

**UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ  
UNIVERSIDADE ABERTA DO SUS (UNA-SUS) - NÚCLEO DO CEARÁ  
NÚCLEO DE TECNOLOGIAS EM EDUCAÇÃO A DISTÂNCIA EM SAÚDE  
CURSO DE ESPECIALIZAÇÃO EM SAÚDE DA FAMÍLIA**

**FRANCISCA LILIANE LUCAS CHAVES**

**ASPECTOS RELEVANTES DA ATENÇÃO À SAÚDE DA CRIANÇA COM  
MUCOPOLISSACARIDOSE E SEUS TIPOS**

**FORTALEZA**

**2011**

**FRANCISCA LILIANE LUCAS CHAVES**

**ASPECTOS RELEVANTES DA ATENÇÃO À SAÚDE DA CRIANÇA COM  
MUCOPOLISSACARIDOSE E SEUS TIPOS**

**FORTALEZA**

**2011**

Dados Internacionais de Catalogação na Publicação

Universidade Federal do Ceará

Biblioteca de Ciências da Saúde

---

C438a Chaves, Francisca Liliane Lucas.

Aspectos relevantes da atenção à saúde da criança com mucopolissacaridose e seus tipos.  
Francisca Liliane Lucas Chaves. – 2011.

34 f.: enc.; 30 cm.

Monografia (especialização) – Universidade Federal do Ceará, Universidade Aberta do SUS,  
Faculdade de Medicina, Departamento de Saúde Comunitária, Núcleo de Tecnologias e Educação  
à Distância em Saúde (NUTEDS), Fortaleza, 2011.

Orientação: Profa. Me. Márcia Oliveira Coelho.

1. Erros Inatos do Metabolismo. 2. Metabolismo. 3. Glicosaminoglicanos I. Título.

---

CDD 618.92

**FRANCISCA LILIANE LUCAS CHAVES**

**ASPECTOS RELEVANTES DA ATENÇÃO À SAÚDE DA CRIANÇA COM  
MUCOPOLISSACARIDOSE E SEUS TIPOS**

Trabalho de Conclusão de Curso submetido à Coordenação do Curso de Especialização em Saúde da Família, modalidade semipresencial, Universidade Aberta do Sus (Una-Sus) - Núcleo Do Ceará, Núcleo de Tecnologias em Educação a Distância Em Saúde, Universidade Federal do Ceará, como requisito parcial para obtenção do Título de Especialista.

Orientador (a): Prof.<sup>a</sup> Me. Márcia Oliveira Coelho

**FORTALEZA**

**2011**

**FRANCISCA LILIANE LUCAS CHAVES**

**ASPECTOS RELEVANTES DA ATENÇÃO À SAÚDE DA CRIANÇA COM  
MUCOPOLISSACARIDOSE E SEUS TIPOS**

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado à Coordenação do Curso de Especialização em Saúde da Família, modalidade semipresencial, Universidade Aberta do Sus (Una-Sus) - Núcleo Do Ceará, Núcleo de Tecnologias em Educação a Distância Em Saúde, Universidade Federal do Ceará, como requisito parcial para obtenção do Título de Especialista.

Aprovada em \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_

**BANCA EXAMINADORA**

---

Prof<sup>a</sup>. Me. Márcia Oliveira Coelho - (Orientadora)

---

Prof<sup>o</sup>. Samuel Ilo Fernandes de Amorim - (Avaliador)

---

Prof<sup>a</sup>. Me. Ismenia Osório Leite Viana - (Avaliadora)

*Dedico esse trabalho em primeiro lugar a Deus que nos fez viver que, em sua bondade paterna, nos concedeu o livre arbítrio para nossas escolhas e aqueles que são a razão de tudo para mim: meus pais, meus filhos e meu marido.*

## **AGRADECIMENTOS**

Agradeço a minha tutora Prof.<sup>a</sup> Me. Márcia Oliveira Coelho que com sua paciência e incentivo me fez chegar até aqui e a toda equipe do NUTEDS; a ACDG - Associação Cearense de Doenças Genéticas que concordou com este projeto e as famílias que cooperaram relatando momentos tão difíceis de suas trajetórias.

## RESUMO

**Introdução:** A Mucopolissacaridose é um Erro Inato do Metabolismo. Síndrome hereditária pouco incidente quando vista pelo foco territorial, por não ser difundida tem pouca abordagem nos cursos de graduação da saúde levando ao desconhecimento profissional e causando prejuízo com diagnósticos e intervenções erradas tanto aos cofres públicos, quanto ao paciente. **Objetivos:** O estudo objetivou conhecer os sinais e sintomas, a trajetória feita pelos familiares e/ ou responsáveis identificando o papel da enfermagem neste percurso. **Metodologia:** O estudo foi descritivo e exploratório, com abordagem qualitativa, com entrevistas semiestruturadas e realizadas na Associação Cearense dos Portadores de Doenças Genética-ACDG ou em seus domicílios, no período de setembro a novembro de 2009, tendo como sujeitos 7 familiares de pacientes com Mucopolissacaridose escolhidos por livre demanda quando presentes nos dias de visita à associação. A análise dos dados foi feita através das falas divididas em categorias e subcategorias, acompanhadas de referencial teórico, conforme Minayo (1992). **Resultados e Discussão:** ficou claro a pouca atuação da enfermagem, pois foram poucos os entrevistados que identificaram a presença do enfermeiro como suporte em sua trajetória. O percurso de cada família foi conforme as dificuldades encontradas com diagnósticos, comorbidades, tratamentos e outras relatadas. **Considerações Finais:** Este instrumento deu expressão de voz aos familiares que aparenta ser um número pequeno, mas por terem necessidades específicas mobilizam recursos de custo elevados e acompanhamento por equipe multidisciplinar, nem sempre disponível no Sistema Único de Saúde.

**Palavras-chaves:** Erros Inatos do Metabolismo. Metabolismo. Glicosaminoglicanos.



## ABSTRACT

Introduction: Mucopolysaccharidosis is an innate error of metabolism. Hereditary little incident when syndrome seen by territorial focus, not be broadcast has little approach in graduate courses leading to the occupational health and causing injury ignorance with wrong diagnosis and intervention to the public coffers, both as to the patient. Objectives: the study CPU installed know the signs and symptoms, trajectory made by family and/or responsible for identifying the role of nurses in this journey. Methodology: the study is descriptive and exploratory with qualitative approach, semi-structured interviews conducted in the Cearense Association of people with genetic diseases-ACDG or their homes, in the period from September to November 2009, having as subject 7 relatives of patients with Mucopolysaccharidosis chosen by free demand in days visiting Association. Data analysis was done by means of sound bites divided into categories and subcategories, accompanied by theoretical frame as Minayo (1992). Results and discussion: it became clear how little of nursing, because few respondents identified the presence of nurse support in its history. The path of each family was as the difficulties encountered with Diagnostics, comorbidades, treatments and other reported. Final thoughts: this instrument gave voice to the relative expression that appears to be a small number, but because they have special needs high cost resources are mobilizing and monitoring by a multidisciplinary team, is not always available in the single health system.

**keywords:** Metabolism. Inborn error of metabolism. Glicosaminoglicans.

## **LISTA DE ABREVIATURAS E SIGLAS**

BCP - Benefício de Prestação Continuada de Assistência Social

DNPM - Desenvolvimento Neuro- Psico- Motor

EIM - Erro Inato do Metabolismo

GAGs - Glicosaminoglicanos

LOAS - Lei Organica de Assistência Social

MPS – MUCOPOLISSACARIDOSE

MS- Ministério da Saúde

OMS- Organização Mundial de Saúde

PSF- Programa Saúde da Família

RN e RN's – Recém-Nascido e Recém-Nascidos

Sd. - Síndrome

TCH - Transplante de Células Hematopoiéticas

TER - Tratamento de Reposição Enzimática

## SUMÁRIO

<b>1 INTRODUÇÃO .....</b>	<b>08</b>
<b>2 OBJETIVOS.....</b>	<b>10</b>
2.1 GERAL .....	13
2.2 ESPECÍFICOS.....	13
<b>3 REVISÃO DA LITERATURA.....</b>	<b>11</b>
<b>4 METODOLOGIA .....</b>	<b>15</b>
4.1 TIPO DE ESTUDO.....	15
4.2 LOCAL DA PESQUISA.....	15
4.3 SUJEITOS DA PESQUISA.....	15
4.4 COLETA DE DADOS.....	15
4.5 ANÁLISE E DISCUSSÃO DOS DADOS.....	15
4.6 ASPECTOS ÉTICOS E LEGAIS DA PESQUISA.....	16
<b>5 RESULTADOS E DISCUSSÕES.....</b>	<b>17</b>
<b>6 CONSIDERAÇÕES FINAIS.....</b>	<b>22</b>
<b>REFERÊNCIAS .....</b>	<b>23</b>
<b>APÊNDICES .....</b>	<b>25</b>
<b>ANEXOS .....</b>	<b>32</b>

## 1 INTRODUÇÃO

Ao cursar a Especialização em Saúde da Família UFC/UNA-SUS, na modalidade semipresencial surgiu o interesse em dar continuidade a uma pesquisa antiga sobre MPS ou Mucopolissacaridose, mas com o foco voltado também para a atenção primária identificando a contribuição dada às famílias estudadas.

O desenvolvimento infantil é acompanhado a partir da fecundação, parto, até a pré-adolescência, conforme o SUS preconiza, através de programas do PSF- Programas de Saúde da Família, Saúde da Mulher, Parto Humanizado e Saúde da Criança com a puericultura.

Durante pré-natal os principais fatores de risco como fumo, álcool e outras drogas, hipertensão arterial, estado nutricional da gestante, diabetes gestacional ou controle, doenças infecciosas, DST, curto intervalo interpartal ou seja menor que 2 anos, elevada paridade, idade materna inferior a 19 anos e superior a 35 anos, múltipara, gestação múltipla e anomalias genéticas são analisados para minimizar gestações de alto risco e sequelas para o RN.

Após o nascimento o acompanhamento neonatal se dá com a avaliação das medidas antropométricas e dos reflexos apresentados, seu estado nutricional, cor de pele, curva de crescimento e estado geral do neonato que ocorre na Consulta da 1ª semana de vida entre o 3º e 7º dia e as demais consultas da puericultura se dará com as demais consultas – final do 1º mês, 2, 4, 6, 9, 12, 18 e 24 meses. Para a efetivação desses programas são criados manuais inspirados em dados e informações multidisciplinares.

A Atenção Integrada às Doenças Prevalentes da Infância, AIDPI é um dos manuais mais completos que avalia o desenvolvimento infantil através de intervenções relativas a cada faixa etária que deseja ter como consequência a redução da mortalidade infantil em crianças de 0-2 meses e de 2 meses – 5 anos. O acompanhamento do desenvolvimento infantil através de sinais antropométricos, comportamento psicomotor e do processo saúde-doença com Quadros de Procedimentos que avaliam e determinam riscos: antes da gestação; durante a gestação; durante o parto; a necessidade de reanimação; ao nascer; classificar a criança doente de 0 a 2 meses de idade e a criança

doente de 2 meses a 5 anos de idade; tratar a criança; orientar a mãe e consulta de retorno (BRASIL, 2012).

Calcula-se que entre 2 a 5% dos recém-nascidos vivos e 10% dos recém-nascidos mortos apresentam alguma malformação congênita ou patologia genética. As malformações alteram de forma significativa a saúde, o crescimento e o desenvolvimento físico e psicossocial do paciente, além de interferir nas relações familiares. As malformações congênitas são a primeira causa de morte nos países desenvolvidos e a segunda em países em desenvolvimento. Cerca de metade dos casos podem ser prevenidos com medidas oportunas (BRASIL, 2012, p.30).

É importante ressaltar que através do reconhecimento dos sinais clínicos de doenças frequentes, desnutrição, anemia e na identificação de outros problemas vai direcionar a escolha dos tratamentos apropriados e os encaminhamentos proporcionando orientação associada à prevenção, inclusive no caso do EIM por isso a parturiente deve ser incentivada, ainda durante o pré-natal, para acompanhar o crescimento de seu filho através de consultas da puericultura.

## **2 OBJETIVOS**

### **2.1 OBJETIVO GERAL**

Identificar as ações desenvolvidas pelo enfermeiro diante da Síndrome Mucopolissacaridose, na promoção a saúde da criança.

### **2.2 OBJETIVOS ESPECÍFICOS**

Descrever os sinais e sintomas e a trajetória relatada pelos familiares e/ou responsáveis, diante da Síndrome de Mucopolissacaridose;

Relatar o papel da enfermagem empregado diante dos casos da Síndrome Mucopolissacaridose, descrito pelos familiares.

### 3 REVISÃO DA LITERATURA

#### 3.1 A SÍNDROME DE MPS: ERRO INATO DO METABOLISMO.

O número preciso de enfermidades causadas por EIM é desconhecido, mas aproxima-se de 500 tipos, sendo sua maioria transmitida de maneira autossômica recessiva e manifestada na infância (NEUFELD e MUENZER, 2001).

A Mucopolissacaridose ou MPS existe há milhares de anos, conforme achados em esculturas do antigo Egito, da Babilônia e pinturas centenárias que mostram divindades ou pessoas com características físicas semelhantes a esta síndrome, entretanto só foram descritas na medicina no início do séc. XX, em 1917 por Hunter. Quanto à incidência esta é desconhecida no Brasil (RIBEIRO, 2008).

Para Rizzi, Celso Jr. (2008) nasce uma nova criança portadora de MPS para cada 25.000 nascimentos, contudo varia conforme o tipo, localidade e país. Segundo Hopwood e Morris (1990) os dados internacionais variam de 1,9 - 4,5/100.000 nascimentos, estes números provavelmente estão subestimados, devido às mortes precoces e dificuldades diagnósticas. Apesar de fazer parte do grande número de doenças raras tem se tornado evidente nas últimas décadas, no estado do Ceará, certamente o aumento do número de casos se dá por maior interesse atual na patologia, conseqüentemente maior divulgação, por isso é fundamental que a enfermagem se empenhe em seu conhecimento.

A MPS – MUCOPOLISSACARIDOSE é causada pela deficiência de uma ou mais enzimas lisossômicas, envolvidas numa via de degradação metabólica, caracterizando a doença lisossômica. Para entender a importância dessas enzimas temos que conhecer o lisossomo. Esta pequena organela intracelular armazena cerca de 50 tipos diferentes de enzimas que têm como função o metabolismo de moléculas; no caso dos mucopolissacarídeos ou glicosaminoglicanas (GAGs), que são cadeias polissacarídeas (de longas repetições de unidades dissacarídicas), sintetizadas por células do tecido conjuntivo como constituintes normais de muitos tecidos. As GAGs formam moléculas denominadas proteoglicanos que são partes da matriz extracelular e

por fim fazem o controle de água e nutrientes para as células. (PESSUTO, FRANCIELE. 2007).

A degradação destas macromoléculas requer a remoção gradativa do monossacarídeo no final da cadeia, sendo realizada por uma enzima específica. Este acúmulo compromete a função celular e orgânica, manifestando um grande número de alterações clínicas progressivas e comprometendo vários órgãos, incluindo os rins, pois os GAGs não degradados apresentam-se na urina (BYERS et al. 1998).

Existem sete tipos de MPS e dependendo deste é debilitante e fatal, conforme apêndice A. O paciente pode sobreviver até a fase adulta ou morrer ainda na infância. O diagnóstico envolve a suspeita clínica e a confirmação com exame de urina – teste de agregação com sais pesados e dosagem enzimática que servem para identificar aumento de GAGs específicos para cada tipo de MPS em plasma, leucócito ou fibroblastos (cromatografia ou eletroforese). Conforme Neufeld (2001, p.3421-3452), durante o pré-natal o diagnóstico é possível através da medida da atividade enzimática no líquido amniótico e das vilosidades coriônicas.

A sintomatologia e os sinais mais aparentes de um EIM são permanentes e progressivos e desajustam os metabolismos dos: lipídeos, a síntese de ác. biliares, das Purinas e das pirimidinas, porfirinas; transporte de metais; deficiências de vitaminas; de neurotransmissão; e congênitos de glicolização (gerando alterações sem relação com diabetes –DM). São responsáveis por acidose metabólica, discrasias sanguíneas, hepatomegalia e/ou esplenomegalia (hepatoesplenomegalia), ascite, involução do DNPM (Desenvolvimento Neuro- Psico- Motor), letargia, convulsões, coma, ataxia, hipo ou hipertonia, estado neurológico flutuante, apnéia do sono, anormalidades oculares (opacidade de córneas), deficiência auditiva, fácies grotescas, macroglossia, hidrocefalia comunicante, neurodegeneração subaguda, mieloneuropatias subagudas, AVC precoce, lesão de nervo periférico (acroparestesia), achados dismórficos, doenças obstrutivas das VAS (pólipos nasais), alterações de pele, limitações articulares, hipohidrose, insuficiência renal, odor anormal em urina e suor.



O acompanhamento genético é imprescindível à família, na prevenção de novos casos, em futuras gestações (BAY, L. 2008). O tratamento mais difundido para a MPS é o TER - Tratamento de Reposição Enzimática, sendo a enzima sintética mais conhecida o ALDURAZYME®. O transplante de células hematopoiéticas (TCH), ainda em estudo e pouco difundido no Brasil, fundamenta-se na habilidade de uma célula em captar a enzima lisossômica do meio extracelular na qual é deficiente, permitindo a correção dos defeitos bioquímicos no resto do corpo e resultando em melhorias na obstrução das VAS, normalização ou redução sensível no tamanho do fígado, baço e do coração, dentre outros. As oposições aos transplantes são a alta taxa de mortalidade nos pós-transplantados e a morbidade por infecções decorrentes da necessidade de imunossupressão e da doença hospedeiro-versus-enxerto (BRASIL, GENZYME; 2002).

### **3.2 Papel do Enfermeiro na Atenção à Criança com MPS**

O enfermeiro da atenção básica com conhecimentos específicos identifica a suspeita de um EIM através de suas comorbidades clínicas. Comunica a equipe médica para confirmação e orientações à família sobre a evolução e o caminho a percorrer para o tratamento, inclusive suas dificuldades, já que a maioria desses pacientes é oriunda de municípios distantes da capital e necessitam de apoio financeiro, psicológico e jurídico para que tenha seus direitos garantidos.

Os responsáveis pelo diagnosticar e cuidar deste cliente são: pediatras, geneticista, pneumologista, ortopedistas, enfermeiros, fisioterapeutas, fonoaudiólogos, psicólogos, otorrinolaringologistas, oftalmologistas, cardiologistas, cirurgiões e suas especialidades e outras formações acadêmicas que juntos compõem a interdisciplinaridade. Com base nessa associação é que o conhecimento da enfermagem vem se formando na busca de uma intervenção integrada na defesa da vida e no processo sofrer / adoecer / prevenir / promover / a saúde individual e coletiva (VILLA, TEREZA, 1996).

Quanto mais precocemente é iniciado o tratamento mais qualidade de vida essa criança terá. Sabe-se que a maioria dos casos é descoberta após a primeira infância e que é comumente confundido com outras síndromes como

Down ou até mesmo retardo mental. A consequência dessa demora ocasiona o avançar do acometimento dos órgãos, devido suas comorbidades. São nessas condições, de total despreparo e ignorância que se encontram algumas famílias de municípios cearenses alertando a sociedade; que já mostra sinais de indignação diante o desconhecimento da patologia e cobrança legislativas, através de representantes políticos.-.

## **4 METODOLOGIA**

### **4.1 TIPO DE ESTUDO**

O estudo é do tipo descritivo de natureza qualitativa exploratória, com abordagem qualitativa, realizado no período de dezembro de 2010 – janeiro de 2011.

### **4.2 LOCAL DO ESTUDO**

O estudo foi realizado na Associação Cearense dos Portadores de Doenças Genética-ACDG.

### **4.3 SUJEITOS DO ESTUDO**

Foi constituído por familiares e/ou responsáveis dos pacientes com ocorrência em Mucopolissacaridose – MPS, como critério de inclusão devem ser acompanhados pela equipe da ACGD, e que abordaram o envolvimento da enfermagem, após assinatura do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido. O número de sujeitos se deu por livre demanda. Como critério de exclusão está os que não queriam participar e aqueles não associados.

### **4.4 INSTRUMENTO DE COLETA DE DADOS**

Como instrumento de pesquisa para a entrevista um questionário semi-estruturado, com perguntas sobre os primeiros sinais e sintomas e a identificação da doença pelos profissionais envolvidos, inclusive da atenção primária, em qualquer momento do trajeto percorrido pelas famílias do diagnóstico ao tratamento.

### **4.5 MÉTODO DE ANÁLISE E DISCUSSÃO DOS DADOS**

A análise do conteúdo foi realizada em duas fases, na primeira os resultados fechados da entrevista e achados comuns e na segunda foi realizada a análise do discurso, por meio dos significados das falas dos responsáveis, conforme Minayo (2004).

Os resultados foram divididos por categorias, extraídos e colocados em unidades para interpretação com o devido referencial teórico.

#### 4.6 ASPECTOS ÉTICOS E LEGAIS DA PESQUISA

O componente ético esteve presente em todas as fases, conforme resolução 196/96, do Ministério da Saúde (MS) preservando a identidade do entrevistado e com o termo de consentimento livre e esclarecido assinado, por cada participante.

## 5 RESULTADOS E DISCUSSÕES

### 5.1 TRAJETÓRIAS E INCERTEZAS: SINTOMATOLOGIA E COMORBIDADES.

Durante o tempo que transcorreu entre a demora na identificação dos sinais e sintomas alterados houve, na maioria dos casos exacerbações das principais comorbidades como as respiratórias: pneumonias de repetição, pólipos nasais e rinorréia; e as limitações físicas relacionadas à coordenação motora que impedem ou dificultam atos simples do cotidiano: comer, andar e vestir-se.

Quanto aos problemas cognitivos, um paciente terminou o 2º grau aos 18 anos, dois abandonaram a escola devido à discriminação e o despreparo dos educadores em lidar com crianças especiais e os demais têm grandes limitações cognitivas. O lado afetivo foi exacerbado por bastante ciúme, agressividade e inquietação, variação de humor, geralmente deprimido e revoltado e afetuoso. É importante salientar que na grande maioria dos casos entrevistados foram as mães que identificaram os primeiros sinais físicos de alteração, principalmente rosto, articulações, língua e interatividade; entretanto o que era tão evidente para leigos pareceu insignificante para a equipe de saúde, inclusive para muitos dos enfermeiros que atenderam essas famílias, desde a atenção primária à terciária, conforme relatos:

“[...] assim que nasceu notamos logo as articulações do braço e pernas mais grossas, pois já tinha muitos casos na família.”  
Prima.

“[...] só começou a falar com 5 anos e como bebezinho. Teve dificuldades para andar com 9 anos e os problemas respiratórios e de gripar sempre com 12 anos.” Mãe1

“A primeira alteração que notei quando nasceu foi o rosto largo, o peito longo e alto.” Mãe2

“[...] notei que era diferente no rosto e ele tinha muitas pneumonias e vivia internado e só retribui carinho se estiver muito distraído.” Mãe 3

“[...] nasceu de cesárea com o peito alto. Aos 5 anos a tia constatou diminuição auditiva e passou a usar aparelho auditivo.” Mãe 4

“[...] já tinha alguns casos na família e notei logo o peito alto, as juntas grossas, atualmente tem 19 anos, é baixinha tem problemas de audição, mas se veste e se alimenta só. terminou o 2º grau, é muito inteligente vai tentar o vestibular.” Mãe 6

## 5.2 RESOLUTIVIDADE

Conhecer as especialidades médicas, os direitos dos cidadãos e deveres são critérios essenciais para orientar o caminho a percorrer alertando, inclusive para suas dificuldades, já que a maioria desses pacientes é oriunda de municípios distantes da capital e necessitam de apoio financeiro, psicológico e jurídico para iniciar o tratamento. Conforme os relatos abaixo duas trajetórias se distinguem:

“[...] aos 5 anos ainda não falava, levei ao fonoaudiólogo e ele disse que era autismo, resolvi tirar da escola. Convulsionou aos 8 anos e levei ao neurologista, ele encaminhou para o neuropediatra que diagnosticou atrofia de 5% do cérebro devido à hipóxia no nascimento e encaminhou para outro neuropediatra, este disse que minha filha viveria até 10anos, no máximo. Com 10 anos não estava andando bem e resolvi levar ao ortopedista que me informou o quê ela poderia ter: uma doença genética. Foi então que me encaminhou a geneticista da ACDG que fez os exames e constatou a MPS III.” Mãe 1.

O agravamento das comorbidades deu-se pelo tempo estendido sem uma intervenção específica, minimizando a qualidade de vida do paciente.

“Profissionais do PSF me encaminharam à MEAC, após muitos exames me mandaram para o SABIN e lá me apresentaram à ACDG.” Mãe 2

As práticas do programa de saúde as família têm, como alicerce, a integralidade, respondendo além das demandas, adequando-se às ofertas de cuidado aos sujeitos, de modo a

identificar o contexto de saúde-doença no qual o paciente está inserido, facilitando o acesso aos serviços de qualidade.

“[...] a atenção da enfermeira que apesar de não ter muito conhecimento da MPS é muito atenciosa, resolveu tudo quanto ao transporte e a casa da prefeitura para eu ficar e vai sempre uma equipe do PSF cuidar de minha filha, lá em casa”. Mãe 2.

A mãe 2 foi a única que descobriu a integração enfermagem – família com o correto encaminhamento à instituição ou profissional de referência por isso é necessário que este profissional seja competente para tal, ou seja, tenha conhecimentos, habilidades e atitudes que, quando mobilizados ajudam-no a desempenhar bem as suas funções (SÁNCHEZ; FUENTE, 2007).

Esta entrevistada identificou o enfermeiro como um profissional resolutivo na identificação do problema, classificando sua abordagem como correta e competente, pois além de identificar um possível erro genético encaminhou a família ao centro de referencia, no assunto. Competência profissional é a capacidade de articular e mobilizar conhecimentos, habilidades e atitudes, colocando-os em ação para resolver problemas e enfrentar situações (DELUIZ, 2001; MATTOS, 2007)

### 5.3 A ENFERMAGEM NA ASSISTÊNCIA SOCIAL

Quatro das sete entrevistadas proviam de municípios do ceará e não da capital, tendo como o enlace matrimonial consanguíneo um importante tópico abordado.

Cada criança nascida de um casal em que o pai e a mãe são heterozigotos de uma mutação causadora da doença tem 25% de probabilidade de ser afetada, 50% de probabilidade de ser portador heterozigoto não afetado, e 25% de probabilidade de ser não portador homozigoto não afetado por isso o acompanhamento genético à família é imprescindível, na prevenção (BAY, 2008).

O município de Mombaça teve 3 dos 7 casos: as mães 5 e 6 e a prima, todos com MPS tipo VI. Os relatos comuns foram os casamentos de tio (a)s

com sobrinho (a)s, de primos de 1º e 2º graus e a mãe 2 revelou o fato ocorrido entre parentes que não se conheciam como irmãos e tiveram um casamento incestuoso. Vale ressaltar que duas entrevistadas, mãe 5 e mãe 6, são casadas com seus primos de 1º grau, esta última tem 2 filhos afetados com MPS IV. O acompanhamento genético é recomendado para os pais e irmãos de doentes com MPS, para explicar o risco relativo de ter outro filho com a doença ou de passar mutações relacionadas à MPS para seus filhos (RIBEIRO, 2008).

Ficou claro que dentre outros fatores o financeiro e o cultural persiste, mesmo após o diagnóstico e o auxílio de custo oferecido pelo governo, pois o alto custo financeiro com transporte, devido os diversos tratamentos; alimentação balanceada; medicação específica para patologias agudas ou crônicas dificulta ainda mais o tratamento (MS, BRASIL, 2009). A evasão escolar ocorreu em 6 dos 7 entrevistados que viram no preconceito, dentro e fora da família, a causa para o abandono à escola e a reclusão doméstica, independente de déficit cognitivo.

O desemprego é muito comum para o pai ou a mãe, fruto de uma dedicação exclusiva destes acompanhantes, entretanto eles têm direitos assistidos pela Constituição Federal de 1988 e previsto na LEI ORGANICA DE ASSISTÊNCIA SOCIAL - LOAS de 07/12/1993 (BRASIL, 2009). O Benefício de Prestação Continuada de Assistência Social (BPC) consiste no pagamento de um salário mínimo mensal a pessoas com 65 anos de idade ou mais e a pessoas com algum tipo de deficiência que as incapacite para o trabalho e/ou para a vida independente. Atualmente, são mais 2,8 milhões de pessoas (entre idosos e deficientes) atendidas pelo BPC. Entre janeiro e setembro de 2008, foram pagos aos beneficiários R\$ 11 bilhões (MS, BRASIL, 2009). O direito garantido por lei seria de fácil acesso para os pacientes com MPS se os peritos do INSS tivessem maior conhecimento sobre a síndrome, como degenerativa e incapacitante. Síndromes como Down têm laudos mais favoráveis, devido sua divulgação e repercussão na sociedade, entretanto representações políticas manifestaram-se em resposta aos apelos dos familiares conseguindo benefícios relevantes ao tratamento (ARAGÃO, 2007).



Foi perguntado às mães como o enfermeiro das instituições já visitadas poderia ter melhorado sua assistência de enfermagem? As respostas foram bem parecidas com estas:

“Respeitando a opinião da mãe que está acostumada a acompanhar nas internações e sabe muito da doença.” Mãe 3:  
“[...] acreditar mais nas informações que a gente dá e ouvir mais as nossas necessidades para poder ajudar melhor.” Mãe 6

O paciente e famílias, ambos, devem ser encarados como clientes pela atenção que lhes deve ser dada, no instante que esta inexistente perde o foco de assistência. Durante alguns relatos foi colocada a indignação como forma de desabafo:

“[...] Falta atenção no olhar do profissional que faz muitos anos de estudo.” Mãe 1

“[...] Eu sei que o enfermeiro estuda o corpo humano todinho, mas parece que foi só pelo diploma!” Mãe 4

“[...] Não dá atenção a quem está chorando... passa e nem vê!” Mãe 5

“[...] No interior a gente é mais tratado pelo agente de saúde, seria bom se ela (enfermeira) tivesse mais interesse.” Prima

## 6 CONSIDERAÇÕES FINAIS

O trabalho foi gratificante, pois revelou que minorias são relevantes quando mobilizam grandes equipes, que não se pode mensurar sofrimentos, mas é possível medir capacitação e qualificação para maximizar a qualidade de vida do paciente. As síndromes são realidades existentes em nosso meio e a enfermagem tem um campo vasto de atuação, desde o atendimento básico, o tratamento sintomático até a terapia de reposição enzimática na qual é de competência do (a) enfermeiro (a).

A equipe de saúde, por ser multidisciplinar, se completa e precisa estar coesa para atender esse cliente de forma holística lembrando que os familiares também são clientes e merecem a mesma atenção.

Para que os profissionais futuros obtenham maior abordagem no assunto é fundamental que o curso de graduação de enfermagem detenha mais horas na grade curricular, principalmente com ênfase maior na puericultura, talvez esse seja o motivo do pouco destaque da profissão, nos relatos dos entrevistados a falta de conhecimentos inclusive os jurídicos (LOAS e do Projeto de Lei Nº384/07). Programas e manuais como o AIDIPI devem ser divulgados e seguidos de forma uniforme em todo o território brasileiro unificando o atendimento a todos. Devemos lembrar que a informação dada também é terapêutica e se for incorreta pode ser uma iatrogenia, mas se não existir pode ser omissão.

## REFERÊNCIAS

ARD, J.L.; BEKKER, A; FREMPONG-BOADU, A.K. Anesthesia for an adult with mucopolysaccharidosis. **J Clin Anesth**, v.17, p. 624- 626, 2005.

BAEHNER, F. et al. Cumulative incidence rates of the mucopolysaccharidoses in Germany. **J Inherit Metab Dis**, v. 28, n. 6, p. 1011-7, 2005.

BARDIN, L. **Análise de conteúdo**. Lisboa: Edições 70, 1997.

Bartz, H.J; Wiesner, L; Wappler, F. Anaesthetic management of patients with mucopolysaccharidosis IV presenting for major orthopaedic surgery. **Acta Anaesthesiol Scand**, v. 43, p. 679-683, 1999.

BAY, L. CONSENSUS ON MUCOPOLYSACCHARIDOSIS TYPE I. In: CONSENSO DE DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO DE LA MUCOPOLISACARIDOSIS DE TIPO I: Diagnosis and treatment Sociedad Argentina de Pediatría Subcomisiones. Comités y Grupos de Trabajo. **Arch Argent Pediatr**, 2008.

BECK, M. et al. **Mucopolysaccharidoses and oligosaccharidoses**: Eds. Inborn metabolic diseases, diagnosis and treatment. 3. ed. New York: Springer; 2000, p.415-21.

BOTTEN, E. **How to survive in cancer care**. In: INTERNATIONAL CONFERENCE ON CANCER NURSING: 6, 1990. Amsterdam. Anais. Great Britain: GRESHAM, 1991.

BRASIL, Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. **Manual AIDPI neonatal / Ministério da Saúde**. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Ações Programáticas e Estratégicas, Organização Pan-Americana de Saúde. – 3ª. ed. – Brasília Ministério da Saúde, 2012.

BYERS, S. et al. MOLECULAR GENETICS AND METABOLISM: Glycosaminoglycan accumulation and excretion in the mucopolysaccharidosis: characterization and basis of a diagnostic test for mps, 1998.

DELUIZ, N. **Qualificação, competências e certificação: visão do mundo do trabalho**. Formação, v. 1, n. 2, 2001.

GOLEMAN, D. **Inteligência emocional**. Rio de Janeiro: Objetiva, 1995.

GRABOWSKI, G.A. et al. Medicina Interna: Doenças do Depósito Lisossômico In: Rio de Janeiro. 15. Ed. McGraw Hill, 2002.

HOPWOOD, J; MORRIS, C. The mucopolysaccharidoses. Diagnosis, molecular genetics and treatment. **Mol Biol Med**., v. 7, n. 5, 1990.

KNAPP, M.K. L. **Comunicação não verbal na Interação Humana**, JSN, 1999.

MDS – MINISTÉRIO DO DESENVOLVIMENTO SOCIAL E COMBATE À FOME, ACESSADO EM 23/11/09 NO ENDEREÇO ELETRÔNICO: <http://www.mds.gov.br/>.

MINAYO, M. C. S. **O desafio do conhecimento: pesquisa qualitativa**. São Paulo (SP): HUCITEC-ABRASCO, 1992.

NELSON J: Incidence of the mucopolysaccharidoses in Northern Ireland. **Hum Genet**, v. 10, n. 1, 1997.

NEUFELD, E.; MUENZER, J. The mucopolysaccharidoses. In: SCHERIVER, C.R., BEAUDET, A.L., SLY, W.S., VALLE, D., editors. **The metabolic and molecular bases of inherited disease**. New York: McGraw-Hill, 2001.

PESSUTO, F. D. **Detecção de Mutações em Pacientes com Mucopolissacaridose tipo 1 (MPS I)**. Dissertação. Universidade Federal do Rio Grande do Sul, 2007.

RADÜNZ, V. **Cuidando e se cuidando: fortalecendo o “self” do cliente oncológico e o self da enfermeira**. Goiânia: AB, 1998.

RIBEIRO, E.M. Mucopolissacaridoses. **Pró-Fono Revista de Atualização Científica** [Internet], v. 20, n. supl, 2008.

RIZZI, J.; CELSO, B. Ortopedista Pediátrico em blog. [celsorizzi@bol.com](mailto:celsorizzi@bol.com). Acessado em 22 agosto 2009.

ROCHA, S. M. M.; ALMEIDA, M. C. P. O processo de trabalho da enfermagem em saúde coletiva e a interdisciplinaridade. **Revista Latino-americana de Enfermagem**. Ribeirão Preto, v. 8., N. 6., p. 96-110, dez., 2000.

SANCHES, V.F; Christovam, B.P; Silvino, Z.R. Processo de trabalho do gerente de enfermagem em unidade hospitalar - uma visão dos enfermeiros. **Esc Anna Nery Rev Enferm.**, v. 10, n. 2, p. 214-20, 2006.

SÁNCHEZ, M.B; FUENTES, F.Jr. **Mucopolisacaridosis: Diagnóstico y tratamiento de las Enfermedades Metabólicas Hereditárias**. In: SANJURJO P, BALDELLOU A. 2ª Ed. Madrid: Ergon; 2006. p 621-9.

TSCHUDIN, V. **Counselling skills for nurses**. 2 ed. London: Baillière, 1988.

## **APÊNDICES**

**APÊNDICE A: Tabela de Classificação das MPS conforme GAGs presentes na urina e deficiência Enzimática (adaptado de Neufeld e Muenzer, 2001). (Pessuto, 2007).**

Tipos de MPS	Eponônimo	GAG em excesso na urina	Enzima deficiente
MPS I H	Sd. Hurler	dermatan sulfato e heparan sulfato	$\alpha$ -L-iduronidase
MPS I S	Sd. Scheie	dermatan sulfato e heparan sulfato	$\alpha$ -L-iduronidase
MPS I H-S	Sd.hurler-scheie	dermatan sulfato e heparan sulfato	$\alpha$ -L-iduronidase
MPS II	Sd. Hurler	dermatan sulfato e heparan sulfato	IduronatoSulfatase
MPS III A	Sd. Sanfilippo A	heparan sulfato	Heparanan Nsulfatase
MPS III B	Sd. Sanfilippo B	heparan sulfato	*-N-acetilglicosami- Nidase
MPS III C	Sd. Sanfilippo C	heparan sulfato	Acetil Côa: * - glicosaminídeo Acetiltransferase
MPS III D	Sd. Sanfilippo D	heparan sulfato	N-acetilglicosamina 6-sulfatase
MPS IV A	Sd. Mórquio A	queratan sulfato	Galactose-6-sulfatase
MPS IV B	Sd. Mórquio B	queratan sulfato	B -Galactosidase
MPS VI	Sd. Maroteaux- Lamy	dermatan sulfato	Arilsulfatase B
MPS VII	Sd. Sly	dermatan sulfato e heparan sulfato	B - glicuronidase
MPS IX	-	Hialuronan	Hialuronidase

## APÊNDICE B

### TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO

Aos familiares e/ou responsáveis;

Eu, Francisca Liliane Lucas Chaves, regularmente matriculada no curso de Bacharelado em Enfermagem pela UNIVERSIDADE DE FORTALEZA estou pesquisando sobre Erro Inato do Metabolismo, através do trabalho intitulado ASPECTOS RELEVANTES DA ATENÇÃO PRIMÁRIA À SAÚDE DA CRIANÇA COM MUCOPOLISSACARIDOSE, cujo objetivo é identificar as diretrizes da atenção à saúde da criança com MPS a participação dos enfermeiros na trajetória percorrida pelos familiares e/ou responsáveis de paciente com Mucopolissacaridose, bem como a participação do (a) enfermeiro (a), durante o percurso feito pelos familiares dos pacientes com Mucopolissacaridose. Informo, ainda, que este ato é voluntário. Garanto-lhes o anonimato e segredo e quanto às informações prestadas durante as etapas da pesquisa. Não divulgarei nenhuma informação que possa identificar-lo(s) ou que o(s) comprometa(m). Mesmo tendo aceitado participar do estudo, se por qualquer motivo, durante o andamento da pesquisa, resolver desistir, tem toda a liberdade para retirar o seu consentimento.

Sua colaboração e participação poderão trazer benefícios para o desenvolvimento científico.

Estando de acordo, peço sua autorização assinando este termo.

Data: \_\_\_\_/\_\_\_\_/2009

---

Assinatura do/a participante/responsável

**APÊNDICE C****TERMO DE AUTORIZAÇÃO**

Sr(a) \_\_\_\_\_

Diretor(a) da instituição \_\_\_\_\_

Eu, Francisca Liliane Lucas Chaves, regularmente matriculada no curso de Bacharelado em Enfermagem, na UNIVERSIDADE DE FORTALEZA - UNIFOR estou pesquisando sobre as diretrizes da atenção à saúde da criança com MPS e a participação dos enfermeiros, com o trabalho intitulado ASPECTOS RELEVANTES DA ATENÇÃO À SAÚDE DA CRIANÇA COM MUCOPOLISSACARIDOSE, tendo como finalidade a elaboração de uma monografia. Para tanto venho através desta, solicitar sua autorização para realização da coleta de dados através de entrevista semi-estruturada direcionado aos familiares e/ou responsáveis, a fim de viabilizar a execução deste trabalho.

Terminada a pesquisa, os resultados, que são de minha inteira responsabilidade, serão apresentados para esta diretoria. Também estarei a sua disposição para esclarecer quaisquer dúvidas pertinentes a este trabalho.

Certa de sua colaboração agradeço antecipadamente.

Fortaleza, \_\_\_\_ de \_\_\_\_\_ 2009

\_\_\_\_\_  
Francisca Liliane Lucas Chaves



**APÊNDICE D****QUESTIONÁRIO APLICADO AO FAMILIAR OU PACIENTE**

Instituição: \_\_\_\_\_

Localizada à: \_\_\_\_\_

Data: \_\_\_/\_\_\_/2009.

1) Nome do entrevistado: \_\_\_\_\_

2) Idade \_\_\_\_\_

3) Sexo  Masculino  Feminino

4) Paciente  Familiar  parentesco: \_\_\_\_\_

Outro. Especificar: \_\_\_\_\_

5) Sempre acompanhou o paciente:

Sim.  Não, mas estou ciente de todo o tratamento, desde o diagnóstico.

Geralmente e estou ciente de todo o tratamento, desde o diagnóstico.

5) Há quanto tempo foi diagnosticado a Síndrome?

6) Há quanto tempo está em tratamento

7) Quem identificou os primeiros traços de alterações do paciente que o despertou para a existência de uma doença?

Mãe  Pai  Profissional da Saúde. Qual \_\_\_\_\_

Outro. Qual \_\_\_\_\_

8) Você acha que os Profissionais envolvidos com o DIAGNÓSTICO da doença tiveram qual grau de dificuldade para identificá-la?

Fácil, quando apenas 2 profissionais (enfermeiro, pediatra ou outro profissional da saúde) identificaram a doença.

Difícil, quando apenas 3 profissionais (enfermeiro, pediatra ou outro profissional da saúde) identificaram a doença.

Muito Difícil, quando 4 profissionais (enfermeiro, pediatra ou outro profissional da saúde) identificaram a doença.

Difícilimo, quando mais de 4 profissionais (enfermeiro, pediatra ou outro profissional da saúde) identificaram a doença.

9) Confere com o atual?  Sim  Não

10) Em qual momento você descobriu a participação da enfermagem?

No Diagnóstico.

No encaminhamento a instituição ou profissional de referência.

Na ajuda burocrática como transporte, moradia, instituição de apoio.

Durante o Tratamento.

11) A intervenção da Enfermagem foi:

Correta e Competente demonstrando conhecimento e capacidade sobre a doença abordada, com intervenções significativas ao tratamento do paciente.

Incorreta e Competente, pois não demonstrou conhecimento sobre a doença abordada, mas foi competente quanto as intervenções tomadas.

Correta porém não Competente pois apesar de demonstrar conhecimento sobre a doença não soube orientar nem encaminhar a instituição ou profissional de referência.

Incorreta e Incompetente pois não demonstrou conhecimento sobre a doença e não soube orientar nem encaminhar a instituição ou profissional de referência.

12) Iniciou o tratamento há quanto tempo?

13) Teve dificuldades para garantir quais auxílios?

Não.

Sim. Assinale qual ou relate:

Com o Diagnóstico.

Relate: \_\_\_\_\_

com o encaminhamento à instituição ou profissional de Referência.

Relate: \_\_\_\_\_

Com a instituição de referência, ao qual foi encaminhado.

Relate: \_\_\_\_\_

com o auxílio financeiro para custear alimentação, transporte, moradia e outros.

Relate: \_\_\_\_\_

Com o Tratamento.

Relate: \_\_\_\_\_

Com apoio filantrópico, de líderes comunitário ou político.

Relate: \_\_\_\_\_

15) Participa de uma ou mais associações de apoio?

Não.  Sim. Qual: \_\_\_\_\_

16) Relate de forma breve o caminho que você percorreu para chegar a instituição de tratamento e apoio.

---

17) Você sabe Qual a função da Enfermagem nesta instituição de ajuda ou tratamento?

( ) Não ( ) Sim.

Relate: \_\_\_\_\_

18) qual a maior dificuldade enfrentada pelo paciente e familiares com relação à doença?

( ) Problemas respiratórios.

Relate: \_\_\_\_\_

---

( ) Problemas físico-motor ( andar, vestir-se, comer sozinho, sair, etc).

Relate: \_\_\_\_\_

---

( ) Problemas cognitivos (relacionados à inteligência e capacidade de assimilar o mundo ao seu redor).

Relate: \_\_\_\_\_

---

( ) Problemas afetivos (incapacidade em demonstrar afeto entre o paciente e os familiares ou outras pessoas).

Relate: \_\_\_\_\_

---

19) Você acha que a Enfermagem (Enfermeiro ou Enfermeira) de qualquer instituição visitada por você (paciente ou acompanhante) poderia melhorar a atenção prestada, visando a maior qualidade de vida do paciente e de seus familiares?

( ) Sim.

Como?

---

---

20) Como Você encara a Mucopolissacaridose para o paciente e seus familiares.

**ANEXOS**

## ANEXO 1

### PROJETO DE LEI Nº 384/07

Dispõe sobre o tratamento dos casos de mucopolissacaridose e dá outras providências.

A Assembléia Legislativa do Estado do Ceará decreta:

Art. 1º – O acompanhamento, o tratamento e a promoção de campanhas educativas dos casos de mucopolissacaridose ficarão a cargo da Secretaria de Estado de Saúde.

Parágrafo único – O tratamento a que se refere o “caput” deste artigo incluirá o fornecimento de medicamentos durante a vida do portador da doença ou enquanto necessário.

Art. 2º – A instituição pertencente à rede hospitalar e ambulatorial do Estado, conveniada ou não, pública ou privada, realizados os exames, notificará à Secretaria de Estado de Saúde a ocorrência de casos de mucopolissacaridose.

Art. 3º – A Secretaria de Estado de Saúde celebrará convênio com os Municípios e com os laboratórios especializados, para acompanhamento e tratamento continuado da mucopolissacaridose e para a capacitação de recursos humanos necessários ao desenvolvimento dessas atividades.

Art. 4º – Esta lei entra em vigor na data de sua publicação.

SALA DAS SESSÕES DA ASSEMBLÉIA LEGISLATIVA DO ESTADO DO  
CEARÁ

FERREIRA ARAGÃO

DEPUTADO ESTADUAL – PDT

#### JUSTIFICATIVA

Mucopolissacaridoses – MPs são doenças genéticas raras causadas pela ausência ou insuficiência de enzimas responsáveis pela quebra dos mucopolissacarídeos - “muco” refere-se à consistência gelatinosa das moléculas, “poli” significa muito, “sacarídeo” é um termo genérico para molécula de açúcar como a sacarina.

A deficiência dessas enzimas resulta em disfunções orgânicas multissistêmicas que se manifestam de formas diversas, tais como alterações no rosto, retardo no crescimento, perda auditiva, dificuldade respiratória, anormalidades na córnea, no fígado, no coração, danos neurológicos irreversíveis e deformidades ósseas. São muito freqüentes as mãos dos portadores de MPs ficarem como grossos ganchos encurvados para dentro.

Cabe salientar que no corpo humano há um processo contínuo de substituição dos materiais usados. Pessoas com MPS apresentam o acúmulo de GAGs (glicosaminoglicanos), que causam o quadro clínico da doença.

A doença atinge 1 a cada 100 mil nascidos e atualmente não há cura, mas o medicamento melhora a qualidade de vida do paciente. A grande maioria das crianças portadoras de MPs não possui condições de ser atendida por um plano particular de saúde e acaba sendo atendida pela rede pública, que muitas vezes não tem profissionais especializados nesse tipo de deficiência genética.

Importante salientar que existem 6 tipos de MPs, e o tratamento chamado de “reposição enzimática” está trazendo muita esperança para os portadores de MPs do Tipo I. Precisamos da compreensão e intervenção das autoridades de saúde para que se possa trazer esse tratamento para o Brasil, permitindo-se, assim, para quem tem sofrido tanto, a oportunidade de uma vida melhor. É preciso despertar a sociedade para o problema, fornecendo-lhe informações sobre a doença.

Pelos motivos expostos, conto com o apoio dos nobres pares para a aprovação deste projeto, que tem como principal objetivo melhorar a qualidade de vida dos portadores da referida doença.

SALA DAS SESSÕES DA ASSEMBLÉIA LEGISLATIVA DO ESTADO DO  
CEARÁ

FERREIRA ARAGÃO

DEPUTADO ESTADUAL – PDT