

## Os cuidados de enfermagem voltados para pacientes com doença de Fabry - revisão integrativa da literatura

### Nursing cares for patients with Fabry's disease - integrative literature review

DOI:10.34117/bjdv7n10-147

Recebimento dos originais: 13/09/2021

Aceitação para publicação: 13/10/2021

#### **Ana Carolina Tavares Farias Pereira**

Acadêmica de Enfermagem, pela Universidade da Amazônia – UNAMA  
Endereço: Av. Alcindo Cacela, 287, Bairro Umarizal, Belém – PA, Brasil. CEP: 66060-000  
E-mail: carolinatavares2009@gmail.com

#### **Ana Paula Barata Paiva**

Acadêmica de Enfermagem, pela Faculdade Pan Amazônica – FAPAN  
Endereço: Rua dos Mundurucus, 4010, Bairro Cremação, Belém – Pará, Brasil. CEP: 66040-036  
E-mail: anapaula694@gmail.com

#### **Ana Paula Lobato da Silva**

Acadêmica de Enfermagem, pela Universidade da Amazônia – UNAMA  
Endereço: Av. Alcindo Cacela, 287, Bairro Umarizal, Belém – PA, Brasil. CEP: 66060-000  
E-mail: anapaulalobato29@outlook.com

#### **Bárbara Lylian Tavares Gomes**

Acadêmica de Enfermagem, pela Universidade da Amazônia – UNAMA  
Endereço: Av. Alcindo Cacela, 287, Bairro Umarizal, Belém – PA, Brasil. CEP: 66060-000  
E-mail: barbarabras51@gmail.com

#### **Bruna Renata Farias dos Santos**

Enfermeira, pela Universidade do estado do Pará – UEPA  
Residente de Assistência Cardiovascular  
Endereço: Av. José Bonifácio, 1289, Bairro Guamá, Belém – PA, Brasil. CEP: 66065-362  
E-mail: santos.brf123@gmail.com

#### **Danielle Furtado da Rocha Silva**

Acadêmica de Enfermagem, pela Universidade da Amazônia – UNAMA  
Endereço: Av. Alcindo Cacela, 287, Bairro Umarizal, Belém – PA, Brasil. CEP: 66060-000  
E-mail: danielle.rocha@ymail.com

#### **Hemmily Loiane Gama Barbosa**

Enfermeira, pela Faculdade de Itaituba – FAI

Endereço: Av. Governador Fernando Guilhon, 895 – Bairro Jardim das Araras, Itaituba  
- PA, Brasil. CEP: 68180-110  
E-mail: hemmilygama.26@gmail.com

**Ingride Ribeiro de Melo**

Acadêmica de Enfermagem, pelo Centro Universitário do Estado do Pará- CESUPA  
Endereço: Av. Gov. José Malcher, 1963, Bairro Nazaré, Belém - PA, Brasil. CEP:  
66060-232  
E-mail: ingribeiro14@gmail.com

**Kamille Giovanna Gomes Henriques**

Acadêmica de Enfermagem, pela Universidade da Amazônia – UNAMA  
Endereço: Av. Alcindo Cacela, 287, Bairro Umarizal, Belém – PA, Brasil. CEP: 66060-  
000  
E-mail: kamillehenriques1998@hotmail.com

**Karina Cristina Dos Passos Meguins**

Acadêmica de Enfermagem, pela Universidade da Amazônia – UNAMA  
Endereço: Av. Alcindo Cacela, 287, Bairro Umarizal, Belém – PA, Brasil. CEP: 66060-  
000  
E-mail: meguins.14@hotmail.com

**Laura Samille Lopes Meneses**

Acadêmica de Enfermagem, pela Universidade da Amazônia – UNAMA  
Endereço: Av. Alcindo Cacela, 287, Bairro Umarizal, Belém – PA, Brasil. CEP: 66060-  
000  
E-mail: lauramenesesenf@gmail.com

**Layanne Vanessa Barbosa de Oliveira**

Acadêmica de Enfermagem, pela Universidade da Amazônia – UNAMA  
Endereço: Av. Alcindo Cacela, 287, Bairro Umarizal, Belém – PA, Brasil. CEP: 66060-  
000  
E-mail: laybarbs@gmail.com

**Marcela Beatriz Silva Santos**

Acadêmica de Enfermagem, pela Universidade da Amazônia – UNAMA  
Endereço: Av. Alcindo Cacela, 287, Bairro Umarizal, Belém – PA, Brasil. CEP: 66060-  
000  
E-mail: beatriz.marcela10@outlook.com

**Pedro Henrique Santos dos Santos**

Acadêmica de Enfermagem, pela Universidade da Amazônia – UNAMA  
Endereço: Av. Alcindo Cacela, 287, Bairro Umarizal, Belém – PA, Brasil. CEP: 66060-  
000  
E-mail: pedrohenrique\_66@outlook.com

**Rosana Moreira da Silva**

Enfermeira, pela Universidade Estadual do Pará – UEPA  
Especialista em Terapia intensiva - residência HOL/UEPA  
Mestre em Saúde da Amazônia pelo NMT / UFPA

Endereço: Av. José Bonifácio, 1289, Bairro Guamá, Belém – PA, Brasil. CEP: 66065-362  
E-mail: rosana\_enfa@hotmail.com

## RESUMO

**Objetivo:** Demonstrar os principais cuidados de enfermagem voltados para o paciente portador da doença de fabry, e destacar os diversos cuidados realizados pela equipe de enfermagem. **Metodologia:** Trata-se de um estudo com coleta de dados a partir de fontes base de dados secundárias, por meio de levantamento bibliográfico, como referencial metodológico para a realização da pesquisa. **Resultados:** Em uma sociedade altamente evoluída, onde a maioria da população possui acesso livre a uma grande variedade de fontes de informações e tecnologias, existem patologias que ainda permanecem totalmente desconhecidas para maioria das pessoas, os enfermeiros são fundamentais no tratamento da doença de Fabry. O cuidar culturalmente congruente com as necessidades de crianças e adolescentes renais crônicos pode ser descrito como uma ação intencional de cuidar estabelecida pela interação dos saberes científicos e a valorização dos saberes culturais dessa clientela. **Conclusão:** Conclui-se que, diante dos estudos, a doença de fabry (DF) além de rara, é uma doença complexa e que exige um tratamento específico. Os profissionais de enfermagem são fundamentais nos cuidados da DF pois com seu conhecimento teórico e prático realizam assistências que possibilitam uma orientação e procedimento seguros para melhora na qualidade de vida do paciente.

**Palavras-Chave:** Doença de Fabry, Cuidado de Enfermagem, Doenças Raras.

## ABSTRACT

**Objective:** To demonstrate the main nursing care provided to patients with fabry disease, and to highlight the different types of care provided by the nursing team. **Methodology:** This is a study with data collection from secondary data sources, through a bibliographic survey, as a methodological reference for the research. **Results:** In a highly evolved society, where the majority of the population has free access to a wide variety of sources of information and technologies, there are pathologies that still remain totally unknown to most people. Culturally congruent care with the needs of children and adolescents with chronic kidney disease can be described as an intentional action of care established by the interaction of scientific knowledge and the valorization of the cultural knowledge of this clientele. **Conclusion:** We conclude that, according to the studies, besides being rare, the fabry disease (FD) is a complex disease that requires a specific treatment. Nursing professionals are essential in the care of the DF because, with their theoretical and practical knowledge, they provide assistance that enables a safe orientation and procedure to improve the patient's quality of life.

**Keywords:** Fabry disease, Nursing Care, Rare Diseases.

## 1 INTRODUÇÃO

Os erros inatos de metabolismo (EIM) são compostos por um grupo de diferentes doenças genéticas raras e caracterizam-se pela presença de mutações patogênicas em genes que causam codificações nas enzimas envolvidas em alguma parte do metabolismo,

atingindo pelo menos um para cada mil nascimentos (SOUZA et al, 2010; SCRIVER et al, 2001).

Dentre os EIM, estão as doenças lisossômicas, que são representadas por cerca de 50 desordens hereditárias, causadas por deficiências de proteínas de caráter lisossomais, podendo provocar falhas de órgãos e mortes prematuras (SOUZA et al, 2010). As primeiras doenças lisossômicas reconhecidas foram a doença de Gaucher, em 1882, e a doença de Fabry, em 1898, que incluem anormalidades ósseas, organomegalia e distúrbios de sistema nervoso central e periférico (SOUZA et al, 2010).

A doença de Fabry é uma doença genética rara de herança vinculada ao cromossomo X e diferenciada pela mutação no gene de alfa-galactosidase A (ABL) causando uma deficiência da hidrolase dessa enzima (VILELA et al., 2020). A enzima ausente ou reduzida atividade conduz à incapacidade de catabolizar globotriaosilceramida (Gb3) e glicoesfingolípídeos relacionados com o resultado de um armazenamento intracelular progressivo de Gb3 em vários tecidos e órgãos e uma concentração plasmática elevada de liso-Gb3 (SEYDELMANN et al, 2015).

Conforme o fenótipo apresentado da doença, ela pode se apresentar de três maneiras: forma clássica, forma de início precoce e forma atenuada, que são diagnosticadas tardiamente. Sua incidência estimada é de 1 em 40.000 a 100.000 pessoas do sexo masculino (SARTORI et al, 2012). Os primeiros sintomas no sexo masculino e feminino incluem angioqueratoma, dor musculares, sintomas gastrointestinais como diarreia e microalbuminúricos.

Posteriormente, podem ocorrer quadros de insuficiência renal progressiva, insuficiência cardíaca e acidente vascular cerebral. A esperança de vida encurtada e morbidade dos pacientes de Fabry estão fortemente relacionadas com o grau de danificação dos órgãos (ARENDS, HOLLAK & BIEGSTRATEN, 2015).

O comprometimento da função renal é uma das maiores complicações que o paciente pode ter, e é extremamente comum que se desenvolva na maioria dos homens e num subconjunto de mulheres com a doença de Fabry, e que geralmente não são tratadas. A implicação cardíaca é outra consequência provocada frequentemente em pacientes com doença de Fabry, sendo uma das causas mais importantes para a expectativa de vida reduzida e doenças relacionadas com a morte. Também são relatadas várias manifestações cardíacas, incluindo sintomas de insuficiência cardíaca, angina de peito e arritmias, (SEYDELMANN et al, 2015).

Os profissionais de enfermagem são indispensáveis no tratamento e no cuidado com os pacientes envolvendo doenças de um modo geral em qualquer área de saúde. Nos tratamentos de pacientes diagnosticados com doença de Fabry, essa realidade não é diferente, dos quais os enfermeiros são fundamentais para que sejam alcançados resultados satisfatórios (PENNAFORT, QUEIROZ & JORGE, 2012).

## 2 OBJETIVO

Demonstrar os principais cuidados de enfermagem voltados para o paciente portador da doença de fabry, e destacar os diversos cuidados realizados pela equipe de enfermagem.

## 3 METODOLOGIA

Trata-se de um estudo com coleta de dados a partir de fontes base de dados secundárias, por meio de levantamento bibliográfico, como referencial metodológico para a realização da pesquisa, utilizou-se a seguinte pergunta-norteadora: “como se dá os cuidados da equipe de enfermagem para com o paciente com doença de fabry?”.

Como critérios de inclusão, utilizou-se artigos de idioma português e espanhol, no período de 2010 a 2020, que retratam a temática referente a cuidados de enfermagem voltados ao paciente com doença de fabry, independente da abordagem da pesquisa com enfoque nos cuidados ao paciente assistido pela equipe de enfermagem.

Os descritores utilizados para a realização da pergunta foram: “cuidados de enfermagem and doença de fabry”, sendo possível encontrar nas bases de dados LILACS e BDNF o total de 235 artigos, dentre os quais foram excluídos com base nos critérios inclusão 37 e selecionados 13 para a realização do estudo.

## 4 RESULTADOS E DISCUSSÕES

Após a amostra aprofundada dos artigos encontrados, finalizou a amostra final em 5 artigos originais, que foram lidos, organizados e sintetizados na categoria temática: Cuidados de enfermagem aos pacientes diagnosticados com doença de Fabry.

### **Cuidados de enfermagem aos pacientes diagnosticados com doença de Fabry.**

Em uma sociedade altamente evoluída, onde a maioria da população possui acesso livre a uma grande variedade de fontes de informações e tecnologias, existem patologias que ainda permanecem totalmente desconhecidas para maioria das pessoas. A doença de Fabry é um verdadeiro exemplo disso. Sendo assim, sabe-se que é fundamental que se

tenha um maior conhecimento sobre essa doença por parte da população e principalmente pelos profissionais da saúde, para que seja mais rápida uma associação dos sintomas à verdadeira causa (SOUZA, 2013).

A doença de Fabry é um erro inato do metabolismo dos glicoesfingolípídeos, em especial da globotriasilceramida, resultante da atividade ineficiente da enzima alfa-galactosidase A. O gene que codifica esta enzima está localizado no braço longo do cromossomo X (Xq 22.1), portanto gerando um padrão típico de herança recessiva ligada ao cromossomo X (RAMASWAMI, 2011).

Os enfermeiros são fundamentais no tratamento da doença de Fabry. O cuidar culturalmente congruente com as necessidades de crianças e adolescentes renais crônicos pode ser descrito como uma ação intencional de cuidar estabelecida pela interação dos saberes científicos e a valorização dos saberes culturais dessa clientela; desenvolvido por meio de ações e decisões de cuidados emergidos das necessidades dos sujeitos, desde o momento em que receberam o diagnóstico da doença até a recuperação da autonomia ante o tratamento dialítico (PENNAFORT, QUEIROZ & JORGE, 2012).

As ações e os cuidados prestados às pessoas com doença renal e suas famílias ainda são escassos, assim como os trabalhos que consideram suas vivências, ante a experiência da doença crônica. Pondera-se que o enfermeiro ignora o fato de que as crenças surgem com base nos significados elaborados pelo paciente e sua família sobre a doença crônica e que estas influenciam as decisões tomadas, as ações e os comportamentos adotados, o que resulta em constantes imposições nas formas de cuidar desvinculadas daquilo que as famílias acreditam e adotam (PENNAFORT, QUEIROZ & JORGE, 2012).

O diagnóstico é feito com base no quadro clínico, na história familiar e na procura ativa da doença em grupos de risco (“*screenings*”), como pacientes em diálise, pacientes com hipertrofia miocárdica sem causas aparentes e pacientes com acidentes vasculares encefálicos precoces (CAUDRON, *et al* 2005). Um exame físico completo (por exemplo, angioqueratoma, opacidades corneanas) e testes de percepção sensorial não invasivos simples poderiam fornecer pistas para o diagnóstico da doença de Fabry. Benefícios clínicos iniciais notificados de terapia de reposição enzimática incluem a redução da dor neuropática, e manejo adequado da dor residual a um nível tolerável e funcional pode melhorar substancialmente a qualidade de vida dos pacientes (PENNAFORT, QUEIROZ & JORGE, 2012).

Contudo, em 1987 os pesquisadores liderados por McCloskey e Bulechek iniciaram, na Universidade de Iowa, desenvolveram um trabalho de constituição da classificação das intervenções de Enfermagem (NIC). O projeto foi estimulado pelo Livro NANDA, porque, quando um enfermeiro concretiza um diagnóstico de enfermagem, precisa fazer algo sobre isso. Antes da NIC não existia nenhuma linguagem unificada que comunicasse e informasse as atuações de enfermagem. A NIC, assim como a NANDA, foi codificada em uma estrutura taxonômica de múltiplos níveis. Essa codificação foi proposta para facilitar o seu uso nos sistemas de informação computadorizados, além de facilitar sua manipulação pelos enfermeiros, de forma que pudesse ser articulada com outros sistemas de classificações.

Quadro 1 – Diagnósticos de enfermagem baseado na NANDA.

Sinais e Sintomas	Diagnostico de enfermagem	Prescrições de enfermagem
Dor muscular mãos e pés	Dor crônica relacionada à incapacidade física, evidenciado por alterações das capacidades de continuar atividades físicas.	Realizar levantamento da dor, incluindo o local, as características (início/duração/frequência).
Angioqueratoma	Integridade da pele prejudicada relacionada à destruição de camadas da pele, evidenciando fatores de desenvolvimento.	Incentivar na hidratação diária da pele.
Hipoidrose	Hipertermia relacionada à diminuição da capacidade de transpirar, evidenciado por aumento de temperatura corporal acima dos parâmetros normais	Monitorar temperatura com frequência. Minimizar excesso de roupas, cobertores. Controlar elevação persistente da temperatura.
	Estilo de vida sedentário relacionado à falta de motivação falta de interesse, evidenciado por escolha diária sem exercícios físicos	Orientar paciente sobre benefícios da atividade física
	Risco de desequilíbrio eletrolítico relacionado à disfunção renal, efeitos secundários a tratamentos medicamentosos	Orientar paciente sobre alimentação adequada, mais saudável e na ingestão hídrica
	Risco de infecção, pele rompida (exemplo: procedimentos invasivos).	Lavagem das mãos durante e depois do procedimento.

Fonte: North American Nursing Diagnosis Association, (2009).

O Quadro 1 demonstra as ações de enfermagem necessárias para o tratamento da Doença de Fabry segundo livro NANDA - *North American Nursing Diagnosis Association*.



## 5 CONCLUSÃO

Conclui-se que, diante dos estudos, a doença de fabry (DF) além de rara, é uma doença complexa e que exige um tratamento específico. Os profissionais de enfermagem são fundamentais nos cuidados da DF pois com seu conhecimento teórico e prático realizam assistências que possibilitam uma orientação e procedimento seguros para melhora na qualidade de vida do paciente. Sabendo que a equipe de enfermagem tem fundamental importância para a recuperação do paciente. Os cuidados de enfermagem voltados aos pacientes de DF devem atender todas as suas necessidades, logo, obtendo uma melhor recuperação, proporcionando acolhimento ao paciente e aos seus familiares, com isso, diminuindo a taxa de mortalidade.

O diagnóstico precoce é uma ferramenta essencial para a melhoria do paciente, pois sua reabilitação está diretamente relacionada com o grau de comprometimento dos órgãos. Os fatores de risco são, por tanto, componentes que podem levar o paciente ao tratamento, conforme sua forma clínica, o mesmo pode impedir a progressão da doença ou minimizar seus sintomas.



## REFERÊNCIAS

ARENDS, M., HOLLAK, C. E., & BIEGSTRAATEN, M. (2015). Quality of life in patients with Fabry disease: a systematic review of the literature. *Orphanet journal of rare diseases*, 10, 77. <https://doi.org/10.1186/s13023-015-0296-8>

CAUDRON E, MOLIERE D, ZHOU JY, PROGNON P, GERMAIN DP. *Med Sci (Paris)* 2005;21:48-50. DOI: <http://dx.doi.org/10.1051/medsci/20052111s48>

JUNIOR D.S; LEIVAS P.R.C; SOUZA M.V; KRUG B.C; BALBINOTTO B; SCHWARTZ I.V.D. Judicialização do acesso ao tratamento de doenças genéticas raras: a doença de Fabry no Rio Grande do Sul. *Ciênc. Saúde coletiva* vol.17 no.10 Rio de Janeiro oct.2012.; BGIacomo Balbinotto. [.http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1413-81232012001000020](http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1413-81232012001000020)

PENNAFORT V.P.S; QUEIROZ M.V.O; JORGE M.S.B. Crianças e adolescentes renais crônicos em espaço educativo- terapêutico: subsídios para o cuidado cultural de enfermagem. *Ver. Esc. Enferm. USP* vol.46 no.5 São Paulo Oct.2012.

RAMASWAMI U. Update on role of agalsidase alfa in management of Fabry disease. *Drug Des Devel Ther.* 2011;5:155-73.

RODRIGUES S.S.G; CARVALHO T.V; SILVA M.A; CORREIA T.L.B.V; SANTOS R.C; DIAS S.B; PENA H.P; Doença de Fabry e Enfermagem: Revisão integrativa 2020. <https://www.scielo.br/pdf/abd/v84n4/v84n04a08.pdf>

RODRIGUES, S. S. G.; CARVALHO, T. V.; SILVA, M. A.; CORREIA, T. L. B. V.; SANTOS, R. C. dos .; DIAS, S. B.; PENA, H. P. . Doença de Fabry e enfermagem: Revisão integrativa. *Research, Society and Development*, [S. l.], v. 9, n. 11, p. e81191110265, 2020.

SARTORI JUNIOR, DAILOR, COGO LEIVAS, PAULO GILBERTO, VINHAS DE SOUZA, MÔNICA, CORRÊA KRUG, BÁRBARA, BALBINOTTO, GIACOMO, DOEDERLEIN SCHWARTZ, IDA VANESSA. Judicialização do acesso ao tratamento de doenças genéticas raras: a doença de Fabry no Rio Grande do Sul . *Ciência & Saúde Coletiva* [en linea]. 2012, 17 (10), 2717-2728 [fecha de Consulta 2 de Junio de 2021]. ISSN: 1413-8123. Disponível em: <https://www.redalyc.org/articulo.oa?id=63024360020>

SCRIVER, C.R., BEAUDET, A.L., SLY, W. S. AND VALLE, D. *Metabolic and molecular basis of inherited diseases*. Edition, McGraw Hill, New York. 2001.

SEYDELMANN N, WANNER C, STÖRK S, ERTL G, WEIDEMANN F. Fabry disease and the heart. *Best Pract Res Clin Endocrinol Metab.* 2015 Mar;29(2):195-204. doi: 10.1016/j.beem.2014.10.003. Epub 2014 Oct 16. PMID: 25987173.

SOUZA, M. V. D. (2013). Avaliação de tecnologias de saúde envolvendo doenças raras e tratamentos inovadores: Doença de Fabry e terapia de reposição enzimática

SOUZA.M.D.V; KRUG B. C; PICON P.D; SCHWARTZ I.V.D; Medicamentos de auto custo para doenças raras no brasil: o exemplo das doenças lisossômicas. *Ciênc. Saúde coletiva* vol.15 supl.3 Rio de janeiro nov. 2010.

VILELA, G. F. D. S., CHEN, A. C. S., AQUINO, G. F., BOTEGA, L. I., JUNIOR, S. M., DOS SANTOS, L. F., & CORREIA, E. D. B. (2020). Doença de Fabry forma clássica: um diagnóstico desafiador. *Rev. Soc. Cardiol. Estado de São Paulo*, 206-206.