

ENFERMAGEM PEDIÁTRICA: UM RELATO DE EXPERIÊNCIA NO CUIDADO DE CRIANÇA COM SÍNDROME DE CHARGE

HÉRICA DE OLIVEIRA LEGUISAMO¹; CAROLINE MEGIATO MATIAS²; LETÍCIA RIBEIRO BRUM³; ROBSON MONCKES BARBOSA⁴; RUTH IRMGARD BARTSCHI GABATZ⁵:

¹*Universidade Federal de Pelotas – hericaleguisamo@gmail.com*

²*Universidade Federal de Pelotas – carolinemegiato524@gmail.com*

³ *Universidade Federal de Pelotas – leticia.ribb1@gmail.com*

⁴*Universidade Federal de Pelotas – Robs.barbosa008@gmail.com*

⁵*Universidade Federal de Pelotas – r.gabatz@yahoo.com.br*

1. INTRODUÇÃO

A síndrome de CHARGE (SC) é uma anomalia genética rara, com uma prevalência estimada de 1 em 15.000 nascidos vivos, caracterizada por alterações autossômicas dominantes que se manifestam em graus variados entre os membros de uma mesma família de acordo com Menezes et al. (2023). “A condição hoje é considerada uma síndrome dismórfica, um padrão característico de anomalias relacionadas pela causa.”

O principal critério diagnóstico atual é formado por coloboma ocular (afetando íris, retina, coróide ou disco, com ou sem microftalmia), atresia coanal, (uni ou bilateral; estenose ou atresia), anomalias características das orelhas (alça na orelha externa ou orelha em forma de taça, malformações nos ossículos da orelha média, surdez mista e defeitos cocleares). Várias outras anomalias são encontradas menos frequentemente, tais como fenda labial ou palatina, defeito cardíaco congênito, deficiência do crescimento e fístula traqueoesofágica ou atresia esofágica (MCINNES, 2016).

Essas condições são causadas por mutações no gene CHD7, localizado no cromossomo 8q12, que desempenha um papel crucial no desenvolvimento embrionário e na formação de tecidos a partir das células da crista neural. A SC é diagnosticável se três ou quatro critérios principais, ou dois critérios principais e três critérios secundários forem encontrados. A abordagem multidisciplinar é essencial para o manejo dos pacientes, considerando as complexidades associadas, como dificuldades alimentares e problemas gastrointestinais frequentes (SLAVIN, 2021); (MENEZES et al., 2023).

O cuidado em enfermagem deve ser realizado de forma integral, considerando as especificidades que compõem cada indivíduo. É necessário que tenha interação com a equipe multidisciplinar, dessa forma contribuindo em conjunto podendo ainda investigar lacunas com relação às necessidades de cuidados e que possam ser melhoradas, atingindo conhecimentos, habilidades e competências que refletem em uma prática de Enfermagem com qualidade e eficácia cada vez melhor (COSTA, 2023).

Dante disso, o presente estudo tem como objetivo principal relatar a experiência de discentes de enfermagem, na disciplina de Unidade de cuidado de Enfermagem VII - Atenção Básica e Materno infantil com a SC.

2. ATIVIDADES REALIZADAS

Este relato descreve a experiência adquirida durante o estudo de caso sobre a SC, conduzido por acadêmicos do sétimo semestre do curso de Enfermagem da Universidade Federal de Pelotas, durante a prática supervisionada na unidade de pediatria do Hospital Escola. Estudo de caso é uma investigação empírica, que busca investigar um fenômeno dentro de sua conjuntura, requerendo o uso de diversos procedimentos para coleta de dados (GIL, 2021).

A coleta dos dados se deu pela observação direta do paciente, informações coletadas com a mãe, análise do prontuário médico, procura de artigos relacionados à síndrome e a elaboração de diagnósticos de enfermagem, baseados na taxonomia da NANDA-I (2021-2023). As intervenções foram pensadas e executadas com foco na individualização do cuidado e na prevenção de complicações para a saúde da criança.

De acordo com Coutinho et al. (2023) as doenças raras podem impactar significativamente na qualidade de vida dos pacientes e de seus familiares. A ausência de conhecimento e informações sobre essas condições contribuem para a formação de estigmas e preconceitos. Além de limitar o desenvolvimento infantil, interferindo no tratamento e na qualidade de vida.

A experiência dos discentes de enfermagem na abordagem da SC proporcionou um entendimento mais profundo dos desafios clínicos e emocionais envolvidos no cuidado de pacientes com essa condição rara. Ao longo do processo, foram observadas questões críticas relacionadas à individualização do cuidado e à articulação com a equipe multidisciplinar, aspectos que se mostram essenciais para a qualidade da assistência prestada.

Durante a prática supervisionada, foram realizados diagnósticos e intervenções de enfermagem com base na taxonomia NANDA-I (2021-2023), voltados para as necessidades específicas do paciente com SC. A aplicação destes diagnósticos foi essencial para direcionar um plano de cuidado individualizado, que abordasse tanto as manifestações clínicas da condição quanto às necessidades psicossociais da sua família.

Imagen 1: Diagnósticos e Intervenções realizados durante a prática.

Problema/sinal/ sintoma	Necessidade humana básica afetada	Diagnóstico de enfermagem	Intervenções
Uso de traqueostomia, gastrostomia e acesso venoso periférico	Integridade cutâneo-mucosa	Integridade da pele prejudicada (00046) relacionado à dispositivos médicos, evidenciado por matéria estranha perfurando a pele.	<ul style="list-style-type: none"> a) Manter técnica estéril ao aspirar e proporcionar cuidados à traqueostomia. b) Inspecionar a pele em torno do estoma traqueal quanto à drenagem, hiperemia, irritação e ao sangramento. c) Inspeção diária da pele sob a roldana externa da sonda de gastrostomia e proteger a pele com creme barreira ou protetor cutâneo para evitar ulcerações locais.
Excesso de muco	Oxigenação	Desobstrução ineficaz das vias aéreas (00031) relacionado à muco excessivo, evidenciado por eliminação ineficaz de escarro e sons adventícios.	<ul style="list-style-type: none"> a) Verificar necessidade de aspiração oral e/ou traqueal. b) Auscultar os sons respiratórios antes e depois de cada aspiração. c) Orientar a família sobre como aspirar a via aérea, conforme apropriado.
Dificuldade motora	Regulação neurológica	Risco de quedas na criança (00306) evidenciado por transtornos neurocognitivos.	<ul style="list-style-type: none"> a) Identificar as necessidades de segurança do paciente, com base no nível de função cognitiva, física e no histórico do paciente. b) Proteger com grades para cama, almofadas conforme apropriado. c) Colocar cama mecânica na posição mais baixa. d) Proporcionar ambiente e cama limpos e confortáveis

Fonte: LEGUISAMO *et al.*, 2024

De forma geral, os diagnósticos e as intervenções de enfermagem descritos no quadro acima, foram essenciais para garantir um cuidado seguro e centrado no paciente. Cada intervenção foi cuidadosamente planejada com base nas necessidades específicas do paciente, abordando tanto aspectos fisiológicos como a desobstrução das vias aéreas e a integridade da pele, quanto aspectos relacionados à segurança, como a prevenção de quedas.

A SC apresenta desafios que exigem uma abordagem multiprofissional e integrada, onde a equipe de enfermagem desempenha um papel crucial na educação, prevenção de complicações e suporte emocional (MCINNES, 2016). A experiência dos discentes mostrou que o conhecimento teórico, aliado à prática clínica, possibilitou a execução de intervenções seguras e baseadas em evidências, promovendo a melhoria da qualidade de vida do paciente.

Essa experiência evidenciou a importância do diagnóstico e das intervenções de enfermagem como ferramentas para planejar e executar um cuidado mais eficiente e seguro. O papel da enfermagem na capacitação familiar e na educação em saúde foi reforçado, mostrando que o empoderamento da família é um componente fundamental no manejo de condições crônicas raras.

O aprendizado prático proporcionou aos discentes a oportunidade de aplicar os conhecimentos adquiridos, aprimorando suas competências clínicas e preparando-os para enfrentar desafios semelhantes em sua futura prática profissional.

3. CONSIDERAÇÕES FINAIS

A abordagem multidisciplinar é imprescindível no cuidado de pacientes com SC, dada a complexibilidade e a variedade das manifestações clínicas dessa condição. A experiência dos discentes de enfermagem na prática supervisionada evidenciou a importância de um cuidado individualizado e contínuo, com foco na prevenção de complicações e no suporte integral ao paciente e à família. O conhecimento adquirido ao longo desse processo destacou o papel essencial da enfermagem na assistência, tanto na identificação precoce das necessidades de saúde quanto na articulação com outros profissionais da equipe de saúde.

A interação com a família do paciente também se mostrou fundamental, uma vez que o suporte familiar é crucial para o sucesso do tratamento e a melhoria da qualidade de vida. Além disso, a formação e disseminação de conhecimento sobre condições raras, como esta síndrome, são necessárias para combater preconceitos e estigmas associados, promovendo uma assistência mais inclusiva e humanizada (COUTINHO et al., 2023).

O relato dessa experiência reafirma a importância de um aprendizado prático e fundamentado em evidências, preparando futuros enfermeiros para lidar com desafios complexos e oferecendo um cuidado de excelência que atenda às particularidades de cada paciente.

4. REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

COSTA, Laura Emmanuel Lima; SILVA, Rudval Souza da. **Consulta de Enfermagem à criança com deficiência e doenças raras**. Salvador, 2023.

COUTINHO, Ana Luísa Freitas et al. Desafios do profissional de saúde frente às doenças raras. **ANALECTA-Centro Universitário Academia**, v. 8, n. 1, 2023.

GIL, Antônio Carlos. **Como fazer pesquisa qualitativa**. 1.ed. Barueri (SP): Atlas, 2021.

MCINNES, Roderick R. **Thompson & Thompson Genética Médica** . Rio de Janeiro: Grupo GEN, 2016. *E-book*. ISBN 9788595151819.

MENEZES, João Victor Laranjeira; SOUSA, Sergio Lucas Silva de; JUNIOR, Genaldo Custodio; BARROS, Mariceli Baia Leão. Síndrome de CHARGE: Uma revisão de literatura. **Research, Society and Development**, v. 12, n. 2, e24412240265, 2023.

SLAVIN, L. J., & HARTSHORNE, T. S. The development of an educational checklist for individuals with CHARGE syndrome. **International journal of developmental disabilities**, 67(4), 256-262, 2021.