

# **AVALIAÇÃO E ACOMPANHAMENTO NUTRICIONAL DE USUÁRIO COM DOENÇA DE POMPE: UM RELATO DE EXPERIÊNCIA.<sup>1</sup>**

**Laurem Souza Talhaferro Marques<sup>2</sup>, Júlia Lazzari Rizzi<sup>3</sup>, Thaysi Carnet Figueiredo<sup>4</sup>, Leticia Ferreira Pires<sup>5</sup>, Josiele da Silva Prade<sup>6</sup>, Fabiana Copês Cesario<sup>7</sup>**

<sup>1</sup> Relato de experiência realizado durante a atuação prática da Residência Multiprofissional em Saúde Coletiva da Universidade Federal do Pampa.

<sup>2</sup> Residente em Nutrição em Saúde Coletiva (Unipampa), e-mail: lauremtalhaferro@gmail.com; Uruguai/RS/Brasil.

<sup>3</sup> Aluna do Curso de Graduação em Medicina (Unipampa), e-mail: julialazzaririzzi@hotmail.com; Uruguai/RS/Brasil

<sup>4</sup> Residente em enfermagem em Saúde Coletiva (Unipampa), e-mail: thaysicf@hotmail.com; Uruguai/RS/Brasil.

<sup>5</sup> Nutricionista especialista em Saúde Mental Coletiva, e-mail: le.gofernutri@gmail.com; Itaqui/RS/Brasil.

<sup>6</sup> Nutricionista especialista em Urgência e Emergência, e-mail: josiele25silvaprade@gmail.com, Itaqui/RS/Brasil.

<sup>7</sup> Professora e Tutora de Nutrição da Residência de Nutrição em Saúde Coletiva (Unipampa), e-mail: fabianacopes@unipampa.edu.br, Itaqui/RS/Brasil.

## **RESUMO**

**Introdução:** As Doenças Raras são classificadas conforme sua origem: genéticas e não genéticas. As decorrentes de depósito de glicogênio são consideradas erros inatos do metabolismo, sendo a Doença de Pompe uma doença genética rara. Os cuidados aos pacientes transcendem aos assistenciais, sendo fundamental a atuação de equipe multiprofissional, especialmente o acompanhamento nutricional. **Objetivo:** Relatar a experiência da avaliação e acompanhamento nutricional de uma paciente com Doença de Pompe na atenção primária à saúde. **Resultados:** Constatou-se hábitos alimentares inadequados com baixo consumo de proteína, inatividade física, história pregressa de procedimento cirúrgico, uso quinzenal do medicamento Myozyme, dificuldade de concentração, ansiedade, dor de cabeça, cansaço e insônia. Alterações físicas características da doença, avaliação antropométrica adequada para idade. Por fim, foi necessária a elaboração de um plano terapêutico multiprofissional. **Conclusão:** A inserção do nutricionista na atenção básica possibilita um atendimento integral e tem papel primordial na atenção à paciente com doenças raras.

**Palavras-chave:** Avaliação Nutricional; Nutrição da Criança; Doenças Raras; Doença de Depósito de Glicogênio Tipo II.

## **INTRODUÇÃO**

As Doenças Raras (DR) foram classificadas de acordo com a Política Nacional de DR em 2 eixos: DR de origem genética o qual inclui Anomalias Congênitas ou de Manifestação Tardia, Deficiência Intelectual, Erros Inatos do Metabolismo; e DR de origem não genética

composto por doenças Infecciosas, Inflamatórias, Autoimunes, e outras DR de origem não genética (BRASIL, 2019).

As doenças decorrentes de depósito de glicogênio são consideradas erros inatos do metabolismo, sendo a Doença de Pompe (DP) uma doença genética rara que apresenta herança autossômica recessiva, também é conhecida na literatura como glicogenose tipo II ou deficiência de maltase ácida (JACOB; LEANDRO; PARRO JR, 1999). A DP é causada pela deficiência da enzima alfa-glucosidase-ácida (GAA), enzima lisossômica que libera glicose a partir do glicogênio, conforme a demanda de energia celular (BRASIL, 2020). Esta deficiência enzimática leva ao acúmulo de glicogênio dentro dos lisossomos e do citoplasma de múltiplos tecidos, incluindo a musculatura lisa, esquelética e cardíaca e esse acúmulo desencadeia danificação funcional e destruição celular, por hipertrofia e ruptura dos lisossomos (SAVEGNAGO et al., 2012; BRASIL, 2020).

Esta doença foi originalmente descrita por Pompe em 1932 e, 40 anos após, Topczewski et al. (1974) descobriram que haviam apenas 60 casos documentados na literatura e que crianças diagnosticadas com DP apresentavam os reflexos profundos diminuídos, sendo frequente o comprometimento neuromuscular traduzido em hipotonia acentuada, diminuição da força muscular e da movimentação ativa; sucção e deglutição são afetados por comprometimentos bulbar e/ou muscular, observando-se protusão e imobilidade da língua, além de ausência do reflexo faríngeo. Estes autores ainda relataram que outras alterações podem ser evidenciadas como macroglossia, que aparece em 30% dos casos, epicanto, apatia, choro débil, crises convulsivas e anorexia (TOPCZEWSKI, et al, 1974; BRASIL, 2020).

Estima-se que a incidência global seja de 1 caso a cada 40.000 nascidos vivos, ocorrendo influência étnica, pois a incidência apresenta-se maior entre afro-americanos (1 em cada 12.000 nascidos vivos)(BRASIL, 2020). A América Latina é responsável pelo acompanhamento de 7% dos pacientes diagnosticados com DP e no Brasil há registro de 106 pessoas em tratamento pela terapia de reposição enzimática (TRE) (BRASIL, 2020).

A comunidade científica apresenta consenso em relação à eficácia da TRE, no momento é a opção de tratamento para a patologia, evidenciada pela repercussão clínica e motora (DE LÉON-ODEJA, et al, 2016). Há registros de diagnóstico e tratamento de DP na forma infantil pela primeira vez no Brasil em 2008 (PEREIRA; BERDITCHEVISKY; MARIE, 2008). Estudos indicam que quando manifestada na forma infantil, apenas 25% dos acometidos permanecem vivos até um ano de idade (SCHOSER et al., 2015). O que reforça a gravidade da doença e sua complexidade.

Os cuidados aos pacientes com DP transcendem aos cuidados assistenciais sendo fundamental a atuação de equipe multiprofissional (FIGUEIREDO et al., 2020), com fisioterapia respiratória, terapia física, psicossocial, acompanhamento nutricional, e demais terapias necessárias, isso conforme os sintomas (CUPLER, et al., 2012).

Desta forma, este trabalho tem por objetivo relatar a experiência da avaliação e acompanhamento nutricional de uma paciente com DP na atenção primária à saúde.

## **METODOLOGIA**

Trata-se de um estudo descritivo com o relato de experiência de uma nutricionista residente do Programa de Residência Integrada Multiprofissional em Saúde Coletiva, da Universidade Federal do Pampa (UNIPAMPA), desenvolvida em uma Estratégia Saúde da Família (ESF), no segundo semestre de 2020.

A ESF conta com a presença de duas equipes multiprofissionais, sendo que os profissionais de enfermagem e medicina, principalmente a residente de enfermagem e a interna de medicina, participaram ativamente do acompanhamento desta paciente.

A avaliação e atendimentos foram prestados a uma paciente, usuária do Sistema único de Saúde (SUS) com 9 anos, sexo feminino, diagnóstico médico de Doença de Pompe forma atípica, com escoliose, lordose e displasia congênita bilateral de quadril.

O atendimento iniciou através da busca da mãe da paciente por consulta junto a ESF requisitando acompanhamento nutricional, que é composto por várias avaliações tais como: avaliação clínica, avaliação nutricional e avaliação alimentar.

No primeiro atendimento foram coletados dados gerais como a história clínica, hábitos de vida e alimentares da criança. Enviou-se por e-mail o link para que a paciente ou familiar preenchesse um questionário de primeira consulta (semelhante a anamnese), sendo que a mãe foi orientada a perguntar para a usuária todas as questões e respondê-las da forma fiel aos relatos da criança, sem questionar/julgar/induzir as respostas.

Solicitou-se que a mãe ajudasse na realização de um diário alimentar através de um aplicativo vinculado ao software Dietbox®. Este é um software pago pelo nutricionista e fornecido de forma gratuita aos pacientes. O profissional utiliza o sistema web e disponibiliza um usuário e senha para a paciente acessar o aplicativo que possui chat direto com o profissional, alertas dos horários das refeições, consulta do plano alimentar prescrito e receitas. Ademais, todas as informações disponíveis são cadastradas pelo nutricionista e o paciente tem acesso apenas as informações autorizadas para ele (DIETBOX, 2021).

O diário alimentar é uma ferramenta onde se faz o registro das refeições diárias, ficando documentado com fotos ou textos, todas as refeições de 1 dia, contendo horário da refeição, alimentos consumidos, quantidades em medidas caseiras. Este diário foi utilizado para calcular a ingestão calórica total diária da usuária, bem como para conhecer a rotina alimentar.

Os dados obtidos por meio do diário alimentar e a prescrição dietética foram gerados utilizando o software Dietbox®, calculando os nutrientes a partir da tabela de composição de alimentos (UNICAMP, 2011). Os demais atendimentos foram realizados de forma remota através do Software Dietbox®, por chat, e de forma presencial no domicílio da usuária.

Para avaliar o estado nutricional realizou-se a aferição das medidas antropométricas, peso e altura, utilizando-se balança e fita métrica, para posterior classificação nutricional através das curvas de crescimento (OMS, 1995). Para a aferição do peso foi utilizada balança digital portátil com capacidade máxima de 180 kg, graduação do peso 100g.

Devido às alterações congênitas, a altura foi aferida de três formas: (1) altura recumbente realiza a medida do comprimento do indivíduo deitado, do topo da cabeça até a planta do pé; (2) aferição da estatura com a usuária descalça, com os pés juntos e calcanhares encostados na parede, sem rodapé, sendo posicionada em pé e ereta, sob uma superfície plana, com os braços soltos ao longo do corpo e as mãos voltadas para as coxas, a cabeça, escápula e glúteos foram todos alinhados paralelos à parede, com cabeça no plano de Frankfurt, com uma fita inelástica realizou-se a marcação da altura; (3) estimativa da altura através da aferição da meia envergadura multiplicada por 2, a extensão dos braços pode ser uma alternativa para medir a estatura de pessoas com anormalidades na coluna (JARZEM; GLEDHILL, 1993).

Para fins de análise foi calculado o IMC a partir das variáveis peso e estatura, que consiste na medida do peso corporal (kg), dividido pela estatura (m) elevada ao quadrado ( $P/E^2$ ). O perfil antropométrico teve como base os valores de IMC e a usuária foi classificada de acordo com as curvas da Organização Mundial da Saúde (OMS, 1995) adaptadas para a população brasileira pelo Ministério da Saúde (BRASIL, 2018): baixo peso (<percentil 3); eutrofia ( $\geq$ percentil 3 e  $\leq$ percentil 85); sobrepeso (>percentil 85 e  $\leq$ percentil 97); obesidade (>percentil 97).

Na determinação do percentual de gordura corporal (%GC) foram verificadas as dobras cutâneas tricipital e panturrilha medial. Foram aferidas com plicômetro clínico (Cescorf), precisão de 0,1 milímetros, com a realização de três medidas, utilizando-se a média entre

elas. O percentual de gordura foi determinado pela equação específica para crianças e adolescentes, ajustada para gênero feminino e idade conforme Slaughter et al. (1988).

A avaliação nutricional deu-se através do exame físico, investigação de sinais e sintomas, análise da história alimentar e do diário alimentar realizado pela usuária. Após a análise do diário e do questionário de primeira consulta optou-se pela elaboração de um plano terapêutico de intervenção.

## **RESULTADOS E DISCUSSÃO**

No primeiro momento pactuou-se com a mãe da usuária que os primeiros atendimentos seriam realizados de forma remota, então foi ofertado acesso ao software Dietbox.

Realizou-se a solicitação de exames bioquímicos: hemograma completo, perfil lipídico (colesterol total, HDL, LDL, triglicerídeos), glicemia de jejum, enzimas do fígado TGO/TGP, dosagem de 25 Hidroxivitamina-D, dosagem de cálcio e hormônios tireoidianos (TSH, T4 livre).

A mãe buscou, além do acompanhamento nutricional, consulta e acompanhamento do médico da ESF. Seguindo uma linha de cuidados, foram feitos alguns encaminhamentos: ambulatório de saúde mental do município, para avaliação e acompanhamento psicológico; Centro de fisioterapia - avaliação e realização de 10 sessões de fisioterapia. Solicitação da carteirinha de vacinação para verificar possíveis pendências.

Avaliou-se as respostas reproduzidas à criança pela mãe pelo preenchimento do questionário de primeira consulta enviado por e-mail, através de link. Ainda, o primeiro atendimento por chat com a usuária foi realizado de forma assíncrona e conversou-se sobre as preferências e aversões alimentares, ingestão hídrica e funcionamento intestinal.

Durante consulta nutricional, a paciente relatou que costuma acordar às 12:00 pm e dorme às 2:00 am e que demora até pegar no sono. Sua autoavaliação do sono é boa, porém costuma acordar à noite. Há horário combinado para estudos, porém não segue a rotina e seus horários livres/lazer são todos enquanto estiver acordada. Não pratica atividade física, porém dança em casa por várias horas.

Quanto a história pregressa, a mãe relata que a filha precisou de procedimento cirúrgico para a implantação de cateter totalmente implantável nos primeiros meses de vida, reduzindo a necessidade de procedimentos dolorosos e invasivos como frequentes punções venosas periféricas. Iniciou TRE aos três meses de idade, desde então faz uso quinzenal do medicamento Myozyme. Fez uso de órteses para as mãos e pés até 18

meses de idade, após usou calçados ortopédicos. A mãe refere que além da terapia medicamentosa, em concomitância, foi realizada uma abordagem multidisciplinar a fim de corrigir as alterações decorrentes da DP e investigar a evolução insidiosa de futuras complicações. Quanto ao dia a dia, refere dificuldade de concentração, ansiedade, dor de cabeça, cansaço e insônia.

Após, em reunião multiprofissional, optou-se pela elaboração de um plano terapêutico e para a avaliação física e antropométrica pactuou-se a realização de uma visita domiciliar, seguindo os protocolos de prevenção à COVID-19.

No exame físico identificou-se que as mucosas e a língua se apresentavam normocoradas, presença de macroglossia, escleras normais e a mucosa conjuntival apresentavam-se normocoradas. Turgor presente, pele hidratada, cabelo e unhas normais. Evidente escoliose e lordose, marcha de Trendelenburg, abdome globoso, distendido e com presença de hérnia umbilical. Apresenta-se em estágio M3P4 na classificação de Tanner para desenvolvimento puberal (BRASIL, 2013).

Quanto aos sinais e sintomas, constatou-se angina ao esforço, tônus muscular reduzido, disfagia, automutilação, irritabilidade, alteração do horário do sono, dificuldade para seguir regras. A avaliação constante dos sinais e sintomas, auxiliam na prevenção dos agravos e no prognóstico da doença, também contribui para o desenvolvimento de um plano terapêutico singular. Além disso, estudos sugerem que a presença da fraqueza muscular e deglutição prejudicada interferem na alimentação por via oral, o que possivelmente irá culminar em uso de sonda nasointestinal e aumenta os riscos de desnutrição (DOS SANTOS et al, 2018).

Devido às complexidades da doença, o Brasil (2014) instituiu a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, a exemplo da doença de Pompe, com o intuito de reduzir os índices de mortalidade pela doença e, também, minimizar as manifestações secundárias.

Quando há falta da TRE os sinais/sintomas apresentam piora progressiva. Usuária negava dor, classificando em 0 na escala visual analógica de dor (EVA), porém em virtude da lordose a mãe relata que a usuária sempre teve dor. Apresentava função intestinal normal tipo 3 pela escala de Bristol, com frequência diária. Função urinária normal e ingestão hídrica de 5 copos ao dia.

Na avaliação antropométrica identificou-se que o peso atual se encontrava em 30,9 Kg, altura recumbente 1,33 m, altura aferida 1,25 m, meia envergadura:  $70,5\text{cm} \times 2 = 1,41\text{m}$ , circunferência braço direito relaxado 19 cm, circunferência braço esquerdo relaxado 19 cm,

circunferência cintura 55 cm, prega cutânea tríceps 8,5 mm e prega cutânea panturrilha medial 17 mm. Os demais dados da avaliação encontram-se no Quadro 1.

**QUADRO 1.** Avaliação antropométrica da usuária.

| Medida                                    | Resultado                                                                      | Avaliação                          |
|-------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------|
| Peso para idade:                          | 30,9 kg                                                                        | Adequado – Percentil 50 (Figura 1) |
| Altura recumbente para idade              | 1,33 m                                                                         | Adequado                           |
| Estatuta para a idade                     | 1,25 m                                                                         | Muito baixa (Figura 2)             |
| Altura estimada para idade                | 1,41 m                                                                         | Adequado (Figura 2)                |
| IMC <sup>†</sup> para idade (comprimento) | 17,47 kg/m <sup>2</sup>                                                        | Eutrofia                           |
| IMC para idade (estatura)                 | 19,78 kg/m <sup>2</sup>                                                        | Sobrepeso (Figura 3)               |
| IMC para idade (altura estimada)          | 15,54 kg/m <sup>2</sup>                                                        | Eutrofia (Figura 3)                |
| %gordura <sup>‡</sup>                     | %GC = 0,61 (tríceps + panturrilha medial) + 5,1<br>%GC = 0,61 (8,5 + 17) + 5,1 | %GC = 20,655 %                     |
| % gordura                                 | 20,66%                                                                         | Ótimo (16% - 25%) <sup>‡</sup>     |
| % massa magra                             | 79,35%                                                                         | -                                  |
| Massa gorda                               | 6,38 kg                                                                        | Adequado (6,4 Kg)*                 |
| Massa magra                               | 24,52 kg                                                                       | Adequado (Ideal 26,2 Kg)*          |
| Soma das dobras                           | 25,5 mm                                                                        | -                                  |

<sup>†</sup> Índice de Massa Corporal. <sup>‡</sup>Slaughter et al., 1988. \*Buchman, 1998.

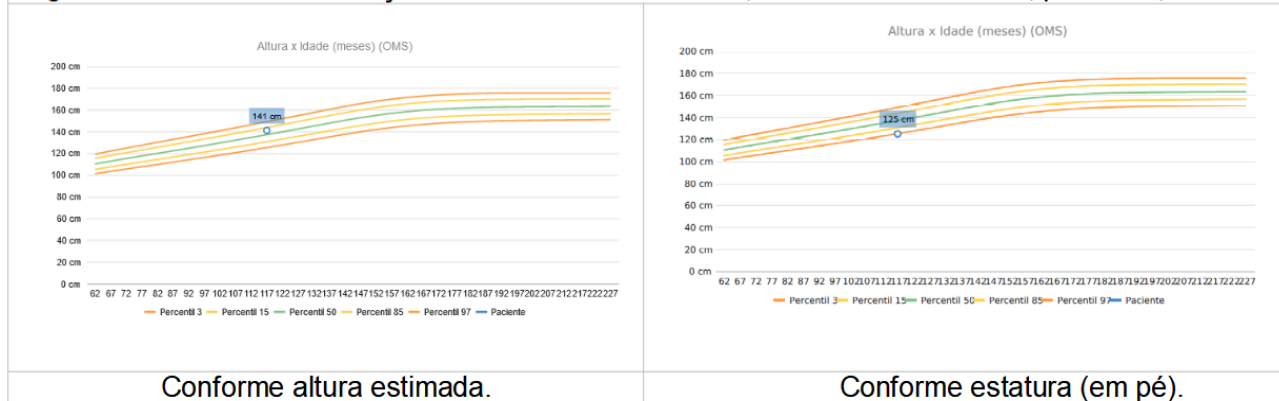
A classificação do estado nutricional da usuária, conforme os percentis das curvas de peso para idade da OMS (WHO, 1995), é adequado.

A usuária apresenta escoliose, que ocasiona alteração de sua estatura. Assim, para questões de análise, optou-se por aferir a estatura em pé e meia envergadura para a realização da estimativa da altura.

Quanto à avaliação da estatura para a idade, resultou em adequada na estimativa de altura, e com estatura muito baixa quando analisada a altura em pé. Usuários com DP podem desenvolver escoliose grave devido à fraqueza e à atrofia muscular, fato que justifica a alteração da altura da usuária (BRASIL, 2020).

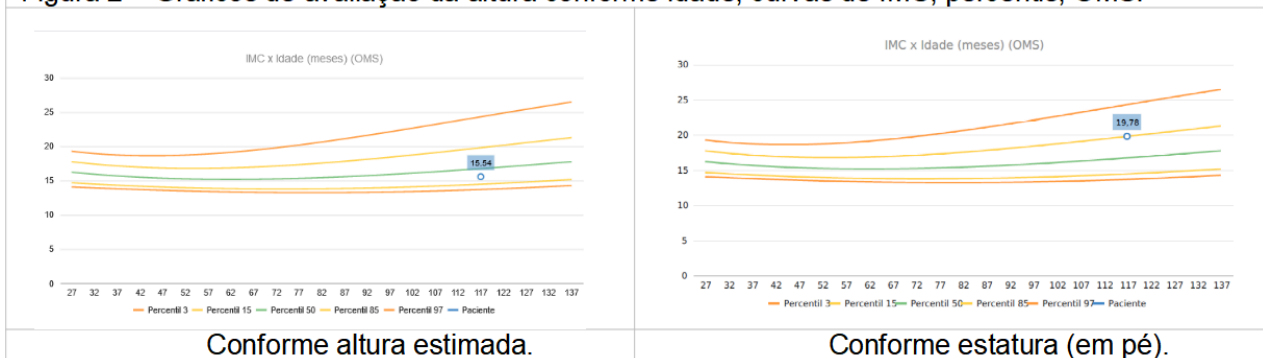
Na Figura 1 há a apresentação de dois gráficos referentes a estatura.

Figura 1 – Gráficos de avaliação da altura conforme idade, curva de crescimento, percentis, OMS.



Ademais, a alteração da altura ocasiona modificação do cálculo do IMC e, consequentemente, sua classificação. Para tanto, optou-se por utilizar a estimativa da altura, pois a extensão dos braços pode ser uma alternativa para medir a estatura de pessoas com anormalidades da coluna já que essas alterações são independentes do comprimento dos ossos longos, tanto dos braços quanto das pernas (MITCHELL; LIPSCHITZ, 1982). A Figura 2 demonstra os gráficos do IMC conforme a altura e evidencia o quanto a aferição correta da estatura pode influenciar na avaliação antropométrica e, consequentemente, na classificação do estado nutricional.

Figura 2 – Gráficos de avaliação da altura conforme idade, curvas de IMC, percentis, OMS.



Para a análise da composição corporal constata-se que a usuária apresenta percentual de gordura de 20,66%, sendo classificada como percentual ótimo de acordo com o sexo e a idade de crianças e adolescentes (LOHMAN, 1987).



Gonçalves e Mourão (2008) afirmaram que a aferição das pregas cutâneas constituem um dos métodos de avaliação da gordura corporal mais utilizado devido a facilidade de utilização, baixo custo e pela sua grande correlação com a gordura corporal total do usuário avaliado.

Após a determinação da composição corporal, foi possível classificar a quantidade de massa magra e massa gorda. De acordo com Mussoi (2014), não existem estudos populacionais multicêntricos e multiétnicos na literatura que determinem valores de composição corporal ideal. De acordo com os critérios estabelecidos por Buchman (1998), a massa magra e gordura em quilogramas da usuária encontram-se próximos ao ideal. Na Figura 3 apresenta-se um dia da alimentação da usuária, que foi elaborado a partir do diário alimentar.

Figura 3. Diário alimentar da usuária elaborado no software Dietbox®.

---

**12:00 - Almoço**

Arroz integral (cozido): 4 Colher de sopa cheia (20g)

Linguiça (suína, bovina, mista, etc.) Cozido(a): 2 Colher De Sopa

---

**15:42 - Lanche da tarde 1**

Manga: 3 Xícara de chá (picada) (151,5g)

---

**16:46 - Lanche da tarde 2**

Banana, prata, crua: 2 Unidade Pequena

---

**21:43 - Jantar**

Arroz integral (cozido): 5 Colher de sopa cheia (20g)

Linguiça (suína, bovina, mista, etc.) Cozido(a): 3 Colher De Sopa

---

**22:00 - Ceia 1**

Biscoito, doce, maisena: 10 Unidade (5g)

Margarina light : 10 Ponta De Faca

---

**23:30 - Ceia 2**

Melão: 2 Fatia média (90g)

---

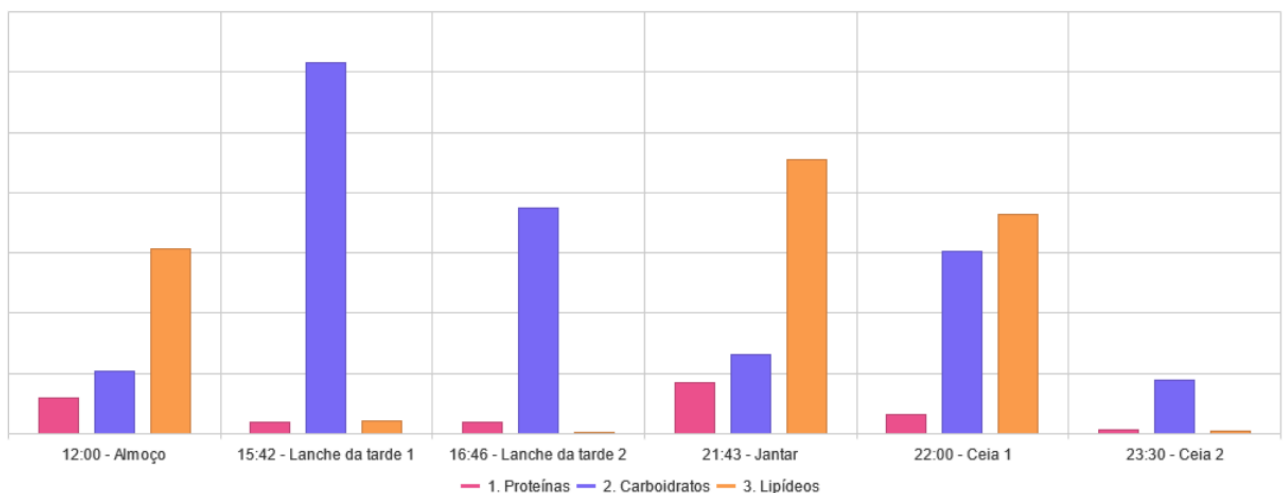
Quanto à história alimentar e relato da usuária constata-se que a mesma não faz uso de suplemento alimentar e/ou nutricional. Nega intolerância e/ou alergia de origem alimentar. Referente às principais dificuldades em relação à alimentação, a usuária informou que

come além da saciedade, pois sabe quais são os alimentos nutritivos, porém escolhe os que são saborosos, sem respeitar limites de quantidade. Ainda relatou que os moradores da sua casa possuem hábitos alimentares regulares, sendo que reside com 2 pessoas. Já na Figura 4 apresenta-se o resumo de macronutrientes, sua distribuição nas refeições e adequações.

Analisando o diário alimentar da usuária, constata-se que o valor calórico total se aproxima das recomendações diárias, entretanto há baixa ingestão de legumes, verduras e alimentos fonte de proteína. Deste modo a usuária não atingiu a ingestão mínima diária de proteínas e, conseqüentemente, ingeriu percentuais superiores aos recomendados de lipídios, sendo que este é proveniente da alta ingestão de margarina.

Figura 4. Resumo de macronutrientes do diário alimentar da usuária elaborado no software Dietbox®.

| Refeição                                                                                         | Proteínas              | Carboidratos             | Lipídeos                | Calorias          | Quantidade     |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------|--------------------------|-------------------------|-------------------|----------------|
| 12:00 - Almoço                                                                                   | 7,27 g (26 %)          | 12,84 g (6 %)            | 17,02 g (27 %)          | 236 kcal (16 %)   | 124 g (10 %)   |
| 15:42 - Lanche da tarde 1                                                                        | 2,31 g (8 %)           | 77,01 g (38 %)           | 1,22 g (2 %)            | 294 kcal (20 %)   | 453 g (38 %)   |
| 16:46 - Lanche da tarde 2                                                                        | 2,28 g (8 %)           | 46,72 g (23 %)           | 0,12 g (0 %)            | 177 kcal (12 %)   | 180 g (15 %)   |
| 21:43 - Jantar                                                                                   | 10,61 g (39 %)         | 16,34 g (8 %)            | 25,27 g (39 %)          | 338 kcal (24 %)   | 166 g (14 %)   |
| 22:00 - Ceia 1                                                                                   | 4,08 g (15 %)          | 37,75 g (19 %)           | 20,25 g (32 %)          | 348 kcal (24 %)   | 100 g (8 %)    |
| 23:30 - Ceia 2                                                                                   | 0,90 g (3 %)           | 11,16 g (6 %)            | 0,18 g (0 %)            | 45 kcal (3 %)     | 180 g (15 %)   |
| <b>Total</b>                                                                                     | <b>27,45 g (7,4 %)</b> | <b>201,82 g (54,1 %)</b> | <b>64,05 g (38,6 %)</b> | <b>1.438 kcal</b> | <b>1.203 g</b> |
| Referência                                                                                       | ↑ 34 g (10 %)          | ↓ 185 g (55 %)           | ↓ 52 g (35 %)           | ↓ 1.348 kcal      |                |
| g/Kg de peso  | 0,89 g/kg              | 6,53 g/kg                | 2,07 g/kg               |                   |                |



Devido às características da DP e as informações apresentadas, optou-se pela elaboração de um plano terapêutico. Iniciou-se com a confecção de um plano alimentar individualizado

e nutricionalmente adequado de acordo com as necessidades da usuária, levando em consideração seu estado de saúde, perfil nutricional, hábitos de vida, desejos/vontades e preferências alimentares, para que dessa maneira haja melhor adesão da usuária ao tratamento proposto. Ainda, o plano alimentar sugerido foi composto por alimentos de preferência da usuária, buscando suprir todos os macros e micronutrientes, objetivando prevenir possíveis deficiências nutricionais (MARTINS; SAEKI, 2013).

De acordo com o protocolo clínico, quando o portador de DP apresenta alteração na densitometria óssea deve haver a suplementação de vitamina D e carbonato de cálcio (BRASIL, 2020). O carbonato de cálcio tribásico apresenta elevada disponibilidade, em torno dos 40%. Existe uma grande associação entre a utilização deste, associado a vitamina D, uma vez que um facilita a absorção do outro, para o caso em questão a utilização dessa vitamina seria importante para fortalecimento da musculatura periférica e no aumento do equilíbrio postural (RADOMINSKI, et al, 2017).

Entretanto faz-se necessário um acompanhamento de forma adequada, visto que sua suplementação (carbonato de cálcio) pode acarretar problemas gastrintestinais, como por exemplo a constipação. Desse modo, estabeleceu-se que a mãe da usuária solicitaria os resultados dos exames para averiguação de necessidade de suplementação e/ou de solicitação de novos exames.

Pactuou-se a realização de visitas domiciliares frequentes para a realização de atividades de educação alimentar e nutricional voltada as principais dificuldades alimentares relatadas pela usuária e sua família. As atividades foram propostas previamente à usuária.

Idealizou-se a realização das seguintes atividades: incentivo ao aumento de consumo de legumes e vegetais; atividade de identificação dos sinais de fome e saciedade; conversa sobre o processo de digestão (mastigação, deglutição e digestão) utilizando vídeo e/ou imagens ilustrativas; explicação sobre a importância da ingestão hídrica; tipos de processamento dos alimentos utilizando o instrumento iconográfico do Guia Alimentar para a População Brasileira.

Conforme a literatura, há a necessidade de buscar a melhor maneira de solucionar um problema por meio da formação de um pensamento crítico, rompimento dos métodos educativos tradicionais, substituindo-os por troca de ideias, debates e discussões (CAMOSSA, et al., 2009). Isto ressalta a importância da realização de atividades lúdicas para o público infantil, devido à dificuldade que estes têm de manter sua atenção em uma mesma atividade, além de contribuir para que o aprendizado ocorra de forma participativa e agradável (BOOG, et al., 2003).

Ademais, optou-se pela realização de atividades de Educação Permanente em Saúde (EPS) na ESF objetivando empoderar a equipe sobre a DP, além dos sinais e sintomas que devem ser observados em casos suspeitos, pois a identificação da doença em seu estágio inicial com consequente encaminhamento ágil e adequado para o atendimento especializado, ofertam à Atenção Primária um caráter essencial para um melhor resultado terapêutico e prognóstico dos casos (BRASIL, 2020).

## **CONCLUSÃO**

A inserção do profissional nutricionista na atenção básica mostra-se de grande importância e relevância, pois possibilita aos usuários um atendimento integral e tem papel primordial na atenção à paciente com DR, participando da identificação de tais patologias e tratando de forma adequada. Além disso, é possível realizar acompanhamento multiprofissional, na busca de uma atenção ampliada em todos os aspectos da sua saúde de acordo com suas necessidades, especialmente a avaliação e o acompanhamento alimentar e nutricional.

Destaca-se a importância da capacitação e educação em saúde para as equipes profissionais, tendo em vista a necessidade de acompanhamento tanto de nível terciário, quanto primário, para manutenção das condições de saúde dos pacientes, pois trata-se de pacientes com doenças crônicas, que precisam de um atendimento contínuo e diferenciado, o que é previsto na política nacional de DR.

## **REFERÊNCIAS**

BRAGA, M. C., SILVA-JÚNIOR, A. C. S; NOGUEIRA, E. B. S. Deficiência da Alfa-Glicosidase Ácida (GAA) e suas Manifestações Clínicas na Doença de Pompe: Uma Revisão de Literatura. Anais do II COGEMPI e II COLAGEMPI, p. 10-84, 2019.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Ciência, Tecnologia, Inovação e Insumos Estratégicos em Saúde. Departamento de Gestão e Incorporação de Tecnologias e Inovação em Saúde. Coordenação-Geral de Gestão de Tecnologias em Saúde. Coordenação de Gestão de Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas. Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Doença de Pompe. Brasília; 2020.

BRASIL. Ministério da Saúde. Caderneta de Saúde da Criança - Menina. 12ª edição, Brasília, Distrito Federal, 2018. Disponível em: <[https://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/caderneta\\_saude\\_crianca\\_menina\\_12ed.pdf](https://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/caderneta_saude_crianca_menina_12ed.pdf)>. Acesso em: 29 mar. 2021.

BRASIL. Ministério da Saúde. 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.

BRASIL. Ministério da Saúde. Caderneta de Saúde da Adolescente. 2ª edição, Brasília, Distrito Federal, 2013. Disponível em: [https://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/caderneta\\_saude\\_adolescente\\_feminina.pdf](https://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/caderneta_saude_adolescente_feminina.pdf). Acesso em: 25 mar. 2021.

BOOG, Maria Cristina Faber et al. Utilização de vídeo como estratégia de educação nutricional para adolescentes: comer... o fruto ou o produto?. Revista de Nutrição, v. 16, n. 3, p. 281-293, 2003.

BUCHMAN, A. L. Manual de suporte nutricional. Editora Manole Ltda, 1998.

CAMOSSA, A. C. A. et al. Educação nutricional: uma área em desenvolvimento. Alimentos e Nutrição Araraquara, v. 16, n. 4, p. 349-354, 2009.

CUPLER, E. J. et al. AANEM consensus committee on late-onset Pompe disease: AANEM consensus committee on late-onset Pompe disease. consensus treatment recommendations for late-onset Pompe disease. Muscle Nerve, v. 45, p. 319-333, 2012.

CUPPARI, L.; SCHOR, N. Guia de nutrição: nutrição clínica no adulto. 2 ed. Rev. E ampl-Barueri, SP: Manole, 2005.

DIETBOX. Dietbox informática. Disponível em: <<https://dietbox.me/pt-BR/home>>. Acesso em: 30 mar. 2021.

DOS SANTOS NONOSE, E.R. et al. Assistência de enfermagem à criança com doença de Pompe: estudo de caso. Online Brazilian Journal of Nursing, v. 17, n. 1, p. 140-151, 2018.

FIGUEIREDO, T. C. et al. Equipe de enfermagem no cuidado à criança com doença de Pompe em terapia intensiva. Revista Enfermagem UERJ, v. 28, p. 53407, 2020. Disponível em: <<https://www.e-publicacoes.uerj.br/index.php/enfermagemuerj/article/view/54407>>. Acesso em: 27 mar. 2021.

GONÇALVES, F.; MOURÃO, P. A avaliação da composição corporal - a medição de pregas adiposas como técnica para a avaliação da composição corporal. Revista de Desporto e Saúde da Fundação Técnica e Científica do Desporto. 2008. p. 16.

JACOB, J. L. B.; LEANDRO, R. L.; PARRO JR, A. Doença de Pompe ou Glicogenose Tipo IIa. Arq. Bras. Cardiol, v. 73, n. 5, p. 435-437, 1999.

JARZEM, P. F.; GLEDHILL, R. B. Predicting height from arm measurements. Journal of

pediatric orthopedics, v. 13, n. 6, p. 761-765, 1993.

DE LEON-OJEDA, N. E. et al. Diagnóstico y tratamiento de la enfermedad de Pompe. Rev Cubana Pediatr, Ciudad de la Habana, v.88, n.3, p. 375-387, set.2016. Disponível em: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0034-75312016000300011&lng=es&nrm=iso](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75312016000300011&lng=es&nrm=iso)>. Acesso em: 20 mar. 2021.

LOHMAN, T. G. The use of skinfold to estimate body fatness on children and youth. Journal of physical education, recreation & dance, v. 58, n. 9, p. 98-103, 1987.

MARTINS, C.; SAEKI, S. L. Interações Fármacos x Nutrientes. 3 ed. Curitiba, PR: Metha, 2013.

MINISTÉRIO DA SAÚDE. Governo Federal. Doenças Raras. Brasília, Distrito Federal, Nov. 2020.

MITCHELL, C. O.; LIPSCHITZ, D. A. Arm Length Measurement as an Alternative to Height in Nutritional Assessment of the Elderly. J. Parent Enter Nutr. n. 6, p. 226-229, 1982.

MUSSOI, T. D. Avaliação nutricional na prática clínica: da gestação ao envelhecimento. Koogan. 1. ed. [Reimpr.]. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2019.

PEREIRA, S.J; BERDITCHEVSKY, C.R.; MARIE, S.K.N. Report of the first Brazilian infantile Pompe disease patient to be treated with recombinant human acid alpha-glucosidase. J. pediatr. (Rio J.) [internet]. 2008

RADOMINSKI, S.C.; et al. Diretrizes brasileiras para o diagnóstico e tratamento da osteoporose em mulheres na pós-menopausa. Revista Brasileira de Reumatologia, v. 57, p. s452-s466, 2017.

SAVEGNAGO, A. K. et al. Revisão sistemática das escalas utilizadas para avaliação funcional na doença de Pompe. Revista Paulista de Pediatria, v. 30, n. 2, p. 272-277, 2012.

SCHOSER, B. et al. Minutes of the European POMpe Consortium (EPOC) Meeting. Acta myologica [internet], v. 34, p. 2-3, 2015.

SLAUGHTER, M. H. et al. Skinfold equations for estimation of body fatness in children and youth. Human biology, p. 709-723, 1988.

TOPCZEWSKI, A. et al. Doença de Pompe: estudo clínico e anatomopatológico de um

caso. Arquivos de Neuro-Psiquiatria, v. 32, n. 2, p. 147-151, 1974.

UNIVERSIDADE ESTADUAL DE CAMPINAS – UNICAMP. Tabela Brasileira de Composição de Alimentos: TACO. 4 ed. rev. e ampli. Campinas, 2011. Disponível em: <[https://www.unicamp.br/nepa/taco/contar/taco\\_4\\_edicao\\_ampliada\\_e\\_revisada](https://www.unicamp.br/nepa/taco/contar/taco_4_edicao_ampliada_e_revisada)>. Acesso em: 18 agosto 2020.

WORLD HEALTH ORGANIZATION (WHO). Physical status the use and interpretation of anthropometrics. Report of a World Health Organization. Expert Committee. Tech Rep Ser., 1995.