

**Parecer CoBi nº: 009/2023 – Ref.: Paciente portador de Doença de Menkes**

Parecer referente a paciente pediátrico de 3 anos e 4 meses de vida com o diagnóstico de Síndrome de Menkes, internado no Instituto da Criança e do Adolescente do Hospital das Clínicas da FMUSP, após complicações da COVID-19 em fevereiro de 2023, em que o paciente evoluiu com maior recorrência de infecções de via aérea inferior, tornando-se dependente de suporte de oxigênio em domicílio (cateter nasal) com objetivo de manter a saturação adequada e conforto respiratório. Em internação atual por pneumonia com atelectasia, paciente evoluiu sem tolerar desmame ventilatório sendo evidenciado dependência de suporte que forneça pressão positiva (cateter nasal de alto fluxo) por provável progressão da doença genética e comprometimento neuromuscular secundário. O paciente recebe dieta por gastrostomia. Apresenta status neurológico comprometido, com dependência total dos cuidados, mantém interação com meio, porém sem comunicação efetiva bem estabelecida.

A genitora, cuidadora principal, apresenta dificuldade em aceitar plano de cuidados com restrição terapêutica. Informa compreender a evolução do paciente, apresentando desejo em permanecer por mais tempo em domicílio, o que considera ser indispensável para melhora da qualidade de vida do paciente e familiares (mãe, pai e um irmão mais velho, não afetado). Dentro do plano de cuidados do paciente, por dificuldade no desmame ventilatório, considerando o paciente altamente dependente de ventilação que mantenha pressão positiva, há a proposta pela equipe do Serviço de Cuidados Paliativos de realizar traqueostomia, com grande chance de necessidade do acoplamento do paciente a um Bipap para garantir ventilação adequada, possibilitando a desospitalização mais precoce do paciente nesta e em demais internações que possam ser necessárias, além de possibilitar maior tempo em domicílio, tendo em vista que na maior parte das vezes o paciente deu entrada no serviço por descompensação respiratória, sendo este também o maior desafio na desospitalização. A genitora é concordante com a realização da traqueostomia. Contudo, há divergências entre os profissionais da equipe assistencial da unidade que o paciente está internado, pontuando a dificuldade no fornecimento do Bipap para desospitalização, e característica neurodegenerativa da Doença de Menkes.

**PARECER**

O caso do paciente pediátrico com Síndrome de Menkes, internado após complicações de COVID-19, é altamente complexo e desafia questões bioéticas cruciais. Diante das circunstâncias apresentadas, envolvendo um quadro clínico grave, dependência de suporte respiratório e a proposta de traqueostomia para a desospitalização, é necessário considerar diversos aspectos bioéticos, clínicos e de qualidade de vida.

O desejo da genitora em querer a realização da traqueostomia para viabilizar a alta hospitalar do paciente em domicílio deve ser respeitado, mas deve ser explicado de forma simples e clara os desafios que poderão ser enfrentados longe do hospital.

É crucial ponderar os potenciais benefícios em relação aos riscos associados ao procedimento e à utilização de suporte ventilatório, e a presença da rede assistencial necessária para a manutenção do paciente no domicílio (equipamentos, medicamentos e profissionais de saúde, como médicos, enfermeiros e fisioterapeutas)

As divergências entre os profissionais da equipe assistencial em relação à realização da traqueostomia para desospitalização ou a manutenção do paciente hospitalizado com cateter de alto fluxo destacam algumas questões que devem ser discutidas entre as equipes e respondidas de acordo com a realidade vivenciada atual e futuramente pelo paciente, como:

- Alocação de recursos em relação ao fornecimento do equipamento Bipap para ficar no domicílio. Quem irá fornecer o equipamento Bipap para ficar no domicílio?

- Necessidade de equipe local treinada e experiente para assistir o paciente no domicílio. Existe uma equipe da rede referenciada na região que a família mora que poderá assisti-lo no domicílio? A equipe já foi contatada para ter ciência sobre a condição do paciente?

- Existem riscos para a realização da traqueostomia. Os riscos do procedimento cirúrgico e anestésicos foram explicados para genitora? A decisão foi informada e tomada de maneira consciente, considerando todas as opções e possíveis desdobramentos?

- A família é fundamental no processo de planejamento para a alta hospitalar, ajudando na transição do paciente do ambiente hospitalar para casa, garantindo que o ambiente seja seguro e preparado para o cuidado contínuo do paciente. A família está ciente das dificuldades e desafios, devido a complexidade no atendimento do paciente, e que se o cuidado não for prestado de forma adequada poderá ocorrer agravamento do caso, sofrimento e nova internação?

O conflito entre os profissionais de saúde ressalta a importância da comunicação e do consenso na equipe assistencial. A busca por um entendimento mútuo e um consenso ético e bioético sobre as decisões de cuidados é essencial para promover o melhor interesse do paciente.

Os cuidados paliativos desempenham um papel vital na melhoria da qualidade de vida do paciente e da família. É importante discutir expectativas realistas sobre o tratamento, alívio de sintomas e cuidados, levando em consideração a natureza neurodegenerativa da Doença de Menkes, assim como a necessidade de equipamentos e de equipes de saúde treinada.

Diante desses aspectos, é essencial promover discussões abertas e transparentes, envolvendo a equipe assistencial, a família, e os profissionais da área de referência da região em que a família reside. Essas discussões devem buscar um consenso

sobre o plano de cuidados, pautando os riscos, benefícios e dificuldades que terão de ser enfrentadas, em relação ao cuidado para a promoção do bem-estar do paciente, respeitando autonomia da sua família, aliviando o sofrimento e garantindo o acesso a recursos necessários para manter uma qualidade de vida digna.

A busca das melhores opções terapêuticas em situações como a apresentada sempre envolverá dificuldades e complexidades em todas as áreas, técnicas, econômicas, sociais e emocionais. O caminho vai ser sempre construído pelos envolvidos, mas, as decisões devem ser tomadas pelo responsável do caso, o profissional da saúde e este deve ser claramente nomeado, e dialogar com os familiares e demais profissionais envolvidos. A não identificação clara deste profissional tende a acrescentar mais dificuldades às já existentes e, ainda mais grave, pode imputar responsabilidades a quem venha a tomar alguma decisão sem prévio acordo com o profissional responsável.

Esse é o nosso parecer.

Dra. Juliana Bertoldi Franco  
Relatora  
Comitê de Bioética do HCFMUSP

Dra. Pilar Lecussan Gutierrez  
Revisora  
Comitê de Bioética do HCFMUSP