do Brasil. O estudo de caso é um tipo de pesquisa de abordagem qualitativa para investigações complexas, podendo ser desenvolvido com único caso<sup>(8)</sup>, como a doença rara aqui referida.

A busca de dados foi realizada no prontuário eletrônico e por meio de entrevista semiestruturada com a mãe, durante uma das internações da criança no referido hospital para a terapia de reposição enzimática, em dezembro de 2017.

Utilizou-se um roteiro pré-elaborado contendo dados do nascimento e das necessidades especiais de saúde da criança (apresentados na descrição do caso); dados maternos (idade, estado civil, escolaridade) e dados sociodemográficos da família (número de pessoas no domicílio, renda familiar, benefícios governamentais recebidos, tipo de moradia).

Para a condução da entrevista, utilizou-se dos instrumentos genograma e ecomapa como estratégia de aproximação, e, em seguida, partiu-se para a seguinte questão norteadora: "Conte-me sobre sua experiência no cuidado da criança desde o surgimento da necessidade especial de saúde". Ressalta-se que esta entrevista foi realizada por uma enfermeira, em ambiente privativo, após consentimento da mãe, sendo gravada em áudio e transcrita integralmente.

A partir da entrevista foi possível descrever a trajetória percorrida pela família em busca de atenção à saúde da criança, bem como identificar as demandas de cuidados, estes classificados em: medicamentoso, tecnológico, habituais modificados e de desenvolvimento<sup>(9)</sup>. Considerando as necessidades que a família apresentou nesta trajetória, os autores acrescentaram a demanda de cuidado familiar.

Com base nas demandas de cuidados apresentados pela criança e sua família, utilizou-se a CIPE® para identificar os diagnósticos e intervenções de enfermagem, buscando o cuidado integral à criança com doença de Pompe.

A preferência dos autores em tomarem por base as demandas de cuidados para identificar os diagnósticos de enfermagem, neste caso, se deve ao nível de complexidade dos cuidados

exigidos pela criança, cuidados estes especializados e de longa duração<sup>(9)</sup>.

Com respeito ao detalhamento do raciocínio dos diagnósticos, primeiramente foi construído um mapa conceitual com o objetivo de demonstrar a relação e o agrupamento das necessidades de cuidados com os conceitos formadores dos diagnósticos. Neste pensar, considerou-se os conceitos formadores: sinais e sintomas, fatores de riscos e condições de vida, os quais foram organizados seguindo a classificação das demandas de cuidados<sup>(7)</sup>.

Em seguida, conforme recomenda a CIPE®, foi construída a afirmativa de diagnóstico de enfermagem utilizando-se um termo do eixo **Foco** e um termo do eixo **Julgamento**, acrescidos de termos adicionais quando necessário, e, ainda, para determinar esses dois elementos na prática de enfermagem, utilizou-se a expressão diagnóstico de enfermagem<sup>(10)</sup>.

Após construir as afirmativas diagnósticas, partiu-se para a elaboração das intervenções de enfermagem utilizando-se um termo para o eixo **Ação** e um termo para o eixo **Alvo**, acrescentando-se termos adicionais conforme a necessidade. A partir deste momento, pode-se elencar as intervenções de enfermagem prioritárias para a atenção às demandas de cuidados apresentadas<sup>(10)</sup>.

Este estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Escola de Enfermagem de Ribeirão Preto da Universidade de São Paulo, sob o parecer nº 2.000.924 em 05 de abril de 2017, atendendo a Resolução nº 466/2012.

## RESULTADOS

Nesta sessão, descreve-se o caso de uma criança portadora de doença de Pompe com o objetivo de identificar suas necessidades e demandas de cuidados, assim como de sua família,

para posterior construção dos diagnósticos e intervenções de enfermagem, baseando-se na CIPE® 2017.

### *Descrição do caso*

Criança do sexo feminino, doravante identificada Flor, que no momento da entrevista estava com 2 anos e 9 meses de idade. Mora com o pai (26 anos) e a mãe (24 anos) em uma casa de alvenaria cedida pela prefeitura.

Nasceu de parto cirúrgico, com idade gestacional de 37 semanas, pesando 2.925g, com Apgar 6 no 1º e 9 no 5º minuto. Nasceu no hospital de risco habitual de sua cidade e por apresentar hipotonia importante e cianose foi encaminhada para um serviço de alto risco do município vizinho, mas só aos oito meses é que foi encaminhada ao neuropediatra. Este suspeitou da doença de Pompe e informou aos pais que a criança viveria até um ano e três meses. Para confirmação do diagnóstico, foi realizado o exame de dosagem da GAA. Quando Flor estava com nove meses receberam a confirmação do diagnóstico. No mês seguinte, iniciou-se a terapia de reposição enzimática (Myozyme GENZYME®), realizada por meio de infusão venosa a cada duas semanas em ambiente hospitalar.

Dois meses após o início do tratamento, Flor apresentou significativa evolução clínica, conseguia engatinhar, sentar e dar os primeiros passos. Porém, com um ano e três meses apresentou pneumonia, pois, segundo a mãe, apresentava broncoaspirações de repetição. Foram sete meses de internação, impactando na rotina, finanças e emoções da família, considerando que residem em outro município. Nesse período, Flor apresentou parada cardiorrespiratória durante a terapia enzimática, causando maior comprometimento ao sistema neuropsicomotor. Recebeu alta com traqueostomia, fazendo uso de ventilação mecânica, sonda nasoenteral para dieta e

medicação, e *port-a-cath* para administração da terapia enzimática.

Após essa internação, seus pais dedicam-se integralmente aos cuidados de Flor. Os cuidados com aspiração da traqueostomia e vias aéreas, administração da medicação e alimentação e técnicas de primeiros socorros foram aprendidos no hospital. A mãe referiu sentir-se empoderada para os cuidados diários e tem no esposo sua fonte de apoio no cuidado domiciliar. A família tem o hospital, onde realiza a terapia enzimática, como referência e o considera como sua segunda casa.

Embora recebam auxílio financeiro e materiais descartáveis da secretaria municipal de saúde, a mãe deseja maior envolvimento da equipe de Atenção Primária à Saúde (APS) do seu município na assistência domiciliar.

### *Mapa conceitual: elaboração dos diagnósticos*

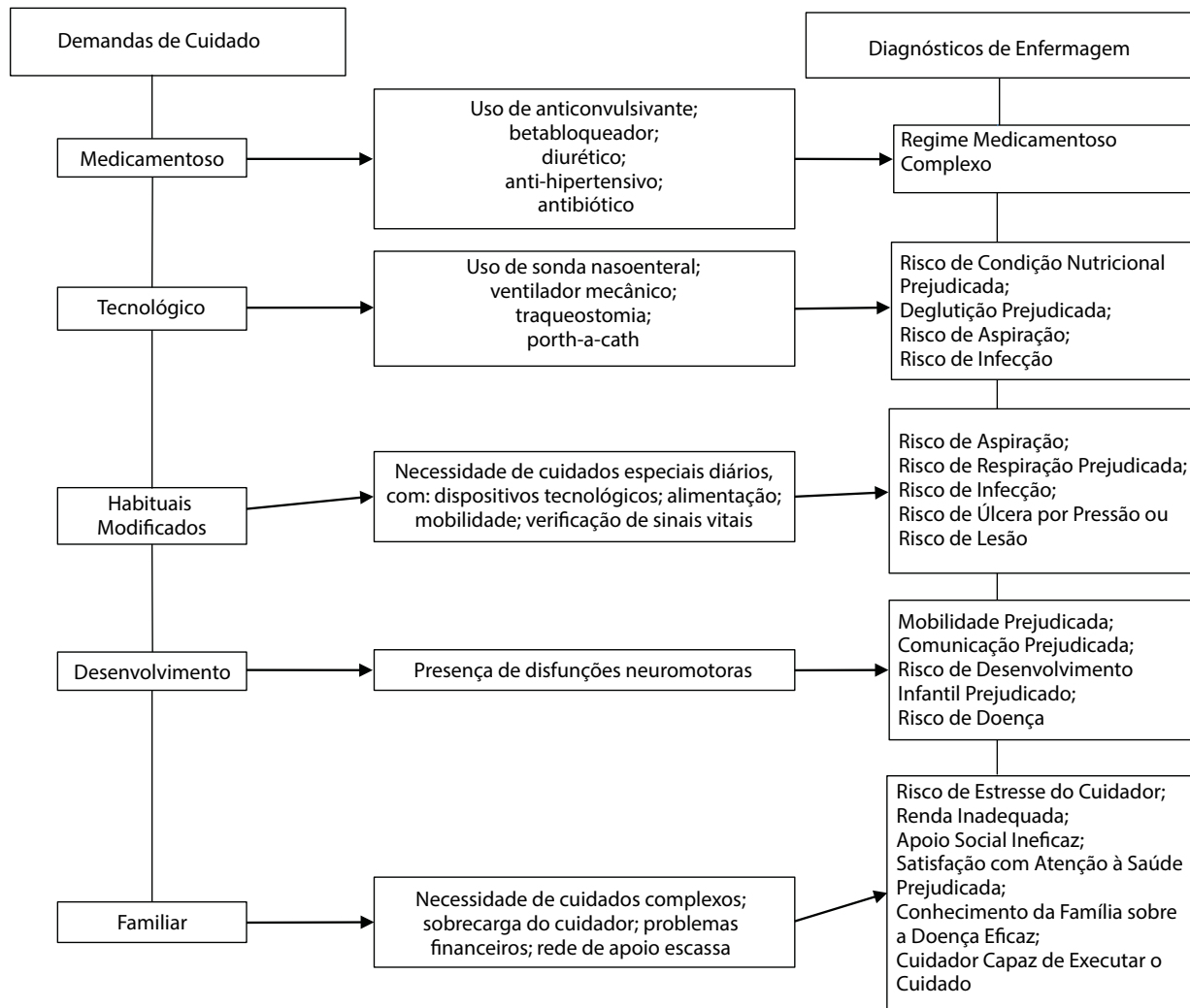
O estudo de caso apresentado permitiu identificar as necessidades e demandas de cuidados: medicamentoso, tecnológico, habituais modificados, desenvolvimento e de cuidado familiar. Com base nessas demandas, foram elencados 17 diagnósticos de enfermagem que podem ser visualizados na Figura 1.

Na perspectiva de atender as necessidades da criança e da família na promoção dos cuidados pelos serviços de APS, a Figura 2 apresenta os diagnósticos com suas respectivas intervenções de enfermagem propostas para uma assistência integral à criança portadora de doença de Pompe e sua família.

## **DISCUSSÃO**

A criança portadora de doença de Pompe apresenta necessidades de saúde peculiares que requerem assistência hospitalar, domiciliar

**Figura 1.** Diagnósticos de enfermagem em criança portadora de doença de Pompe, de acordo com as demandas de cuidados identificadas. Região Sul, Brasil, 2017



Fonte: dados da pesquisa.

e dos serviços de APS. Deste modo, representa um grande desafio para as famílias e profissionais, considerando a necessidade de cuidados contínuos e de natureza complexa.

No presente estudo de caso, a relação entre a equipe de atenção hospitalar e a família tornou-se estreita pela proximidade destes no cuidar, o tempo de hospitalização, a frequência quinzenal para a administração da terapia enzimática e pela confiança mútua que foi estabelecida.

Todavia, apenas o vínculo hospitalar não foi suficiente para proporcionar o cuidado integral a criança com doença de Pompe, demonstrando a necessidade de fortalecer os laços com os profissionais da APS, para, assim, a família receber apoio para suprir as demandas de cuidados apresentadas e estabelecer hábitos para potencializar as condições de vida da criança<sup>(6)</sup>.

Logo, a proposta de um plano de cuidados direcionado aos serviços de APS para este cenário tornou-se fundamental para dar visibilidade

**Figura 2.** Diagnósticos, intervenções e resultados esperados de enfermagem de acordo com as demandas de cuidados de uma criança com doença de Pompe e sua família. Região Sul, Brasil, 2017

<b>Diagnósticos de Enfermagem</b>	<b>Intervenções de Enfermagem</b>	<b>Resultados Esperados de Enfermagem</b>
Regime Medicamentoso Complexo	Orientar e demonstrar cuidados na manipulação, dosagem, diluição e administração via sonda; orientar sobre regime terapêutico e possíveis efeitos colaterais; reforçar a manutenção do tratamento; programar visitas domiciliares para supervisão.	Adesão ao regime medicamentoso
Risco de Condição Nutricional Prejudicada	Orientar sobre nutrição enteral; monitorar a ingestão, o débito e o peso; solicitar acompanhamento de nutricionista para orientar sobre a dieta; monitorar o crescimento e desenvolvimento por meio dos instrumentos de vigilância preconizados pelo Ministério da Saúde.	Risco diminuído de condição nutricional prejudicada; Condição nutricional melhorada
Deglutição Prejudicada	Encaminhar ao fonoaudiólogo para melhorar os reflexos de deglutição.	Deglutição melhorada; Deglutição adequada
Risco de Aspiração	Orientar elevação da cabeceira da cama a 90° durante as refeições e manter posição por 30 minutos; observar e suspender a dieta caso apresente cianose, dispneia ou asfixia durante a infusão; lavar a sonda com água após administração da dieta; observar e comunicar a presença de distensão abdominal.	Risco diminuído de aspiração; Risco de aspiração ausente
Risco de Infecção	Orientar sinais/sintomas de infecção (calor local, vermelhidão, sangramento, dor e edema) no sítio de inserção do porth-a-cath e traqueostomia e comunicar alterações para a equipe de saúde; orientar a família sobre a prevenção de infecção (higienização das mãos antes de realizar os cuidados com a criança, utilizar materiais estéreis na aspiração da traqueostomia e vias aéreas, trocar e manter curativos limpos e secos).	Risco diminuído de infecção; Risco de infecção ausente
Risco de Respiração Prejudicada	Orientar monitorização dos sinais vitais (verificação de movimentos respiratórios, pressão arterial, pulso radial, temperatura corporal); manter cabeceira elevada para facilitar a respiração; realizar mudança de decúbito frequentemente; orientar quanto a realizar aspiração da traqueostomia e vias aéreas sempre que necessário; orientar sobre cuidados com ventilador mecânico e traqueostomia; solicitar e encaminhar para fisioterapia respiratória, inclusive a preventiva.	Risco diminuído de respiração prejudicada; Risco de respiração prejudicada ausente
Risco de Úlcera por Pressão ou Risco de Lesão	Orientar a realizar mudança de decúbito e movimentos passivos para reduzir a pressão e evitar lesões; usar dispositivos preventivos de proteção da pele, como colchões de espuma, colchões com alternância de pressão, almofadas ou travesseiros para evitar desconforto; implementar uma rotina diária de inspeção e cuidados com a pele; a equipe de saúde poderá utilizar a escala de Braden Q (pediátrica) para avaliação do risco de úlceras de pressão.	Risco diminuído de úlcera por pressão ou de lesão; Risco de úlcera por pressão ou de lesão ausente
Mobilidade Prejudicada	Orientar a realizar movimentos passivos na criança a cada duas horas; monitorar e registrar diariamente qualquer sinal de complicações da imobilidade (contraturas, estase venosa, trombose, pneumonia, infecção do trato urinário); orientar os familiares sobre higiene no leito (roupas de cama limpa, impermeáveis, travesseiros para proteção e conforto); solicitar e encaminhar para fisioterapia motora para desenvolver um plano de recuperação da mobilidade.	Mobilidade melhorada; Mobilidade adequada

Comunicação Prejudicada	Orientar o cuidador a criar oportunidades e atividades de comunicação para a criança de acordo com a idade; reforçar para a mãe ou cuidador o estímulo à fala com a criança; encaminhar ao fonoaudiólogo para melhorar os estímulos/comunicação verbal; orientar a manter ambiente calmo e não ameaçador, reduzindo estímulos ambientais em excesso.	Comunicação melhorada; Comunicação eficaz
Risco de Desenvolvimento Infantil Prejudicado	Orientar os pais quanto às etapas de desenvolvimento relativas à idade; estimulação com brinquedos próprios da idade; investigar o nível de desenvolvimento da criança em todas as áreas de funcionamento; elogiar a mãe ou cuidador para continuar a estimular a criança e a importância disto.	Risco diminuído de desenvolvimento infantil prejudicado; Desenvolvimento infantil adequado
Risco de Doença	Orientar o cuidador quanto à importância das vacinas, aprazamento, técnica de aplicação, efeitos; atualizar o esquema vacinal, incluindo gripe e pneumococo; avaliar condição de imunização.	Risco de doença ausente; Risco diminuído de doença
Risco de Estresse do Cuidador	Apoiar o cuidador e realizar orientações para sentirem-se seguros nos cuidados; apoiar processo familiar de enfrentamento; encaminhar para atendimento psicológico.	Risco de estresse do cuidador ausente; Risco diminuído de estresse do cuidador
Renda Inadequada	Orientar quanto aos direitos da criança com necessidade especial de saúde (explicar direitos dos pacientes); solicitar apoio do serviço social.	Renda melhorada; Renda adequada
Apoio Social Ineficaz	Orientar para buscar rede de apoio familiar para auxiliar nas atividades; apoiar a família para identificar os recursos próprios, da comunidade e de projetos sociais para enfrentar as dificuldades cotidianas; encorajar as relações com pessoas com interesses e metas comuns; identificar amigos, vizinhos ou familiares que possam apoiar a família; promover apoio social; auxiliar a família a identificar e colaborar para sua integração em grupos de apoio às pessoas com doenças raras.	Apoio social melhorado; Apoio social eficaz
Satisfação com Atenção à Saúde Prejudicada	Realizar acompanhamento e orientações de forma efetiva; programar monitoramento domiciliar; proporcionar serviço de promoção da saúde; estabelecer vínculo entre unidade de saúde, equipes sociais e família; acolher a família em suas necessidades; avaliar satisfação com atenção à saúde.	Satisfação com atenção à saúde melhorada
Conhecimento da Família sobre a Doença Eficaz	Encaminhar para aconselhamento genético e planejamento familiar; realizar orientações e realizar busca ativa entre irmãos, quando houver; avaliar o nível de conhecimento da família sobre a doença.	Conhecimento da família sobre a doença eficaz
Cuidador Capaz de Executar o Cuidado	Elogiar a mãe ou cuidador; proporcionar apoio ao cuidador para manejo da doença.	Cuidador capaz de executar o cuidado

Fonte: dados da pesquisa.

às necessidades no âmbito domiciliar, já que os cuidados não se encerraram na alta hospitalar. Nesta perspectiva, traçar um plano para cuidar, pautado no processo de enfermagem, é uma diretriz para que os cuidados prestados à criança se tornassem eficazes<sup>(9)</sup>.

A utilização do processo de enfermagem poderá beneficiar pacientes ao garantir o cuidado individualizado, melhorar o relacionamento entre profissionais, pacientes e cuidadores, resultando em assistência qualificada e humanizada. Para a equipe de enfermagem, a sua

utilização incidirá na qualificação profissional e, conseqüentemente, valorização, reconhecimento, respaldo legal e otimização da assistência e pesquisa(11).

O presente plano de cuidados incluiu diagnósticos, intervenções e resultados esperados de enfermagem. A elaboração destes diagnósticos a partir da CIPE® buscou melhorar a qualidade da assistência pela APS, com vistas a potencializar o cuidado domiciliar. Por meio desta classificação, o enfermeiro constrói os enunciados dos diagnósticos pela apresentação clínica das pessoas que se encontram sob seus cuidados, uma vez que os termos ocorrem na sua prática e exigem o raciocínio clínico dos problemas<sup>(12)</sup>.

Neste estudo, verificou-se que a maioria dos diagnósticos de enfermagem relacionou-se às complicações advindas da progressão da doença de Pompe, acrescidas das complicações resultantes da internação hospitalar prolongada. Cabe ressaltar que esta enfermidade provoca o acúmulo de glicogênio nos tecidos, ocasionando dificuldades na respiração, locomoção, fala e audição<sup>(5,13)</sup>, levando o paciente a necessitar de suporte tecnológico para manter suas funções vitais.

O diagnóstico Regime Medicamentoso Complexo, um dos 17 elencados neste estudo, abordou a demanda de cuidado medicamentoso, considerando a necessidade da criança de fazer uso de uma amplitude de medicamentos, os quais potencializam sua recuperação clínica relacionada à própria doença e às iatrogenias do período de hospitalização.

Quatro diagnósticos de enfermagem estiveram diretamente relacionados à presença de dispositivos tecnológicos: uso de sonda nasoenteral, ventilador mecânico, traqueostomia e *porth-a-cath*. Conseqüentemente, outros diagnósticos foram incluídos como demanda de cuidados habituais modificados, no entanto, sua implementação se refere à utilização e manuten-

ção desses dispositivos pela família. Isso revela a complexidade do cuidado à criança dependente de tecnologias, corroborando com outro estudo que apontou a necessidade de os familiares e cuidadores adquirirem novas habilidades e competências para o cuidado<sup>(14)</sup>.

Os diagnósticos Risco de Condição Nutricional Prejudicada e Deglutição Prejudicada relacionam-se à alimentação da criança por sonda nasoenteral. A utilização da sonda se deve a presença de fraqueza muscular, ocasionando dificuldade para deglutir alimentos, o que coloca a criança ao risco de déficit nutricional. O uso contínuo desse dispositivo requer atenção cuidadosa e monitoramento regular por parte de enfermeiros, atentando-se principalmente às infecções, à aspiração acidental e a comprometimentos metabólicos<sup>(15)</sup>.

O diagnóstico Risco de Aspiração foi elencado pelo uso da sonda nasoenteral<sup>(15)</sup>, mas principalmente pelo uso do ventilador mecânico e da traqueostomia. A fraqueza muscular característica da doença de Pompe leva a disfunções respiratórias, sobretudo à fraqueza diafragmática<sup>(16)</sup>. Tais condições colocam a criança numa condição de Risco para a Respiração Prejudicada.

O Risco de Infecção foi indicado pelo uso de todos os dispositivos invasivos, sendo necessárias para a sua prevenção medidas de higienização adequada das mãos antes da execução de qualquer cuidado com a criança. Recomenda-se que a manipulação da cânula da traqueostomia, aspiração ou troca de curativo seja realizada com técnica limpa modificada<sup>(17)</sup>.

Embora a criança apresente prioridades para o cuidado, é essencial elencar, neste caso, o diagnóstico Risco de Desenvolvimento Infantil Prejudicado, considerando a ocorrência de retardo do desenvolvimento psicomotor. Para suprir essa necessidade, a equipe de saúde além de encaminhar a criança a serviços especializados, deverá periodicamente realizar visitas domicilia-



res para ensinar e apoiar a família a realizar estímulos afetivos, físicos, cognitivos e sensoriais, os quais irão potencializar o desenvolvimento da criança<sup>(18)</sup>.

Apesar de a mãe ter se apropriado dos cuidados com a criança por meio da orientação de profissionais do hospital, também é necessário oferecer-lhe um atendimento sistematizado e específico dada a complexidade da situação experienciada. O enfermeiro poderá oferecer apoio técnico para a realização dos cuidados essenciais, no sentido de evitar complicações, bem como na adaptação da criança e família às necessidades especiais.

A necessidade da implementação destes cuidados diários impacta fortemente na estrutura familiar, por ocasionar uma sobrecarga do cuidador e dificuldades financeiras. Essa necessidade da família acabou gerando uma demanda de cuidado familiar, os quais foram expressos por seis diagnósticos de enfermagem. Identificar essas demandas é essencial para fornecer suporte social à família, pois caso não exista uma rede social que a apoie, poderão ocorrer desequilíbrios, os quais irão influenciar negativamente a saúde de todos os membros, especialmente da criança e do familiar cuidador<sup>(14)</sup>.

A partir do exposto, a equipe de saúde deve-se sentir como agente de cuidado a estas crianças e suas famílias, possibilitando-lhes uma rede de apoio e uma integração com os outros níveis de atenção à saúde. Para isso, é necessário auxiliar os familiares em suas experiências, desde a alta hospitalar, por meio de redes de cuidados interdisciplinares, atuando como facilitadores do empoderamento familiar para o cuidado<sup>(19)</sup>.

O presente estudo de caso e a elaboração de um plano de intervenção poderá dar suporte para os profissionais, em especial para enfermeiros, para que desenvolvam suas habilidades e promovam suporte e ajuda às famílias. É importante destacar que não basta determinar

os diagnósticos e as intervenções; é preciso aplicá-las e avaliar os seus resultados para a continuidade ou alteração das ações, considerando os objetivos atingidos pela assistência profissional. Sendo assim, considera-se relevante a educação permanente para instrumentalizar e qualificar as equipes no atendimento às pessoas com doenças raras, garantindo assistência integral e humanizada<sup>(6)</sup>.

Ademais, em pesquisa com famílias, a literatura tem destacado a utilização do genograma e do ecomapa, uma vez que estes instrumentos permitem conhecer como as famílias se organizam para os cuidados em domicílio, os recursos e redes de apoio de que dispõe para ampará-las na experiência do adoecimento crônico<sup>(20)</sup>. Lançar mão destes instrumentos permitiu conhecer a composição familiar e sua rede de apoio social e profissional, fatores essenciais para o planejamento do cuidado em domicílio.

## CONCLUSÃO

Ao realizar este estudo de caso pode-se observar que crianças portadoras de doença de Pompe apresentam inúmeras necessidades, que envolvem cuidados medicamentosos, com aparatos tecnológicos, habituais modificados e de desenvolvimento. Todavia, esses cuidados devem se expandir às necessidades familiares, tornando-as potencialmente preparadas para executar o cuidado no domicílio.

Com respeito à assistência de enfermagem, os resultados apontaram que a classificação das práticas permitiu criar possibilidades mais especializadas para elaborar e executar o plano de cuidados, tomando por base as reais necessidades da criança com doença de Pompe e de seus familiares.

Importante destacar a necessidade de acompanhamento multiprofissional nos exímios

pontos de atenção, pois a doença de Pompe poderá impactar na qualidade de vida de pacientes e familiares. Assim, torna-se essencial o envolvimento e a participação ativa dos profissionais da APS para potencializar a assistência à criança e sua família.

Com relação à limitação do estudo, o fato de se abordar uma doença rara impossibilitou uma comparação de casos e a generalização dos resultados, todavia, o plano de cuidados elaborado a partir da CIPE poderá ser implementado a outras pessoas com diagnóstico de doença de Pompe, resguardadas as particularidades de cada caso.

## REFERÊNCIAS

- Loureiro-Neves F, Garcia PC, Madureira N, Araújo H, Rodrigues F, Estêvão MH, et al. Juvenile Pompe disease: retrospective clinical study. *Acta Med Port.* 2013; 26(4):361-70.
- Vogel F, Motulsky AG. *Genética humana: problemas e abordagens.* 3ªed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan; 2000.
- Academia Brasileira de Neurologia. Doença de Pompe. [Internet]. 2018 [cited 2018 Jan 21]. Available from: <http://abneuro.org.br/clippings/detalhes/349/doenca-de-pompe>.
- Dasouki M, Jawdat O, Almadhoun O, Pasnoor M, McVey AL, Abuzinadah A, et al. Pompe disease: literature review and case series. *Neurol Clin.* 2014; 32(3):751-76.
- Chien YH, Hwu WL, Lee NC. Pompe disease: early diagnosis and early treatment make a difference. *Pediatr Neonatol.* 2013; 54(4):219-27.
- Ministério da Saúde (BR). Secretaria de Atenção à Saúde. Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde – SUS. Brasília: Ministério da Saúde; 2014.
- Nogueira LCF, Medeiros ACT, Bittencourt GKGD, Nóbrega MML. Diagnósticos, resultados e intervenções de enfermagem ao idoso diabético: estudo de caso. *Online braz j nurs.* [Internet]. 2016 Jun [cited 2018 Jun 05]; 15(2):302-12. Available from: <http://www.objnursing.uff.br/index.php/nursing/article/view/4964>
- Harrison H, Birks M, Franklin, R, Mills J. Case study research: foundations and methodological orientations. In: *Forum Qualitative Sozialforschung/Forum: Qualitative Social Research.* 2017; 18(1):1-17.
- Arrué AM, Neves ET, Magnago TSBS, Cabral IE, Gama SGN, Hökerberg YHM. Tradução e adaptação do Children with Special Health Care Needs Screener para português do Brasil. *Cad. Saúde Pública* 2016; 32(6):e00130215
- Classificação Internacional para a Prática de Enfermagem(CIPE)®: versão 2017 / Organizadora, Telma Ribeiro Garcia. Porto Alegre: Artmed, 2018.
- Carvalho EC, Cruz DALM, Herdman TH. Contribuição das linguagens padronizadas para a produção do conhecimento, raciocínio clínico e prática clínica da Enfermagem. *Rev Bras Enferm.* 2013; 66 (n.esp):134-41.
- Félix NDC, Ramos NM, Nascimento MNR, Moreira TMM, Oliveira CJ. Nursing diagnoses from ICNP® for people with metabolic syndrome. *Rev Bras Enferm.* [Internet]. 2018 [cited 2018 May 12]; 71(Suppl1):467-74. Available from: <http://dx.doi.org/10.1590/0034-7167-2017-0125>
- Chien YH, Lee NC, Chen CA, Tsai FJ, Tsai WH, Shieh JY, et al. Long-term prognosis of patients with infantile-onset Pompe disease diagnosed by newborn screening and treated since birth. *J Pediatr.* 2015;166(4):985–91
- Oliveira PKON. Vivências de cuidado familiar a crianças dependentes de tecnologias: subsídios para a enfermagem. 2014. 77f. Dissertação (Mestrado em Enfermagem) – Programa de Pós-Graduação em Enfermagem, Universidade Federal do Rio Grande, Rio Grande; 2014.
- Yi DY. Enteral nutrition in pediatric patients. *Pediatr Gastroenterol Hepatol Nutr.* 2018 Jan; 21(1):12-9.
- Sixel BS, Silva LD, Cavalcanti NC, Penque GMCA, Lisboa S, Horovitz DDG, et al. Respiratory manifestations in late-onset Pompe disease: a case series conducted in Brazil. *J Bras Pneumol.* 2017;43(1):54-9.
- Avelino MAG, Maunsell RM, Valera FCP, Neto JGC, Schewiger C, Miura CS, et al. First Clinical Consensus and National Recommendations on tracheostomized children of the Brazilian Academy of Pe-

- diatric Otorhinolaryngology and Brazilian Society of Pediatrics. *Braz J. Otorhinolaryngol* [Internet]. 2017 [cited 2018 Apr 17]; 83(5):498-506. Available from: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1808869417301015?via%3Dihub>
18. Brasil. Ministério da Saúde. Política Nacional de Atenção Integral à Saúde da Criança: orientações para implementação/Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Ações Programáticas Estratégicas. Brasília (DF): Ministério da Saúde; 2018.
  19. Neves ET, Silveira A, Arrué AM, Pieszak GM, Zamberlan KC, Santos RP. Network of care of children with special health care needs. *Texto Contexto Enferm*, Florianópolis, 2015 Abr-Jun; 24(2): 399-406.
  20. Souza IP, Bellato R, Araújo LFS, Almeida KBB. Genogram and Eco-map as tools for understanding family care in chronic illness of the young. *Texto Contexto Enferm*, 2016; 25(4):e1530015.

---

Todos os autores participaram das fases dessa publicação em uma ou mais etapas a seguir, de acordo com as recomendações do International Committee of Medical Journal Editors (ICMJE, 2013): (a) participação substancial na concepção ou confecção do manuscrito ou da coleta, análise ou interpretação dos dados; (b) elaboração do trabalho ou realização de revisão crítica do conteúdo intelectual; (c) aprovação da versão submetida. Todos os autores declaram para os devidos fins que são de suas responsabilidades o conteúdo relacionado a todos os aspectos do manuscrito submetido ao OBJN. Garantem que as questões relacionadas com a exatidão ou integridade de qualquer parte do artigo foram devidamente investigadas e resolvidas. Eximindo, portanto o OBJN de qualquer participação solidária em eventuais imbróglis sobre a matéria em apreço. Todos os autores declaram que não possuem conflito de interesses, seja de ordem financeira ou de relacionamento, que influencie a redação e/ou interpretação dos achados. Essa declaração foi assinada digitalmente por todos os autores conforme recomendação do ICMJE, cujo modelo está disponível em [http://www.objnursing.uff.br/normas/DUDE\\_final\\_13-06-2013.pdf](http://www.objnursing.uff.br/normas/DUDE_final_13-06-2013.pdf)

---

Recebido: 26/10/2018  
Revisado: 09/01/2019  
Aprovado: 14/01/2019