



RELATO DE EXPERIÊNCIA / EXPERIENCE REPORT / RELATOS DE EXPERIENCIA

**Nursing care for child carrier mucopolysaccharidosis type II: an experience report**

Assistência de enfermagem à criança portadora de mucopolissacaridose tipo II: um relato de experiência

Atención de enfermería al niño portador del mucopolisacaridosis tipo II: un relato de experiencia

Augusto Everton Dias Castro<sup>1</sup>, Éricka Maria Cardoso Soares<sup>2</sup>, Márcia Teles de Oliveira Gouveia<sup>3</sup>

**ABSTRACT**

**Objectives:** To reflect on the nursing care of patients with mucopolysaccharidosis II and to raise the main nursing diagnoses and nursing care against the case. **Methodology:** This is an experience report, with the purpose to describe a topic not yet explored in academia, based on the description of the reality experienced. This study was conducted in a pediatric patient, admitted to a children's hospital in Teresina - PI. **Results:** The patient's clinical status is consistent with findings in the literature: slowing growth, hirsutism, macrocephaly, macroglossia, abnormal dentition, heart disease, hepatomegaly and limitation of joints. The main diagnoses and listed were: Delay in growth and development; Impaired verbal communication; Impaired physical mobility; Impaired dentition. **Interventions:** Encourage speak slowly, with good movements of lips; Encourage the child to perform exercises as prescribed by the physiotherapist; Understand the importance of care for the teeth, among others. **Conclusion:** Through this study, was identified the importance of nurses on the care provided to patients and confirmed to improving the quality of life of the patient-family binomial.

**Keywords:** Nursing. Mucopolysaccharidosis II. Child. Nursing diagnosis. Nursing care.

**RESUMO**

**Objetivos:** Refletir sobre a assistência de enfermagem ao paciente portador de mucopolissacaridose do tipo II e levantar os principais diagnósticos de enfermagem e intervenções de enfermagem frente ao caso. **Metodologia:** Trata-se de um relato de experiência, que se propõe a descrever um tema ainda pouco explorado no meio acadêmico, partindo da descrição da realidade vivenciada. Este estudo foi realizado com um paciente pediátrico, internado em um hospital infantil, em Teresina - PI. **Resultados:** O estado clínico do paciente condiz com o encontrado na literatura: desaceleração do crescimento, hirsutismo, macrocefalia, macroglossia, alterações na dentição, doença cardíaca, hepatomegalia e limitação das articulações. Os principais diagnósticos elencados foram: Atraso no crescimento e desenvolvimento; Comunicação verbal prejudicada; Mobilidade física prejudicada; Dentição prejudicada. **Dentre as intervenções:** Incentivar a falar lentamente, com bons movimentos de lábios; Encorajar a criança a realizar exercícios como prescritos pelo fisioterapeuta; Entender a importância dos cuidados aos dentes, dentre outros. **Conclusão:** Por meio do presente estudo, identificou-se a importância do enfermeiro diante do cuidado prestado aos pacientes, bem como corroborou para a melhoria da qualidade de vida do binômio paciente-família.

**Descritores:** Enfermagem. Mucopolissacaridose II. Criança. Diagnóstico de enfermagem. Cuidados de enfermagem.

**RESUMEN**

**Objetivos:** Reflexionar sobre los cuidados de enfermería de pacientes con mucopolisacaridosis tipo II y elegir los principales diagnósticos de enfermería y la atención de enfermería contra la caja. **Metodología:** Se trata de un relato de experiencia, que pretende describir un tema aún no explorado en el mundo académico, con base en la descripción de la realidad experimentada. Este estudio se realizó en un paciente pediátrico, ingresado en un hospital de niños en Teresina - PI. **Resultados:** El estado clínico del paciente es consistente con los hallazgos en la literatura: la desaceleración del crecimiento, hirsutismo, macrocefalia, macroglosia, dentición anormal, enfermedad del corazón, hepatomegalia y la limitación de las articulaciones. Los principales diagnósticos enumerados fueron: Retraso en el crecimiento y el desarrollo; Comunicación verbal dañada; Movilidad dañada; Problemas de dentición. **Intervenciones:** Alentar a hablar lentamente, con buenos movimientos de los labios; Anime al niño a realizar ejercicios según lo prescrito por el fisioterapeuta; Comprender la importancia del cuidado de los dientes, entre otros. **Conclusión:** A través de este estudio, hemos identificado la importancia de los enfermeros en la atención a pacientes y confirmó a mejorar la calidad de vida de del binomial paciente-familia.

**Palabras clave:** Enfermería. Mucopolisacaridosis II. Niño. Diagnóstico de enfermería. Atención de enfermería.

<sup>1</sup> Enfermeiro. Pós-graduando em Saúde e Qualidade de Vida pelo Centro Universitário Campos de Andrade. Acadêmico de Direito do Centro de Ensino Superior do Vale do Parnaíba. Teresina, Piauí, Brasil. E-mail: [augusto.everton@hotmail.com](mailto:augusto.everton@hotmail.com)

<sup>2</sup> Enfermeira. Pós-graduanda em Saúde e Qualidade de Vida pelo Centro Universitário Campos de Andrade. Teresina, Piauí, Brasil. E-mail: [erickaresende@gmail.com](mailto:erickaresende@gmail.com)

<sup>3</sup> Enfermeira. Professora da Universidade Federal do Piauí. Doutoranda em Enfermagem Fundamental pela Universidade de São Paulo. Teresina, Piauí, Brasil. E-mail: [marcia06@gmail.com](mailto:marcia06@gmail.com)

## INTRODUÇÃO

As mucopolissacaridoses (MPS) são um grupo heterogêneo de doenças de depósito causadas pela deficiência de enzimas lisossômicas necessárias para a degradação dos mucopolissacarídeos ou glicosaminoglicanos (GAGs). São doenças metabólicas hereditárias causadas por erros inatos do metabolismo que levam a falta de funcionamento adequado de determinadas enzimas<sup>(1-2)</sup>.

A cronicidade dessas doenças é determinada pela inatividade ou atividade parcial dessas enzimas no lisossomo. Quando existe uma enzima não funcionante, os glicosaminoglicanos se acumulam dentro dos lisossomos, deixando a célula grande. Isso acarreta o aumento de alguns órgãos, principalmente o fígado e o baço, bem como tecidos (em especial, a pele)<sup>(2)</sup>.

De acordo com a enzima deficiente, classificam-se as mucopolissacaridoses em seis tipos (I, II, III, IV, VI e VII), porém o caso em questão caracteriza-se como MPS II, ou síndrome de Hunter, é causada pela deficiência de Iduronato 2-sulfatase, acumulando dermatan sulfato e heparan sulfato<sup>(3-4)</sup>.

O enfermeiro, enquanto profissional da equipe multidisciplinar, fornece condições assistenciais no que infere ao tratamento humanizado, voltado ao fortalecimento e inclusão dos vínculos familiares como estratégias fundamentais no tratamento da criança com MPS<sup>(5)</sup>.

Este relato de experiência tem como objetivo: aprimorar conhecimentos acerca da patologia mucopolissacaridose tipo II (Síndrome de Hunter); refletir sobre a assistência de Enfermagem diante da criança com MPS II; levantar diagnósticos e intervenções de Enfermagem para pacientes portadores de MPS II; servir como instrumento de consulta sobre a origem, sintomatologia e assistência a pacientes com MPS II para profissionais e familiares, propiciando melhor relação entre paciente/profissional/família.

## METODOLOGIA

Trata-se de um estudo descritivo, com abordagem qualitativa, do tipo relato de experiência, que é uma modalidade de estudo que permite uma investigação para se preservar as características holísticas e significativas de episódios da vida real, como ciclos de vida individuais e processos organizacionais e administrativos<sup>(6)</sup>.

O estudo foi realizado em um Hospital Infantil, localizado na cidade de Teresina-PI. Uma unidade hospitalar especializada no atendimento pediátrico, de cunho estadual, classificado como de médio porte, e importante área de práticas e estágios de acadêmicos. Atualmente, conta com 85 leitos, divididos em: neurocirurgia, cirurgia geral, UTI pediátrica tipos I e II e pediatria clínica. Trata-se de um centro de referência em triagem neonatal, acompanhamento e tratamento de doenças congênitas e unidade de assistência de alta complexidade em neurologia e neurocirurgia<sup>(7)</sup>.

Os dados foram coletados em Outubro de 2011, durante a internação da criança em idade escolar (10 anos), portador de mucopolissacaridose tipo II, através de uma entrevista semi-estruturada subsidiada pelo Instrumento de Processo de Enfermagem em Pediatria<sup>(8)</sup> e pelo Instrumento para a Classificação de Pacientes Pediátricos<sup>(9)</sup>, além de informações contidas no prontuário do cliente (resultados de exames realizados e intercorrências durante a hospitalização).

A operacionalização da coleta de dados seguiu os seguintes passos do processo: realização do levantamento de dados através da entrevista; planejamento das ações de enfermagem através do sistema de apoio-educação; execução e avaliação das ações de enfermagem. A fase posterior da pesquisa envolveu a análise das informações coletadas. Para se chegar aos diagnósticos, foram utilizadas, como base, as características definidoras e os fatores relacionados ou de risco determinados pela taxonomia NANDA<sup>(10)</sup>, como também o conhecimento e a experiência dos autores na sistematização da assistência de enfermagem. Este processo culminou nas propostas das intervenções de Enfermagem e posterior implementação das mesmas, observando, durante todo o estudo, a adesão do paciente às recomendações.

## RESULTADOS E DISCUSSÃO

O paciente abordado neste estudo, natural da região norte do Brasil, acompanhado pela mãe, admitido no Hospital Infantil, com suspeita diagnóstica de mucopolissacaridose.

### Exame Físico de Admissão na Unidade

Na admissão, apresentava alterações cardíacas, com ausculta de bulha hiperfonética, sopro sistólico

2+/6+ em foco aórtico, aumento do ventrículo esquerdo, valvopatia mitral e aórtica. Abdome globoso com hepatomegalia (dados obtidos do prontuário).

Após a realização dos exames solicitados, foram identificadas as seguintes alterações: lesão nodular sólida de partes moles na face lateral do ante-pé direito, de natureza a esclarecer; aumento leve do ventrículo esquerdo; valvopatia mitral, com discreta restrição da abertura valvar; valvopatia aórtica, com refluxo moderado; hepatomegalia, fígado com dimensões aumentadas, textura parenquimatosa homogênea, sem lesões focais associadas; leve cardiomegalia.

Os exames bioquímicos voltados ao diagnóstico de MPS II tiveram como resultado: na quantificação de glicosaminoglicanos totais em urina, obteve como resultado 17,81 mg GAG/mmol creatinina; a atividade da iduronato 2-sulfatase em leucócitos, teve como resultado 0,01 nmol/mg proteína 4h (condizente com o valor esperado para diagnóstico de MPS II, que varia de 0,0 a 0,9 nmol/mg proteína 4h).

Somado a isso, percebeu-se a ansiedade da mãe, quanto à estadia no hospital, distância da família e do tratamento do filho. A pontuação obtida no instrumento para classificação de pacientes pediátricos<sup>(9)</sup> para o escolar foi 12 pontos, indicando necessidade de cuidados mínimos.

No referente ao Instrumento de Processo de Enfermagem em Pediatria<sup>(8)</sup>, dentre as necessidades psicobiológicas, as alterações foram evidenciadas nos itens: atividades físicas, uma vez que o paciente encontra limitações em sua mobilidade, devido ao comprometimento articular; integridade física e locomoção, com alterações na marcha; terapêutica, com prescrições direcionadas ao tratamento de outra patologia (toxoplasmose). No tocante as necessidades psicossociais: segurança, o paciente apresenta timidez; comunicação, apresentando dificuldade de comunicação, em virtude da macroglossia.

Pode-se observar que o estado clínico do paciente é condizente com o encontrado na literatura, referente à patologia aqui estudada. Exame físico: desaceleração do crescimento, hirsutismo, macrocefalia, aumento e depressão da raiz do nariz, lábios grossos, macroglossia, alterações na dentição (dentes diminuídos), doença cardíaca, hepatomegalia e limitação das articulações (em especial das mãos).

Baseado nos dados coletados, bem como nas evoluções realizadas, foram elencados os seguintes Diagnósticos de Enfermagem (DE)<sup>(10)</sup>, e Intervenções de Enfermagem (IE)<sup>(11)</sup>:

DE: Atraso no crescimento e desenvolvimento, relacionado a consequência de incapacidade física, evidenciado por crescimento físico alterado.

IE: Proporcionar períodos de interação com outras crianças; Elogiar comportamentos positivos; Continuar o trabalho escolar com intervalos a cada dia; Incentivar a interação fora do lar.

DE: Comunicação verbal prejudicada, relacionada a condições fisiológicas, evidenciado por fala com dificuldade.

IE: Usar o nível de voz normal e falar calmamente, em frases curtas; Incentivar a falar lentamente, enunciando as palavras com cuidado, com bons movimentos de lábios; Adiar conversa quando a pessoa estiver cansada; Consultar um fonoaudiólogo; Abordar a criança lentamente, falando com uma voz calma, sem pressa e confiante; Assumir uma posição ao nível dos olhos.

DE: Dentição prejudicada, relacionada a predisposição genética, evidenciada por erupção incompleta para a idade.

IE: Marcar consulta dentária a cada seis meses; Incorporar escovação e a utilização do fio dental aos rituais da hora de dormir; Entender a importância dos cuidados aos dentes; Evitar líquidos, alimentos e as gomas de mascar muito açucarados.

DE: Mobilidade física prejudicada, relacionada ao enrijecimento das articulações, evidenciada por amplitude limitada de movimentos.

IE: Explicar o problema e o objetivo de cada exercício; Evitar períodos prolongados, sentado ou deitado na mesma posição; Apoiar a mão e o punho em alinhamento natural; Encorajar a criança a realizar exercícios para as articulações específicos como prescritos pelo médico ou fisioterapeuta.

DE: Risco de função hepática prejudicada.

IE: Monitorar os sinais e sintomas da disfunção hepática; Investigar os efeitos colaterais da medicação; Instruir o cliente e família a comunicar os sinais e os sintomas de complicação, como aumento da circunferência abdominal e rápido ganho ou perda de peso.

DE: Risco de infecção relacionada a exposição ambiental aumentada a patógenos.

IE: Investigar o cliente quanto a imunizações adequadas contra doenças da infância, infecções

bacterianas e outras infecções virais; Minimizar a permanência no hospital para evitar colonização por organismos hospitalares; Instruir o cliente e a família, tendo em vista as causas, os riscos e o contágio da infecção; Avaliar os hábitos pessoais de higiene do cliente.

DE: Síndrome do Estresse por mudança relacionada a estado de saúde diminuído, evidenciado por ansiedade.

IE: Desenvolver um ambiente de compreensão empática; Auxiliar a diminuir o nível de ansiedade; Incentivar a expressão dos sentimentos; Escutar as queixas.

A bioquímica da MPS II é baseada na função crítica de quebra de biomoléculas grandes, o que caracteriza as DDL. Está relacionada a um problema de quebra de dois mucopolissacarídeos ou GAGS: dermatan sulfato e heparan sulfato. A primeira quebra desses componentes é feita pela enzima I2S. Em pessoas acometidas pela síndrome, essa enzima está parcial ou quase inativa. Como consequência, os GAGS se acumulam nas células de todo corpo, e em particular nos tecidos que contêm dermatan e heparan sulfato. Isso resulta em interferência nas funções de órgãos e sistemas, o que ocasiona uma série de problemas mais graves<sup>(12)</sup>.

A síndrome tem um padrão de herança ligado ao cromossomo X. A mãe portadora passará o gene com mutação codificadora I2S, com probabilidade de 50% a cada gestação. O pai, com síndrome de Hunter, passará o gene com mutação para todas as suas filhas, mas não passará para nenhum dos filhos<sup>(13)</sup>.

O quadro sintomatológico inicial, na forma grave, inclui como sintomas principais hérnia umbilical e inguinal e macrocefalia, ocorrendo entre os dois e quatro anos de vida, com: desaceleração do crescimento, hirsutismo, retinite pigmentosa, lesões nodulares esbranquiçadas ou não na pele, perda auditiva, macroglossia, voz grave, dificuldade respiratória, doença cardíaca, diarreia crônica, hepatoesplenomegalia, cifose, limitação progressiva de todas as articulações, síndrome do túnel do carpo, dentre outros. Os portadores da síndrome, durante toda a vida, apresentam depósito em face contínua, caracterizado por lábios grossos, aumento e depressão da raiz do nariz<sup>(2)</sup>.

O tratamento com Elaprase® (Shire HGT) foi desenvolvido em 2006, como uma versão sintética da I2S para substituição enzimática na Síndrome de Hunter, é uma forma purificada da enzima

lisossômica Iduronato 2-sulfatase, produzida por uma tecnologia de DNA recombinante em linha celular humana. A dose padrão é de 0,5mg/kg, por via intravenosa, de periodicidade semanal, com tempo de infusão de uma a três horas. É recomendado que os locais de infusão e armazenamento sejam aprovados pelo responsável pela equipe médica do centro de referência, e que um profissional de enfermagem treinado nesse procedimento acompanhe a infusão durante todo o tempo e informe regularmente o centro de referência sobre o procedimento<sup>(13)</sup>.

A maioria dos pacientes com MPS II, mesmo aqueles submetidos ao tratamento com medidas de suporte e terapias específicas, é fundamental a Terapia de Reposição Enzimática, bem como o favorecimento de obtenção de conhecimento por parte dos familiares para um melhor prognóstico e qualidade de vida do paciente. Uma cura definitiva talvez seja alcançada através da terapia gênica, mas há ainda longos estudos a serem realizados a cerca da Síndrome de Hunter<sup>(13)</sup> e, nesse ínterim, é importante que a família detenha o conhecimento necessário para prestar cuidados com maior segurança e eficiência, em virtude da cronicidade da doença<sup>(14)</sup>.

## CONCLUSÃO

O estudo da mucopolissacaridose tipo II, evidenciado nesse relato de experiência, foi de grande importância para a vida acadêmica, uma vez que permitiu o conhecimento mais aprimorado de uma doença rara e pouco discutida entre os profissionais de enfermagem.

Propiciando uma aproximação entre teoria e prática, principalmente no que se refere à aplicação da sistematização da assistência ao paciente pediátrico portador da Síndrome de Hunter, onde identificou-se que o profissional enfermeiro é fundamental na equipe multidisciplinar, pois, a partir da observação da sintomatologia, busca-se prevenir e intervir nas possíveis complicações, tendo como resultado a melhoria da qualidade de vida do portador de MPS II, além de contribuir com o binômio paciente-família.

## REFERENCIAS

1. Pinto LLC, Schwarts IV, Puga AC, Vieira T, Rojas MVM, Giugliani R, et al. Avaliação prospectiva de 11 pacientes brasileiros com mucopolissacaridose II. J. Pediatr. 2006;82(4):273-8.

2. Martins AM. Mucopolissacaridoses: Manual de Orientações. São Paulo: Universidade Federal de São Paulo; 2002.

3. Neufeld EF, Muenzer J. The mucopolysaccharidoses. In: Scriver CR, Beaudet AL, Sly WS, Valle D, eds. The metabolic and molecular bases of inherited diseases. 8th ed. New York: McGraw-Hill; 2011. p. 3421-52.

4. Vieira T, Schwarts I, Muñoz M, Pinto L, Steiner C, Ribeiro M, et al. Mucopolysaccharidoses in Brazil: what happens from birth to biochemical diagnosis? Am. J. Med. Genet. A. 2008;146A(13):1741-7.

5. Azevedo MCCV, Sousa MFG, Macedo IP, Monteiro AI, Germano RM. As crianças portadoras de mucopolissacaridose e a enfermagem: uma experiência de desospitalização da assistência. [REME rev. min. enferm.](#) 2010;14(2):271-276.

6. Yin RK. Estudo de caso: planejamento e métodos. Porto Alegre: Bookman; 2005.

7. Brasil. Ministério da Saúde. Datasus. [Acesso em: 17 outubro 2011]. Disponível em: <http://www2.datasus.gov.br/DATASUS/index.php>

8. Hockenberry MJ, Wilson D. Wong: Fundamentos de enfermagem pediátrica. Rio de Janeiro: Editora Elsevier; 2011.

9. Dini AP, Fugulin FMT, Veríssimo MLÓR, Guirardello E. Sistema de Classificação de Pacientes Pediátricos: construção e validação de categorias de cuidados. Rev. esc. enferm. USP 2011;45(3):575-80.

10. Organização Norte Americana de Enfermagem. NANDA: Definições e Classificações 2007-2008. Porto Alegre: Artes Médicas; 2008.

11. Carpenito-Moyet LJ. Diagnóstico de Enfermagem: aplicação a prática clínica. Porto Alegre: Artmed; 2005.

12. Leistner S, Giugliani R. A useful routine for the biochemical detection and diagnosis of mucopolysaccharidoses. Genet Molec Biol. 1998;21(1):163-7.

13. Giugliane R, Ederhen FA, Rojas MVM, Vieira TA, Artigalás O, Pinto LLC, et al. Terapia de reposição enzimática para as mucopolissacaridoses I, II e VI: recomendações de um grupo de especialistas brasileiros. Rev. Assoc. Med. Bras. 2010;56(3):257-77.

14. Santos LRO, Rocha SS, Costa RS, Araújo OD, Oliveira FBM, Barros RS. Family care for children with sickle cell disease. Rev. Enferm. UFPI 2012;1(2):124-7.

**Sources of funding:** No

**Conflict of interest:** No

**Date of first submission:** 2013/08/30

**Accepted:** 2014/12/11

**Publishing:** 2014/04/01

**Corresponding Address**

Augusto Everton Dias Castro.

Cesvale Campus Riverside, Riverside Shopping, piso superior. Teresina-Pi.

Tel: (86) 9806-0521.

E-mail: [augusto.everton@hotmail.com](mailto:augusto.everton@hotmail.com).