

ATENDIMENTO DE ENFERMAGEM AO PORTADOR DE DOENÇA DE FABRY: RELATO DE EXPERIÊNCIA

Resumo: A doença de Fabry é uma doença de origem genética ligada ao cromossomo X. Ocorre devido a um erro inato no metabolismo dos glicosífolídeos, o que provoca a deficiência da enzima alfa-galactosidase A. O diagnóstico de Doença de Fabry na maioria das vezes é desafiador. Desta forma, a atuação do enfermeiro no processo saúde doença do paciente com a Doença de Fabry é indispensável na educação e direcionamento do tratamento adequado frente às complicações e o agravamento da sua doença. Trata-se de um estudo descritivo, tipo relato de experiência, elaborado no contexto da experiência vivida durante o atendimento de enfermagem ao Paciente portador de Doença de Fabry, que tem como objetivo principal a orientação e direcionamento na realidade vivida pelos pacientes e as dificuldades encontradas durante a jornada em busca de atendimento e acesso ao tratamento.

Descritores: Doença de Fabry, Enfermagem, Alfa-Galactosidase.

Nursing care for patients with Fabry disease: experience report

Abstract: Fabry disease is a disease of genetic origin linked to the X chromosome. It occurs due to an inborn error in the metabolism of glycosphingolipids, which causes the deficiency of the enzyme alpha-galactosidase A. The diagnosis of Fabry Disease is often challenging. . In this way, the role of nurses in the health-disease process of patients with Fabry Disease is essential in educating and directing the appropriate treatment in the face of complications and the worsening of their disease. This is a descriptive study, type of experience report, elaborated in the context of the experience lived during the nursing care to the patient with Fabry Disease, which has as main objective the orientation and direction in the reality lived by the patients and the difficulties encountered. during the journey in search of care and access to treatment.

Descriptors: Fabry Disease, Nursing, Alpha-Galactosidase.

Cuidados de enfermería a pacientes con enfermedad de Fabry: relato de experiencia

Resumen: La enfermedad de Fabry es una enfermedad de origen genético ligada al cromosoma X. Se produce debido a un error congénito en el metabolismo de los glucosífolípidos, lo que provoca la deficiencia de la enzima alfa-galactosidasa A. El diagnóstico de la enfermedad de Fabry suele ser un reto. De esta forma, el papel del enfermero en el proceso salud-enfermedad de los pacientes con Enfermedad de Fabry es fundamental para educar y orientar el tratamiento adecuado ante las complicaciones y el empeoramiento de su enfermedad. Se trata de un estudio descriptivo, tipo relato de experiencia, elaborado en el contexto de la experiencia vivida durante el cuidado de enfermería al paciente con Enfermedad de Fabry, que tiene como principal objetivo la orientación y dirección en la realidad vivida por los pacientes y las dificultades encontradas. .durante el viaje en busca de atención y acceso al tratamiento.

Descritores: Enfermedad de Fabry, Enfermería, Alfa-Galactosidasa.

Rosiane Cássia Teixeira Lacerda

Enfermeira. Especialista em Enfermagem em Nefrologia pela Ellu Brasil, Especialista em Administração Hospitalar pela Universidade Cruzeiro do Sul. Atua no atendimento a pacientes com doença rara.
E-mail: roselacerda@msn.com

Luciene de Fátima Neves Monteiro de Barros

Enfermeira. Especialista em Enfermagem em Nefrologia, Especialista em Acreditação dos Serviços de Saúde, Mestrado em Ciências pela Universidade Federal de São Paulo, Doutoranda da Universidade Federal de São Paulo. Atualmente é Consultora e Facilitadora da Innovare Assessoria e Consultoria de Enfermagem em Nefrologia, Coordenadora de Curso de Especialização em Nefrologia da Ellu Saúde - SP, Tutora do Curso Virtual de Especialização de Enfermagem em Nefrologia da Universidade Federal de São Paulo e Professora Ingressante da Universidade Braz Cubas. Tem experiência na área de Enfermagem, com ênfase em Nefrologia, Saúde do Adulto e Urgência e Emergência.
E-mail: barros.luciene01@gmail.com

Submissão: 26/08/2021

Aprovação: 29/04/2022

Publicação: 22/06/2022

Como citar este artigo:

Lacerda RCT, Barros LFNM. Atendimento de enfermagem ao portador de doença de Fabry: relato de experiência. São Paulo: Rev Recien. 2022; 12(38):430-435.

DOI: <https://doi.org/10.24276/rrecien2022.12.38.430-435>



Introdução

A doença de Fabry é uma doença de origem genética ligada ao cromossomo X. Ocorre devido a um erro inato no metabolismo dos glicoesfigolípídeos, o que provoca a deficiência da enzima alfa-galactosidase A, levando ao acúmulo de globotriasilceramida (Gb3) nos tecidos. Devido a diversidade de sintomas, é muito comum que os pacientes procurem vários especialistas buscando soluções para os sintomas apresentados até que o diagnóstico seja concluído¹.

O diagnóstico de Doença de Fabry é na maioria as vezes desafiador, alguns pacientes apresentam ausência de sintomas clínicos como se pode observar em alguns pacientes procedentes de rastreio familiar. Outro cenário é o diagnóstico nas mulheres onde as manifestações variam desde um fenótipo assintomático até manifestações clínicas completas².

Os primeiros sintomas clínicos surgem na infância, entre as idades de 3 e 10 anos, e geralmente é mais tardio nas meninas do que nos meninos e interferem diretamente na qualidade de vida e no desempenho. Dentre os principais sintomas relacionados com a doença, os distúrbios neurológicos começam aparecer, trata-se de uma dor ardente acompanhada de formigamento, onde atinge as mãos e pés, que pode ser intermitente ou contínua podendo irradiar, chamadas de “crises de Fabry”, que são episódios de dor aguda que duram desde minutos até dias, causando fadiga, febre de baixo grau e artralguas, podendo ser desencadeadas por estresse, aumento da temperatura externa ou exercícios físicos^{3,4}.

Alguns pacientes apresentam ausência de sudorese (anidrose) ou diminuição da capacidade de

suar (hipo-hidrose) que pode ser o responsável pela intolerância para a realização de exercício físicos dos pacientes com Fabry⁴. Outro sinal de início precoce é o transtorno gastrointestinal, uma manifestação comum. As principais queixas são de dor abdominal (frequentemente após alimentação), diarreia, náusea e vômito. Os angioqueratomas cutâneos são o aspecto clínico inicial visível da Doença de Fabry são pequenas lesões de pele avermelhadas e arroxeadas, normalmente encontradas nas nádegas, virilha, umbigo e coxas, mas também podem ser encontradas em mucosas⁵.

Podem ocorrer alterações oculares que não resultam em perda visual. As alterações da córnea são conhecidas como córnea verticilata e são vistas pelo exame de lâmpada de fenda. Possa também ser observada a tortuosidade dos vasos retinianos⁶.

Com o passar do tempo órgãos vitais podem ser acometidos em ambos os sexos, levando à sua insuficiência. O comprometimento renal começa com albuminúria e proteinúria na 2ª a 3ª década de vida, a evolução da doença torna-se progressiva, evoluindo para insuficiência renal crônica (IRC). Os sintomas cardíacos incluem hipertrofia ventricular esquerda, arritmia, angina e dispneia são relatados em aproximadamente 40-60% dos pacientes com Doença de Fabry⁷.

O acometimento cerebrovascular leva a uma extensa diversidade de sinais e sintomas, como cefaleia, vertigem e tontura, ataques isquêmicos transitórios e acidente vascular cerebral isquêmico. A incidência de acidente vascular cerebral é aumentada nos pacientes de Fabry comparados a outros pacientes da mesma idade. As complicações cardiovasculares, cerebrovasculares e o

desenvolvimento de doença renal terminal e com risco de vida limitam a expectativa de vida⁸.

O tratamento para a Doença de Fabry é específico, realizado através da Terapia de Reposição Enzimática (TRE). Atualmente no Brasil existem duas enzimas disponíveis para uso clínico: a agalsidase alfa e agalsidase beta. A TRE tem como objetivo reverter as alterações causadas pela Doença de Fabry, e controlar a progressão da doença⁹.

Desta forma, a atuação do enfermeiro no processo saúde doença do paciente com a Doença de Fabry é indispensável na educação e direcionamento do tratamento adequado frente às complicações e o agravamento da sua doença, para isso é necessário um cuidado continuado favorecendo a participação nas atividades de promoção da saúde desempenhando uma monitoração da adesão do paciente ao regime terapêutico.

A partir da riqueza da vivência da assistência ao portador da doença de Fabry, entendemos que a descrição da experiência pode corroborar para reflexão e planejamento estratégico de saúde, bem como estimular ações pedagógicas problematizadoras e inovadoras nesse sentido. Este relato tem como objetivos: descrever o perfil dos pacientes portadores de doença de Fabry, e as dificuldades encontradas para criar estratégias durante o atendimento.

Objetivo

Relatar a experiência do atendimento de Enfermagem ao paciente portador de Doença de Fabry.

Material e Método

Trata-se de um estudo descritivo, tipo relato de experiência, elaborado no contexto da experiência vivida durante o atendimento de enfermagem ao

Paciente portador de Doença de Fabry, que tem como objetivo principal a orientação e direcionamento na realidade vivida pelos pacientes e as dificuldades encontradas durante a jornada em busca de atendimento e acesso ao tratamento.

Resultados e Discussão

A prevalência da doença de Fabry no Brasil entre pacientes do sexo masculino em hemodiálise varia entre 0,12% e 0,57%⁶⁻⁸. A triagem nos centros de diálise facilita o diagnóstico e a identificação de pacientes portadores da doença de Fabry que estão em terapia renal substitutiva, permitindo o diagnóstico precoce através da coleta de exames e da triagem familiar dos parentes possivelmente acometidos pela doença⁹.

A Insuficiência Renal Crônica (IRC) é uma doença de constante crescente, devido aos seus vários fatores de risco desencadeantes, dentre as doenças mais comuns, estão o Diabetes Mellitus (DM), Hipertensão Arterial Sistêmica (HAS) e as Glomerulonefrites. Segundo a Sociedade Brasileira de Nefrologia (SBN), em 2002 eram 48 mil pacientes em tratamento dialítico e em 2018 estima-se 133.000, de acordo com o Censo realizado, essa prevalência comprova a veracidade dos casos. Uma parte desses pacientes em hemodiálise, não tem um diagnóstico definido¹⁰.

Nos dias atuais o hábito de vida da população tem sofrido grandes alterações devido à sobrecarga de funções, extensas jornadas de trabalho, pouco tempo para o lazer e o auto cuidado em relação à prevenção. Por outro lado, o governo pouco investe na divulgação dos programas existentes de prevenção das doenças crônico-degenerativas que são altamente incapacitantes, podendo prejudicar o indivíduo e sua família nas suas atividades de vida diária¹⁰.

Uma grande porcentagem dos pacientes com a doença de Fabry, acometidos com as formas mais comuns da doença desenvolvem proteinúria, onde neste momento a lesão nos rins já é evidenciada em exames laboratoriais, geralmente na adolescência, entretanto em uma fase da doença já avançada, tardia, com o órgão já comprometido¹¹.

Uma das maiores e mais sérias complicações da doença de Fabry, é a insuficiência renal crônica e alguns casos em que a terapia de substituição renal se torna inevitável. Uma das maiores dificuldades quando se tem a oportunidade de trabalhar com uma doença rara é a falta de conhecimento necessária em relação doença para conseguir identificar pacientes possivelmente suspeitos. Adquirir conhecimento nessa etapa se torna de extrema importância para realizar o atendimento destes pacientes.

Além disso conhecer o perfil dos pacientes, entender as suas dificuldades, seus medos e seus anseios, ajuda a traçar estratégias durante esse atendimento, pois se trata de um universo totalmente desconhecido tanto para o paciente quanto para o profissional enfermeiro.

A realização de screening nos centros de diálise, possibilitou a identificação de um número significativo de pacientes diagnosticados com a Doença de Fabry. E com isso a descoberta de um universo completamente diferente e fascinante.

A rotina no atendimento a esses pacientes acontece de uma forma contínua, desde o momento onde se identifica um paciente suspeito, pois é nesse momento que se inicia o vínculo com a paciente. Após o diagnóstico damos início a uma nova fase onde temos que se inserir no contexto familiar para realizar a triagem.

Em parte dos atendimentos realizados encontramos muitas dificuldades e resistência, algumas vezes passamos por situações desagradáveis.

Após a confirmação do diagnóstico da doença de Fabry o enfermeiro deve receber, acolher e orientar a família e o paciente. Trata de uma doença genética e que todas as filhas (mulheres) de um hemizigoto herdarão a doença por herdarem o cromossomo X que tem a mutação de seu pai e que os filhos (homens) não herdarão a doença por serem cromossomo Y do seu pai, 50% de filhos e filhas de uma paciente heterozigota serão acometidas pela doença¹².

O atendimento ao paciente é diferente em cada família, pois temos que nos adaptar a cada rotina, entender o contexto familiar e toda sua estrutura, para que possamos criar estratégias e formas de atendimento individualizado. Cada família atendida se cria um vínculo diferente, a inserção nesse contexto familiar deve ser feito com muito cuidado, porque você é uma pessoa totalmente desconhecida em um lugar totalmente diferente.

No contexto social após o diagnóstico da doença o paciente encontra inúmeros problemas que podem interferir diretamente na sua qualidade de vida, pois pode ocorrer uma mudança na sua rotina. Cuidar desses pacientes por muitas vezes se torna um desafio, pois quando a família recebe um diagnóstico muitas vezes não encontra serviços que estejam preparados para prestar atendimento.

O paciente algumas vezes tem dificuldade na compreensão das orientações que são passadas de forma abstrata e fora da realidade. Principalmente porque algumas manifestações fenotípicas da doença podem ser significativamente diferentes de pessoa

para pessoa, mesmo quando os membros da família tem a mesma variante, a apresentação da doença pode ser muito diferente.

O papel do enfermeiro na atividade educativa a esses pacientes tem por finalidade facilitar a compreensão e interpretação das orientações fornecidas pelos profissionais de saúde, para a conscientização da doença, contribuindo assim na melhora da sua qualidade de vida e a adesão ao tratamento^{13,14}.

Sendo assim é muito importante que o paciente tenha conhecimento da sua doença e uma adesão completa do tratamento, possibilitando uma melhor qualidade de vida e minimizando os riscos e os problemas gerados por um tratamento ineficaz¹⁵.

A equipe deve estar preparada para cuidar destes pacientes em todos os aspectos, sejam eles físicos, biológicos e psicossociais, pois as alterações ocorridas no organismo são inúmeras e o sucesso terapêutico vai depender de uma boa assistência da equipe mediante a esses processos.

Desta forma, a atuação do enfermeiro no processo saúde doença do paciente é indispensável na educação e direcionamento frente às complicações e o agravamento da sua doença, para isso é necessário um cuidado continuado favorecendo a participação nas atividades de promoção da saúde desempenhando uma monitoração da adesão do paciente ao regime terapêutico.

A humanização na assistência do atendimento ao paciente é prestar um atendimento digno, solidário, e acolhedor. O profissional tem a oportunidade de resgatar o sentido da sua prática. Porém se trata de um processo vasto, longo e complexo, oferecendo

muitas vezes resistência, pois devem ser feitas mudanças no comportamento do profissional¹⁴.

Considerações Finais

Quando realizei o meu primeiro atendimento de um paciente de Fabry, não imaginava que seria tão difícil, o atendimento a esses pacientes me fez conhecer um mundo diferente e aplicar o conhecimento em forma de troca de experiências e desenvolver a construção de estratégias para fortalecer uma relação de confiança. Porque era uma doença desconhecida para mim e para o paciente.

Neste momento consegui entender o quanto o profissional enfermeiro é importante no atendimento desses pacientes, pois nenhum paciente consegue caminhar na sua jornada sem que tenha um Enfermeiro ao seu lado.

A participação do enfermeiro é extremamente importante desde a realização do diagnóstico até o tratamento, para que a assistência ao paciente seja realizada de forma segura, individualizada, e com qualidade. Os pacientes passam por uma transformação abrupta em relação ao seu cotidiano e o Enfermeiro deve estar apto a acolher e atender as necessidades do paciente de uma forma satisfatória.

O Enfermeiro é responsável por grande parte dos atendimentos realizados a estes pacientes, para que o atendimento seja prestado de forma humanizada, todos devem partilhar desta mesma vontade, lembrando que a humanização deve ocorrer para a equipe, paciente e família. O cuidar não é simplesmente prestar assistência baseada nos conhecimentos técnicos-científicos e sim olhar o paciente como um ser humano que merece ser tratado com dignidade respeitando seus anseios,

limitações e medos, envolvendo os familiares e proporcionando uma melhor qualidade de vida.

Dentro de uma mesma família, o profissional se depara com várias personalidades diferentes, desta maneira o foco deve ser individualizado e estratégico, para que a aderência ao tratamento tenha o correto entendimento de todos os indivíduos. Com o tempo, o vínculo cria raízes sólidas e torna o relacionamento entre família e o Enfermeiro com uma base confiável. A partir deste momento as condutas são feitas de forma mais aceitável e adesão familiar tem maior eficácia.

Referências

1. Boggio P, Luna PC, Abad ME, Larralde M. Doença de Fabry. *Ana Bras Derm.* 2009; 84(4):367-376.
2. Beirao I, Cabrita A, Torres M, Silva F, Aguiar P, Gomes AM. Is it Disease? Diagnostic and follow-up approach. *Acta Med Port.* 2016; 29(2):85-87.
3. Husny ASE, Fernandes CMC. Erros inatos do metabolismo: revisão da literatura. *Rev Paraense Med.* 2006; 20:41-45.
4. Pinheiro LL, Pinheiro ML, Arruda AP, Ribeiro EM. Doença de Fabry: o tratamento pode mudar o curso da doença. *Rev Bras Med.* 2011; 68(10).
5. Trevisol F, Manfio A, Wagner G. Caso familiar com diagnóstico para doença de Fabry. *Rev Soc Bras Clin Med.* 2015; 13(3):190-3.
6. Cordeiro CA, Oréfica F, Lasmar EP, Santos HH, Valadares ER. Córnea verticilata - marcador clínico da doença de Fabry: relato de caso. *Arq Bras Oftal.* 2007; 70(4):701-705.
7. Eng CM, Germain DP, Banikazemi M, Warnock DG, Wanner C, Hopkin RJ, et al. Fabry disease: guidelines for the evaluation and management of multi-organ system involvement. *Genet Med.* 2006; 8(9):539-548.
8. Caetano F, Botelho A, Mota P, Silva J, Marques AL. Fabry disease presenting as apical left ventricular hypertrophy in patient carrying the missense mutation R118C. *Rev Port Cardiol.* 2014; 33(3):183.
9. Cardoso MCV, Cordeiro J, Dirceu A. Enfermagem em genômica: o aconselhamento genético nas práticas assistenciais. *Rev Mineira Enferm.* 2016; 20: 956.
10. Terryn W, Cochat P, Froissart R, Ortiz A, Pirson Y, Poppe B, Serra A, Van Biesen W, Vanholder R WC. Fabry nephropathy: indications for screening and guidance for diagnosis and treatment by the European Renal Best Practice. *Nephrol Dial Transpl.* 2013; 505-17.
11. Oliveira BRG, Collet N, Vieira CS. A humanização na assistência à saúde. *Rev Latino Am Enferm.* 2006; 14(2):277-84.
12. Barsaglini CP, Sanches M, Fernandes LGR, Simioni PU. A Síndrome de Anderson-Fabry: avanços e desafios para o diagnóstico e tratamento. *Rev Ciên Inov.* 2015; 2(1):11-17.
13. Facio FM, Lee K, O'Daniel JM. Guia de um conselheiro genético para usar o sequenciamento de próxima geração na prática clínica. *J Genet Couns.* 2014; 23:455-462.
14. Cesarino CB, Casagrande LDR. Paciente com insuficiência renal crônica em tratamento hemodialítico: atividade educativa do enfermeiro. *Rev Latino Am Enferm.* 1998; 6(4):31-40.
15. Oliveira BRG, Collet N, Vieira CS. A humanização na assistência à saúde. *Rev Latino Am Enferm.* 2006; 14(2):277-84.