



DESDOBRAMENTOS DO TRATAMENTO E EVOLUÇÃO CLÍNICA DE PACIENTE COM SÍNDROME DE PATAU EM ATENDIMENTO DOMICILIAR: UM ESTUDO DE CASO NO CAMPO DE ESTÁGIO

LETÍCIA SOUZA LIMA; PEDRO VÍCTOR DE CARVALHO SILVA

RESUMO

Este estudo apresenta uma análise detalhada da síndrome de Patau (Trissomia do cromossomo 13), com um enfoque especial no caso singular de um paciente diagnosticado com a síndrome em questão, que desafia as expectativas tradicionais associadas à patologia, recebendo a totalidade de seus cuidados no ambiente domiciliar. A síndrome de Patau é reconhecida por uma cópia extra do cromossomo 13, levando a uma série de complicações sérias para o indivíduo, como convulsões, distúrbios cardíacos e uma expectativa de vida média de apenas 7 a 10 dias. E. S.R, com 2 anos e 1 mês de idade, é um exemplo notável de sobrevida prolongada, ultrapassando significativamente a média de óbito para portadores da síndrome. O tratamento domiciliar, conhecido como home care, desempenha um papel crucial nesse caso, proporcionando cuidados personalizados e adaptados às necessidades específicas do paciente, e aumentando sua expectativa de vida. A equipe multidisciplinar envolvida no cuidado inclui profissionais de diversas áreas, como nutrição, fisioterapia e fonoaudiologia. O relato de experiência destaca a complexidade das condições clínicas do paciente, incluindo malformações cerebrais, renais e problemas respiratórios. A prescrição médica reflete a abordagem abrangente e necessária, como um concentrador de oxigênio e cilindro de O₂ para suporte respiratório contínuo do paciente, que tem refletido numa melhora do seu caso. Os resultados desse tratamento domiciliar mostram uma adaptação bem-sucedida das estratégias de cuidado do home care, evitando hospitalizações e contribuindo para a qualidade de vida do paciente. Além disso, a personalização do tratamento, como ajustes na alimentação oral e uso de medicamentos específicos, ressalta a importância de adaptar as intervenções às respostas individuais do paciente. Esse caso desafia a visão convencional da síndrome de Patau, destacando a eficácia do home care na promoção de uma assistência humanizada, confortável e adaptada às necessidades específicas de pacientes com condições limitantes. A análise dos dados coletados, associada ao relato de experiência, fornece uma visão abrangente da síndrome de Patau, sublinhando a importância contínua de explorar e implementar abordagens inovadoras no cuidado desses pacientes, incentivando o fortalecimento do home care como um caminho eficaz e humanizado para promover a qualidade de vida.

Palavras-chave: Trissomia do cromossomo 13; home care; enfermagem.

1 INTRODUÇÃO

A síndrome de Patau, conhecida também como Trissomia 13, descrita assim pelo seu progenitor e descobridor Dr. Klaus Patau (Williams e Brady, 2023, p. 1), é uma síndrome clínica reconhecida pela cópia extra do cromossomo 13 em todas ou algumas células do corpo. Normalmente, originam-se de um erro na divisão celular meiótica, que ocorre quando

há uma falha na separação adequada de um par de cromossomos. A síndrome pode ser identificada durante o pré-natal ou no nascimento do bebê, e estima-se aproximadamente que para cada 20.000 nascimentos, em média, ocorra um nascimento com essa patologia identificada (Amanda et al., 2023, p. 1). Os indicadores mais comuns na síndrome de Patau são convulsões, episódios de apneia, distúrbios renais, microcefalia, lábio leporino, fenda palatina, hemangiomas capilares, polidactilia, anoftalmia, polegares em gatilho, defeitos cardíacos, problemas de desenvolvimento e crescimento cognitivo, dentre outros óbices.

O tempo médio de sobrevivência dos neonatos diagnosticados com a síndrome de Patau é um indicador crítico, visto que a probabilidade de vida dura entre 7 e 10 dias após o nascimento (Williams e Brady, 2023, p. 1). Mesmo nos casos em que há uma maior expectativa de vida para os pacientes, a previsão ou a perspectiva ainda é a presença de incapacidades graves. Em primeiro momento, pode se fazer necessário o uso de oxigenação e ventilação após o nascimento do bebê como parte do tratamento, e se porventura for acometido com problemas cardíacos, é necessário cirurgia cardíaca para reparos de anomalias comuns da síndrome. Além disso, o tratamento é feito de forma paliativa (determinado como o objetivo do cuidado e tratamento geral para o bem-estar e conforto dos pacientes), com anticonvulsivantes, medicamentos para tratamento de insuficiência cardíaca, medicação para dor e redução de febre, antibiótico para tratamento de infecções, suplementos, dentre outros de acordo com a necessidade do quadro clínico de cada paciente portador da patologia.

A síndrome tem um altíssimo grau de fatalidade (Marçola et al., 2024, p. 1), porém o relato de experiência em questão trata de um paciente (com idade de 2 anos e 1 mês de vida) que superou a idade média de óbito de 95% dos portadores da síndrome, visto que seu tratamento atual é feito em domicílio, aumentando sua qualidade de vida, conforto e familiaridade, cuidado personalizado e menor risco de infecções hospitalares que poderiam agravar seu caso. Roberto Corrêa (Roberto Corrêa Leite et al., 2022, p. 1) foi enfático ao afirmar:

[...] diante de uma doença limitante e que ameaça a vida, representada por anomalias congênitas, câncer e condições neurológicas, cada vez mais as crianças são direcionadas para o cuidado paliativo em casa. Tal fato também está atrelado ao avanço científico e inserção de novas tecnologias nos âmbitos hospitalar e nos serviços de atenção domiciliar, também conhecidos como Home Care. Além disto, o estímulo à desospitalização precoce segura e a preocupação com a melhor qualidade de vida de pacientes com doenças crônicas e usuários de tecnologia vêm ampliando a demanda por serviços de Home Care, o que tem impactado positivamente na redução de custos com a saúde da população. (Roberto Corrêa Leite et al., 2022).

O atendimento domiciliar, conhecido como "home care", é uma abordagem inovadora na prestação de serviços de saúde, levando cuidados terapêuticos diretamente para a residência do paciente. Esse modelo de assistência visa proporcionar um cuidado personalizado, adaptado às necessidades individuais de cada paciente. No âmbito do home care, uma ampla gama de serviços é oferecida, incluindo administração de medicamentos, curativos, equipe multi preparada para o atendimento. A diversidade de cuidados disponíveis permite atender a diferentes necessidades, desde pacientes em recuperação de procedimentos médicos até aqueles com condições crônicas que requerem acompanhamento prolongado e assistido, condicionados à internação domiciliar, como sendo o caso de pacientes com síndrome de Patau. Segundo o Ministério da Saúde, atendimento domiciliar se refere ao conjunto de serviços oferecidos na residência, marcados pelo cuidado integral ao paciente com condições clínicas mais desafiadoras e requerendo tecnologia especializada (Saude.gov.br, 2024).

Diante do exposto, a apresentação deste caso singular de sobrevida prolongada em um paciente com síndrome de Patau destaca a relevância do tratamento domiciliar na promoção

da qualidade de vida e no manejo eficaz de condições complexas do paciente. O extraordinário deste caso, ao superar as expectativas de vida, destaca a importância do cuidado personalizado pelos serviços de home care. Além disso, o relato evidencia uma mudança simbólica na abordagem de pacientes com condições limitantes, apontando para a crescente busca por alternativas que promovam o conforto, a familiaridade e a dignidade dos pacientes, mesmo diante de diagnósticos desafiadores. Este estudo reforça a necessidade contínua de explorar e implementar abordagens inovadoras no cuidado de pacientes com síndrome de Patau, destacando o papel crucial do home care na busca por uma assistência mais humanizada e adaptada às necessidades específicas desses pacientes (Schroder; Krist, et al., 2024, p.1).

O principal objetivo deste estudo é realizar uma descrição abrangente da síndrome de Patau em um contexto de atendimento domiciliar para um paciente portador da síndrome (Trissomia do cromossomo 13), examinando não apenas a natureza da doença em si, mas também explorando a eficácia dos cuidados implementados em domicílio.

2 RELATO DE EXPERIÊNCIA

Este relato de experiência refere-se ao paciente E. S.R, uma criança do sexo masculino com 2 anos e 1 mês de idade, diagnosticado com a síndrome de Patau (Trissomia do cromossomo 13). E S.R teve seus cuidados em âmbito hospitalar até o sétimo mês, logo após, seu tratamento passou a ser em domicílio e teve início em 16/07/2022, abrangendo um período de cuidados que ultrapassa significativamente a média de sobrevivência para portadores dessa síndrome, desde seu nascimento até o atual momento dos seus tratamentos em casa.

O paciente apresenta uma complexa condição de saúde, incluindo malformações como corpo caloso, rim em ferradura com atrofia do lado esquerdo e malformação pielocalicinal e ureteral bilateral. Além disso, há o diagnóstico de epilepsia, coloboma e apneia mista (obstrutiva e neurológica), exigindo a necessidade contínua de oxigenação por cateter nasal.

A equipe multidisciplinar de atendimento domiciliar desempenha um papel fundamental no cuidado do paciente. O relato nutricional destaca a administração da fórmula especial Neocate, com ajustes na oferta de mamadeiras para lidar com episódios de vômitos recorrentes. A intervenção da nutricionista visa otimizar a alimentação oral, apesar dos desafios apresentados pela síndrome.

A avaliação fonoaudiológica revela uma série de comprometimentos orais e respiratórios, como hipotonia, sialorreia e alterações na propriocepção oral. O paciente, alimentado exclusivamente por via oral, recebe orientações para a introdução de alimentos pastosos e líquidos, com ênfase na coordenação respiração, sucção e deglutição.

No âmbito fisioterapêutico, é destacado a estabilidade clínica do paciente durante as sessões, com mobilizações globais, manobras de higiene brônquica e expansão pulmonar. A resposta positiva do paciente às intervenções é evidenciada pela expectoração de grande quantidade de secreção fluida após o atendimento.

O acompanhamento de enfermagem mostra a jornada impressionante e positiva de E. S.R desde o diagnóstico intraútero até a fase atual de cuidados em casa. Apesar da gravidade da síndrome e da consciência dos pais sobre o prognóstico limitado, o paciente vem demonstrando estabilidade e dependência dos cuidados, evoluindo para práticas alimentares típicas de sua idade com a assistência fonoaudiológica, mas sempre progredindo.

A prescrição médica para o paciente abrange uma variedade de cuidados essenciais. A nutrição é centralizada no uso de Neocate LPT, administrado em intervalos regulares ao longo do dia. Para garantir suporte respiratório adequado, é prescrito oxigênio contínuo por cateter nasal, juntamente com a disponibilidade de um ambu siliconado infantil para intervenções e

resgate em casos de apneias.

Além disso, a prescrição inclui medicamentos destinados a controlar a dor, tratar infecções e gerenciar crises convulsivas, destacando a abordagem holística para o cuidado do paciente. O uso de Novalgina, Dormonid, Bactrin, Sinusec, Vitamina D 200 ui, Noripurum, Losec mups, Luftal, Clonidina, Neurontin e Depakene.

Quanto aos equipamentos necessários, a presença de um Ambu siliconado infantil é vital para garantir a eficácia das intervenções de fisioterapia e a prontidão para possíveis situações de emergência respiratória. O uso de um concentrador de oxigênio e cilindro de O₂ destaca a importância do suporte respiratório contínuo para o paciente.

Essa abordagem integrada, tanto em termos de medicamentos quanto de equipamentos, reflete o compromisso em fornecer cuidados abrangentes e adaptados às necessidades específicas de E. S.R, assegurando sua estabilidade clínica e qualidade de vida durante o atendimento domiciliar.

O prolongamento da sobrevida do paciente, mesmo diante das complexidades da síndrome de Patau, ressalta a importância do atendimento domiciliar na promoção da qualidade de vida, conforto e adaptação às necessidades específicas do paciente e de sua família.

É importante ressaltar que, desde de que o paciente foi assumido em internação domiciliar pela empresa de home care indicada pelo convênio, não houve intercorrências que o levassem a retornar aos tratamentos hospitalares, demonstrando a efetividade do cuidado em domicílio realizado por toda a equipe multi e técnicos de enfermagem.

O estudo foi elaborado a partir de dados coletados por uma acadêmica do curso de graduação em Enfermagem do Centro Universitário de Belo Horizonte - UNIBH, associado ao estágio extracurricular em um hospital de atendimentos Home Care, onde o paciente em questão se encontra em internação domiciliar. Os dados foram extraídos do sistema IW, um software que garante o monitoramento dos pacientes em home care 24h por dia. O sistema garante informações em tempo real, o que ajuda a monitorar as atividades em campo, agilizando os atendimentos.

As informações apuradas durante o período de janeiro de 2024 sobre o histórico médico, diagnóstico, condições atuais, intervenções terapêuticas e avaliação funcional foram analisadas para compreender a complexidade do caso, e por fim entender a importância do cuidado domiciliar que o paciente está recebendo. A elaboração do estudo ocorreu a partir de relatórios da equipe multidisciplinar que faz os atendimentos domiciliares, e também através entrevista de investigação com participantes ativos do caso do paciente.

3 DISCUSSÃO

Ao contrário da média de 7 a 10 dias de sobrevida relatada na literatura para pacientes com síndrome de Patau, o caso do paciente E. S.R destaca-se pela significativa sobrevida, ultrapassando a idade média de óbito de 95% dos portadores da síndrome. Essa exceção ao prognóstico tradicional destaca a eficácia das intervenções adotadas no tratamento domiciliar. Seu tratamento consiste, além dos medicamentos usados, visita médica semanal, fisioterapia cinco vezes na semana, fonoaudiologia duas vezes na semana, visita de enfermagem semanal, visita de nutricionista mensal e técnicos de enfermagem 24h/dia.

Em consonância com estudos que enfatizam a alta morbimortalidade e longa permanência hospitalar em pacientes com Trissomia 13, a decisão de proporcionar cuidados domiciliares ao paciente demonstrou uma abordagem alternativa. A ausência de internações hospitalares é notável no caso do paciente e sugere uma adaptação bem-sucedida das estratégias de tratamento ao ambiente domiciliar.

Além do mais, os estudos mencionam a transição gradual de um paradigma

exclusivamente paliativo para abordagens que incorporam tratamentos curativos. No caso de E. S.R, a prescrição de medicamentos anticonvulsivantes, cuidados respiratórios, e adaptações nutricionais, como o uso de Neocate LPT, destaca a aplicação de terapias visando não apenas alívio sintomático, mas também intervenções com potencial impacto na qualidade de vida.

O aumento nas taxas de sobrevivência após o segundo ano de vida, especialmente em casos com correção cirúrgica de anomalias cardíacas, encontra eco no tratamento de E.S.R. A implementação de estratégias cirúrgicas e não cirúrgicas, como o uso de Ambu na fisioterapia e a administração cuidadosa de medicamentos, contribui para a melhoria do prognóstico.

Os estudos também destacam a importância de adaptar o tratamento aos objetivos das famílias e às necessidades dos pacientes. O caso de E. S.R exemplifica a personalização do tratamento domiciliar, ajustando as intervenções de acordo com a resposta individual do paciente, como observado na modificação das mamadeiras e a oferta do Neocate LPT.

A experiência clínica do paciente em questão desafia as expectativas tradicionais associadas à síndrome de Patau, destacando a importância da abordagem multidisciplinar, personalizada e adaptativa no tratamento domiciliar.

4 CONCLUSÃO

Frente as informações apresentadas, o estudo do caso do paciente com síndrome de Patau admitido ao home care, destaca a notável eficácia desse modelo de assistência. A sobrevida prolongada e a melhoria da qualidade de vida do paciente são indicadores claros do sucesso das intervenções personalizadas em nutrição, fisioterapia, fonoaudiologia, além dos cuidados médicos e de enfermagem.

A expressiva longevidade do paciente, em contraste com as expectativas tradicionais para a síndrome de Patau, evidencia o impacto positivo do home care. A ausência de hospitalizações desde a implementação desse método ressalta a ótima adaptação das estratégias de tratamento ao ambiente domiciliar, proporcionando estabilidade e conforto ao paciente e sua família.

Este caso singular desafia as previsões convencionais, sublinhando a importância crucial do tratamento personalizado e adaptativo proporcionado pelo atendimento domiciliar. A abordagem centrada no paciente, integrando diversos profissionais de saúde e tecnologias especializadas, contribui para uma assistência humanizada e eficaz.

Portanto, a experiência de E. S.R não apenas revela uma sobrevida notável, mas também destaca a relevância contínua do home care. Este estudo reforça a necessidade de considerar abordagens personalizadas e adaptativas no cuidado de condições clínicas complexas, ressaltando o home care como uma alternativa valiosa que não apenas prolonga a vida, mas também aprimora significativamente a qualidade de vida do paciente e de sua família.

REFERÊNCIAS

AMANDA S.S.; COURRY J.; et al. Holoprosencephaly in Patau Syndrome. **Rev. Paulista De Pediatria [Internet]**. 2023.

Legislação RDC/ANVISA no 11, de 26/01/2006. 2024.

LEITE.R.C.; RIBEIRO.C. A.; et al. Busca de qualidade e segurança no cuidado ao filho: interações familiares com profissionais de Home Care. **Escola Anna Nery [Internet]**. 2022.

MARÇOLA L.; ZOBOLI I.; et al. Patau and Edwards Syndromes in a University Hospital: beyond palliative care. **Rev. Paulista De Pediatria [Internet]**. 2024.

SCHRODER.J.; KIRSTI.R.; et all. The needs of healthcare personnel who provide home-based pediatric palliative care: a mixed method systematic review. **BMC Health Services Research [Internet]**, v. 24, n. 1, 9. 2024.

WILLIAMS.G.M.; BRADY.R. Patau Syndrome. **Nih.gov. StatPearls Publishing [Internet]**. 2023.