



Español

Universidade Federal Fluminense



ESCUELA DE ENFERMERÍA  
AURORA DE AFONSO COSTA

Artículos Originales



## Cuidados de Enfermería del niño con enfermedad de Pompe: estudio 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> Universidad de São Paulo

<sup>2</sup> Universidad Estatal del Oeste de Paraná

### RESUMEN

**Objetivo:** identificar diagnósticos, intervenciones y resultados esperados de enfermería en el niño con enfermedad de Pompe, utilizando la Clasificación Internacional para la Práctica de Enfermería® 2017.

**Método:** estudio de caso realizado en diciembre de 2017, con una madre de un niño con enfermedad de Pompe. **Resultados:** se relacionaron diecisiete diagnósticos de enfermería, distribuidos entre las demandas de cuidados medicamentosos, tecnológicos, habituales modificados, de desarrollo y familiares. **Discusión:** los diagnósticos de enfermería se relacionaron al tratamiento y a las complicaciones presentadas por el niño derivados de la enfermedad de Pompe, acrecidas por las necesidades familiares para desarrollar los cuidados en el domicilio. **Conclusión:** se verificó que la Clasificación de las prácticas de enfermería permitió crear posibilidades más especializadas para elaborar y ejecutar un plan de cuidados con base en las reales necesidades del niño, pudiendo generalizarse para los portadores de la misma enfermedad.

**Descriptor:** Enfermedad de Almacenamiento de Glucógeno Tipo II; Enfermería Pediátrica; Atención Primaria de Salud; Diagnóstico de Enfermería; Familia.

## INTRODUCCIÓN

La enfermedad de Pompe o glucogénesis tipo II es una enfermedad muscular rara, progresiva, desencadenada por un trastorno autosómico recesivo con deficiencia de la enzima alfa-1,4-glucosidasa ácida (GAA), responsable por la descomposición de las cadenas de glucógeno en el lisosoma celular, generando un amplio espectro clínico<sup>(1-2)</sup>.

La incidencia varía de acuerdo con la etnia y la región geográfica, estimándose, en ámbito mundial, 1 caso para cada 40.000 nacidos vivos, y en Brasil, se cree que existe cerca de 120 pacientes<sup>(3-4)</sup>.

Las manifestaciones clínicas de la enfermedad de Pompe son heterogéneas, pero similares a inúmeras otras enfermedades, lo que puede hacer que su diagnóstico sea difícil y demorado. Entre las principales manifestaciones de la enfermedad se incluyen: hipotonía, atraso en el desarrollo motor, debilidad muscular, problemas con la deglución, insuficiencia cardíaca y respiratoria<sup>(3-4)</sup>.

Considerando la dificultad del diagnóstico de enfermedades raras, personas con la enfermedad de Pompe podrán quedarse meses o hasta años utilizando inúmeros servicios de salud, sometiéndose a intervenciones inadecuadas hasta llegar al diagnóstico definitivo e iniciar el tratamiento efectivo<sup>(3-4)</sup>.

Uno de los tratamientos disponibles es la terapia de reposición enzimática, que utiliza GAA recombinante (Myozyme®)<sup>(5)</sup> administrado en el ambiente hospitalario y por el equipo de salud especializado.

Para la atención de la salud de las personas portadoras de enfermedades raras, como por ejemplo la enfermedad de Pompe, se instituyó en Brasil, en 2014, la Política Nacional de Atención Integral de las Personas con Enfermedad Raras, con el objetivo de contribuir a la reducción

de la morbimortalidad y de las manifestaciones secundarias. Entre sus directrices, la referida política busca mejorar la calidad de vida de las personas por medios de acciones de promoción, prevención, detección precoz, tratamiento oportuno, reducción de la incapacidad y cuidados paliativos<sup>(6)</sup>.

De este modo, aunque el tratamiento prioritario para la enfermedad de Pompe acontece en el hospital, el cuidado de su salud deberá ser continuo, sistematizado y específico, siendo este compartido entre las familias y los equipos de salud de la atención primaria. Entonces, las necesidades demandadas por estos pacientes y por sus familiares deberán ser reconocidas por el equipo multiprofesional, para así, ofrecerles condiciones para potencializar este cuidar en el ambiente domiciliario y mejorar la calidad de vida.

En esta perspectiva, al considerarse el enfermero como parte de este equipo, él deberá estar capacitado para atender integralmente a esta clientela, utilizando el proceso de enfermería como instrumento para ordenar, sistematizar y ejecutar sus prácticas de acuerdo con las demandas presentadas<sup>(7)</sup>.

Con base en esas premisas y buscando conocer evidencias científicas para el cuidado integral a esta clientela, este estudio presenta como objetivo identificar diagnósticos, intervenciones y resultados esperados de enfermería en el niño con enfermedad de Pompe, utilizando la Clasificación Internacional para la Práctica de Enfermería (CIPE)® 2017.

## MÉTODO

Se trata de un estudio de caso sobre un niño con enfermedad de Pompe atendida en un hospital ubicado en la región Sur de Brasil. El estudio de caso es un tipo de investigación de abordaje cualitativo para investigaciones

complejas, pudiendo desarrollarse con un único caso<sup>(8)</sup>, como la enfermedad rara aquí referida.

La búsqueda de datos se realizó en el pronuario electrónico y a través de una entrevista semiestructurada con la madre, durante una de las internaciones del niño en el referido hospital para la terapia de reposición enzimática, en diciembre de 2017.

Se utilizó una guía preelaborada conteniendo datos del nacimiento y de las necesidades especiales de salud del niño (presentados en la descripción del caso); datos maternos (edad, estado civil, escolaridad) y datos sociodemográficos de la familia (número de personas en el domicilio, renta familiar, beneficios gubernamentales recibidos, tipo de vivienda).

Para conducir la entrevista, se utilizó los instrumentos genograma y ecomapa como estrategia de aproximación, y luego se introdujo la siguiente cuestión: "Cuénteme sobre su experiencia en el cuidado del niño desde el surgimiento de la necesidad especial de salud". Se destaca que esta entrevista fue realizada por una enfermera, en un ambiente privado, después del consentimiento de la madre, siendo grabada en audio y transcrita integralmente.

A partir de la entrevista fue posible describir la trayectoria recorrida por la familia en la búsqueda de atención para la salud del niño, y también identificar las demandas de cuidados, clasificados en: medicamentoso, tecnológico, habituales modificados de desarrollado<sup>(9)</sup>. Considerando las necesidades que la familia presentó en esta trayectoria, los autores añadieron la demanda de cuidado familiar.

Con base en las demandas de cuidados presentados por el niño y su familia, se utilizó la CIPE® para identificar los diagnósticos e intervenciones de enfermería, buscando el cuidado integral del niño con enfermedad de Pompe.

La preferencia de los autores de tomar como base las demandas de cuidados para

identificar los diagnósticos de enfermería, en este caso, se debe al nivel de complejidad de los cuidados exigidos por el niño, cuidados estos especializados y de larga duración<sup>(9)</sup>.

Respecto al raciocinio detallado de los diagnósticos, primeramente se construyó un mapa conceptual con el objetivo de demostrar la relación y el agrupamiento de las necesidades de cuidados con los conceptos formadores de los diagnósticos. En este pensar, se consideró los conceptos formadores: señales y síntomas, factores de riesgos y condición de vida, los cuales, se organizaron siguiendo la Clasificación de las demandas de cuidados<sup>(7)</sup>.

Luego, conforme recomienda la CIPE®, fue construida la afirmativa de diagnóstico de enfermería utilizándose un término del eje **Foco** y un término eje **Juzgamiento**, acrecidos de términos adicionales cuando necesario, y también, para determinar esos dos elementos en la práctica de enfermería, se utilizó la expresión diagnóstico de enfermería<sup>(10)</sup>.

Tras construir las afirmativas diagnósticas, se realizó la elaboración de las intervenciones de enfermería utilizándose un término para el eje **Acción** y un término para el eje **Meta**, añadiéndose términos adicionales conforme la necesidad. A partir de este momento, se pudo relacionar las intervenciones de enfermería prioritarias para la atención de las demandas de cuidados presentadas<sup>(10)</sup>.

Este estudio fue aprobado por el Comité de Ética en Pesquisas de la Escuela de Enfermería de Ribeirão Preto de la Universidad de São Paulo, con el parecer nº 2.000.924 el 05 de abril de 2017, atendiendo a la Resolución nº466/2012.

## RESULTADOS

En esta sección, se describe el caso de un niño portador de enfermedad de Pompe con

el objetivo de identificar sus necesidades y demandas de cuidados, así como las de su familia, para posterior construcción de los diagnósticos e intervenciones de enfermería, basándose en la CIPE® 2017.

### *Descripción del caso*

Niño del sexo femenino, identificada como Flor, que en el momento de la entrevista estaba con 2 años y 9 meses de edad. Vive con el padre (26 años) y con la madre (24 años) en una casa de mampostería cedida por el ayuntamiento.

Nació de parto quirúrgico, con edad gestacional de 37 semanas, pesando 2.925g, con Apgar 6 en el 1º, 9º y en el 5º minuto. Nació en el hospital de riesgo habitual de su ciudad y por presentar hipotonía importante y cianosis fue encaminada para un servicio de alto riesgo del municipio vecino, pero solamente a los ocho meses es que fue encaminada al neuropediatra. Este sospechó de la enfermedad de Pompe e informó a los padres que el niño viviría hasta un año y tres meses. Para confirmar el diagnóstico, se realizó el examen de dosaje de la GAA. Cuando Flor estaba con nueve meses recibieron la confirmación del diagnóstico. Al mes siguiente, se inició la terapia de reposición enzimática (Myozyme GENZYME®), realizada por medio de infusión venosa a cada dos semanas en ambiente hospitalario.

Dos meses después del inicio del tratamiento, Flor presentó significativa evolución clínica, conseguía gatear, sentarse y dar los primeros pasos. Pero con un año y tres meses presentó neumonía, pues según la madre, presentaba broncoaspiraciones de repetición. Fueron siete meses de internación, impactando la rutina, finanzas y emociones de la familia, considerando que residen en otro municipio. En ese período, Flor presentó parada cardiorrespiratoria durante

la terapia enzimática, causando mayor daño al sistema neuropsicomotor. Recibió alta con traqueotomía, usando ventilación mecánica, sonda nasointestinal para dieta y medicación, y *port-a-cath* para administrar la terapia enzimática.

Después de esa internación, sus padres se dedican integralmente a los cuidados de Flor. Ellos aprendieron en el hospital, los cuidados con la aspiración de la traqueotomía y las vías aéreas, administración de la medicación y alimentación y técnicas de primeros socorros. La madre refirió sentirse segura para realizar los cuidados diarios y tiene en el esposo su fuente de apoyo en el cuidado domiciliario. La familia tiene el hospital, donde realiza la terapia enzimática, como referencia y lo considera como su segunda casa.

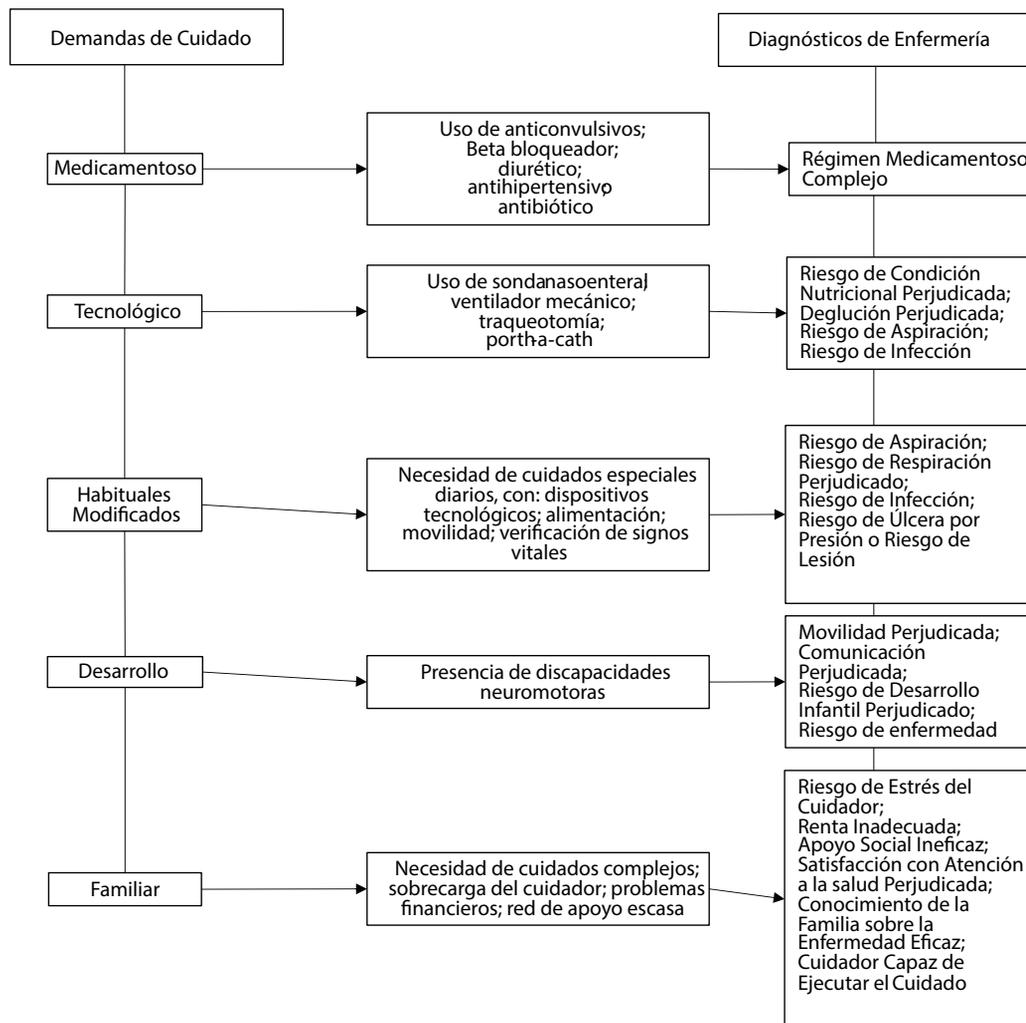
Aunque reciben auxilio financiero y materiales desechables de la secretaría municipal de salud, la madre desea mayor comprometimiento del equipo de Atención Primaria de la Salud (APS) de su municipio en el cuidado domiciliario.

### *Mapa conceptual: elaboración de los diagnósticos*

El estudio de caso presentado permitió identificar las necesidades y las demandas de cuidados: medicamentoso, tecnológico, habituales modificados, desarrollo y de cuidado familiar. Con base en estas demandas, fueron relacionados 17 diagnósticos de enfermería que pueden ser visualizados en la Figura 1.

En la perspectiva de los servicios de APS atender las necesidades del niño y de la familia en la promoción de los cuidados, la Figura 2 presenta los diagnósticos con sus respectivas intervenciones de enfermería propuestas para el cuidado integral del niño portador de enfermedad de Pompe y su familia.

**Figura 1.** Diagnósticos de enfermería en un niño portador de enfermedad de Pompe, de acuerdo con las demandas de cuidados identificadas. Región Sur, Brasil, 2017



Fuente: datos de la investigación.

## DISCUSIÓN

El niño portador de enfermedad de Pompe presenta necesidades de salud peculiares que requieren la atención hospitalaria, domiciliaria y de los servicios de APS. Por eso, representa un gran reto para las familias y los profesionales, considerando la necesidad de cuidados continuos y de naturaleza compleja.

En el presente estudio de caso, la relación entre el equipo de atención hospitalaria y la familia se estrechó por su proximidad en el cui-

dar, el tiempo de hospitalización, la frecuencia quincenal para la administración de la terapia enzimática y por la confianza mutua establecida.

Sin embargo, solamente el vínculo hospitalario no fue suficiente para proporcionarle un cuidado integral al niño con enfermedad de Pompe, demostrando la necesidad de fortalecer los lazos con los profesionales de la APS, para que así, la familia pueda recibir apoyo para suplir las demandas de cuidados presentadas y establecer hábitos para potencializar las condiciones de vida del niño<sup>(6)</sup>.

**Figura 2.** Diagnósticos, intervenciones y resultados esperados de enfermería de acuerdo con las demandas de cuidados de una niño con enfermedad de Pompe y su familia. Región Sur, Brasil, 2017

Diagnósticos de Enfermería	Intervenciones de Enfermería	Resultados Esperados de Enfermería
Régimen Medicamento- so Complejo	Orientar y demostrar cuidados en la manipulación, dosaje, dilución y administración vía sonda; orientar sobre régimen terapéutico y posibles efectos colaterales; reforzar la mantención del tratamiento; programar visitas domiciliarias para supervisión.	Adhesión al régimen medicamentoso
Riesgo de Condición Nutricional Perjudicada	Orientar sobre nutrición enteral; monitorear la ingestión, el débito y el peso; solicitar acompañamiento de nutricionista para orientar sobre la dieta; monitorear el crecimiento y desarrollo por medio de los instrumentos de vigilancia preconizados por el Ministerio de la Salud.	Riesgo disminuido de condición nutricional perjudicada; Condición nutricional mejorada
Deglución Perjudicada	Encaminar al fonoaudiólogo para mejorar los reflejos de deglución.	Deglución mejorada; Deglución adecuada
Riesgo de Aspiración	Orientar elevación de la cabecera de la cama a 90° durante las refecciones y mantener posición por 30 minutos; observar y suspender la dieta caso presente cianosis, dipnea o asfixia durante la infusión; lavar la sonda con agua después de la administración de la dieta; observar y comunicar la presencia de distensión abdominal.	Riesgo disminuido de aspiración; Riesgo de aspiración ausente
Riesgo de Infección	Orientar signos/síntomas de infección (calor local, enrojecimiento, sangrado, dolor y edema) en el sitio de inserción del porth-a-cath y traqueotomía y comunicar alteraciones al equipo de salud; orientar a la familia sobre la prevención de infección (higienización de las manos antes de realizar los cuidados con el niño, utilizar materiales esterilizados en la aspiración de la traqueotomía y vías aéreas, cambiar y mantener curativos limpios y secos).	Riesgo disminuido de infección; Riesgo de infección ausente
Riesgo de Respiración Perjudicada	Orientar controlar los signos vitales (verificación de movimientos respiratorios, presión arterial, pulso radial, temperatura corporal); mantener cabecera elevada para facilitar la respiración; realizar cambio de decúbito frecuentemente; orientar como realizar aspiración de la traqueotomía y vías aéreas siempre que necesario; orientar sobre cuidados con ventilador mecánico y traqueotomía; solicitar y encaminar para fisioterapia respiratoria, incluso la preventiva.	Riesgo disminuido de respiración perjudicada; Riesgo de respiración perjudicada ausente
Riesgo de Úlcera por Presión o Riesgo de Lesión	Orientar realizar cambios de decúbito y movimientos pasivos para reducir la presión y evitar lesiones; usar dispositivos preventivos de protección de la piel, como colchones de espuma, colchones con alternancia de presión, cojines o almohadas para evitar incomodidad; implementar una rutina diaria de inspección y cuidados con la piel; el equipo de salud podrá utilizar la escala de Braden Q (pediátrica) para evaluación del riesgo de úlceras por presión.	Riesgo disminuido de úlcera por presión o de lesión; Riesgo de úlcera por presión o de lesión ausente

Movilidad Perjudicada	Orientar la realización de movimientos pasivos en el niño a cada dos horas; monitorear y registrar diariamente cualquier señal de complicaciones de inmovilidad (contracturas, estasis venosa, trombosis, neumonía, infección del tracto urinario); orientar a los familiares sobre higiene en la cama (ropas de cama limpia, impermeables, almohadas para protección y comodidad); solicitar y encaminar para fisioterapia motora para desarrollar un plan de recuperación de la movilidad.	Movilidad mejorada; Movilidad adecuada
Comunicación Perjudicada	Orientar al cuidador a crearle oportunidades y actividades de comunicación al niño de acuerdo con la edad; reforzarle a la madre o al cuidador el estímulo al habla del niño; encaminarlo al fonoaudiólogo para mejorar los estímulos/comunicación verbal; orientar a mantener ambiente calmo y no amenazador, reduciendo estímulos ambientales en exceso.	Comunicación mejorada; Comunicación eficaz
Riesgo de Desarrollo Infantil Perjudicado	Orientar a los padres sobre las etapas de desarrollo relativas a la edad; estimulación con juguetes propios de la edad; investigar el nivel de desarrollo del niño en todas las áreas de funcionamiento; elogiar a la madre o cuidador para que continúe estimulando al niño y sobre la importancia de eso.	Riesgo disminuido de desarrollo infantil perjudicado; Desarrollo infantil adecuado
Riesgo de Enfermedad	Orientar al cuidador sobre la importancia de las vacunas, aplazamiento, técnica de aplicación, efectos; actualizar el esquema de vacuna, incluyendo gripe y neumococo; evaluar la condición de inmunización.	Riesgo de enfermedad ausente; Riesgo disminuido de enfermedad
Riesgo de Estrés del Cuidador	Apoyar al cuidador y realizar orientaciones para que se sientan seguros al realizar los cuidados; apoyar proceso familiar de enfrentamiento; encaminar para atendimento psicológico.	Riesgo de estrés del cuidador ausente; Riesgo disminuido de estrés del cuidador
Renta Inadecuada	Orientar sobre los derechos del niño con necesidad especial de salud (explicar derechos de los pacientes); solicitar apoyo del servicio social.	Renta mejorada; Renta adecuada
Apoyo Social Ineficaz	Orientar a buscar red de apoyo familiar para auxiliar en las actividades; apoyar a la familia en la identificación de los propios recursos, de la comunidad y de los proyectos sociales para enfrentar las dificultades cotidianas; encorajar las relaciones con personas con intereses y metas comunes; identificar amigos, vecinos o familiares que puedan apoyar a la familia; promover apoyo social; auxiliar a la familia a identificar y colaborar para su integración en grupos de apoyo de las personas con enfermedades raras.	Apoyo social mejorado; Apoyo social eficaz
Satisfacción con Atención de la Salud Perjudicada	Realizar acompañamiento y orientaciones de forma efectiva; programar seguimiento domiciliario; proporcionar servicio de promoción de salud; establecer vínculo entre unidad de salud, equipos sociales y familia; acoger a la familia en sus necesidades; evaluar la satisfacción con la atención de salud.	Satisfacción con atención de la salud mejorada
Conocimiento de la Familia sobre la Enfermedad Eficaz	Encaminar para orientación genética y planificación familiar; realizar orientaciones y realizar búsqueda activa entre hermanos, cuando haya; evaluar el nivel de conocimiento de la familia sobre la enfermedad.	Conocimiento de la familia sobre la enfermedad eficaz
Cuidador Capaz de Ejecutar el Cuidado	Elogiar a la madre o cuidador; proporcionarle apoyo al cuidador para manejo de la enfermedad.	Cuidador capaz de ejecutar el cuidado

Fuente: datos de la investigación.

Entonces, la propuesta de un plano de cuidados direccionado a los servicios de APS para este escenario es fundamental para dar visibilidad a las necesidades en el ámbito domiciliario, ya que los cuidados no se encierran con el alta hospitalaria. En esta perspectiva, trazar un plan para cuidar, pautado en el proceso de enfermería, es una directriz para que los cuidados prestados al niño sean eficaces<sup>(9)</sup>.

La utilización del proceso de enfermería podrá beneficiar a los pacientes al garantizarles el cuidado individualizado, mejorar la relación entre los profesionales, pacientes y cuidadores, resultando en una atención calificada y humanizada. Para el equipo de enfermería, su utilización incidirá en la calificación profesional y, consecuentemente, en la valorización, reconocimiento, respaldo legal y optimización de la asistencia e investigación<sup>(11)</sup>.

El presente plan de cuidados incluyó diagnósticos, intervenciones y resultados esperados de enfermería. La elaboración de estos diagnósticos a partir de la CIPE® buscó mejorar la calidad del cuidado por el APS, objetivando potencializar el cuidado domiciliario. Por medio de esta Clasificación, el enfermero construye los enunciados de los diagnósticos por la presentación clínica de las personas que se encuentran bajo sus cuidados, ya que los términos ocurren en su práctica y exigen el raciocinio clínico de los problemas<sup>(12)</sup>.

En este estudio, se verificó que la mayoría de los diagnósticos de enfermería se relacionó a las complicaciones advenidas de la progresión de la enfermedad de Pompe, acrecidas de las complicaciones resultantes de la hospitalización prolongada. Cabe destacar que esta enfermedad provoca la acumulación de glucógeno en los tejidos, ocasionando dificultades en la respiración, locomoción, habla y audición<sup>(5,13)</sup>, llevando al paciente a necesitar de soporte tecnológico para mantener sus funciones vitales.

El diagnóstico Régimen Medicamentoso Complejo, uno de los 17 relacionados en este estudio, abordó la demanda de cuidado medicamentoso, considerando la necesidad del niño hacer uso de una amplitud de medicamentos, los cuales potencializan su recuperación clínica relacionada a la propia enfermedad y a las iatrogenias del período de hospitalización.

Cuatro diagnósticos de enfermería estuvieron directamente relacionados a la presencia de dispositivos tecnológicos: uso de sonda nasointestinal, ventilador mecánico, traqueotomía y *porth-a-cath*. Consecuentemente, otros diagnósticos fueron incluidos como demanda de cuidados habituales modificados, no obstante, su implementación se refiere a la utilización y mantenimiento de esos dispositivos por la familia. Eso revela la complejidad del cuidado del niño dependiente de tecnologías, corroborando con otro estudio que destacó la necesidad de que los familiares y cuidadores adquieran nuevas habilidades y competencias para realizar el cuidado<sup>(14)</sup>.

Los diagnósticos Riesgo de Condición Nutricional Perjudicada y Deglución Perjudicada se relacionan a la alimentación del niño por sonda nasointestinal. La utilización de la sonda se debe a la presencia de debilidad muscular, que le ocasiona al niño dificultad para deglutir alimentos, lo que lo coloca en riesgo de déficit nutricional. El uso continuo de este dispositivo requiere la atención cuidadosa y el monitoreo regular de los enfermeros, que tienen que vigilar principalmente las infecciones, la aspiración accidental y los daños metabólicos<sup>(15)</sup>.

El diagnóstico Riesgo de Aspiración se introdujo por la utilización de la sonda nasointestinal<sup>(15)</sup>, pero principalmente por la utilización del ventilador mecánico y de la traqueotomía. La debilidad muscular característica de la enfermedad de Pompe lleva a disfunciones respiratorias, sobre todo al debilitamiento del diafragma<sup>(16)</sup>. Dichas condiciones colocan al

niño en una condición de Riesgo por la Respiración Perjudicada.

El Riesgo de Infección fue indicado debido a la utilización de todos los dispositivos invasivos, siendo necesarias para su prevención medidas adecuadas de higienización de las manos antes de realizarle cualquier cuidado al niño. Se recomienda que la manipulación de la cánula de la traqueotomía, aspiración o el cambio del curativo se realice con técnica limpia modificada<sup>(17)</sup>.

A pesar de que el niño tenga prioridades para el cuidado, es esencial mencionar, en este caso, el diagnóstico Riesgo de Desarrollo Infantil Perjudicado, considerando la ocurrencia de retardo del desarrollo psicomotor. Para suplir esta necesidad, el equipo de salud aparte de encaminar al niño a servicios especializados, deberá periódicamente realizar visitas domiciliarias para enseñar y apoyar a la familia para que esta realice estímulos afectivos, físicos, cognitivos y sensoriales, que irán a potencializar el desarrollo del niño<sup>(18)</sup>.

A pesar de que la madre aprendió los cuidados que debe tener con el niño, a través de la orientación de los profesionales del hospital, también es necesario que se le ofrezca una atención sistematizada y específica dada la complejidad de la situación vivida. El enfermero podrá ofrecerle apoyo técnico, para que realice los cuidados esenciales, para evitar complicaciones y para la adaptación del niño y la familia a las necesidades especiales.

La necesidad de implementar estos cuidados diarios impacta fuertemente la estructura familiar, por ocasionar una sobrecarga en el cuidador y dificultades financieras. Esta necesidad de la familia acaba generando una demanda de cuidado familiar, expresada por seis diagnósticos de enfermería. Identificar esas demandas es esencial para fornecer soporte social a la familia, pues caso no exista una red social que la apoye, podrán ocurrir desequilibrios, que influirán ne-

gativamente en la salud de todos los miembros, especialmente del niño y del familiar cuidador<sup>(14)</sup>.

A partir de lo expuesto, el equipo de salud se debe sentir como agente de cuidado de estos niños y sus familias, posibilitándoles una red de apoyo y una integración con los otros niveles de atención a la salud. Para eso, es necesario auxiliar a los familiares en sus experiencias, desde el alta hospitalaria, por medio de redes de cuidados interdisciplinarios, actuando como facilitadores del empoderamiento familiar para el cuidado<sup>(19)</sup>.

El presente estudio de caso y la elaboración de un plan de intervención podrán ayudar a los profesionales, en especial a los enfermeros, para que desarrollen sus habilidades y promuevan el soporte y la ayuda a esas familias. Es importante destacar que no basta determinar los diagnósticos y las intervenciones; es necesario aplicarlas y valorar sus resultados para la continuidad o alteración de las acciones, considerando los objetivos logrados por el cuidado profesional. Siendo así, se considera relevante la educación permanente para instrumentalizar y calificar a los equipos en la atención de las personas con enfermedad raras, garantizando un cuidado integral y humanizado<sup>(6)</sup>.

Además, en investigaciones con familias, la literatura destaca la utilización del genograma y del ecomapa, porque estos instrumentos permiten conocer como las familias se organizan para realizar los cuidados domiciliarios, los recursos y redes de apoyo de que dispone para ampararlas en la experiencia de una enfermedad crónica<sup>(20)</sup>. Utilizar estos instrumentos permitió conocer la composición familiar y su red de apoyo social y profesional, factores esenciales para la planificación del cuidado en domicilio.

## CONCLUSIÓN

Al realizar este estudio de caso se puede observar que niños portadores de enfermedad

de Pompe presentan innúmeras necesidades, que envuelven cuidados medicamentosos, con aparatos tecnológicos, habituales modificados y de desarrollo. Sin embargo, esos cuidados deben expandirse a las necesidades familiares, preparándolas para ejecutar el cuidado en el domicilio.

Respecto a la asistencia de enfermería, los resultados señalaron que la Clasificación de las prácticas permitió crear posibilidades más especializadas para elaborar y ejecutar el plan de cuidados, tomando por base las necesidades reales del niño con enfermedad de Pompe y de sus familiares.

Importante destacar la necesidad de acompañamiento multiprofesional en los eximios puntos de atención, pues la enfermedad de Pompe podrá impactar la calidad de vida de pacientes y familiares. Por lo que es primordial la participación activa de los profesionales de la APS para potencializar el cuidado del niño y su familia.

Con relación a la limitación del estudio, el hecho de abordar una enfermedad rara imposibilitó una comparación de casos y la generalización de los resultados, pero el plan de cuidados elaborado a partir de la CIPE podrá ser implementado a otras personas con diagnóstico de enfermedad de Pompe, resguardadas las particularidades de cada caso.

## CITAS

1. 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.
2. Vogel F, Motulsky AG. *Genética humana: problemas e abordagens.* 3ªed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan; 2000.
3. 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>.

4. 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.
5. Chien YH, Hwu WL, Lee NC. Pompe disease: early diagnosis and early treatment make a difference. *Pediatr Neonatol.* 2013; 54(4):219-27.
6. 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.
7. 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>
8. 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.
9. 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
10. *Classificação Internacional para a Prática de Enfermagem(CIPE)®: versão 2017 / Organizadora, Telma Ribeiro Garcia.* Porto Alegre: Artmed, 2018.
11. 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.
12. 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>
13. 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

14. 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.
15. Yi DY. Enteral nutrition in pediatric patients. *Pediatr Gastroenterol Hepatol Nutr.* 2018 Jan; 21(1):12-9.
16. 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.
17. 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 Pediatric 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 los autores participaron de las fases de esa publicación en una o más etapas a continuación de acuerdo con las recomendaciones del International Committee of Medical Journal Editors (ICMJE, 2013): (a) participación substancial en la concepción o confección del manuscrito o de la recolecta, análisis o interpretación de los datos; (b) elaboración del trabajo o realización de la revisión crítica del contenido intelectual; (c) aprobación de la versión sometida. Todos los autores declaran para los debidos fines que es de su responsabilidad el contenido relacionado con todos los aspectos del manuscrito sometido al OBJN. Garantizan que las cuestiones relacionadas con la exactitud o integridad de cualquier parte del artículo fueron debidamente investigadas y resueltas. Eximiendo por lo tanto el OBJN de cualquier participación solidaria en eventuales procesos judiciales sobre la materia en aprecio. Todos los autores declaran que no poseen conflicto de intereses, de orden financiera o de relacionamiento, que inflencie la redacción y/o interpretación de los resultados. Esa declaración fue firmada digitalmente por todos los autores conforme recomendación del ICMJE cuyo modelo está disponible en [http://www.objnursing.uff.br/normas/DUDE\\_final\\_13-06-2013.pdf](http://www.objnursing.uff.br/normas/DUDE_final_13-06-2013.pdf)

---

Recibido: 26/10/2018

Revisado: 09/01/2019

Aprobado: 14/01/2019