



NURSING CARE TO CHILDREN WITH CORNELIA DE LANGE SYNDROME ASSISTÊNCIA DE ENFERMAGEM A CRIANÇA COM A SÍNDROME CORNÉLIA DE LANGE

ASISTENCIA DE ENFERMERÍA AL NIÑO CON EL SÍNDROME DE CORNELIA DE LANGE

Danielle Samara Tavares de Oliveira¹, Rafaela Mendes Vale², Aline Franco da Silva³, Daniela Karina Antão Marques⁴, Kenya de Lima Silva⁵, Maria Miriam Lima da Nóbrega⁶

ABSTRACT

Objective: to describe the systematization of nursing care to a child with Cornelia de Lange Syndrome. **Method:** a descriptive study with a qualitative approach, of the type study of clinical case, in light of the conceptual model of Horta, performed in a pediatric clinic of a teaching hospital of federal public institution in the city of João Pessoa, Brazil. To collect the data we used the instrument of pediatric clinics, conducted through interviews with the mothers' and children's corporal examination, with the signing of the Term of Consent Free and Lightened, after the approval of the research project by the Committee of Ethics of the University Hospital Lauro Wanderley, of the Federal University of Paraíba and by CAAE No. 0052012600000, under Protocol n° 222/09. **Results:** nursing care implemented focused on the reducing of discomforts, the monitoring for potential complications, directed, primarily, to the psychobiological needs affected. The nursing identified diagnoses were: Ineffective breathing pattern, Altered nutrition lesser than the body requirements, Risk of aspiration, Hyperthermia, Risk of infection, Delay of the growth and development and knowledge deficit. **Final considerations:** It is expected that this study can help to guide the care to be provided by the nursing team across the carrier of Cornelia de Lange Syndrome. **Descriptors:** nursing process; children; syndrome; pediatric nursing.

RESUMO

Objetivo: descrever a sistematização da assistência de enfermagem a uma criança com a Síndrome Cornélia de Lange. **Método:** estudo descritivo, com abordagem qualitativa, do tipo estudo de caso clínico, à luz do modelo conceitual de Horta, realizado na clínica pediátrica de um hospital-escola de instituição pública federal da cidade de João Pessoa-PB, Brasil. Para a coleta de dados, recorreu-se ao instrumento da clínica pediátrica, realizada por meio de entrevista com a genitora e exame físico da criança, com assinatura do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido, após a aprovação do projeto de pesquisa pelo Comitê de Ética do Hospital Universitário Lauro Wanderley, da Universidade Federal da Paraíba e mediante CAAE n° 0052012600000, sob Protocolo n° 222/09. **Resultados:** os cuidados de enfermagem implementados focaram a redução de desconfortos, a monitorização de complicações potenciais, direcionadas, prioritariamente, às necessidades psicobiológicas afetadas. Os diagnósticos de enfermagem identificados foram: *Padrão respiratório ineficaz, Nutrição desequilibrada menor do que as necessidades corporais, Risco para aspiração, hipertermia, Risco de Infecção, Atraso do crescimento e desenvolvimento e conhecimento deficiente.* **Considerações finais:** espera-se que este estudo possa contribuir para nortear os cuidados a serem prestados pela equipe de enfermagem frente ao portador da Síndrome Cornélia de Lange. **Descritores:** processos de enfermagem; criança; síndrome; enfermagem pediátrica.

RESUMEN

Objetivo: describir la sistematización de la asistencia de enfermería a un niño con el Síndrome de Cornelia de Lange. **Método:** estudio descriptivo con enfoque cualitativo del tipo estudio de caso clínico, basado en el modelo conceptual de Horta, realizado en la clínica pediátrica de un hospital escuela de una institución pública federal en la ciudad de João Pessoa, estado de Paraíba, Brasil. Para la recopilación de datos se recurrió al instrumento de clínica pediátrica, siendo realizada por medio de entrevista con la genitora y examen físico del niño, con la firma de Formulario de Consentimiento Informado posteriormente a la aprobación del proyecto de investigación por el Comité de Ética del Hospital Universitario Lauro Wanderley de la Universidad Federal de Paraíba y mediante el Certificado de Presentación para Apreciación Ética (CAAE) N° 0052012600000, en virtud del Protocolo N° 222/09. **Resultados:** los cuidados de enfermería aplicados enfocaron la reducción de malestar y el seguimiento de complicaciones potenciales, direccionado prioritariamente a las necesidades psicobiológicas afectadas. Los diagnósticos de enfermería identificados fueron: *Patrón respiratorio ineficiente; Nutrición desequilibrada menor que las necesidades corporales; Riesgo para la aspiración; Hipertermia; Riesgo de infección; Atraso de crecimiento y desarrollo; y Conocimiento deficiente.* **Consideraciones finales:** se espera que este estudio pueda contribuir a orientar los cuidados prestados por el equipo de enfermería al portador del Síndrome de Cornelia de Lange. **Descritores:** procesos de enfermería; niño; síndrome; enfermería pediátrica.

¹Enfermeira. Especialista Residente com ênfase na Atenção ao Paciente Crítico pela Residência Integrada Multiprofissional em Saúde Hospitalar do Hospital Universitário Lauro Wanderley (HULW/UFPB). Mestranda em Enfermagem pela Universidade Federal da Paraíba/UFPB. João Pessoa (PB), Brasil. E-mail: daniellesamara@hotmail.com; ²Enfermeira. Especialista em Unidade de Terapia Intensiva. Faculdade de Enfermagem Santa Emília de Rodat. João Pessoa (PB), Brasil. E-mail: Rafaela-vale@hotmail.com; ³Enfermeira. Mestranda do Programa de Pós-graduação em Enfermagem do Centro de Ciências da Saúde. Universidade Federal da Paraíba/UFPB. João Pessoa (PB), Brasil. E-mail: afsilvaenfermagem@gmail.com; ⁴Enfermeira. Doutoranda em Enfermagem pelo Programa de Pós-graduação em Enfermagem do Centro de Ciências da Saúde Universidade Federal da Paraíba/UFPB. João Pessoa (PB), Brasil. E-mail: danielaantao@hotmail.com; ⁵Enfermeira. Doutoranda em Enfermagem pelo Programa de Pós Graduação em Enfermagem da Escola de Enfermagem de Ribeirão Preto/USP. Docente do Departamento de Enfermagem de Saúde Pública e Psiquiatria. Enfermeira da Clínica Pediátrica do Hospital Universitário Lauro Wanderley/HULW/UFPB. João Pessoa (PB), Brasil. E-mail: kenya_enf@hotmail.com; ⁶Enfermeira. Doutora em Enfermagem. Docente do Programa de Pós-Graduação em Enfermagem e do Departamento de Enfermagem em Saúde Pública e Psiquiatria do Centro de Ciências da Saúde Universidade Federal da Paraíba/UFPB. João Pessoa (PB), Brasil. E-mail: miriam@ccs.ufpb.br

INTRODUÇÃO

A Síndrome de Cornélia de Lange (SCL), também denominada de síndrome Brachmann de Lange, é uma rara anomalia múltipla congênita, com incidência de um caso em 1:10.000 a 1:30.000 nascimentos^{1,2}, e cujo quadro clínico depende da intensidade, do número de segmentos afetados, do nível de disfunção e da agressividade do comprometimento genético. Na maioria dos casos, o portador dessa síndrome apresenta baixo peso, microcefalia, membros pequenos, clinodactilia, membrana intergital e prega palmar única.³

O diagnóstico dessa síndrome é baseado em aspectos clínicos. Não há testes bioquímicos ou marcadores cromossômicos que auxiliem no diagnóstico da patologia, o que dificulta a determinação de sua incidência na população.⁴ Em geral, o dimorfismo facial apresentado pelo portador face arredondada, sobrelhas unidas, cílios alongados, nariz pequeno e lábios finos e ligeiramente invertidos) é suficiente para se suspeitar do diagnóstico.³

O prognóstico é estacionário, mas infecções comuns, na primeira infância, hipotonia acentuada e obstrução intestinal podem complicar o quadro clínico. Outras complicações potenciais são as cardiopatias congênitas, os distúrbios gastroesofágicos, as alterações articulares, hormonais, oculares e as convulsões.⁵⁻⁶ No que concerne à mortalidade, a taxa é alta e quase três vezes superior à da população em geral. As causas de morte mais comuns são as pneumonias, seguidas de más formações cardíacas e digestivas.⁷

Nesse contexto, destaca-se a importância da atuação do enfermeiro na assistência às necessidades do portador da síndrome de Cornélia de Lange e à sua família. Para obter esse tipo de assistência, o enfermeiro deve utilizar o processo de enfermagem como ferramenta de trabalho. Esse processo consiste de um método dinâmico, flexível e organizado, ou seja, um caminho pelo qual o enfermeiro coleta dados, identifica as necessidades de cuidados profissionais, propõe intervenções e avalia os resultados do paciente às intervenções implementadas, o que favorece a Sistematização da Assistência de Enfermagem (SAE).⁸

No cotidiano da prática profissional, incorporar o cuidado favorece a documentação sistematizada da assistência prestada e contribui para a comunicação

entre os membros da equipe de enfermagem e a continuidade da assistência.⁹ A documentação baseada no processo de enfermagem gera dados que podem descrever e explicar os fenômenos pelos quais os enfermeiros são responsáveis, evidenciando, desse modo, a visibilidade e a contribuição da Enfermagem nos cuidados com a saúde. Ademais, as informações geradas pelos dados de Enfermagem podem ser utilizadas para a pesquisa, o ensino e a administração.¹⁰ Nesta perspectiva, a SAE representa um instrumento de orientação da assistência e de autonomia profissional¹¹, resultante da aplicação dos conceitos de um modelo conceitual, por meio da operacionalização do processo de enfermagem.

Para orientar a assistência de enfermagem, foi utilizado o Modelo Conceitual de Horta¹² que de acordo com os conceitos e pressupostos o objeto da assistência de enfermagem é a satisfação das necessidades humanas básicas individuais, familiares e coletivas.¹² As necessidades humanas são geradas por estados de desequilíbrio no tempo e no espaço, que impulsionam o indivíduo a buscar meios para restaurar o equilíbrio orgânico.

Segundo essa perspectiva teórica, o enfermeiro é responsável pela manutenção dos estados de equilíbrio, prevenção e reversão de desequilíbrios por meio da assistência ao ser humano no atendimento de suas necessidades básicas, utilizando, para isso, conhecimentos e técnicas acumuladas na área de Enfermagem.¹²

No que concerne à SCL, nota-se escassez de estudos na literatura que enfoquem a assistência de enfermagem direcionada às várias necessidades afetadas pela síndrome. Sendo assim, é preciso desenvolver estudos que colaborem para o conhecimento do enfermeiro, visando melhorias na qualidade de vida do paciente e aperfeiçoamento do atendimento da equipe multidisciplinar.

Assim, o objetivo do estudo foi descrever a sistematização da assistência de enfermagem a uma criança portadora da SCL, à luz da Teoria das Necessidades Humanas Básicas de Horta.

MÉTODO

Trata-se de um estudo descritivo, qualitativo, estruturado na abordagem de estudo de caso clínico, para o qual foi empregado o processo de enfermagem como método. Foram percorridas as fases de coleta de dados, diagnóstico de enfermagem,

planejamento, intervenção e avaliação dos resultados, à luz do referencial das Necessidades Humanas Básicas.¹²

O estudo de caso clínico é apropriado para ser aplicado na assistência direta de enfermagem, com a finalidade de investigar profundamente os problemas e as necessidades da pessoa, da família ou da coletividade, o que possibilita a elaboração de estratégias para solucionar ou reverter os problemas encontrados.¹³

Na fase do Histórico de Enfermagem, procederam-se com levantamento de dados da criança que possibilitassem a identificação de problemas de enfermagem, as necessidades afetadas. Para a coleta de dados, recorreu-se ao instrumento construído para a clínica pediátrica¹⁴, que favorece o registro sistematizado da entrevista e do exame físico, nas categoriais de necessidades humanas básicas (psicobiológicas, psicossociais e psicoespirituais).

Em seguida, os dados coletados foram analisados, com o intuito de diagnosticar os problemas de enfermagem que precisam da intervenção do enfermeiro para restaurar o equilíbrio no tempo e no espaço e o grau de dependência da criança e sua genitora em relação à equipe de enfermagem.

Nessa etapa, seguiram-se os seguintes passos: leitura do caso, identificação de dados significativos; leitura dos dados significativos; agrupamento dos dados e identificação dos diagnósticos de enfermagem, utilizando-se a nomenclatura da NANDA Internacional.¹⁵ A partir dos diagnósticos determinados, estabeleceram-se os resultados esperados com a assistência e as intervenções de enfermagem direcionadas às necessidades afetadas da criança para o alcance desses resultados. Para planejar as intervenções, levou-se em consideração o grau de dependência da criança e de sua genitora, em natureza e em extensão.

A evolução da criança à assistência prestada ocorreu com base nos registros feitos durante a sua internação e na avaliação diária desempenhada pelas pesquisadoras que acompanharam e a assistiram.

O estudo foi desenvolvido com a participação de uma criança portadora da Síndrome Cornélica de Lange, internada na Clínica Pediátrica do Hospital Universitário Lauro Wanderley, da Universidade Federal da Paraíba/HULW/UFPB. Antes do estudo, foi solicitada a autorização de sua genitora para que assinasse o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido. Ficou explícito que a

participação na pesquisa seria voluntária e que ela poderia desistir, em qualquer momento, sem nenhum prejuízo, caso assim desejasse, em consonância com as Diretrizes e Normas Regulamentadoras para Pesquisa Envolvendo Seres Humanos contempladas na Resolução 196/96.¹⁶

O presente estudo está vinculado a um projeto de pesquisa mestre, que vem sendo desenvolvido no HULW/UFPB, com a aprovação do Comitê de Ética em Pesquisa sob o protocolo número 222/09.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

◆ Histórico de enfermagem

Ablactente, doze meses, natural de Nazarezinho - PB, procedente do mesmo município, foi admitido na Clínica Pediátrica para tratamento de cardiopatia congênita, refluxo gastroesofágico e conjuntivite, acompanhado de sua genitora, tendo como hipótese diagnóstica a SCL. Segundo a mãe, ele nasceu pré-termo, através de parto cirúrgico, com baixo peso (1.250g), 39 cm de comprimento, com fenda palatina, refluxo gastroesofágico, dificuldade de sucção na amamentação e sem histórico de síndromes congênitas. Apresentava face arredondada, sobrancelhas finas e unidas na linha média, cílios alongados, nariz pequeno, lábios finos, microcefalia, membros pequenos, clinodactilia e membrana interdigital no terceiro pododáctilo de ambos os pés, ausência de dentição e atraso na linguagem (não falava) - não respondia com o olhar às solicitações verbais. Sono e repouso satisfatórios; higiene corporal preservada, mas a higiene oral, prejudicada. Aceitava 60% da dieta oferecida. Quando do exame físico, apresentava: estado geral regular; pele e mucosas hipocoradas (+/4+), hidratadas, com turgor preservado, acianótico, anictérico, febril (temperatura axilar de 38,6°C); taquicárdico, ritmo cardíaco regular em dois tempos, bulhas cardíacas normofonéticas, com sopros difusos, e perfusão periférica tissular preservada, taquiesfígmico, pressão arterial (PA) = 90 x 60 mmHg; taquidispneico, murmúrios vesiculares audíveis, sem ruídos adventícios; expansibilidade torácica bilateral diminuída; abdômen plano, normotenso, indolor à palpação superficial e profunda, ruídos hidroaéreos presentes nos quatro quadrantes; eliminações intestinais e vesicais presentes e normais (SIC); hipotonia motora, sem coordenação motora. Os exames de imagem revelaram: cardiopatia congênita, com estenose de válvula pulmonar, e a ultrassonografia abdominal total sem

alterações.

♦ Planejamento, implementação e avaliação da assistência de enfermagem

A assistência de enfermagem prestada à criança com a SCL, à luz do modelo conceitual de Horta, centra-se na identificação das necessidades básicas afetadas pela doença, pois, caso suas necessidades não sejam atendidas ou atendidas de maneira inadequada, isso gera desconforto que, se prolongando, contribui para seu adoecimento.¹² Desse modo, os cuidados de enfermagem planejados e implementados estiveram focados na redução de desconfortos, na monitorização de complicações potenciais, promovendo qualidade de vida, dentro das possibilidades e da individualidade da criança.

Os problemas mais comuns nos portadores dessa síndrome, geradores de desequilíbrios no tempo e no espaço, incluem atraso de linguagem, anomalias cardíacas, refluxo gastroesofágico, dificuldades alimentares e

alterações do crescimento, da fala e do desenvolvimento psicomotor.⁵

A criança em estudo é um ser dependente da mãe, não só em virtude de sua condição clínica, mas também em relação à sua idade, o que a torna dependente da equipe de enfermagem. Nesse sentido, a assistência planejada contemplou tanto a criança quanto sua genitora/cuidadora.

Os diagnósticos de enfermagem identificados na criança e genitora foram: padrão respiratório ineficaz; nutrição desequilibrada menor do que as necessidades corporais; risco de aspiração; hipertermia; atraso no crescimento e no desenvolvimento; risco de infecção e conhecimento deficiente da mãe (Figura 1). Observa-se que os diagnósticos de enfermagem estão relacionados, principalmente, às necessidades psicobiológicas, alteradas pela síndrome genética.

Diagnósticos de enfermagem	Resultados esperados	Intervenções de enfermagem
Padrão respiratório ineficaz	Deverá apresentar diminuição do esforço respiratório	1. Posicionar em Fowler; 2. Administrar oxigênio se necessário; 3. Monitorar sinais de cianose.
Nutrição desequilibrada menor do que as necessidades corporais	Deverá apresentar ganho de peso durante a hospitalização.	1. Oferecer dieta fracionada (em menor quantidade e maior frequência); 2. Pesar diariamente, para avaliar ganho ou perda de peso; 3. Investigar preferências alimentares e avisar ao serviço de nutrição; 4. Orientar a genitora sobre a posição correta para alimentar a criança; 5. Oferecer o leite antirrefluxo. 6. Elevar o decúbito após a administração alimentar, a fim de proporcionar melhor digestão e evitar refluxo.
Risco para aspiração	Não apresentará aspirações para o trato respiratório inferior.	1. Orientar a genitora sobre a necessidade de colocar a criança para eliminar os gases após a dieta; 2. Elevar o decúbito após a administração alimentar; 3. Posicionar a criança em decúbito lateral, para evitar aspiração de secreções. 4. Orientar a genitora sobre a higienização oral.
Hipertermia	Deverá apresentar diminuição da temperatura aos parâmetros normais	1. Administrar medicação conforme prescrição médica; 2. Verificar a temperatura de 4/4 h ou quando necessário; 3. Favorecer um ambiente arejado; 4. Orientar a mãe quanto à utilização de compressas frias caso haja persistência da febre; 5. Verificar temperatura 30 minutos após a administração da medicação antipirética.
Atraso no crescimento e no desenvolvimento	Deverá apresentar melhor desenvolvimento motor e cognitivo, por meio de estimulação de uma equipe multiprofissional	1. Verificar com a equipe médica a solicitação de acompanhamento clínico com fonoaudióloga, fisioterapia motora e terapeuta ocupacional; 2. Orientar a genitora a utilizar brinquedos coloridos e com sons que chamem a atenção da criança; 3. Registrar no prontuário a evolução motora e cognitiva.
Risco de infecção	Não deverá apresentar infecções associadas ao período da hospitalização.	1. Monitorar sinais de infecção (febre, calafrios, tosse, falta de ar, dor oral ou deglutição, taquipneia, taquicardia) 2. Monitorar a contagem de leucócitos; 3. Manter técnica asséptica na realização de procedimentos invasivos (punções venosas e medicação parenteral intramuscular)

<p>Conhecimento deficiente da mãe sobre a patologia e os cuidados com a criança.</p>	<p>A genitora deverá demonstrar melhor conhecimento sobre a patologia e cuidados com a criança</p>	<ol style="list-style-type: none"> 1. Informar a mãe no que concerne à patologia, ao diagnóstico de enfermagem e aos cuidados que devem ser realizados; 2. Tirar dúvidas da mãe em relação aos cuidados com a criança; 3. Orientar a mãe quanto ao cuidado e à dedicação especial com o filho, devido às limitações provenientes da patologia; 4. Oferecer apoio psicológico à mãe.
--	--	---

Figura 1. Planejamento da assistência de enfermagem a um portador da Síndrome de Cornélia de Lange. João Pessoa, 2009.

O diagnóstico de enfermagem **Padrão respiratório ineficaz**, relacionado à presença de fenda palatina, evidenciado por esforço respiratório e taquidispneia moderada, foi identificado no momento da coleta de dados. Para atender a essa necessidade afetada, foram feitas as seguintes intervenções: posicionou-se a criança em decúbito elevado (Fowler) e foi administrada oxigenoterapia, o que resultou na melhora da dispneia, na regulação da frequência respiratória e na ausência de cianose. Ao longo da hospitalização, o padrão respiratório da criança oscilou entre eupneia e dispneia leve. Acredita-se que essa dificuldade respiratória seja decorrente da fenda palatina e da fragilidade muscular relacionada à hipotonia dos músculos respiratórios.

Na criança em estudo, o diagnóstico **Nutrição desequilibrada menor do que as necessidades corporais** relaciona-se à presença de refluxo gastroesofágico, evidenciado pelo baixo peso apresentado para sua idade. O refluxo gastroesofágico é uma complicação de elevada frequência em portadores da Síndrome Cornélia de Lange, que pode estar presente em cerca de 77% dos casos.¹⁷ A possibilidade de morte por apneia ou aspiração determina a necessidade de monitorizar esses fenômenos e se aconselhar sobre os cuidados alimentares e terapêuticos.¹⁷

Para favorecer o ganho de peso da criança em estudo, frente ao quadro de desnutrição presente durante a hospitalização, foi oferecido o leite antirrefluxo, além de outros suportes alimentares, em quantidade fracionada de quatro em quatro horas.

A mãe foi orientada a posicionar a criança em decúbito elevado, durante a administração da dieta e depois dela, para prevenir o refluxo gastroesofágico e diminuir o **risco de aspiração**. Além disso, foi orientada sobre a importância de eliminar os gases gástricos após a administração do leite antirrefluxo e manter a criança em decúbito lateral durante o período de sono.

A criança apresentou diminuição dos episódios de refluxo gastroesofágico depois das refeições. Em dezenove dias, houve um

ganho ponderal de 500g. Ao longo da hospitalização, a criança não apresentou infecções respiratórias secundárias à broncoaspiração.

Antes de ser hospitalizada, a criança vinha apresentando episódios de hipertermia recorrente. Na admissão, o quadro hipertérmico levou a suspeita de infecção, que foi descartada com base nos resultados de exames laboratoriais. No entanto, a criança manteve quadros de hipertermia recorrente durante a hospitalização. A literatura evidencia que pessoas portadoras dessa doença podem registrar termorregulação ineficiente associada às anomalias neurológicas.⁵

O diagnóstico de enfermagem **Hipertermia** foi identificado com base na taxa metabólica alterada, no baixo peso da criança e na temperatura axilar acima dos valores de referência. Para reduzir a temperatura corporal elevada, além da administração de antipirético, foram fornecidas à mãe compressas frias para posicionamento nas regiões frontal, axilar e femoral.

Alterações do crescimento, da fala e do desenvolvimento psicomotor são comuns em crianças com Síndrome Cornélia de Lange¹⁸ e foram evidenciadas na criança em questão. Além disso, ela não acompanhava os objetos com o olhar, tampouco buscava a direção dos sons, o que permitiu a identificação do diagnóstico **Atraso do crescimento e desenvolvimento**, evidenciado pela dificuldade de desempenhar atividades motoras, sociais e expressivas típicas de sua idade (linguagem e cognição). Para avaliar essas atividades, foram utilizados como parâmetros os dados contidos na Caderneta da Criança, proposta pelo Ministério da Saúde, segundo a qual, por volta dos três a quatro meses, a criança já acompanha os objetos com o olhar, busca a direção dos sons e, com 12 meses, idade atual da criança em estudo, bate palmas, fica em pé, consegue segurar objetos com o dedo indicador e polegar, além de pronunciar algumas palavras.¹⁹

O perfil cognitivo dos pacientes com essa síndrome inclui a demora na comunicação verbal, com alguns casos de linguagem mínima

ou ausente. Em todos os pacientes, a linguagem expressiva é mais afetada do que a compreensão e a resposta verbal, enquanto a organização da percepção e das memórias visual e espacial é normal. Esses pacientes podem ter déficit de atenção ou diminuição sensorial e surdez⁶⁾. Segundo alguns autores, os portadores da SCL apresentam atraso no desenvolvimento mental, no entanto, têm uma memória visual-espacial e organização perceptiva em um nível mais elevado do que o de outras facetas.¹⁸

Nesse sentido, a mãe da criança foi orientada a utilizar brinquedos sonoros coloridos, com o intuito de chamar a atenção da criança, para estimular seu desenvolvimento motor e cognitivo. Além disso, a fisioterapia motora auxiliou durante esse processo, através de exercícios passivos, para evitar a atrofia muscular. Já a Fonoaudiologia atuou no melhor desempenho muscular dos órgãos fonoarticulatórios. Como resultado, pode-se observar discreta melhora na movimentação dos membros inferiores e que a criança acompanhava, aos poucos, os objetos com o olhar, demonstrando mais atenção. Ela apresentou-se mais ativa e cooperativa, com evidências consideráveis de evolução cognitiva, como por exemplo, alcançou alguns objetos com o olhar.

O diagnóstico **Risco de infecção** foi identificado a partir dos seguintes fatores de risco: refluxo gastroesofágico, desnutrição e procedimentos invasivos. Nesse sentido, a meta de enfermagem é a ausência de infecções durante a hospitalização. Para tanto, as ações implementadas incluíram a monitorização dos sinais de infecção e exames laboratoriais, bem como a realização de procedimentos pela equipe de enfermagem com rigor asséptico.

A Síndrome Cornélica de Lange é uma condição rara e pouco descrita na literatura nacional. O desconhecimento acerca da síndrome e dos cuidados necessários à criança era esperado pela genitora, uma vez que também o era para as pesquisadoras, antes da realização do estudo. O portador dessa síndrome não alcança a autonomia sobre seus cuidados e atividades da vida diária¹⁷⁾, o que torna imprescindível que seus cuidadores tenham conhecimento suficiente para atender às suas necessidades. Diante do exposto, foi identificado o diagnóstico **Déficit de conhecimento** da genitora.

Para alcançar resultados positivos em relação ao ensino à genitora, as pesquisadoras tiveram que pesquisar sobre a síndrome e sua influência nas necessidades básicas da

criança, para que a mãe fosse orientada adequadamente em relação aos cuidados com seu filho durante a hospitalização e em seu período posterior. Ela recebeu orientações acerca da condição congênita e hereditária de seu filho, das alterações cognitivo-comportamentais associadas, suas limitações e os cuidados que necessitavam ser implementados para atender às suas necessidades. Essa aproximação favoreceu sua tranquilidade em relação à patologia e à ciência de sua dedicação, paciência e cuidados com o seu filho.

Implementadas as ações mencionadas, observou-se que a genitora apreendeu as orientações repassadas e demonstrou interesse em adotar condutas que antes não faziam parte de rotina, como, por exemplo, mais cuidado com a higiene oral da criança. Os cuidados orais são essenciais para detectar e corrigir anormalidades dentárias, uma vez que o refluxo ácido do estômago provoca cáries, gengivites, micro crescimento e erosão dos dentes.¹⁷ Normalmente, a dentição tem início aos seis meses de idade, porém a criança em estudo não apresentava dentição, apesar de ter doze meses de idade.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Cuidar de uma criança portadora de uma síndrome rara foi desafiante para as pesquisadoras, em virtude da não abordagem sobre a doença durante a graduação, além de uma escassez de estudos sobre a temática, principalmente no que concerne à assistência de enfermagem.

A operacionalização dos conceitos e pressupostos do referencial teórico de Horta, por meio do processo de enfermagem, possibilitou o direcionamento da assistência de enfermagem para as necessidades básicas afetadas na criança portadora da SCL. A utilização do processo de enfermagem favoreceu uma assistência sistematizada, tanto em ações quanto em documentação, permitindo às pesquisadoras aplicarem um método científico para solucionar problemas apresentados à luz de um referencial teórico.

Neste estudo, os resultados obtidos demonstraram que a assistência a uma criança portadora da SCL, direcionada para prevenir complicações potenciais, decorrentes de sua condição clínica e para seus aspectos cognitivos e comportamentais, contribuiu para uma melhora no quadro do paciente, o qual se apresentou mais cooperativo, tranquilo e apresentou uma discreta melhora em seu padrão nutricional.

Acredita-se que um fato importante para o alcance dos resultados foi o relacionamento empático construído entre o ser que cuida (enfermeiro) e o ser que é cuidado (criança), visto que houve a relação de respeito mútuo e de confiança. Percebeu-se que, para prestar assistência de enfermagem qualificada e humanizada, o enfermeiro necessita utilizar além do padrão de conhecimento empírico, os padrões pessoal, ético e estético, a arte da enfermagem.

Por fim, espera-se que este estudo possa contribuir para nortear os cuidados a serem prestados pela equipe de enfermagem frente ao portador da Síndrome de Cornélia de Lange, uma vez que a raridade da patologia, associada ao pouco conhecimento, leva a uma assistência de enfermagem intuitiva, desarticulada dos conhecimentos teóricos.

REFERÊNCIAS

1. Uzun H, Senses DA, Uluba M, Kocabay K. A newborn with Cornelia de Lange syndrome: a case report. *Cases Journal* 2008 Nov [cited 2012 June 18];(1)329:1-5. Available from: <http://www.biomedcentral.com/content/pdf/1757-1626-1-329.pdf>
2. Oliver C, Arron K, Sloneem J, Hall S. Behavioural phenotype of Cornelia de Lange syndrome: case-control study. *Br j psychiatry*. 2008 Dec [cited 2012 June 18];193(6):466-70. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19043149>
3. Ricardo MM. Subsídios para o estudo da comunicação e ensino de crianças multideficientes: o caso de uma criança portadora da Síndrome Cornélia de Lange [dissertation]. Porto: Universidade do Porto; 2002.
4. Toker AS, Ay S, Yeler H, Sezgin I. Dental Findings in Cornelia De Lange Syndrome. *Yonsei Med J*. 2009 Apr [cited 2012 June 18];50(2):289-92. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2678707/>
5. Goodban M. Communication Development and Characteristics. *Cornélia de Lange Syndrome Foundation. USA: CdLS Foundation;2000*. Available from: <http://www.cdlsusa.org/docs/publications/speech-language/communication-development.pdf>
6. Recavarren AM, Aranibar DL, Ureta LP. Síndrome de Cornelia de Lange. *Rev chil dermatol*. 2008 [cited 2012 June 18];24(3):233-6. Available from:
7. Palmeiro MI, Matute A, Rodriguez S, Marrugo M, Rhojas R. Síndrome de Cornelia de Lange tipo III: a propósito de un caso: revisión de literatura. *Rev obstet Ginecol Venezuela* [Internet]. 2007 Sept [cited 2012 June 18];67(3):203-5. Available from: http://www.scielo.org/ve/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0048-77322007000300009&lng=pt&nrm=iso&tlng=es
8. Duran ECM, Toledo VP. Análise da produção do conhecimento em processo de enfermagem: estudo exploratório-descritivo. *Rev gaúch Enferm* [Internet]. 2011 June [cited 2012 June 18];32(2): 234-40. Available from: <http://seer.ufrgs.br/RevistaGauchadeEnfermagem/article/view/16153/12766>
9. Silva AFS, Nóbrega MML, Macedo WCM. Diagnósticos/resultados de enfermagem para parturientes e puérperas utilizando a Classificação Internacional para Prática de Enfermagem. *Rev eletrônica enferm* [Internet]. No prelo 2012.
10. Bittencourt GKGD, Beserra PJF; Nóbrega MML. Assistência de Enfermagem a paciente com Lúpus Eritematoso Sistêmico utilizando a CIPE. *Rev gaúch Enferm* [Internet]. 2008 Mar [cited 2012 June 18];29(1):26-32. Available from: <http://seer.ufrgs.br/RevistaGauchadeEnfermagem/article/view/5260/2993>
11. Santos ALS, Santos RAA, Silva AMP et al. Systematization of nursing care: the kaleidoscope of nurses in a teaching hospital. *Rev enferm UFPE on line* [Internet]. 2011 Sept [cited 2012 June 18];5(7):1613-618. Available from: http://www.ufpe.br/revistaenfermagem/index.php/revista/article/view/1679/pdf_607
12. Horta WA. *Processo de enfermagem*. São Paulo: EPU; 1979.
13. Galdeano LE, Rossi LA, Zago MMF. Roteiro instrucional para elaboração de um estudo de caso clínico. *Rev latinoam enferm* [Internet]. 2003 June [cited 2012 June 18];11(3):371-5. Available from: <http://www.scielo.br/pdf/rlae/v11n3/16548.pdf>
14. Silva KL. Construção e validação de instrumento de coleta de dados para crianças de 0 - 5 anos [dissertation]. João Pessoa: Universidade Federal da Paraíba; 2004.
15. North American Nursing Association Internacional. *Diagnósticos de enfermagem da NANDA 2009-2011: definições e classificação*. Porto Alegre: Artes Médicas Sul; 2010.

16. Brasil, Ministério da Saúde. Resolução 196/96 do Conselho Nacional de Saúde/MS Sobre Diretrizes e Normas Regulamentadoras de Pesquisa envolvendo seres humanos. Diário Oficial da União, 10 de outubro de 1996.

17. Maia MMC. O papel dos profissionais da educação/reabilitação na promoção da resiliência na família de uma criança com Síndrome de Cornélia de Lange [dissertation]. Porto: Escola Superior de Educação de Paula Frassinetti; 2008.

18. Tekin M, Bodurtha J. Cornelia De Lange Syndrome. Medscape reference [cited 2012 June 18]. 2009. Available from: <http://emedicine.medscape.com/article/942792-overview>

19. Ministério da Saúde [Internet]. Caderneta de Saúde da Criança [cited 2012 June 18]. Available from: http://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/menina_final.pdf

Sources of funding: No

Conflict of interest: No

Date of first submission: 2012/03/30

Last received: 2012/21/21

Accepted: 2012/09/22

Publishing: 2012/10/01

Corresponding Address

Danielle Samara Tavares de Oliveira
Rua Roderico Toscano de Brito, 40 – Jardim
Planalto
CEP: 58088-040 – João Pessoa (PB), Brazil