



### UPDATING ARTICLE

## POMPE DISEASE: UPDATE AND SEARCH THE LITERATURE

### DOENÇA DE POMPE: ATUALIZAÇÃO E BUSCA PELA LITERATURA

### ENFERMEDAD DE POMPE: LA ACTUALIZACIÓN Y BÚSQUEDA DE LA LITERATURA

Roberta Dantas Breia de Noronha<sup>1</sup>

#### ABSTRACT

**Objectives:** to subsidize relevant information on the nursing care to the client holder of Pompe disease in the infantile form, identify the possible diagnoses and nursing interventions for this disease, examine the role of nursing care provided to the customer carrier's Disease in infantile Pompe. **Methodology:** bibliographic research was a descriptive and exploratory qualitative approach. Data collection was performed using data obtained from the query to books in libraries and online research sites on the DDL. Based on this existing literature, data were analyzed for highlighting the possible diagnoses and nursing interventions based on theoretical models of CARPENITO; NANDA; SPARK, TAYLOR, DYER; e WALEY & WONG. **Results:** there were 11 possible diagnoses and various nursing interventions. **Conclusion:** the nursing process, through diagnosis and nursing interventions can help to visualize the physiological and psychological problems that the nurse can legally diagnose and deal independently with their clients and that this process facilitates assistance in order to meet the unique needs of each. **Descriptors:** nursing care; nursing diagnosis; nursing; pediatric nursing; genetics.

#### RESUMO

**Objetivos:** subsidiar informações relevantes acerca do cuidado de enfermagem ao cliente portador da Doença de Pompe na forma infantil; Identificar os possíveis diagnósticos e intervenções de enfermagem para esta doença; Analisar o papel da enfermagem frente aos cuidados prestados ao cliente portador da Doença de Pompe na forma infantil. **Metodologia:** Pesquisa bibliográfica de caráter descritivo-exploratório com abordagem qualitativa. A coleta de dados foi feita através dos dados obtidos a partir da consulta a livros em bibliotecas e pesquisas online em sites sobre a DDL. A partir do exposto na literatura existente, os dados foram analisados procurando destacar os possíveis diagnósticos e intervenções de enfermagem com base nos referenciais teóricos de CARPENITO; NANDA; SPARK, TAYLOR, DYER; e WALEY & WONG. **Resultados:** foram encontrados 11 possíveis diagnósticos de enfermagem e diversas intervenções de enfermagem. **Conclusão:** o processo de enfermagem, através dos diagnósticos e intervenções de enfermagem, pode ajudar a visualizar os problemas fisiológicos e psicológicos que a enfermeira pode legalmente diagnosticar e tratar com independência os seus clientes e que este processo, facilita a assistência prestada com o objetivo de atender às necessidades ímpares de cada um. **Descritores:** cuidados de enfermagem; diagnósticos de enfermagem; enfermagem; enfermagem pediátrica; genética.

#### RESUMEN

**Objetivos:** subvencionar la información pertinente sobre los cuidados de enfermería al cliente titular de la enfermedad de Pompe en la forma infantil, identificar los posibles diagnósticos y las intervenciones de enfermería para esta enfermedad, examinar el papel de la atención de enfermería que se brinda a la enfermedad de la compañía cliente de Pompe infantil. **Metodología:** la investigación bibliográfica fue un enfoque cualitativo, descriptivo y exploratorio. La recopilación de datos se realizó utilizando datos obtenidos de la consulta a los libros en las bibliotecas y centros de investigación en línea en el DDL. Con base en esta literatura existente, los datos fueron analizados para poner de relieve los posibles diagnósticos y las intervenciones de enfermería basados en modelos teóricos de CARPENITO; NANDA; SPARK, TAYLOR, DYER; e WALEY & WONG. **Resultados:** hubo 11 posibles diagnósticos e intervenciones de enfermería diferentes. **Conclusión:** el proceso de enfermería, a través de diagnóstico y las intervenciones de enfermería puede ayudar a visualizar los problemas fisiológicos y psicológicos que la enfermera puede legalmente diagnosticar y abordar de manera independiente con sus clientes y que este proceso facilita la asistencia a fin de satisfacer las necesidades únicas de cada uno. **Descriptor:** atención de enfermería; diagnóstico de enfermería; enfermería; enfermería pediátrica; genética.

<sup>1</sup>Mestranda de Enfermagem pela Escola de Enfermagem Anna Nery/EEAN/UFRJ. Especialista em Enfermagem Pediátrica pelo Instituto Fernandes Figueira/IFF/FIOCRUZ. Graduada em Enfermagem pela Escola de Enfermagem Alfredo Pinto/EEAP/UNIRIO. Rio de Janeiro, Rio de Janeiro, Brasil. Email: [robertadantasbn@yahoo.com.br](mailto:robertadantasbn@yahoo.com.br).

## INTRODUÇÃO

A Doença de Pompe também pode ser chamada de Deficiência de Alfa-Glicosidase Ácida, Deficiência de Maltase Ácida e Doença de Depósito de Glicogênio Tipo II e esta é classificada como uma Doença Metabólica Muscular - Doença de Depósito Lisossômico (DDL).<sup>1,2</sup>

É um distúrbio hereditário autossômico recessivo causado pela deficiência ou disfunção de uma hidrolase, a alfa-glicosidase ácida (GAA) lisossômica. Este defeito enzimático impede a conversão normal do glicogênio, acarretando num acúmulo de glicogênio lisossômico em vários tecidos, sendo os mais seriamente atingidos os tecidos musculares esqueléticos e cardíacos.<sup>1,2,3</sup>

As enzimas são responsáveis por reações bioquímicas no corpo. Numa pessoa saudável, esta enzima lisossômica é responsável pela degradação do glicogênio intra-lisossômico, que representa apenas uma pequena porcentagem (1-3%) do glicogênio celular total. Na Doença de Pompe, a atividade desta enzima pode estar dramaticamente reduzida, disfuncional ou inexistente, resultando num acúmulo excessivo de glicogênio no lisossoma. Este pode ficar bloqueado com glicogênio ao ponto de impedir o funcionamento normal da célula impedindo assim a função muscular.<sup>2,3,4</sup>

Pode ser diagnosticada entre a 15<sup>a</sup> e 18<sup>a</sup> semana de gestação através de células do líquido amniótico.<sup>1,5</sup> Após o nascimento, é difícil um diagnóstico clínico precoce, pois o tônus muscular e o tamanho do fígado são normais no nascimento e nas primeiras semanas de vida. Quanto mais cedo aparecem os sintomas, mais rápido eles evoluem, por isso o diagnóstico precoce é fundamental para a sobrevivência dos pacientes.<sup>1,5,6</sup> Dados mostram que os primeiros sintomas nas crianças aparecem aos dois meses de idade, mas o diagnóstico, devido a dificuldade e ao desconhecimento da doença, só é feito em média aos cinco meses de idade.<sup>1,4</sup> Por conta desse atraso, a maior parte dos pacientes morre com cerca de nove meses de vida.

A doença atinge principalmente os músculos estriados e o cardíaco.<sup>7</sup> Quando o diafragma é afetado, o paciente só consegue respirar através de aparelhos. Os movimentos espontâneos diminuem à medida que a degeneração muscular deteriora. O enfraquecimento do diafragma e de outros músculos respiratórios combinados com o acúmulo de secreções começa a prejudicar as funções respiratórias.<sup>1,4,8</sup> A maioria dos pacientes nunca é capaz de andar, mas, por

outro lado, o desenvolvimento mental geralmente não é afetado.<sup>9</sup>

O depósito de glicogênio no coração e nos músculos esqueléticos resulta em cardiomiopatia progressiva, fraqueza muscular generalizada e hipotonia, implicando às crianças a aparência de “bebê de pano”.<sup>2,3,7</sup>

Os movimentos espontâneos declinam à medida que a deterioração muscular avança nos estágios iniciais, e o enfraquecimento do diafragma e dos outros músculos respiratórios, ajudado pelas secreções prejudica a função respiratória. A dificuldade em sugar, deglutir ou se alimentar e o baixo ganho de peso podem se manifestar bem cedo.

Já o desenvolvimento motor geralmente é atrasado por completo, ou se os marcos no desenvolvimento motor chegarem a ser alcançados, são subsequentemente perdidos.

Existem duas formas da doença: a forma infantil fatal, que acomete crianças até 1 ano de idade, e a forma tardia, que acomete crianças mais velhas e adultos. Na forma infantil fatal, o óbito ocorre até a idade de um ano devido à insuficiência cardiorrespiratória.<sup>1,7,10</sup> As crianças afetadas têm uma musculatura flácida e debilitam-se progressivamente, experimentando dificuldades em deglutir e respirar.

Na forma tardia da Doença de Pompe pode ter uma atividade residual de GAA menor que 40% dos níveis normais, quando avaliada em fibroblastos de pele. A doença é geralmente caracterizada por fraqueza dos músculos proximais de progressão lenta e insuficiência respiratória. Esta forma pode surgir a qualquer momento, desde a infância até a vida adulta.<sup>1,10</sup> Distingue-se da forma infantil pela ausência de envolvimento cardíaco grave. Embora a expectativa de vida possa variar o óbito em geral ocorre por insuficiência respiratória.<sup>10</sup>

Manifestações Clínicas da Forma de Início Precoce (Infantil Fatal): Enfraquecimento muscular progressivo; Hipotonia profunda; Macroglossia (e em alguns casos protusão da língua); Cardiomegalia (máxima com espessamento ventricular esquerdo); Insuficiência Respiratória; Incapacidade de alcançar os marcos importantes do desenvolvimento motor; Hepatomegalia (moderada); Dificuldades para engolir, fazer sucção e/ou se alimentar; Frouxidão dos músculos faciais e Arreflexia.<sup>1,4,10</sup>

Embora o diagnóstico constitua um desafio, há vários métodos para auxiliar no afunilamento da pesquisa diagnóstica a partir de observações das manifestações clínicas. Os procedimentos para diagnóstico, como

Noronha RDB de.

Pompe disease: update and search the...

eletromiografia, raios X de tórax ou eletrocardiografia, podem ademais auxiliar a revelar as manifestações funcionais. Testes mais específicos, como as avaliações de níveis da atividade enzimática, podem auxiliar no estabelecimento de um diagnóstico específico definitivo da doença. Um diagnóstico conclusivo geralmente exige a demonstração de redução ou ausência de atividade da enzima alfa-glicosidade ácida (GAA)

lisossômica. Um teste para verificação da atividade enzimática pode ser realizado em cultura de fibroblastos da pele, de tecido muscular ou de células mononucleares do sangue periférico (PBMC), obtido a partir de uma amostra de sangue.<sup>1,4,5,6</sup>

Na figura 1 há um breve esquema de possíveis sinais e sintomas da forma infantil da Doença de Pompe:

Sistema de Órgãos	Sinais/Sintomas
Musculo-Esquelético	Fraqueza muscular progressiva; Hipotonia profunda; Flacidez; Falta de firmeza no pescoço; Insuficiência para alcançar os marcos do desenvolvimento motor; Macroglossia; Arreflexia.
Pulmões	Fraqueza respiratória progressiva; insuficiência respiratória; Infecções respiratórias freqüentes; Morte devido à insuficiência cardiorrespiratória.
Coração	Cardiomegalia; Hipertrofia do ventrículo esquerdo.
Visceral/Gastrointestinal	Dificuldade de engolir, sugar/mamar e/ou alimentar-se; Falhas no desenvolvimento; Hepatomegalia.

Figura 1. Possíveis sinais e sintomas da forma infantil da Doença de Pompe. Fonte: Genzyme do Brasil, 2009.

Mediante ao exposto temos como objetivos: Subsidiar informações relevantes acerca do cuidado de enfermagem ao cliente portador da Doença de Pompe na forma infantil; Identificar os possíveis diagnósticos e intervenções de enfermagem para esta doença; Analisar o papel da enfermagem frente aos cuidados prestados ao cliente portador da Doença de Pompe na forma infantil.

## METODOLOGIA

Trata-se de uma pesquisa bibliográfica de caráter descritivo-exploratório com abordagem qualitativa, através da identificação de possíveis diagnósticos e intervenções de enfermagem ao cliente portador da Doença de Pompe na forma infantil, a partir da literatura existente.

A pesquisa bibliográfica é desenvolvida com base num material já elaborado, constituído principalmente de livros e artigos científicos. Há pesquisas desenvolvidas exclusivamente a partir de fontes bibliográficas. Boa parte dos estudos exploratórios pode ser definida como pesquisas bibliográficas. A principal vantagem da pesquisa bibliográfica reside no fato de permitir ao investigador a cobertura de uma gama de fenômenos muito mais ampla do que aquela que poderia pesquisar diretamente.<sup>11</sup>

A coleta de dados foi feita através dos dados obtidos a partir da consulta a livros na biblioteca do Instituto Fernandes Figueira - IFF/FIOCRUZ e nas bibliotecas da Escola de Enfermagem Anna Nery - EEAN/UFRJ e Escola de Enfermagem Alfredo Pinto - EEAP/UNIRIO e pesquisas online. A maioria do levantamento

bibliográfico sobre a Doença de Pompe foi encontrada *on line* em sites sobre as DDLs, Doenças Genéticas e sites sobre crianças portadoras de doenças genéticas.

Nas bases de dados LILACS, SCIELO E BDEF, no período de janeiro de 2009 a dezembro de 2009 e usando os descritores: cuidados de enfermagem; diagnósticos de enfermagem; enfermagem pediátrica; genética, não foi encontrado nenhum artigo relacionado sobre crianças portadoras da Doença de Pompe, seu tratamento e os cuidados de enfermagem necessários.

A partir do exposto na literatura existente, os dados foram analisados procurando destacar os possíveis diagnósticos e intervenções de enfermagem com base nos referenciais teóricos de CARPENITO<sup>12</sup>, NANDA<sup>13</sup>, SPARK; TAYLOR; DYER<sup>14</sup> e WALEY & WONG.<sup>15</sup>

## RESULTADOS

A partir do teórico levantado sobre a doença, sua fisiopatologia, a identificação do diagnóstico, a manifestação clínica da doença, seus sinais e sintomas na criança, identificamos 11 possíveis diagnósticos e diversas intervenções de enfermagem que poderiam ser aplicados a uma criança portadora da Doença de Pompe na forma infantil.

• **Diagnóstico 1 (D1) — Amamentação ineficaz relacionado à incapacidade da lactente em deglutir secundário à patologia de base.**

♦ **Intervenções:**

- ♣ Avaliar os conhecimentos da mãe e orientá-la;

- ♣ Ensinar técnicas que estimulem o reflexo da descida do leite: banho morno, massagem nas mamas, relaxamento, segurar a criança bem perto do peito e oferecer o peito;

- ♣ Examinar a posição da língua da criança (deve ficar abaixada);

- ♣ Planejar o tratamento e as intervenções;

- ♣ Encaminhar a um fonoaudiólogo para assegurar a progressão da hipotonia e melhorar os reflexos de deglutição.

- **D2 — Atraso no crescimento e no desenvolvimento relacionado à capacidade física comprometida e à dependência devido à hipotonia muscular generalizada secundária a patologia de base.**

♦ **Intervenções:**

- ♣ Ensinar aos pais as etapas de desenvolvimento relativas à idade;

- ♣ Investigar cuidadosamente o nível de desenvolvimento da criança em todas as áreas de funcionamento;

- ♣ Proporcionar estimulação usando brinquedos próprios para idade;

- ♣ Observar o binômio mãe-filho, especialmente no momento da alimentação;

- ♣ Encaminhamento a fisioterapia motora para assegurar a progressão da hipotonia e melhorar o reflexo postural.

- **D3 — Comprometimento infantil desorganizado relacionado à hipotonia muscular generalizada secundária a patologia de base.**

♦ **Intervenções:**

- ♣ Explicar aos pais que suas ações podem ajudar a modificar alguns comportamentos da criança. Entretanto, deixar claro que a maturação da mesma não está completamente sob seu controle;

- ♣ Demonstrar as formas apropriadas de interagir com a criança;

- ♣ Elogiar os pais quando demonstrarem que estão interagindo com a criança da maneira mais apropriada;

- ♣ Propiciar aos pais informações sobre as fontes de apoio e serviços especiais, para ajudá-los a lidar com as necessidades da lactente a longo prazo;

- ♣ Encaminhamento a fisioterapia motora para assegurar a progressão da hipotonia e melhorar o reflexo postural.

- **D4 — Comunicação verbal prejudicada relacionada à dificuldade de fonação secundária a hipotonia muscular generalizada.**

♦ **Intervenções:**

- ♣ Observar atentamente a criança para se antecipar às suas necessidades;

- ♣ Reduzir estímulos ambientais e manter um ambiente calmo e não ameaçador;

- ♣ Encaminhamento a um fonoaudiólogo para assegurar a progressão da hipotonia e melhorar os estímulos verbais/comunicação verbal.

- **D5 — Deglutição prejudicada relacionado à falta do reflexo de deglutição secundário a patologia de base.**

♦ **Intervenções:**

- ♣ Elevar a cabeceira da cama a 90° graus durante as refeições e mantenha-a nesta posição por 30 minutos após as refeições;

- ♣ Posicionar a criança em decúbito lateral, o máximo possível para reduzir os riscos de aspiração;

- ♣ Observar e notificar episódios de cianose, dispnéia ou asfixia;

- ♣ Solicitar o parecer de uma nutricionista para modificar a dieta da criança;

- ♣ Monitorar a ingestão, o débito e o peso diariamente.

- ♣ Encaminhamento a um fonoaudiólogo para assegurar a progressão da hipotonia e melhorar os reflexos de deglutição.

- **D6 — Risco para aspiração relacionada à falta do reflexo de deglutição secundária a patologia de base.**

♦ **Intervenções: (Em caso de internação hospitalar:)**

- ♣ Avaliar a função respiratória pelo menos a cada 4/6 horas;

- ♣ Monitorar e registrar os sinais vitais para detectar sinais de aspiração ou redução da troca gasosa;

- ♣ Avaliar os reflexos de tosse e engasgo. A depressão destes reflexos pode provocar aspiração;

- ♣ Auscultar os ruídos peristálticos a cada alimentação e notifique se houver alterações (o retardo do esvaziamento gástrico e a elevação da pressão intragástrica podem facilitar a regurgitação do conteúdo gástrico);

- ♣ Avaliar a necessidade de usar um fármaco antiemético para diminuir as náuseas e vômitos. Administrar e monitorar sua eficácia;

- ♣ Elevar a cabeceira da cama a 90° graus durante as refeições e mantenha-a nesta posição por 30 minutos após as refeições;

Noronha RDB de.

Pompe disease: update and search the...

♣ Posicionar a criança em decúbito lateral, o máximo possível para reduzir os riscos de aspiração;

♣ Encaminhar a um fonoaudiólogo para assegurar a progressão da hipotonia e melhorar os reflexos de deglutição.

● **D7 — Nutrição alterada: ingestão menor do que as necessidades corporais relacionada à falta do reflexo de deglutição secundário a patologia de base.**

◆ **Intervenções:**

♣ Solicitar o parecer de uma nutricionista para modificar a dieta da criança para avaliar a ingestão nutricional e determinar quais suplementos serão necessários;

♣ Monitorar a ingestão, o débito e o peso diariamente.

● **D8 — Crescimento e desenvolvimento alterado relacionado à hipotonia muscular generalizada secundária a patologia de base.**

◆ **Intervenções:**

♣ Seguir o protocolo médico para assegurar condições ideais de saúde à criança e garantir sua segurança;

♣ Ajudar aos pais a identificarem suas potencialidades, bem como as potencialidades e necessidades desta criança;

♣ Envolver os pais no planejamento e no tratamento;

♣ Orientar os pais quanto às tarefas sociais, recreativas e do desenvolvimento do seu filho;

♣ Ensinar aos pais as técnicas que estimulam o progresso da criança;

♣ Explicar a importância de programar um tempo para a recreação da criança;

♣ Ensinar os pais formas de integrar a criança nas atividades familiares e sociais normais.

● **D9 — Padrão respiratório ineficaz relacionado ao esforço respiratório da lactente secundário à hipotonia muscular generalizada.**

◆ **Intervenções:**

♣ Solicitar e encaminhar para a fisioterapia respiratória;

♣ Avaliar o estado respiratório do lactente a cada 4 horas, para detectar sinais de disfunção respiratória;

♣ Manter cabeceira elevada para facilitar a respiração, expansão torácica e ventilação dos campos pulmonares basais;

♣ Proporcionar períodos de repouso entre as medidas implementadas para melhorar a respiração;

♣ Administrar oxigênio de acordo com a prescrição;

♣ Mudar a posição do paciente a intervalos frequentes.

● **D10 — Mobilidade Física prejudicada relacionada à hipotonia muscular generalizada secundária a patologia de base.**

◆ **Intervenções:**

♣ Realizar mudança de decúbito e movimentos passivos na criança a cada duas horas;

♣ Monitore e registre diariamente qualquer sinal de complicações da imobilidade (contraturas, estase venosa, trombose, pneumonia, infecção do trato urinário);

♣ Solicitar e encaminhar para a Fisioterapia motora para desenvolver um plano de recuperação da mobilidade;

♣ Estimular a participação nas sessões de Fisioterapia.

● **D11 — Risco para integridade da pele prejudicada relacionada com a redução da mobilidade secundária a patologia de base.**

◆ **Intervenções:**

♣ Realizar mudança de decúbito e movimentos passivos na criança a cada duas horas;

♣ Implementar um programa de massagens e mobilização para atenuar a pressão e evitar úlceras por pressão;

♣ Usar dispositivos preventivos de proteção da pele, de acordo com a necessidade, tais como colchões de espuma, colchões com alternância de pressão, pele de ovelha, almofadas ou travesseiros, para evitar desconforto e lesão da pele;

♣ Implementar uma rotina diária de inspeção e cuidados com a pele.

## CONCLUSÕES

A importância deste relato não se atém apenas à raridade da doença, mas também para lembrá-la no diagnóstico diferencial dessa doença nos primeiros meses de vida. É imperioso o diagnóstico definitivo da doença de Pompe, para a correta orientação da família quanto ao risco de novos casos e ao início imediato do tratamento.

É necessário a atuação de uma equipe inter e multidisciplinar/multiprofissional, com médicos, enfermeiros, técnicos de enfermagem, fisioterapeutas — motora e respiratória —, fonoaudiólogos, assistentes sociais e psicólogos para atender a criança e a toda sua família. Dar suporte e apoio a criança portadora da doença e aos seus

Noronha RDB de.

Pompe disease: update and search the...

familiares também, pois se deparam com uma realidade pouco conhecida e discutida. É uma doença genética rara, de péssimo prognóstico (pois a criança morre em torno de 4-5 meses após a descoberta da doença), que necessita da intervenção de toda a equipe de saúde.

Conclui-se que o processo de enfermagem, através dos diagnósticos e intervenções de enfermagem, pode ajudar a visualizar os problemas fisiológicos e psicológicos que a enfermeira pode legalmente diagnosticar e tratar com independência os seus clientes e que este processo, facilita a assistência prestada com o objetivo de atender às necessidades ímpares de cada um.

Com a aplicação do diagnóstico de enfermagem possibilita a elaboração de um plano cuidados específicos e individualizados, refletindo numa assistência que garante a manutenção e a promoção da saúde da clientela.

A enfermagem, cada vez mais atuante na genética clínica, através dos diagnósticos e intervenções de enfermagem aplicada aos cuidados aos afetados por síndromes genéticas raras, vem qualificando a assistência prestada, com propostas de qualidade de vida aos clientes aos portadores de doenças genéticas raras.

A humanização é caracterizada por prestação de assistência ao paciente considerando-o como um ser biopsicossocioespiritual e referindo-se também a tudo o que está ligado ao processo saúde-doença: família, equipe multiprofissional e ambiente.<sup>16</sup>

## REFERÊNCIAS

1. Genzyme do Brasil [homepage na Internet]. Brazil: Doença de Pompe [atualizada em 2010 Jan; acesso em 2010 Mar 19]. Disponível em: [http://www.genzyme.com.br/thera/pompe/r\\_p\\_tp\\_thera-pompe.asp](http://www.genzyme.com.br/thera/pompe/r_p_tp_thera-pompe.asp).
2. Hirschhorn R, Reuser A. Glycogen storage disease type II: Acid alpha-glucosidase (acid maltase) deficiency. In: Scriver CR 8A, Sly WS, Valle D (eds). The metabolic and molecular bases of inherited disease, 8th Ed. New York, New York: McGraw-Hill[periódico na internet]. 2001 Jun[acesso em 2010 Fev 17]; 3389-420. Disponível em: [http://www.genzyme.com.br/thera/pompe/r\\_p\\_tp\\_thera-pompe.asp](http://www.genzyme.com.br/thera/pompe/r_p_tp_thera-pompe.asp).
3. Kishnani PS, Howeli RR. Pompe disease in infants and children. J Pediatr [periódico na internet]. 2004 Jan[acesso em 2010 Fev 17]; 144(5):35-43. Disponível em: [http://www.genzyme.com.br/thera/pompe/r\\_p\\_tp\\_thera-pompe.asp](http://www.genzyme.com.br/thera/pompe/r_p_tp_thera-pompe.asp).
4. Van den hout HM, Hop W, Van diggelen OP, et al. The natural course of infantile Pompe's disease: 20 original cases compared with 133 cases from the literature. Pediatrics [periódico na internet]. 2003 Fev[acesso em 2010 Fev 17];112(2):332-40. Disponível em: [http://www.genzyme.com.br/thera/pompe/r\\_p\\_tp\\_thera-pompe.asp](http://www.genzyme.com.br/thera/pompe/r_p_tp_thera-pompe.asp).
5. Kleijer WJ, Van der kraan M, Kroos MA, et al. Prenatal diagnosis of glycogen storage disease type II: enzyme assay or mutation analysis? Pediatr Res [periódico na internet]. 1995 Jan[acesso em 2010 Fev 17]; 38(1): 103-6. Disponível em: [http://www.genzyme.com.br/thera/pompe/r\\_p\\_tp\\_thera-pompe.asp](http://www.genzyme.com.br/thera/pompe/r_p_tp_thera-pompe.asp).
6. Instituto de Genética e Erros Inatos do Metabolismo [homepage na Internet]. Brazil: IGEIM [atualizada em 2010 Jan; acesso em 2010 Mar 19]. Disponível em: [www.igeim.org.br](http://www.igeim.org.br).
7. Jacob JLB, Leandro RL, Junior AP. Doença de Pompe ou Glicogenose Tipo II. Arquivo Brasileiro Cardiologia [periódico na Internet]. 1999 Mai [acesso em 2010 Mar 19]; 73(5): 132-36. Disponível em: <http://publicacoes.cardiol.br/abc/1999/7305/73050004.pdf>.
8. Martiniuk F, Chen A, Mack A. Carrier frequency for glycogen storage disease type II in New York and estimates of affected individuals born with the disease. Am J Med Genet [periódico na internet]. 1998 Jan [acesso em 2010 Mar 19];79(1):69-72. Disponível em: [http://www.genzyme.com.br/thera/pompe/r\\_p\\_tp\\_thera-pompe.asp](http://www.genzyme.com.br/thera/pompe/r_p_tp_thera-pompe.asp).
9. Haley SM, Fragala MA, Skrinar AM. Pompe disease and physical disability. Dev Med Child Neurol. 2003 Set 25; 45(9):618-23.
10. Slonim AE, Bulone LR, Ritz S. Identification of two subtypes of infantile acid maltase deficiency. J Pediatr. 2000 Jan 1; 37(2):283-5.
11. GIL AC. Como Elaborar Projetos de Pesquisa. 4ª ed. São Paulo: Editora Atlas; 2002.
12. Carpenitto LJ. Diagnósticos de enfermagem: aplicação à prática clínica. 8ª ed. Porto Alegre: Artes Médicas; 2002.
13. Nanda internacional. Diagnósticos de enfermagem da NANDA - Definições e classificação. 2009-2011 ed. Porto Alegre: Editora Artmed; 2010.
14. Sparks SM, Taylor CM, Dyer JG. Diagnóstico em Enfermagem. São Paulo: Reichmann & Affonso; 2000.
15. Marilyn JH, Wilson W. Wong Fundamentos de Enfermagem Pediátrica. Tradução da 7ª ed. Rio de Janeiro: Elsevier; 2006.

Noronha RDB de.

Pompe disease: update and search the...

16. Menon D, Marins AP, Dyniewicz AM. Condições de conforto do paciente internado em unidade de terapia intensiva neonatal. Rev enferm UFPE on line [periódico na Internet]. 2009 Out/Dez [acesso em 2010 Mar 18];3(4):42-50. Disponível em: <http://www.ufpe.br/revistaenfermagem/index.php/revista/article/viewFile/91/91>.

Sources of funding: No  
Conflict of interest: No  
Date of first submission: 2010/03/26  
Last received: 2010/04/05  
Accepted: 2010/04/06  
Publishing: 2010/05/15

**Address for correspondence**

Roberta Dantas Breia de Noronha  
Rua Afonso Cavalcanti, 275 - Cidade Nova  
CEP: 20211-110 – Rio de Janeiro, Rio de Janeiro, Brasil