

Doenças do Metabolismo | Caso Clínico

PD-086 - (21SPP-11880) - UM NOVO OLHAR SOBRE A DOENÇA CRÓNICA COMPLEXA

Isabel Azevedo¹; Joana Mendes¹; Isabel Magalhães²; Conceição Reinho³; Anabela Bandeira⁴

1 - Serviço de Pediatria do Centro Hospitalar Universitário Cova da Beira; 2 - Equipa Intra-Hospitalar de Suporte em Cuidados Paliativos Pediátricos do Centro Materno-Infantil do Norte - Centro Hospitalar Universitário do Porto; 3 - Escola Superior de Enfermagem do Porto; 4 - Centro de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo do Centro Materno-Infantil do Norte - Centro Hospitalar Universitário do Porto

Introdução / Descrição do Caso

Os avanços na medicina permitiram aumentar a sobrevivência de crianças com doença crónica complexa (DCC), realçando o papel dos cuidados paliativos pediátricos (CPP) como um direito. Na doença de Menkes (DM), a qualidade de vida das crianças é afetada pela precocidade do diagnóstico e do início da terapêutica com histidinato de cobre.

Objetivos: Refletir sobre a abordagem terapêutica, as questões éticas e criar um plano de cuidados num caso clínico de DM.

Criança de 5 anos, diagnosticada com DM aos 3 meses, após início de sintomatologia, tendo iniciado tratamento com histidinato de cobre. Verificado controle da epilepsia, mas manteve má evolução ponderal grave e ausência de progressos no desenvolvimento psicomotor. Necessitou de múltiplos internamentos por infeções urinárias e respiratórias. Atualmente é totalmente dependente de terceiros para todas as atividades da vida diária, alimentada por sonda nasogástrica; com apoio ventilatório durante o sono e portadora de vesicostomia. O principal cuidador é a mãe. O plano de cuidados estabelecido tem por base os 4 pilares dos CPP: controlo de sintomas, comunicação adequada, apoio à família e equipa multidisciplinar. Será ético o tratamento com HC após o início dos sintomas? Se por um lado toda a criança tem direito à vida, por outro devemos considerar sempre o melhor interesse da criança, sem futilidade terapêutica.

Comentários / Conclusões

Os CPP permitiram a melhoria da qualidade de vida das crianças com DCC e das suas famílias. A complexidade clínica deste caso, pautado pelas dimensões psicológicas, sociais e espirituais levanta-nos questões éticas acerca do início do tratamento num caso cujo benefício não está comprovado cientificamente.

Palavras-chave : Doença de Menkes, Cuidados Paliativos Pediátricos, Doença Crónica Complexa, Histidinato de cobre