

O impacto do cuidado domiciliar na evolução da síndrome de Werdnig-Hoffmann: relato de caso

Impact of home care in the evolution of Werdnig-Hoffmann syndrome: case report

Lais Meirelles Nicolielo Vieira¹, Carolina Andrade Neves Silva², Marcone de Souza Oliveira³, Luciana Carla Araujo Pimenta⁴

RESUMO

A atrofia muscular espinhal (AME) tipo I ou síndrome de Werdnig-Hoffmann é doença neuromuscular grave que se manifesta precocemente e apresenta elevada morbimortalidade. O objetivo deste trabalho é destacar a importância do serviço de assistência domiciliar na abordagem das doenças graves em que o cuidado é o principal fator promovedor da qualidade de vida.

Palavras-chave: Atrofia Muscular Espinal; Atofias Musculares Espinais da Infância; Doenças da Medula Espinal; Doenças Neuromusculares; Serviços de Assistência Domiciliar.

¹ Médica, Residente de Pediatria do Hospital Municipal de Contagem, Contagem, MG – Brasil.

² Médica, Residente de Pediatria do Hospital Universitário São José, Belo Horizonte, MG – Brasil.

³ Médico, Residente de Pediatria do Hospital Municipal de Contagem, Contagem, MG – Brasil.

⁴ Médica Pediatra e Psiquiatra. Preceptora da residência de pediatria do Hospital Municipal de Contagem. Mestranda do programa de Neurociências da UFMG. Belo Horizonte, MG – Brasil.

ABSTRACT

Type 1 spinal muscular atrophy (SMA) or Werdnig-Hoffmann syndrome is a severe neuromuscular disease that has an early manifestation and presents high morbimortality. The aim of this paper was to highlight the importance of home care service when approaching severe diseases, in which care is the main factor that promotes quality of life.

Key words: Muscular Atrophy, Spinal; Spinal Muscular Atrophies of Childhood; Spinal Cord Diseases; Neuromuscular Diseases; Home Care Services.

INTRODUÇÃO

A atrofia muscular espinhal (AME) é doença neuromuscular de herança autosômica recessiva caracterizada por fraqueza e perda de massa muscular secundária à degeneração dos neurônios motores da medula espinhal e do tronco cerebral.¹

A classificação é baseada na idade de aparecimento da sintomatologia. O tipo I ou síndrome de Werdnig-Hoffmann consiste na forma mais grave e acomete menores de seis meses de idade. É caracterizada pela incapacidade da criança de sentar-se sem apoio, com mortalidade frequente antes dos dois anos de idade. A AME tipo II costuma manifestar-se antes dos 18 meses de idade e trata-se da forma intermediária, na qual a criança consegue sentar-se sozinha, mas não tem capacidade de andar ou permanecer em ortostatismo. A forma mais branda, AME tipo III ou síndrome de Kugelberg-Welander, afeta pacientes com mais de 18 meses de idade e a criança consegue permanecer de pé e deambular sem auxílio. O tipo IV acomete adultos jovens e ainda não é formalmente classificada.²

Sua incidência na Europa é de um para cada 10.000 nascidos vivos e um para cada 100.000 adultos. É a segunda desordem fatal de caráter genético, atrás da fibrose cística (um para cada 6.000).³

Recebido em: 18/09/2012
Aprovado em: 28/09/2012

Instituição:
Hospital Municipal de Contagem
Contagem, MG – Brasil

Endereço para correspondência:
Lais Meirelles Nicolielo Vieira
E-mail: laisnicolielo@hotmail.com

A AME é uma desordem de difícil diagnóstico e de tratamento ainda incerto. Seu diagnóstico é dado pela evidência eletrofisiológica como histológica, de desnervação do músculo. O diagnóstico é confirmado pela análise molecular, para detecção da ausência do éxon 7 do gene SMN₁.⁴

Por ser doença neurodegenerativa progressiva, o paciente acometido pela AME necessita de vários cuidados especiais, que ajudam a estacionar a progressão da doença e prolongar e melhorar a qualidade da sua vida e a dos seus familiares. Este relato objetiva descrever a abordagem e seus desafios de paciente com AME, realizados no cuidado domiciliar, juntamente com as perspectivas futuras para o seu tratamento, auxiliando os profissionais da área da saúde a proporcionarem adequado suporte terapêutico.⁵

RELATO DO CASO

MGSP, masculino, natural e procedente de Contagem-MG procurou atendimento no Hospital Municipal de Contagem (HMC) aos três meses de idade, em abril de 2008, há seis dias com queixas gripais e desconforto respiratório.

Nascido de parto normal, a termo, hospitalar, com 3.430 g, sem intercorrências no período neonatal. História de irmão hipotônico, falecido aos sete meses de idade, com “bronquite”.

À admissão necessitou ser intubado por insuficiência ventilatória aguda. Tentada extubação, sem sucesso, sendo transferido ao Centro de Terapia Intensiva (CTI) pediátrica do Hospital Municipal Odilon Behrens, em Belo Horizonte.

Evoluiu com dependência de ventilação mecânica (VM), não tolerando extubação, evoluindo com hipotonia, fasciculação de língua e arreflexia de membros inferiores (MMII).

A tomografia computadorizada de encéfalo e a dosagem de creatinafosfoquinase e sua fração ligada ao miocárdio, além de outros exames associados a alterações metabólicas detectáveis por intermédio de análise sanguínea, estavam normais. A análise citogenética confirmou o diagnóstico de AME. Foi traqueado – e gastrostomizado. Durante a internação no CTI recebeu dois cursos de antibioticoterapia, para sepse e traqueíte.

Recebeu alta do CTI, transferido para o HMC em julho de 2008, onde permaneceu até sua alta hospitalar em outubro de 2008, tendo necessitado de nova antibioticoterapia para tratamento de traqueíte.

Após alta hospitalar, iniciou acompanhamento domiciliar. Durante os três anos e nove meses em que tem recebido assistência domiciliar não necessitou de medicamentos, exceto sintomáticos e profilático (sulfato ferroso). É dependente de ventilação por BIPAP e não requer oxigenoterapia. Não foi indicada reinternação desde então.

As trocas de cânula de traqueostomia são realizadas no domicílio, a cada 10 semanas, pela pediatra que o acompanha e as trocas de circuito a cada quatro semanas. A desinfecção do circuito e reposicionamento da gastrostomia, quando necessário, é realizada pela família após treino adequado. A criança recebe atendimento pediátrico duas vezes por semana. Recebeu acompanhamento de terapeuta ocupacional e fisioterapeuta com treinamento da família para realizar as manobras básicas para atendimento diário. Recentemente, com instituição do Programa de Internação Domiciliar (PID) no município de Contagem, a criança iniciou acompanhamento com equipe multidisciplinar completa.

O episódio de intercorrência mais grave ocorrido nesse período foi uma parada respiratória breve, sendo interrogada desconexão do BIPAP, que a família conseguiu fazer assistência, sem repercussão clínica.

DISCUSSÃO

A síndrome de Werdnig-Hoffmann é a forma mais grave da AME, com aparecimento de sua sintomatologia antes dos seis meses de idade, elevada mortalidade, sendo rara a sobrevida acima do primeiro ano de vida. A principal causa de morte é a insuficiência respiratória. Geralmente esses pacientes evoluem com necessidade de suporte ventilatório. Devido à dificuldade respiratória e de deglutição, apresentam grande probabilidade de aspiração e infecção, culminando em internações recorrentes.⁶

Embora não haja tratamento específico para essa doença, são imprescindíveis as medidas que permitam a abordagem multiprofissional, com atuação marcante da fisioterapia, da terapia ocupacional, além do acompanhamento médico, o que permite redução na internação e melhora na qualidade de vida.

Os termos criança dependente de tecnologia e criança com necessidades complexas foram criados recentemente e são caracterizados pela dependência de artefatos tecnológicos e/ou farmacológicos indispensáveis à sobrevivência. Tais artefatos podem auxiliar a nutrição, medicação e respiração.⁷

Crianças dependentes de ventilação mecânica são frequentemente submetidas a períodos extensos de internação em CTI pediátrico, acarretando problemas psicológicos familiares, além do risco de infecções por germes multirresistentes. O longo período de permanência no hospital influencia a qualidade de vida da criança e de sua família. Diante da perspectiva do caráter crônico da doença e da persistência da dependência da ventilação, os pais vislumbram a possibilidade de levar o filho para casa.

A alta hospitalar é possível quando a equipe interdisciplinar, a família, a comunidade e os gestores de saúde juntam esforços para conseguir que essas crianças possam ser cuidadas em casa.

O uso de tecnologia em domicílio para oferecer cuidado a crianças doentes remonta ao fim dos anos 50. Nessa época, nos Estados Unidos, já havia elevado número de sobreviventes de doenças neuromusculares, necessitando de suporte respiratório em casa. Desde essa época as tecnologias têm sido transferidas para o domicílio, criando-se o conceito de cuidado domiciliar. Cada nova tecnologia demanda o reconhecimento de novas necessidades para o treinamento de pacientes e famílias e aumento da complexidade do cuidado de enfermagem.⁸

O cuidado domiciliar oferece importantes vantagens, uma vez que apresenta taxas inferiores de infecção, redução dos custos para o serviço de saúde e melhor qualidade de vida. O domicílio proporciona estimulação social e propicia meio mais adequado para o desenvolvimento da criança. Entretanto, essa estratégia possui muitos desafios, pois demanda assistência familiar e necessidades de enfermagem especializadas e complexas. Os pais devem ser submetidos a treinamentos intensivos para que se habituem aos procedimentos que anteriormente eram realizados apenas pela equipe de saúde. Para que o cuidado domiciliar seja implantado, é necessária a existência de padrão mínimo socioeconômico e de higiene. Além disso, os equipamentos muitas vezes exigem reestruturação do espaço físico do domicílio, situação que pode provocar sentimento de insegurança e estresse nos familiares.

Desde a implantação do serviço de cuidado domiciliar nesse paciente, não houve mais a necessidade de sua reinternação, comprovando seus efeitos benéficos e seu impacto na evolução de tal doença e no âmbito familiar. Ressalta-se, assim, a necessidade da valorização desse serviço, reduzindo custos com internação hospitalar e a melhora na qualidade de vida do paciente e seus familiares.

CONCLUSÃO

O atendimento domiciliar voltado para a criança dependente de tecnologia na saúde pública depende de alguns fatores essenciais derivados tanto das suas especificidades terapêuticas quanto das que são geradas pelos seus equipamentos e dispositivos de apoio.

Deve-se ressaltar que a assistência domiciliar, quando realizada com responsabilidade, competência e supervisão, pode trazer muitos benefícios ao paciente e à sua família, como no caso em questão, em que MGSP permaneceu 1.408 dias sem necessidade de internação.

Prestar assistência domiciliar não é apenas concretizar uma nova modalidade de assistência à saúde, mas, sim, tornar possível às pessoas uma nova forma de atenção à saúde, aliada a conhecimento e tecnologia. É realizar assistência baseada na realidade de cada indivíduo, proporcionando cuidado individualizado e humanizado, fortalecendo o elo familiar da criança.

É necessário que o sistema de saúde atente para essa possibilidade terapêutica que propõe benefícios de toda ordem, desde conforto pessoal e familiar até redução de custos sociais.

REFERÊNCIAS

1. Perez ABA, Zanolini E, Marrone CD, Rotta F, Simões R. Amiotrofia espinhal: diagnóstico e aconselhamento genético. Brasília, Brasil: Projeto Diretrizes; 2011.
2. Jay JH, McDonald CM. Diagnosis and clinical management of spinal muscular atrophy. *Phys Med Rehabil Clin N Am*. 2008 Aug; 19 (3): 661-80
3. Laham CE Percepção de perdas e ganhos subjetivos entre cuidadores de pacientes atendidos em um programa de assistência domiciliar [dissertação]. São Paulo: Faculdade de Medicina, Universidade de São Paulo; 2003.
4. Drucker LP Rede de suporte tecnológico domiciliar à criança dependente de tecnologia egressa de um hospital de saúde pública. *Ciênc Saúde Coletiva*. 2007; 12(5):1285-94.
5. Glotov AS, Kiselev AV, Ivaschenko TE, Baranov VS. Analysis of deletions in SMN1, SMN2, and NAIP Genes in Spinal Muscular Atrophy patients from the Northwestern Region of Russia. *Russian J Genet*. 2001; 37(8):968-71. Translated from *Genetika*, 2001, 37(8):1156-9.
6. Mellins RB, Hays AP, Gold AP, Berdon WE, JD Bowdler. Respiratory distress as the initial manifestation of Werdnig-Hoffmann disease. *Pediatrics*. 1974; 53:33.
7. Lima EC, Ribeiro NRR. A família cuidando o filho dependente de ventilação mecânica no domicílio. *Ciênc Cuid Saúde*. 2009; 8 (Supl.): 110-16
8. Drucker LP Rede de suporte tecnológico domiciliar à criança dependente de tecnologia egressa de um hospital de saúde pública. *Ciênc Saúde Coletiva*. 2007; 12(.5):1285-94.