

DOENÇA DE LAFORA SOB A ÓTICA DAS TAXONOMIAS NANDA/NIC/NOC

Resumo: Objetivou-se identificar os principais diagnósticos de enfermagem conforme a taxonomia NANDA relacionados à doença de Lafora, além das intervenções mais adequadas segundo a Classificação das Intervenções de Enfermagem (NIC) e os resultados esperados segundo a Classificação dos Resultados de Enfermagem (NOC). Trata-se de um estudo de caso, fundamentado na identificação de problemas, elaboração de diagnósticos de enfermagem e a implementação de intervenções a partir de registros clínicos. Evidenciaram-se os diagnósticos de risco de aspiração, risco de integridade da pele prejudicada, nutrição desequilibrada: menos do que as necessidades corporais, mobilidade física prejudicada e comunicação verbal prejudicada e, posteriormente, suas respectivas intervenções e os resultados esperados. Os resultados ressaltam a importância da implementação de um plano de cuidados individualizado e executado por meio da sistematização da assistência de enfermagem e do processo de enfermagem, enfatizando a necessidade de uma abordagem terapêutica sensível às particularidades clínicas e emocionais dos pacientes e suas famílias.

Descritores: Enfermagem, Diagnóstico de Enfermagem, Doença de Lafora.

Lafora disease from the perspective of NANDA/NIC/NOC taxonomies

Abstract: The aim of this study was to identify the main nursing diagnoses according to the NANDA taxonomy related to patients with Lafora disease, as well as the most appropriate interventions according to the Nursing Interventions Classification (NIC) and the expected outcomes according to the Nursing Outcomes Classification (NOC). This is a case study based on problem identification, formulation of nursing and the implementation of interventions based on patient medical records. Diagnoses of risk for aspiration, risk of impaired skin integrity, imbalanced nutrition: less than body requirements, impaired physical mobility, and impaired verbal communication were identified, along with corresponding interventions and expected outcomes. The results underscore the importance of implementing an individualized care plan executed through the systematization of nursing care and the nursing process, emphasizing the need for a therapeutic approach that is sensitive to the clinical and emotional particularities of patients and their families.

Descriptors: Nursing, Nursing Diagnosis, Lafora Disease.

Enfermedad de Lafora desde la perspectiva de las taxonomías NANDA/NIC/NOC

Resumen: El objetivo de este estudio fue identificar los principales diagnósticos de enfermería utilizando la taxonomía de NANDA relacionados con pacientes con según la taxonomía NANDA relacionados con la enfermedad de Lafora, así como las intervenciones más adecuadas según la Clasificación de Intervenciones de Enfermería (NIC) y los resultados esperados según la Clasificación de Resultados de Enfermería (NOC). Se trata de un estudio de caso basado en la identificación de problemas, la elaboración de diagnósticos de enfermería y la implementación de intervenciones a partir de registros clínicos. Se evidenciaron diagnósticos de riesgo de aspiración, riesgo de integridad de la piel comprometida, desequilibrio nutricional: menos de las necesidades corporales, movilidad física comprometida y comunicación verbal afectada, junto con sus respectivas intervenciones y los resultados esperados. Los resultados destacan la importancia de implementar un plan de cuidados individualizado ejecutado mediante la sistematización de la asistencia de enfermería y el proceso de enfermería, enfatizando la necesidad de un enfoque terapéutico sensible a las particularidades clínicas y emocionales de los pacientes y sus familias.

Descritores: Enfermería, Diagnóstico de Enfermería, Enfermedad de Lafora.

Amanda Silva Martins

Enfermeira, Especialista em Enfermagem Clínica pela Faculdade de Enfermagem da Universidade do Estado do Rio de Janeiro (Facenf/UERJ) e Residente em Clínica Médica e Cirúrgica do Programa de Pós-Graduação em Nível de Especialização, sob a Forma de Treinamento em Serviço, nos Moldes de Residência da Escola de Enfermagem Alfredo Pinto/Universidade Federal do Estado do Rio de Janeiro (EEAP/UNIRIO).

E-mail: amandasmartins7@gmail.com

ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-2710-817X>

Priscila Cristina da Silva Thiengo de Andrade

Enfermeira, Doutora em Enfermagem pela Faculdade de Enfermagem da Universidade do Estado do Rio de Janeiro (Facenf/UERJ). Professora Assistente do Departamento de Enfermagem Médico-Cirúrgica da Faculdade de Enfermagem da Universidade do Estado do Rio de Janeiro (Facenf/UERJ).

E-mail: profprithiengo@gmail.com

ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-0840-4838>

Submissão: 01/03/2024

Aprovação: 17/05/2024

Publicação: 11/06/2024



Como citar este artigo:

Martins AS, Andrade PCST. Doença de Lafora sob a ótica das taxonomias NANDA/NIC/NOC. São Paulo: Rev Recien. 2024; 14(42):330-339.

DOI: <https://doi.org/10.24276/rrecien2024.14.42.330339>

Introdução

Descrita pela primeira vez em 1911 pelo neuropsiquiatra espanhol Gonzalo Rodríguez Lafora, a doença de Lafora é uma forma de epilepsia mioclônica progressiva, sua transmissão se dá de forma genética autossômica recessiva¹.

Trata-se de uma desordem rara, mais frequente em alguns países do mediterrâneo como Espanha, Itália e França, também no norte da África, sul da Índia, Paquistão e Oriente Médio. O aparecimento da doença é mais frequente em regiões onde encontram-se altas taxas de casamento consanguíneo. Tem prevalência de aproximadamente 4 casos para cada 1 milhão de pessoas. Entretanto, acredita-se que esse número possa ser maior em virtude de casos subdiagnosticados^{1,2}.

A doença de Lafora é causada por mutações no gene EPM2A (cromossomo 6q24) ou no gene EPM2B/NHLRC1 (cromossomo 6p22), responsáveis por codificar as proteínas laforina e malina, respectivamente. Apesar da função destas proteínas ainda não serem totalmente claras, entende-se que estão intimamente envolvidas com o metabolismo do glicogênio e sua falta, conseqüentemente, resulta em acúmulos intracelulares de poliglicanos, também conhecidos como corpos de Lafora. Estes corpos podem ser encontrados em diversos tecidos como no cérebro, fígado, músculo e glândulas sudoríparas e o diagnóstico da doença acontece através da biópsia destes tecidos, testes genéticos, além da análise dos achados clínicos e de alterações na eletroencefalografia¹⁻³.

Atinge sobretudo crianças e adolescentes entre 5 e 20 anos, sendo mais frequente entre 14 e 16 anos. As manifestações clínicas iniciais são caracterizadas

principalmente por mioclonia, convulsões e demência progressiva, além de ataxia e sintomas visuais. Alguns sinais e sintomas tardios também são frequentemente relatados como disartria, mutismo, alterações respiratórias ou sintomas neuropsiquiátricos como apatia, depressão ou mudanças de comportamento¹.

Além disso, nos estágios mais avançados da doença, há considerável deterioração do funcionamento motor e cognitivo, resultando numa perda total da autonomia. A expectativa de vida é de 5 a 10 anos após seu início, mas o prognóstico pode variar dependendo de diversos fatores¹. As mortes geralmente estão associadas ao status epilepticus, a pneumonia por aspiração ou a outras complicações comuns em doenças crônicas neurodegenerativas⁴.

Diante disso, entende-se a importância de se estabelecer um plano de cuidados integral e multidisciplinar de forma individualizada e de acordo com as necessidades de cada criança ou adolescente acometido, visando aliviar o sofrimento e melhorar a qualidade de vida, princípios fundamentais dos cuidados paliativos.

Através da Resolução nº 41 de 31 de outubro de 2018, o Ministério da Saúde normatizou as diretrizes para a organização dos cuidados paliativos como parte dos cuidados continuados integrados ofertados no âmbito Sistema Único de Saúde preconizando uma assistência promovida por uma equipe multidisciplinar, que objetiva a qualidade de vida não apenas do paciente, mas também de seus familiares⁵.

Desta forma, diante do diagnóstico de uma doença que ameaça a vida, quando o tratamento curativo não é uma possibilidade, o paciente, a família e a equipe de saúde precisam atuar juntos para enfrentar os desafios envolvendo o manejo dos

sintomas que abrangem aspectos físicos, sociais, psicológicos e espirituais.

Os cuidados paliativos têm como objetivo central aprimorar a qualidade de vida, reconhecendo a morte como um processo intrínseco e natural, o qual não deve ser adiantado ou prolongado por meio de procedimentos que resultem em sofrimento sem propósito. Ademais, é essencial que os princípios bioéticos de beneficência e não maleficência sejam seguidos em todas as circunstâncias⁶.

De acordo com o art. 2º do Estatuto da Criança e do Adolescente (Lei n.8.069, de 13 de julho de 1990), o período da adolescência é considerado aquele entre 12 e 18 anos de idade. Esta fase é uma etapa significativa do desenvolvimento humano, marcada por mudanças físicas e psicossociais singulares a cada indivíduo que se encontra em um processo de busca de sua identidade e seu papel na sociedade⁷.

Por esse motivo, o adoecimento crônico na fase da adolescência é acrescentado de uma complexidade peculiar que soma todo o processo de doença com as demandas naturais frequentes neste período em que o indivíduo ainda está desenvolvendo sua maturidade através de transformações na forma de agir e pensar. Esta é uma etapa marcada por experiências e emoções intensas onde sentimentos como medo, ansiedade e angústia podem potencializar o estresse e impactar o processo de cuidado, sobretudo quando se trata de uma doença com prognóstico desfavorável⁸.

Diante disso, questiona-se quais os principais diagnósticos de enfermagem apresentados pelo paciente adolescente acometido pela doença de Lafora e as intervenções de enfermagem que devem ser implementadas?

O presente trabalho consiste em um estudo de

caso de um paciente adolescente acometido pela doença de Lafora e tem por objetivos identificar os principais diagnósticos utilizando a taxonomia de NANDA associando aos Cuidados Paliativos e as intervenções de enfermagem.

Material e Método

Realizou-se um estudo de caso, retrospectivo a partir da análise documental. Os relatos ou estudos de caso são estudos com descrição detalhada de casos clínicos, destacando características importantes sobre os sinais, sintomas e outros dados de importância clínica sobre o paciente, como procedimentos terapêuticos e farmacológicos utilizados.

Esse tipo de estudo é considerado como a primeira fonte de evidência em situações para as quais o diagnóstico e a terapêutica ainda não estão claramente esclarecidos na literatura científica⁹. Para isso, seguiu-se as etapas metodológicas delimitadas para o seu delineamento: coleta de dados, seleção, análise e interpretação dos dados e elaboração do relatório do caso¹⁰.

O estudo foi realizado em um hospital universitário do estado do Rio de Janeiro, referência no tratamento de diversas patologias de alta e média complexidade. O estudo analisou o prontuário de um paciente atendido na área clínica. A coleta de dados ocorreu no mês de junho de 2023 através de um instrumento elaborado pela pesquisadora contendo as variáveis explanatórias e demográficas: sexo, idade, raça, perfil socioeconômico incluindo profissão, escolaridade, local de moradia; o diagnóstico de doença de Lafora.

A pesquisa “Sistematização da Assistência de Enfermagem na perspectiva de inovação tecnológica nas Unidades de Saúde da UERJ: Pesquisa Clínica” foi

aprovada pelo Comitê de Ética e Pesquisa (CEP) do Hospital Universitário Pedro Ernesto, cujo CAAE: 16427419.3.0000.5259 e parecer nº. 3.443.800, em 08 de julho de 2019. Por se tratar de uma pesquisa que envolve seres humanos e concorda com a Declaração de Helsinki da Associação Médica Mundial (WMA) e com as respectivas Resoluções do Conselho Nacional de Saúde 196/1996, 466/2012 e 580/2018, solicitou-se a dispensa do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE), uma vez que se tratou de pesquisa documental.

Resultados

Histórico de Enfermagem

Paciente do sexo masculino, 18 anos, reside com a mãe, que é sua cuidadora. Foi diagnosticado com doença de Lafora através de teste genético em junho de 2021.

História da doença atual

Adolescente previamente hígido, começou a apresentar crises de riso imotivado (crises gelásticas) no início de 2020 e, nos meses seguintes, o quadro evoluiu com o surgimento de mioclonias em mãos, tronco e face. Logo em junho de 2020, apresentou o primeiro episódio de crise tônico-clônica bilateral, sendo iniciado hidantal e ácido valproico na tentativa de controle da crise, porém sem sucesso. O paciente seguiu com piora na frequência das crises e mioclonias, além de bradipsiquismo, desequilíbrio e alteração comportamental.

Em janeiro de 2021, segundo orientação da equipe de neurologia, realizou-se a troca do hidantal por levetiracetam, levando a uma melhora das crises por aproximadamente 10 dias e uma recaída logo após esse período. Em 10 de fevereiro, deu entrada na emergência com crises reentrantes, onde viu-se a

necessidade de reajustar a dose de levetiracetam, e início de clobazam e depakene, porém sem melhora clínica.

No dia 22 de fevereiro, retornou à emergência após cinco crises convulsivas seguidas, necessitando de novo reajuste da medicação, sendo feito aumento da dose de depakene, troca do clobazam por diazepam e início de topiramato. Depois do ajuste medicamentoso, não apresentou mais crises tônico-clônicas bilaterais, apesar de continuar com as mioclonias e oscilação do nível de consciência. Contudo, após tentativa de redução da dose do diazepam, voltou a apresentar novas crises, onde optou-se trocar o diazepam por clonazepam.

No dia 24 do mesmo mês, realizou eletroencefalograma (EEG) que evidenciou ritmo de base lentificado com diversas descargas do tipo poliponta e ponta-onda, com discreto predomínio à esquerda. No dia seguinte, é internado para investigação das crises mioclônicas de difícil controle, onde passa por novo ajuste medicamentoso e apresenta discreta melhora do bradipsiquismo.

É submetido a vídeo-EEG, biópsia axilar buscando corpúsculos de Lafora (negativa) e coleta de material para pesquisa de lipofuscinose ceróide neuronal. Após outra série de frequentes crises e reinternações para ajuste de medicação, finalmente entre abril e junho de 2021, foi realizado painel genético para epilepsia mioclônica progressiva, que possibilitou confirmar o diagnóstico como portador de doença de Lafora.

Ao longo dos meses seguintes, é dado início aos cuidados paliativos. Foi realizada uma gastrostomia em junho de 2021, por inviabilidade de alimentação por via oral. Continua o uso de anticonvulsivantes pela GTT e supositório de diazepam no momento da crise,

além disso, apresentou perda ponderal importante.

Devido à perda progressiva de função motora, apresentou síndrome de imobilismo e, em 2022, passa a ficar acamado. Em agosto do mesmo ano, começou tratamento com canabidiol, tendo melhora das crises convulsivas. Após constantes períodos de internação, em reunião da equipe multidisciplinar, decide-se que núcleo de cuidados paliativos realizaria treinamentos com a cuidadora (mãe) em relação à alimentação, infusão de medicamentos e manejo das crises com a finalidade de promover a desospitalização e melhoria de qualidade de vida do paciente, dentro das possibilidades, no contexto de uma doença degenerativa e progressiva.

Exames complementares

Eletronecefalografia (31/05): Atividade de base simétrica e desorganizada, devido excesso de ondas lentas e ausência de ritmo dominante posterior de vigília - Frequentes descargas epileptiformes, com morfologia de espículas, poliespículas e espícula-onda, em sua maioria generalizadas e mais raramente multifocais - Ausência de crises eletro clínicas.

História familiar

Filho único e vive com a mãe na baixada fluminense. Conta com familiares como rede de apoio. Pai ausente.

Exame físico durante a internação

Realizado em 27 de maio de 2022 no momento da admissão.

Ao exame físico, paciente apresenta espasmos mioclônicos, pupilas isocóricas e fotorreagentes, movimentos oculares preservados, sem nistagmo, com atrofia muscular e sem controle voluntário dos membros. Cavidade oral sem sangramentos.

Apresenta abdome atípico, peristáltico,

timpânico, flácido, indolor à palpação. Óstio da GTT limpo, de bom aspecto. Membros inferiores sem edema, sem empastamento, com pulsos presentes e simétricos.

- Murmúrios vesiculares universalmente audíveis com rancos de transmissão, sem esforço respiratório.

- Ritmo cardíaco regular em 2 tempos, bulhas normofonéticas, sem sopros.

Paciente teve infecção de trato urinário tratada durante os meses de internação e testou positivo para COVID em 03 de julho de 2022.

Durante o tempo de internação, a mãe relatou seu sofrimento e expressou preocupação com a situação de seu filho, referiu dificuldade quanto a questões de alimentação no domicílio pela sonda de gastrostomia e questionava se ele conseguiria voltar a comer por via oral.

Próximo à data de alta para acompanhamento ambulatorial, que ocorreu em 2 de janeiro de 2023, a mãe passou por treinamento com a equipe de enfermagem para a aplicação de medicação subcutânea em domicílio.

Exame físico no acompanhamento do ambulatório de Cuidados Paliativos

Realizado em 14 de abril de 2023 pela equipe de cuidados paliativos.

Ao exame físico, paciente apresenta abertura ocular espontânea, verbaliza palavras simples, presença de espasmos mioclônicos, pupilas isocóricas e fotorreagentes, movimento oculares preservados, sem nistagmo, com atrofia muscular e sem controle voluntário dos membros. Cavidade oral sem sangramentos, presença de saliva em retrofaringe.

Apresenta abdome atípico, peristáltico, timpânico, flácido, indolor à palpação. Óstio da GTT

limpo, com granuloma pequeno. Tem pele íntegra, sem lesão por pressão. Membros inferiores sem edema, sem empastamento, pulsos presentes e simétricos.

- FC: 116 bpm
- FR: 22 irpm
- Sat: 95% em ar ambiente
- PA: 120x70 mmHg
- Tax: 37,5°C
- Murmúrios vesiculares universalmente audíveis, sem ruídos adventícios, sem esforço respiratório.

- Ritmo cardíaco regular em 2 tempos, bulhas normofonéticas, sem sopros.

No mesmo dia, foram realizadas consultas com a equipe de nutrição, psicologia e serviço social.

Segundo a equipe de nutrição, começou-se o uso de dieta artesanal pela GTT em infusão gravitacional e mantém-se via oral para satisfação, quando aceita.

Segundo a equipe de psicologia, a mãe relata o histórico de adoecimento do filho com tristeza e revolta, mencionando que ele era um excelente aluno e gostava de tocar violino na igreja. Ela encontra-se sobrecarregada sendo a única cuidadora. No entanto, apresenta importantes sinais de resiliência, sobretudo com recurso ao enfrentamento da religiosidade.

Segundo o serviço social, a mãe está recorrendo judicialmente para solicitar o benefício assistencial à pessoa com deficiência, e não estaria recebendo visita domiciliar pela atenção básica, nem acessando o transporte municipal do programa de tratamento fora do domicílio (TFD), tendo gastos importantes com medicação e transporte.

No período entre consultas, voltou a apresentar crises frequentes, pois estava sem o canabidiol. A mãe relatou que o paciente estava fazendo uso de Danone

eventualmente como estímulo gustativo e que estava apresentando sangramento gengival frequente. Foi orientado a fazer vacinas contra a gripe e a covid.

Exame físico no acompanhamento do ambulatorial mais recente

Realizado em 31 de maio de 2023 pela clínica médica.

Ao exame físico, paciente apresenta abalos mioclônicos multifocal frequentes, interação reduzida, mas responde com dificuldade quando solicitado e obedece a comandos, nível de consciência preservado. Sem espasticidade; reflexos "vivos", sem clônus. Reflexo superficial cutâneo-plantar em flexão plantar. Avaliação de força e sensibilidade prejudicadas.

Apresenta abdômen flácido com óstio de GTT coberto com curativo (no momento não observo extravasamento). Sem lesão intertriginosa em pés.

- FC: 108 bpm
- Sat: 96%
- Fundoscopia: ausência de nistagmo simples e optocinético
- Murmúrios vesiculares universalmente audíveis com roncos eventuais.
- Ritmo cardíaco regular em 2 tempos, bulhas normofonéticas com desdobramento de B2 fisiológico, sem sopros.

Paciente estava apresentando episódios de diarreia frequente e há 15 dias estava muito secretivo e apresentando febre, foi prescrito tratamento com amoxicilina + clavulanato de potássio e azitromicina por 7 dias. Além disso, foi necessário reduzir o volume da dieta por causa de extravasamento pelo óstio da GTT e regurgitação.

Discussão

A aplicação da Sistematização da Assistência de Enfermagem (SAE) é uma responsabilidade privativa do enfermeiro, onde empregam-se instrumentos, métodos e estratégias de trabalho embasadas em conhecimentos científicos a fim de identificar condições de saúde/doença, fundamentando ações de cuidado de enfermagem que visam facilitar a promoção, prevenção, recuperação e reabilitação da saúde do indivíduo, da família e da comunidade. O processo da SAE é uma prática que deve ser aplicada em todas as áreas de cuidado à saúde visto que sua implementação efetiva representa uma melhoria significativa na qualidade da assistência de enfermagem¹¹.

Já o Processo de Enfermagem (PE) faz parte desta sistematização, trata-se de um instrumento metodológico que conduz as ações de cuidado e a documentação da prática profissional do enfermeiro. Deve ser realizado, de modo deliberado e sistemático, em todos os ambientes, públicos ou privados, em que ocorre o cuidado profissional de enfermagem. É disposto em 5 etapas interdependentes, inter-relacionadas e recorrentes: coleta de dados, diagnóstico de enfermagem, planejamento de enfermagem, implementação e avaliação de enfermagem. O embasamento teórico é fundamental para orientar a coleta de informações, a formulação de diagnósticos de enfermagem e o planejamento das ações ou intervenções dentro do PE, servindo também como base para a avaliação dos resultados obtidos por meio das práticas de enfermagem¹².

Dentro de certas profissões, é comum a existência de uma linguagem compartilhada que é empregada para descrever e codificar o conhecimento

específico da área. Essa linguagem é composta por terminologias, ou seja, um conjunto de termos utilizados para uma aplicação específica em determinado campo. A taxonomia, que é uma técnica de classificação destes termos, desempenha um papel importante no PE.

A taxonomia de diagnósticos de enfermagem NANDA-I foi desenvolvida para ajudar na organização dos conceitos de preocupação, também conhecidos como julgamentos de enfermagem ou diagnósticos de enfermagem. Essa taxonomia é utilizada na prática de enfermagem, proporcionando um sistema estruturado para a identificação e categorização dos diagnósticos relacionados à saúde do paciente¹³.

Além disso, outras taxonomias podem ser utilizadas em conjunto com esta, a fim de facilitar o raciocínio clínico, tal como a Nursing Outcomes Classification (NOC), que descreve os resultados esperados a partir dos cuidados prestados¹⁴, e a Nursing Intervention Classification (NIC), que descreve as estratégias ou intervenções de enfermagem necessárias para alcançar os resultados esperados.¹⁵ Diante disso, entende-se a relevância de associar as três linguagens - diagnóstico, resultados e intervenções - de forma conjunta, como uma ferramenta valiosa no desenvolvimento de planos de assistência¹⁶.

O quadro 1 sintetiza os principais diagnósticos de enfermagem identificados para o estudo de caso. O mesmo foi elaborado com base na associação da Sistematização da Assistência em Enfermagem (SAE), aplicando-se o Processo de Enfermagem fundamentado na taxonomia de NANDA e seus elementos teóricos/organizativos. A etapa seguinte relaciona esses diagnósticos às respectivas

intervenções e aos resultados esperados.

Quadro 1. Principais diagnósticos de enfermagem conforme NANDA (2021-2023).

Diagnósticos de Enfermagem (Código)	Domínio	Classe
Risco de aspiração (00039)	11 - Segurança/Proteção	2 - Lesão Física
Risco de integridade da pele prejudicada (00047)	11 - Segurança/Proteção	2 - Lesão Física
Nutrição desequilibrada: menos do que as necessidades corporais (00002)	2 - Nutrição	1 - Ingestão
Mobilidade física prejudicada (00085)	4 - Atividade/Repouso	2 Diminuição da tolerância à atividade
Comunicação verbal prejudicada (00051)	5 - Percepção/Conhecimento	5 - Comunicação

Fonte: Diagnósticos de enfermagem da NANDA: definições e classificação 2021-2023.

No quadro 1 estão representados os cinco principais diagnósticos de enfermagem para o caso apresentado, seguidos dos respectivos domínios e classes definidos por NANDA. Em seguida, estão descritos os diagnósticos de enfermagem relacionados aos problemas identificados, com suas respectivas intervenções e resultados.

O primeiro diagnóstico foi o de risco de aspiração relacionado a dificuldade em engolir. Este risco está frequentemente associado a doenças neurológicas. O principal resultado esperado é a prevenção da aspiração e as intervenções necessárias para garantir este resultado consistem em monitorar o nível de consciência, o reflexo de tosse, reflexo do vômito e capacidade de deglutir, verificar o posicionamento e o resíduo da gastrostomia antes de alimentar o paciente e manter a cabeceira da cama elevada de 30 a 45 minutos após a refeição.

O segundo diagnóstico foi o de risco de integridade da pele prejudicada relacionada a diminuição da mobilidade física e índice de massa

corporal abaixo do normal para idade e sexo. O resultado esperado consiste na prevenção de lesões através do controle dos riscos.

As intervenções definidas foram monitorizar a pele e as mucosas, observar extremidades, aliviar a pressão em pontos de atrito e utilizar instrumentos como escala de braden e agenda de reposicionamento para a prevenção de lesões por pressão.

O terceiro diagnóstico encontrado foi o de nutrição desequilibrada: menos do que as necessidades corporais, relacionada a ingestão alimentar insuficiente evidenciada por perda ponderal significativa, hipotonia muscular e dificuldade de alimentação oral.

O resultado esperado visa a melhora do estado nutricional e para tanto, as intervenções necessárias são pesar o paciente em intervalos específicos, realizar um planejamento nutricional e monitorizar o estado nutricional, oferecer a nutrição necessária dentro dos limites da dieta prescrita, além de orientar o paciente e a família a respeito da dieta prescrita.

O quarto diagnóstico trata da mobilidade física prejudicada relacionada à diminuição da força e controle muscular evidenciado pela presença de mioclonias que afetam diretamente a capacidade de motricidade e cognição. O principal resultado esperado se dá pela adaptação à deficiência física.

As intervenções definidas foram monitorização neurológica, controle das convulsões, assistência na movimentação e no cuidado das necessidades básicas e promoção da mecânica corporal dentro das possibilidades, levando em consideração as limitações impostas pela condição da doença.

O quinto diagnóstico encontrado foi o de comunicação verbal prejudicada relacionada a

disfunção cognitiva devido ao processo degenerativo da doença, evidenciado por afasia e diminuição da interação.

Os resultados esperados são a melhora da comunicação e a adaptação à deficiência física/cognitiva e para isso, as intervenções necessárias são usar palavras simples e frases curtas, conforme apropriado, usar de ferramentas como figuras ou gestos para facilitar o entendimento, encorajar o paciente a repetir as palavras e reforçar a necessidade de acompanhamento com fonoaudiólogo.

Em termos gerais, por se tratar de uma doença crônica degenerativa, o cuidado de pacientes que enfrentam a doença de Lafora concentra-se principalmente no manejo dos sintomas mais importantes, com o propósito de aliviá-los e melhorar a qualidade de vida desses indivíduos.

É imprescindível entender que a implementação dos cuidados paliativos de forma integral, requer um trabalho pautado em organização, planejamento e divisão de tarefas entre os profissionais de uma equipe multidisciplinar visto que esses pacientes possuem expectativa de vida reduzida e apresentam uma rápida progressão da doença e comprometimento motor e cognitivo.

Contudo, a enfermagem está sempre presente nos cuidados diários e dessa forma, encontra boas oportunidades para estabelecer uma ligação relevante com a criança ou adolescente em situação de sofrimento e, por meio disso, oferecer uma assistência humanizada e sensível¹⁷.

Compreende-se que estabelecer condutas de cuidados paliativos adequados às suas necessidades individuais desde o diagnóstico se faz fundamental

para a adaptação à doença. Nesse sentido, a capacitação profissional desempenha um papel crucial, ao combinar uma abordagem humanística com conhecimento científico, a fim de atuar com segurança e competência. A fragilidade do conhecimento pode acarretar a dificuldade de implementação da prática assistencial mais adequada e trazer consequências negativas ao paciente¹⁷.

A perspectiva dos cuidados de enfermagem aos pacientes portadores dessa doença é permeada por desafios. Estabelecer uma abordagem padronizada e cuidados individualizados por meio da sistematização da assistência emerge como uma ferramenta vital para fundamentar a prática clínica dos enfermeiros, estratégia que não apenas auxilia na definição das intervenções de enfermagem, mas também reforça a avaliação eficaz dos resultados.

Considerações Finais

Por se tratar de uma disfunção rara, pouco conhecida e com um prognóstico desfavorável, a doença de Lafora representa um desafio para a assistência de enfermagem.

Após este estudo, tornou-se evidente que a abordagem terapêutica requer um equilíbrio delicado entre a compreensão clínica da doença e a sensibilidade às necessidades individuais dos pacientes e suas famílias.

A rápida progressão da doença, o comprometimento motor e cognitivo, juntamente com a baixa expectativa de vida, destaca a importância de uma abordagem holística e centrada no paciente.

A escassa divulgação e pesquisas relacionadas à doença de Lafora ainda persiste, enfatizando a importância de uma conscientização ampliada e de

investigações mais abrangentes nesse campo.

Essa lacuna valida a relevância deste estudo, o qual tem o potencial de facilitar a introdução de futuras abordagens de enfermagem que atendam às necessidades dos pacientes afetados pela doença.

Diante dessa realidade, torna-se evidente a necessidade de mais pesquisas que se concentrem na assistência de enfermagem nesse contexto específico.

Em última análise, ao enfrentar os desafios únicos apresentados pela doença de Lafora, os enfermeiros desempenham um papel essencial na melhoria da qualidade de vida dos pacientes e na promoção do bem-estar emocional e físico.

Com uma abordagem holística, atualização constante do conhecimento e colaboração interdisciplinar, é possível enfrentar esses desafios de maneira eficaz e proporcionar um cuidado abrangente e compassivo capaz de fazer a diferença na vida dos pacientes e de suas famílias.

Referências

- Desdentado L, Espert R, Sanz P, Tirapu-Ustárroz J. Lafora disease: a review of the literature. *Rev Neurol*. 2019; 68(2):66-74.
- Orsini A, Valetto A, Bertini V, Esposito M, Carli N, et al. The best evidence for progressive myoclonic epilepsy: a pathway to precision therapy. *Seizure: Eur J Epilepsy*. 2019; 71:247-257.
- Nitschke F, Ahonen SJ, Nitschke S, et al. Lafora disease - from pathogenesis to treatment strategies. *Nat Rev Neurol*. 2018; 14(10):606-617.
- Pondrelli F, Muccioli L, Licchetta L, et al. Natural history of Lafora disease: a prognostic systematic review and individual participant data meta-analysis. *Orphanet J Rare Dis*. 2021; 16:362.
- Ministério da Saúde (BR). Resolução nº 41, de 31 de outubro de 2018. Dispõe sobre as diretrizes para a organização dos cuidados paliativos, à luz dos cuidados continuados integrados, no âmbito Sistema Único de Saúde (SUS). *Diário Oficial da União*. 23 Nov 2018; Seção 1.
- Santos TV, Moreira MCN, Sevilha M. A ética do cuidado e cuidado paliativo pediátrico: um diálogo possível. *Ciênc Saúde Coletiva*. 2023; 28(4):1011-9.
- Brasil. Lei nº 8.069, de 13 de julho de 1990. Dispõe sobre o Estatuto da Criança e do Adolescente e dá outras providências. *Diário Oficial da União*. 16 Jul 1990; Seção 1.
- Linoa TB, Jacobb LR, Galheigoc SM. O adoecimento crônico e o tratamento pelo olhar do adolescente: considerações com base em uma história de vida. *Cad Bras Ter Ocup*. 2021; 29:e2813.
- Albrecht J, Werth VP, Bigby M. The role of case reports in evidence-based practice, with suggestions for improving their reporting. *J Am Acad Dermatol*. 2009, 60(3):412-8.
- Pereira L TK, Godoy DMA, Terçariol D. O estudo de caso como procedimento de pesquisa científica: reflexão a partir da clínica fonoaudiológica. *Psicol Reflex Crit*. 2007.
- Conselho Federal de Enfermagem. Resolução COFEN 272/2000. Dispõe sobre Sistematização da Assistência de Enfermagem - SAE. Brasília, DF: Conselho Federal de Enfermagem. 2000.
- Conselho Federal de Enfermagem - COFEN. Resolução COFEN-358/2009. Dispõe sobre a Sistematização da Assistência de Enfermagem e a implementação do Processo de Enfermagem em ambientes, públicos ou privados, em que ocorre o cuidado profissional de Enfermagem, e dá outras providências. Brasília, DF: COFEN. 2009.
- Herdman H, Kamitsuru S. Diagnósticos de enfermagem da NANDA-I: Definições e classificação 2021-2023. 12ed. Porto Alegre: Artmed. 2021.
- Moorhead S, Johnson M, Maas ML, Swanson E. NOC classificação dos resultados de enfermagem. 5ed. St. Louis: Mosby Elsevier. 2010.
- Bulechek GM, Butcher HK, Docheterman JM. NIC classificação das intervenções de enfermagem. 5ed. St. Louis: Mosby Elsevier. 2010.
- Johnson M, Bulechek G, et al. NANDA, NOC, and NIC linkages, 3ed. St. Louis: Mosby. 2012.
- Buck ECS, Oliveira ELN, Dias TCC, et al. Doença Crônica e Cuidados Paliativos Pediátricos: Saberes e Práticas de Enfermeiros à Luz do Cuidado Humano. *Rev Fun Care Online*. 2020; 12:682-688.