EVOLUÇÃO CLÍNICA E NUTRICIONAL DE UMA PACIENTE COM A SÍNDROME DE HALLERVORDEN SPATZ: RELATO DE CASO CLÍNICO

CLINICAL AND NUTRITIONAL EVOLUTION OF A PATIENT WITH HALLERVORDEN SPATZ SYNDROME: CLINICAL CASE REPORT

Bárbara Leandro Loureiro[1], Renata Costa Fortes[2]

Como citar:
Loureiro BL, Fortes RC. Evolução clínica e nutricional de uma paciente com a síndrome de hallervorden spatz: relato de caso clínico. Rev. Cient. Sena Aires. 2018; 7(2): 133-40.

RESUMO
Relatou-se o caso de um paciente com a Síndrome de Hallervorden Spatz, acolhida no programa domiciliar do Hospital Regional da Asa Norte (HRAN), Brasília, DF e discutir a terapia nutricional instituída para melhoria de qualidade de vida da mesma. Trata-se de um estudo de caso clínico compreendido entre o período de 01/09/2017 a 30/10/2017 onde se averiguou toda a evolução clínica e nutricional do paciente durante o período de internação. Após a introdução adequada de uma conduta dietoterápica para a situação da paciente, ocorreram mudanças em seu diagnóstico nutricional, levando-a a sair do nível de desnutrição com consequente ganho ponderal, além de aliviar a constipação intestinal crônica e promover a cicatrização da lesão por pressão. A partir de uma elaboração dietoterápica, pode-se notar que a terapia nutricional instituída demonstrou benefícios para a qualidade de vida da paciente com a Síndrome de Hallervorden Spatz.
Descritores: Síndrome de hallervorden-spatz; Demência; Atenção domiciliar.

ABSTRACT
We reported the case of a patient with Hallervorden Spatz Syndrome, hosted in the home program of the Regional Hospital of Asa Norte (HRAN), Brasília, DF and discuss the nutritional therapy instituted to improve the quality of life of the same. This is a clinical case study between 01/09/2017 to 10/30/2017 where all the clinical and nutritional evolution of the patient during the period of hospitalization was investigated. Pode-se perceber que a conduta dietoterápica estipulada para a paciente veio a resultar positivamente na qualidade da vida da mesma. Resultados: Após a introdução adequada de uma conduta dietoterápica para a situação da paciente, ocorreram mudanças em seu diagnostico nutricional levando-a a sair do nível de desnutrição auxiliando com um ganho ponderal, diminuindo sua constipação crônica e eliminando suas úlceras por pressão. From a dietary formulation, it can be noted that the nutritional therapy instituted demonstrated benefits for the quality of life of the patient with Hallervorden Spatz Syndrome.
Descriptors: Hallervorden-spatz syndrome; Dementia; Home care.

RELATO DE CASO

REVISA

[1]Acadêmica de Nutrição. Universidade Paulista. Brasília, DF, Brasil.

[2] Nutricionista. Mestre em Nutrição Humana. Universidade Paulista. Brasília, DF, Brasil. Fortes.rc@gmail.com

Recebido: 17/05/2018
Aprovado: 1/07/2018

INTRODUÇÃO

A Síndrome de Hallervorden Spatz é uma doença neurodegenerativa considerada rara e progressiva que foi descoberta e descrita em 1922[1]. É caracterizada por uma mutação genética do gene localizado no cromossomo 20p13[1-3]. Isto ocorre devido a uma falha do mineral ferro, onde se acumula nos globos pálidos e substância negra e acomete com a perda neuronal[4-7], mas não se sabe se o excesso de ferro nessas áreas vem a ser a causa do surgimento da doença[1]. Pode vir a ser hereditária ou acometer o indivíduo de forma esporádica.[1-2]

No início da Síndrome ocorre as manifestações clinicas, cursando com uma demência progressiva, em seguida aparecem os sinais corcospinal (como, por exemplo, a dificuldade de executar movimentos voluntários, com contraturas das pernas e braços) e, no final, se desencadeiam sinais extrapiramidais (rigidez, distonia, disartria, deterioração intelectual progressiva, entre outros). Outros órgãos ou sistemas não estão envolvidos no processo da doença.[2-3] A Síndrome ainda não tem tratamento para cura, apenas cuidados paliativos com o intuito de aliviar os sintomas e melhorar a qualidade de vida do indivíduo.[3]

A Síndrome pode ser dividida em dois subtipos: o primeiro é uma aparição precoce, logo no início da vida, chamado de forma clássica e, o segundo pode vir a acometer de forma tardia, chamada de atípica[2]. Normalmente, a Síndrome surge entre 10 e 12 anos de vida[1], mas casos em que a Síndrome aparece no primeiro ano de vida já foram descritas[3]. Por ser uma doença progressiva, os indivíduos afetados morrem entre a segunda ou terceira década de vida, porém existem relatos de sobrevida com mais de 30 anos.[1]

O objetivo do presente estudo é relatar a evolução clínica e nutricional de uma paciente diagnosticada com a Síndrome de Hallervorden Spatz, internada no domicílio, sob os cuidados da equipe de Atenção Domiciliar da Gerência de Serviços da Atenção Domiciliar da Região Centro-Norte da Secretaria de Estado de Saúde do Distrito Federal.

MÉTODO

Trata-se de um estudo de caso clínico de uma paciente, 42 anos de idade, em cuidados paliativos domiciliares devido à Síndrome de Hallervorden Spatz. É assistida pela equipe de Atenção Domiciliar da Gerência de Serviços da Atenção Domiciliar (GSAD) da Região Centro-Norte da Secretaria de Estado de Saúde do Distrito Federal (SES-DF) desde 22/05/2013. Logo, recebe assistência de uma equipe multiprofissional composta por nutricionista, fisioterapeuta, assistente social, enfermeira, odontóloga, terapeuta ocupacional, médica e técnica de enfermagem.

As informações da paciente foram coletadas no prontuário eletrônico InterSystems TrakCare® da SES-DF, considerando-se a evolução clínica e nutricional da paciente entre os anos de 2014 e 2017. As seguintes variáveis foram coletadas: peso estimado, estatura estimada, índice de massa corporal (IMC), plano dietoterápico, sinais vitais (pressão arterial, pulso, frequencia cardiaca, concentração de o2 e saturação de o2), uso de medicações e exames laboratoriais (amilase, cálcio, cloreto, creatina, ferro, glicose, triglicerídeos, proteínas totais, albumina, globulina, sódio, TGO, TGP e ureia).

A cuidadora, responsável legal da paciente, assinou voluntariamente o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE) para pessoas juridicamente incapazes, após esclarecimentos sobre os objetivos do estudo e procedimentos utilizados. Foram garantidos o sigilo e o anonimato da

paciente, de acordo com a Resolução número 466 de 2012 do Conselho Nacional de Saúde do Ministério da Saúde.

RESULTADOS

Paciente do sexo feminino, 42 anos de idade, admitida 22/05/2013 no Programa de Internação Domiciliar vinculado à Gerência de Serviços de Atenção Domiciliar (GSAD) da Região Centro-Norte da SES-DF, diagnosticada com Síndrome de Hallervorden Spatz iniciada no começo da fase escolar, em que apresentou dificuldade na aprendizagem, com evolução rápida de desorientação.

Até os seis anos de idade a paciente evoluiu normalmente, porém, apresentou dificuldades quando a cuidadora tentou alfabetizá-la, já que a mesma não conseguia se adaptar em sala de aula, necessitando de um maior tempo para aprender a ler e a escrever, sendo descoberta a demência aos 6 (seis) anos de idade. Aos 32 anos de idade evoluiu com episódios febris, paralisias temporárias e agravo da demência, o que confirmou o diagnóstico da Síndrome de Hallervorden Spatz.

A paciente sofreu asfixia intraparto e paralisia cerebral, pois passou da hora de nascer. Hoje, encontra-se acamada, completamente dependente de terceiros para suas atividades básicas e instrumentais de vida diárias. Encontra-se atualmente atrofiada e sem resposta aos estímulos (Figuras 1 e 2).

Figura 1- Atrofia dos membros superiores de paciente de 42 anos de idade diagnosticada com Síndrome de Hallervorden Spatz assistida pela equipe de Gerência de Serviços de Atenção Domiciliar da Região Centro-Norte. Brasília, 2017.

Figura 2- Atrofia dos membros inferiores de paciente de 42 anos de idade diagnosticada com Síndrome de Hallervorden Spatz assistida pela equipe de Gerência de Serviços de Atenção Domiciliar da Região Centro-Norte de Brasília-DF. Brasília, 2017.

Segue em acompanhamento pela equipe de Atenção Domiciliar há seis anos. As informações dadas a seguir cursam da seguinte forma: estado da paciente no começo, meio e final dos anos de 2013, 2014 e 2017, respectivamente. Levando-se em consideração que a avaliação antropométrica, neste caso, se torna frágil pela condição em que a paciente se encontra (acamada, paralítica e atrofiada), estimativas de peso e estatura foram realizadas, bem como as análises pelo aspecto visual.

A primeira visita feita a paciente, pela equipe de nutrição, ocorreu no dia 27/05/2013, constatou-se que a mesma se encontrava corada, hidratada, eupneica, eucardica, afebril, com abdômen flácido, escavado e com espasticidade, péssimas condições dentárias e de higiene bucal, seguindo sempre estes parâmetros em todas as avaliações durante esses primeiros meses de internação domiciliar. Nesta época, a paciente não acometia edemas e rubores na face.

Durante as primeiras visitas domiciliares, a paciente se encontrava em situação de desnutrição grave, porém em seu prontuário não foram descritas quais os parâmetros utilizados para a conclusão. A paciente se alimentava exclusivamente por via oral e, em consequência, apresentava complicações constantes como broncoaspiração e pneumonia de repetição. Também cursou com lesão por pressão (LPP) Grau 4 na região sacral, além de função intestinal alterada (constipação crônica) que perdurava por até cinco dias.

As medicações usadas pela paciente eram Zolpidem no intuito de induzir a paciente a dormir e Benzodiazepínico utilizado como sedativo, hipnótico, relaxante muscular, amnésia anterógrada e atividade anticonvulsivante.

Em relação aos sinais vitais, a paciente cursou com uma pressão arterial de 92/70mmHg; pulso: 37,2; frequência cardíaca: 92; Concentração de O_2 (%): 98; Saturação de O_2 (%): 99.

No prontuário eletrônico InterSystems TrakCare® foram observados que exames laboratoriais realizados em 2013 (antes da primeira internação) e 2014 revelaram valores alterados (Quadro 1).

Quadro 1- Evolução (2013 a 2014) dos exames laboratoriais de paciente, 42 anos de idade, diagnosticada com Síndrome de Hallervorden Spatz assistida pela equipe de Gerência de Serviços de Atenção Domiciliar da Região Centro-Norte de Brasília-DF. Brasília, 2017.

Exames laboratoriais	24/10/14	12/3/14	08/3/13	06/3/13	25/2/13	16/2/13
Amilase (UI/L)			209			
Cálcio (mg/dL)				8.2		
Cloreto (mEq/L)					91	
Creatina (mg/dL)	0.49	0.48	1.40		0.30	0.50
Ferro (ug/dL)	41					
Glicose (mg/dL)					90	
Triglicerídeos (mg/dL)	53					
Potássio (mEq/L)						3.06
Proteínas totais (g/dL)	5.9		5	4.6	4.8	
Albumina (g/dL)			2.6	2.9	2.9	
Globulina (g/dL)	2.2	2.4	2.4	1.7	2.3	
Sódio (mEq/L)					134	
TGO (U/L)		39	37			
TGP (U/L)	35	61	34			
Ureia (mg/dL)			120	116.		

A equipe discutiu, juntamente com a cuidadora e demais familiares, sobre a necessidade de alteração da via alimentar para a gastrostomia (GTT). Indicou-se a nutrição enteral via GTT com melhora aparente e progressiva do quadro nutricional, uma vez que a paciente cursou com boa tolerância à dieta, além de melhora do trânsito intestinal (evacuações pastosas em dias alternados) e da LPP.

A dieta prescrita foi a enteral via GTT com 1454 kcal/dia, 38 kcal/kg/dia, 2,0 g de proteína/kg/dia, associada à 30g de fibras/dia alimentares com efeito simbiótico (Lactofos). Para auxiliar na melhora da LPP a dieta foi mantida hiperprotéica e hipercalórica com utilização de suplemento imunomodulador específico para cicatrização, o que resultou em recuperação da LPP (do grau 4 para o grau 1 até completa cicatrização) e ganho ponderal até evoluir para o estado nutricional adequado. A partir disto a equipe passou a considerar uma nova conduta para manutenção de peso da paciente.

Durante o período de 2013 não foi encontrado registro de avaliação nutricional no prontuário da paciente. Já em 12/01/2014, a paciente foi avaliada como sem risco nutricional segundo os protocolos de Triagem de Risco Nutricional (NRS-2002) e Avaliação Subjetiva Global (ASG) e como baixo risco nutricional de acordo com Malnutrition Universal Screening Tool (MUST), assim como no ano de 2017 (Quadro 2).

Segundo a ectoscopia, a paciente apresentava preservação de massa magra e de tecido adiposo, ausência de edema, ascite e/ou lesões por pressão. O diagnóstico nutricional foi de eutrofia de acordo com a classificação do IMC (OMS, 1995, 1997). Nessa avaliação, as informações foram passadas pela mãe da paciente (Quadro 2).

Quadro 2- Triagem e avaliação nutricional de paciente, 42 anos de idade, diagnosticada com Síndrome de Hallervorden Spatz assistida pela equipe de Gerência de Serviços de Atenção Domiciliar da Região Centro-Norte de Brasília-DF. Brasília, 2017.

Instrumento	12/01/2014	Classificação	28/06/2017	Classificação
NRS-2002	2	Sem risco nutricional	2	Sem risco nutricional
MUST	0	Baixo risco	0	Baixo risco
ASG	A	Bem nutrido	A	Bem nutrido
IMC	22	Eutrofia	28	Sobrepeso*

Nota: NRS: Nutrition Risk Screening; MUST: Malnutrition Universal Screening Tool'; ASG: Avaliação Global Subjetiva; IMC: Indice de Massa Corporal e *Terapia hormonal.

Os exames laboratoriais e sinais vitais não foram coletados no período descrito acima. Os medicamentos usados pela paciente eram Baclonafen, Simetinoma e Rivotril.

A dieta estipulada para a paciente, nesse período, teve sua via alterada para enteral, via sonda nasoenteral, polimérica, nutricionalmente completa, normocalórica e normoproteica, com 65% de fibra solúvel prebiótica, 35% de fibra insolúvel, isenta de sacarose, lactose e glúten, fracionada cinco vezes ao dia, 250mL. Necessidades energéticas: 1250 kcal/dia (25 kcal/kg); Necessidades proteicas: 50g (1,0 g/kg) e necessidade hídrica: 1250 mL (1 mL/kcal). Paciente com boa tolerância à fórmula enteral, sem alterações gastrintestinais, com ganho ponderal evidente de acordo com a percepção da cuidadora.

No novo exame de ectoscopia feito no dia 28/06/2017 foram observadas a preservação de massa magra e de tecido adiposo, sem lesões por pressão, sem sinais visíveis de desnutrição e/ou carências nutricionais e

rubor com edema na face e predomínio do lado direito, sendo indicativo de efeitos acometidos pela sua medicação hormonal.

Para a triagem de risco nutricional foram usados os protocolos NRS 2002, Kondrup et al, 2003, ASG - A Detsky et al, 1987, MUST e British Association 2015 mostrando que a paciente não apresentava risco nutricional (Quadro 2). Porém, na nova avaliação antropométrica, a paciente foi classificada como sobrepeso segundo o IMC (OMS, 1995, 1997), a partir disso a avaliação antropométrica da paciente não teve alteração até a última visita do ano (Quadro 3).

A dieta estipulada para a paciente neste período foi a enteral via sonda nasoenteral polimérica, nutricionalmente completa, normocalórica e normoproteica, com 65% de fibra solúvel prebiótica, 35% de fibra insolúvel, isenta de sacarose, lactose e glúten, fracionada cinco vezes ao dia, 250mL. Necessidades energéticas: 1250 kcal/dia (24 kcal/kg PI); necessidades proteicas: 62g (1,2 g/kg PI) e necessidade hídrica: 1250 mL (1 mL/kcal). Sendo mantida desta forma até a última visita do ano. Paciente com boa tolerância à fórmula enteral, sem alterações gastrintestinais.

Em relação à dietoterapia houve uma melhora aparente do estado nutricional, evidenciado pela ausência de desnutrição e/ou sinais visíveis de risco nutricional, ausência de LPP, dentre outros aspectos. Para a disfunção intestinal foram estipulados o uso de simbióticos que cursaram com a melhora destas alterações, que era uma das principais alterações fora o diagnóstico de desnutrição. A paciente chegou a acometer sobrepeso pelas suas condições de acamada e por ingerir medicamentos de uso hormonais que tiveram que ser introduzidos diariamente em sua rotina, o que levou o surgimento do rubor na região da face (Figura 3).

Figura 3: Rubor na face de paciente de 42 anos de idade diagnosticada com Síndrome de Hallervorden Spatz assistida pela equipe de Gerência de Serviços de Atenção Domiciliar da Região Centro-Norte de Brasília-DF. 2017.

A terapia nutricional que foi estipulada para a paciente foi de suma importância para a sua recuperação e trouxe benefícios para a sua qualidade de vida. Mas, além da terapia nutricional, uma equipe multiprofissional foi instituída para que ocorresse isto, por exemplo, a enfermagem auxiliou nas

atividades para melhora das LPP, a fisioterapeuta auxiliou na reabilitação motora, houve a colaboração da terapia ocupacional, equipe médica e odontologia, dentre outros profissionais.

DISCUSSÃO

A Síndrome de Hallervorden-Spatz é uma doença neurodegenerativa progressiva, rara e que acomete os indivíduos no final da infância ou início da adolescência, na maioria dos casos, mas pode vir a acontecer de forma tardia.[1-2] A prevalência estimada é de, cerca de, 1-3 por 1000000 indivíduos.[5] No presente caso, a paciente acometeu a Síndrome no final da infância.

Estudos apontam que a Síndrome de Hallervorden-Spatz é caracterizada por um acúmulo de ferro na substância negra, quando esta acumulação não é suprimida, ocorrerá a toxicidade celular direta ou o dano dos radicais livres, o que leva a degeneração do cérebro, causando a Síndrome, não existem exames da paciente para a comparação.[1,5]

As manifestações clínicas ocorrem, geralmente, na sua primeira década de vida, sendo que pode variar de organismo para organismo, mas em todos os estudos relatados pelo menos dois sintomas são apresentados, destacando-se a demência, a distonia, a disfagia, as convulsões, os distúrbios na fala e a insuficiência visual.[1] A paciente, neste estudo, apresentou demência, disfagia, distonia e distúrbios na fala.

A rigidez das extremidades, a lentidão do movimento, a distonia, a coreoestesia e o tremor estão comumente presentes na Síndrome de Hallervorden Spatz.[1] Essas desordens motoras e dificuldades de locomoção também acometeram a paciente em questão, visto que não possuía nenhum dos movimentos e se encontrava acamada.

Por ser uma doença progressiva, os indivíduos afetados morrem entre a segunda ou terceira década de vida, porém a casos relatados de pessoas com mais de 30 anos que ainda estão vivas[1], como é o caso da paciente de 42 anos citada no relato de caso, o que enfatiza a raridade do estudo.

A partir da grande importância do tema e de toda sua complexidade e escassez na literatura em relação à conduta e evolução nutricional de pacientes que são diagnosticados com a Síndrome de Hallervorden Spatz, torna-se indispensável o desenvolvimento de um protocolo de manejo nutricional. Nesse sentido, foi elaborado uma sugestão de protocolo de terapia nutricional (Quadro 3).

Após a intervenção nutricional a paciente teve o sobrepeso como novo diagnóstico, no Projeto Diretriz de Obesidade e Sobrepeso é observado que esse diagnóstico não cursa com o aumento da mortalidade em pacientes acamados.[8-9]

Quadro 3- Sugestão de Protocolo do Manejo Nutricional na Síndrome de Hallervorden-Spatz. Brasília, 2017.

Protocolo do Manejo Nutricional	
Objetivos Nutricionais	
Manutenção	
Calorias	**20 a 25 kcal/dia**
Carboidratos	**55%**
Proteínas	**1,2 g/kg/dia Ou 15%**
Lipídios	**30%**
Cuidados especiais	
Diarreia	**Constipação**

Fibras (de acordo com as DRIs*)	Aumentar oferta de solúveis e diminuir de insolúveis	Aumentar oferta de insolúveis e diminuir de solúveis
	Lesão por Pressão	
Proteína	**1,2 a 1,5 g/kg/dia**	

CONCLUSÃO

Apesar de a escassez na literatura em relação à conduta nutricional para esta Síndrome ter sido um fator limitante para a elaboração de uma conduta dietoterápica especifica, pode-se notar que a terapia nutricional instituída para a paciente demonstrou benefícios na Síndrome de Hallervorden-Spatz, o que pode ser evidenciado pela recuperação do estado nutricional, resolução da constipação crônica e auxílio na cicatrização da lesão por pressão.

Outro fator importante está relacionado à idade em que a paciente se encontra (42 anos), visto que a expectativa de vida é de 30 anos, o que nos indica que mais estudos devem ser feitos na área para que se possa elucidar as condutas nutricionais e outros aspectos relacionados a essa Síndrome no intuito de promover uma adequada e melhor qualidade de vida aos pacientes.

REFERÊNCIAS

1. Dashti M, Chitsaz A. Hallervorden-Spatz disease. Adv Biomed Res. 2017: 188 -9.
2. Farage L, Castro MAP, Macedo TAA, Assis MC, Souza LP, Freitas LO. Síndrome de Hallervorden Spatz - Achados na Ressonância Magnética: Relato de Caso. Arq Neuropsiquiatr. 2004; 62(3-A): 730-3.
3. Alami B, Tizniti S. Maladie d'Hallervorden-Spatz chez un adulte jeune. Pan Afr Med J. 2014; 19:62.
4. Pawar Y, Kalra G, Sonavane D, Shah N. A case of Hallervorden-Spatz disease presenting as catatonic schizophrenia. Indian J Psychiatry. 2013; 55(4): 386–9.
5. Gothwal S, Nayan S. Case Report: Hallervorden–Spatz Syndrome with Seizures. Basic Clin Neurosci. 2015(2); 165-6.
6. Wang S, Nan S, Bin D, Nan LS. Hallervorden - Doença de Szogren: três casos relatam e revisão da literatura. Chin. J. of Contemp Neurol.2014; 14(2): 110-6.
7. Zeidman LA, Dilip K. Pandey MD. Declining Use of the Hallervorden–Spatz Disease Eponym in the Last Two Decades. Journal of Child Neurology: 2012 27(10).
8. Coppini LZ, Waitzberg DL, Sousa CM, Cukier C, Nascimento-Dock DB, Alvarez-Leite J, et al. Terapia Nutricional para Pacientes com Obesidade Extrema. Projeto Diretrizes Associação Médica Brasileira e Conselho Federal de Medicina; 2011.
9. Godoy-Matos AF, Oliveira J. Sobrepeso e Obesidade: Diagnóstico. Projeto Diretrizes Associação Médica Brasileira e Conselho Federal de Medicina; 2004.