

RELATO DE EXPERIÊNCIA

Atuação do enfermeiro no diagnóstico da doença de Fabry: relato de experiência

Daiana Brasil Flores¹, Lilian Peres Righetto de Araujo²

¹Unidade de Tratamento Intensivo e Emergência, e em Nefrologia pelo Instituto de Doenças Renais, Porto Alegre, RS, Brasil

²Medicina e Ciências da Saúde pelo Instituto de Doenças Renais, Porto Alegre, RS, Brasil

Recebido em: 15 de abril de 2024; Aceito em: 6 de junho de 2024.

Correspondência: Daiana Brasil Flores, daiabflores@gmail.com

Como citar

Flores DB, Araujo LPR. Atuação do enfermeiro no diagnóstico da doença de Fabry: relato de experiência. Enferm Bras. 2024;23(2):1666-1674. doi:[10.62827/eb.v23i2.4003](https://doi.org/10.62827/eb.v23i2.4003)

Resumo

Objetivo: relatar a experiência da atuação do enfermeiro no diagnóstico da doença de Fabry. **Métodos:** relato de experiência, elaborado entre os meses de dezembro de 2023 e março de 2024. A experiência se desenvolve em uma instituição privada de saúde, especializada no atendimento a doentes renais crônicos, localizada no sul do Brasil. **Resultados:** Todos os pacientes renais, ao iniciarem o acompanhamento na instituição de saúde, são candidatos à coleta do exame para doença de Fabry. O enfermeiro responsável atua nas seguintes atividades: cadastro no Programa de Apoio ao Diagnóstico de Doenças Raras, capacitação para coleta; solicitação e recebimento do material para coleta, realiza a coleta do material do paciente, orienta paciente e família durante todo o processo, inclusive no recebimento do diagnóstico. **Conclusão:** fornecer o conhecimento para pacientes e familiares sobre a importância de investigar essa condição é primordial para reduzir danos, iniciando o tratamento adequando logo que possível.

Palavras-chave: Alfa-Galactosidase; enfermagem; doenças raras.

Abstract

Nurse's role in the diagnosis of Fabry disease: experience report

Objective: report the experience of the nurse's role in diagnosing Fabry disease. **Methods:** experience report, carried out between December 2023 and March 2024. The experience takes place in a private health institution, specialized in caring for chronic kidney patients, located in southern Brazil. **Results:** All kidney patients, when starting follow-up at the health institution, are candidates for testing for Fabry disease. The responsible nurse works in the following activities: registration in the Rare Disease Diagnosis Support Program, training for collection; request and collect material for collection, collect material from the patient, guide the patient and their family throughout the process, including collecting the diagnosis. **Conclusions:** providing knowledge to patients and family members about the importance of investigating this condition is essential to reduce harm, starting treatment as soon as possible.

Keywords: Alpha-Galactosidase; nursing; rare diseases.

Resumen

Papel de la enfermera en el diagnóstico de la enfermedad de Fabry: reporte de experiencia

Objetivo: relatar la experiencia del papel del enfermero en el diagnóstico de la enfermedad de Fabry. **Métodos:** relato de experiencia, elaborado entre diciembre de 2023 y marzo de 2024. La experiencia se desarrolla en una institución de salud privada, especializada en la atención de pacientes con enfermedad renal crónica, ubicada en el sur de Brasil. **Resultados:** todos los pacientes renales, al iniciar el seguimiento en la institución de salud, son candidatos a realizarse la prueba de enfermedad de Fabry. La enfermera responsable actúa en las siguientes actividades: inscripción en el Programa de Apoyo al Diagnóstico de Enfermedades Raras, formación para la recogida; solicitar y recibir material para recolección, recolectar material del paciente, orientar al paciente y familia durante todo el proceso, incluyendo la recepción del diagnóstico. **Conclusión:** brindar conocimiento a los pacientes y familiares sobre la importancia de investigar esta condición es fundamental para reducir el daño, iniciando el tratamiento adecuado lo antes posible.

Palabras-clave: Alfa-Galactosidasa; enfermería; enfermedades raras.

Introdução

As doenças raras são as enfermidades que apresentam baixa prevalência em uma população e 80% possuem estão relacionadas a causas genéticas. No Brasil, doença rara é aquela que afeta até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos (1/1538 pessoas). Estima-se que existem cerca de 7 a 8 mil doenças raras no mundo todo, com

aproximadamente 13 milhões de brasileiros acometidos, sendo a Doença de Fabry (DF) uma delas [1].

Trata-se de uma patologia de depósito lisossômico ligada ao cromossomo X que afeta crianças, homens e mulheres de todas as etnias. As mutações no gene GLA, localizado no cromossomo X, resultam na inativação parcial ou completa da

enzima alfa-galactosidase A (a-gal A), causando deficiência ou completa ausência da atividade da enzima a-Gal A e o acúmulo progressivo do seu substrato globotriaosilceramida (GL-3) nos lisossomos [2-4].

Ocorre deposição de GL3 em todas as células renais, progredindo com hipertrofia das células endoteliais e, principalmente, dos podócitos resultando em lesão celular, podocitúria e fusão de podócitos. As manifestações glomerulares são similares às da nefropatia diabética, com hiperfiltração nas fases iniciais, albuminúria, proteinúria e diminuição progressiva da taxa de filtração glomerular (TFG) [5,6].

A fisiopatologia da DF está relacionada ao armazenamento de Gb3 e outros lipídios que não são ou estão incompletamente degradados devido a deficiência de aGalA. O armazenamento em células podócitos pode resultar em lesões cerebrais, renais e cardíacas progressivas. No entanto, a fisiopatologia é apenas parcialmente compreendida e, por exemplo, a sinalização celular anormal a autofagia prejudicada podem desempenhar um papel de manifestações irreversíveis da doença [7,8].

Como vários sistemas e órgãos são afetados, os pacientes com DF apresentam restrições para as atividades da vida diária, como trabalho e interação social, e em alguns casos, dificuldades para as necessidades básicas e autocuidado. Além disso, os pacientes sofrem altas taxas de depressão e ansiedade, que contribuem para uma qualidade de vida severamente diminuída [9].

A incidência de DF na população geral é estimada em 1:117.000, mas testes genéticos realizados em exames de recém-nascidos recentes sugerem que a prevalência pode chegar a 1:1.400. Quando os pacientes começam a apresentar manifestações clínicas e sinais da doença, é de grande importância fazer um diagnóstico preciso e fornecer

tratamento personalizado específico, especialmente terapia de reposição enzimática para o paciente e acompanhamento psicológico para os acompanhantes [10,11].

Portanto, o diagnóstico e o tratamento precoce, visando retardar a progressão da doença e prevenir a falência multiorgânica progressiva, se tornam fatores extremamente importantes na DF, considerando também a importância de averiguar a presença da doença no diagnóstico diferencial quando há o acometimento multissistêmico sem causa definida [12].

A DF é uma das doenças raras que pode ocasionar falência renal, tema de interesse deste estudo. A prevalência da DF em indivíduos com doença renal terminal de etiologia indeterminada é mais alta, chegando a 0,04%, ao passo que em indivíduos do sexo masculino em diálise o valor chega a 1,16%. Uma vez que os pacientes com doença renal são considerados uma população de alto risco, atenção deve ser dada à triagem da doença em centros de diálise e transplante, minimizando danos em outros órgãos e identificando precocemente familiares em risco [13].

Destaca-se a importância da equipe multiprofissional, para acompanhamento destes pacientes, visando identificar precocemente o agravamento da doença, manutenção da qualidade de vida e a adesão ao tratamento proposto. Inserida nesta equipe se encontra a enfermagem, profissional capacitado para fornecer suporte no diagnóstico preciso, acompanhamento, educação, planejamento de ações e direcionamento do tratamento, objetivando suprir as necessidades que o paciente e família apresentam frente às complicações impostas pela doença.

Relatou-se a experiência das autoras sobre atuação do enfermeiro no diagnóstico da DF em pacientes renais.

Métodos

Trata-se de um relato de experiência, elaborado entre os meses de dezembro de 2023 e março de 2024, vivenciado pelas autoras no cotidiano assistencial com os pacientes renais crônicos.

O local onde a experiência se desenvolve é em uma instituição privada de saúde, especializada no atendimento a doentes renais crônicos, localizada no sul do Brasil, a qual assiste atualmente 165 pacientes. Conta com uma equipe multidisciplinar composta por médicos nefrologistas, enfermeiras especialistas em nefrologia, assistente social, nutricionista e psicóloga.

O exame é realizado pelo Programa de Apoio ao Diagnóstico de Doenças Raras (PADDR), o

qual disponibiliza serviços gratuitos para suporte no diagnóstico e no monitoramento da DF, além de ser responsável pelo processamento do exame. O PADDR, entra em contato com as instituições que atendem pacientes renais crônicos dialíticos e oferece a proposta para fazer a investigação da DF. Caso ocorra o interesse da instituição, o médico responsável realiza um credenciamento e estará habilitado para prosseguir com as coletas.

Foram respeitados os critérios éticos e jurídicos em relação a utilização de dados, textos e imagens, preservando direitos autorais. Por não se tratar de pesquisa direta com seres humanos, este estudo dispensou a aprovação em Comitê de Ética.

Relato de experiência

Todos os pacientes renais, ao iniciarem o acompanhamento na instituição de saúde, são candidatos à coleta do exame para DF, com exceção dos que se encontram em cuidados paliativos.

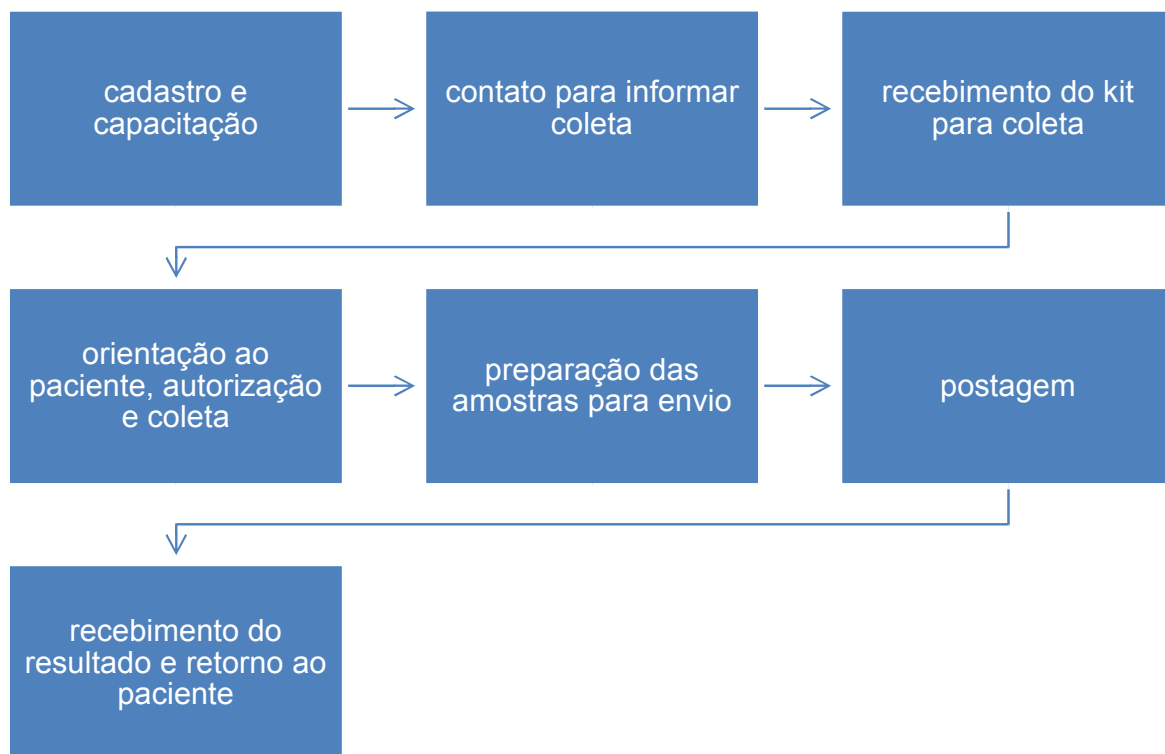
O profissional responsável pela coleta deve ser uma enfermeira cadastrada e ter um vínculo com o PADDR e com o médico da instituição. Nas instituições de saúde que não possuem um enfermeiro cadastrado, o programa encaminha um profissional externos, da localidade, para a coleta.

Ao concordar com a participação no Programa, o médico e a enfermeira devem fazer um cadastro,

e após a avaliação e aceitação do cadastramento, é obrigatório a realização dos treinamentos e provas para capacitação das coletas. A enfermeira capacitada também fica à disposição para fazer coletas em outras instituições e coletas domiciliares, conforme a demanda.

Na instituição a qual se desenvolve este relato, a autora é a enfermeira responsável e é o contato de referência com o PADDR, juntamente com a médica Nefrologista, profissional também vinculada. As atividades desenvolvidas são descritas a seguir e se encontram resumidas na Figura 1.

Figura 1- Atividades desenvolvidas para coleta e diagnóstico da doença de Fabry. Porto Alegre, RS. Brasil, 2024



Fonte: dados das autoras, 2024

Quando há inclusão de pacientes novos, a enfermeira da instituição entra em contato com o PADDR, passa o número de coletas a serem realizadas, recebe, preenche e devolve um formulário com dados de identificação, como nome completo, data de nascimento, sexo e Cadastro de Pessoa Física (CPF). Logo após o retorno dos dados, há o fornecimento do material para coleta.

O kit enviado para a coleta contém os seguintes insumos:

- listas de relação com os dados do paciente;
- termo de consentimento informado: o paciente deve assinar para autorizar a coleta de análises laboratoriais;
- termo de requisição: esse termo deve ser assinado pelo médico que está solicitando a coleta e nesta requisição consta o tipo de coleta, medicações em uso, resultados

de exames, dados clínicos e tipo de alimentação);

- um envelope contendo os dados do paciente, dados do médico do responsável pela solicitação da coleta e assinatura da enfermeira que realizou a coleta;
- um papel filtro com aba de proteção para aplicar a coleta de sangue;
- pipetas, luvas e tubos de bioquímica (todos contendo etiqueta com identificação do paciente); e uma estante de secagem para secar o papel filtro com a amostra de sangue.

Após receber os kits com as identificações dos indivíduos, o enfermeiro pode dar segmento à coleta, abordando o paciente, e primeiramente esclarecendo o que é a DF, visto que para muitos é uma doença desconhecida, orientando sobre sintomas e a importância desta investigação. Neste sentido, a

enfermeira orienta sobre a relação da doença com a insuficiência renal crônica e os riscos futuros. Ao receber o aceite do paciente, o mesmo recebe o termo de consentimento informado para a assinatura. Uma via do termo é entregue ao paciente e a outra via permanece com a enfermeira, que deverá enviar juntamente com o material para o laboratório.

A coleta ocorre por meio de uma amostra de sangue em tubo de bioquímica. Após a coleta de todos os a enfermeira monta a bancada para a pipetagem do material dos homens, coletados no tubo de bioquímica. Separa uma lista com os dados do paciente, e reúne todo o material próprio do KIT. Confere nome, data de nascimento e CPF na lista, assim como estes mesmos dados no tubo de bioquímica, o qual já vem com a etiqueta dos dados do paciente. O sangue do paciente é transferido para o papel filtro, que contém oito círculos, sendo que todos devem ser preenchidos sem ultrapassar a marca e sem gotas sobrepostas. Após o preenchimento, o papel filtro deverá ficar secando na estante de secagem por duas horas.

Durante o período de secagem é conferida toda a documentação novamente, os termos de consentimento de cada paciente devidamente assinados e a requisição do exame assinada pelo médico, sempre sinalizando qual doença está sendo investigada. Após preencher a documentação com todos os dados e conferência, a mesma é armazenada em um envelope contendo a etiqueta com os dados do paciente e a coleta deve ficar refrigerada até o momento do seu envio.

O envio deste material é realizado via correio, com código de postagem fornecido pelo PADDR. Importante lembrar do envio de todos os termos

preenchidos e assinados pelo paciente e médico responsável, pois sem estes a amostra não segue para análise. A postagem deve ser feita em um período de 24hs, no máximo, pela enfermeira responsável.

A liberação dos resultados das amostras leva em torno de 20 a 30 dias e são enviados por e-mail para a médica responsável, a qual discute os casos com a enfermeira, havendo casos de suspeita da doença será realizado uma nova coleta para confirmação. Na positividade para DF, o PADDR fornece todo o tratamento sem custos nenhum ao paciente. O objetivo do Programa é oferecer um canal de relacionamento com os pacientes, seus familiares, cuidadores e médicos disponibilizando informações, eventos e benefícios para a melhora da qualidade de vida.

No caso do nefrologista ter interesse em coletar pacientes particulares ou fora da clínica, ele pode solicitar kits ao programa e encaminhar suas coletas para investigar novos pacientes, deixando claro que trata-se de profissional vinculado ao programa e que está habilitado para acompanhar coleta e diagnóstico da DF.

Desde o credenciamento da instituição com o PADDR já foram coletados 110 pacientes. Após o recebimento, os profissionais fornecem o resultado para o paciente, realizam encaminhamentos necessários, podendo solicitar nova coleta caso fique alguma dúvida no laudo recebido.

Caso haja uma confirmação da doença de Fabry na instituição, o médico responsável encaminha o paciente a um serviço de Genética para ser acompanhado e iniciar o tratamento em paralelo com a clínica de doenças renais.

Discussão

A equipe de enfermagem 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 [14].

Desta forma, a atuação do enfermeiro na DF 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 da adesão do paciente ao regime terapêutico [14].

O diagnóstico precoce da DF é de suma importância para a qualidade de vida do paciente, visto que a doença está relacionada a alto grau de deterioração de vários órgãos, ocasionando dentre outras, a doença renal crônica [12]. Por este motivo, reforça-se a importância de exames de

rotina, com investigação de casos suspeitos e de familiares de doentes renais, minimizar os efeitos da progressão da doença.

É preciso melhorar a compreensão dos profissionais de saúde em relação a DF, divulgar este trabalho realizado de forma gratuita, envolver a equipe multiprofissional, os pacientes e principalmente os renais crônicos que podem vir a desenvolver um fenótipo tardio é de extrema importância a construção de novas estratégias perante uma doença que ainda é desconhecida.

Além disso, o envolvimento neste processo possibilita a construção do vínculo com o paciente, família e equipe multidisciplinar. A equipe de saúde deve estar engajada, preparada e treinada para transmitir as informações claras e precisas da DF, trabalho que pode ser divulgado no acolhimento do paciente, em um momento de sala de espera, com folhetos informativos aos pacientes e seus familiares.

Conclusão

A DF é uma doença hereditária rara, que pode ter manifestações tardias e avassaladoras nos múltiplos órgãos. Fornecer o conhecimento para pacientes e familiares sobre a importância de investigar essa condição é primordial para reduzir danos, iniciando o tratamento adequando logo que possível.

Trata-se de um trabalho de enorme relevância, que demonstra a importância do papel da enfermagem no diagnóstico de doenças raras, fazendo a diferença na vida do paciente, ao proporcionar conhecimento, orientações específicas, tratamento em conjunto com equipe multidisciplinar e habilitação quando necessário.

O cuidar não é somente a mera assistência física ao paciente, é utilizar um conjunto de conhecimento científico para melhorar as condições de saúde, além de realizar todo o atendimento com um olhar humanizado. Cabe a enfermagem ser um diferencial na vida destas pessoas, auxiliando na aceitação e adesão ao tratamento.

Conflitos de interesse

Os autores informam que o serviço prestado pelo laboratório que realiza o processamento do exame é gratuito e entendem que não há conflito de interesse.

Fontes de financiamento

Obra custeada pelos autores.

Contribuição dos autores

Concepção e desenho da pesquisa: Flores DB, Araujo LPR; Coleta de dados: Flores DB, Araujo LPR; Análise e interpretação dos dados: Flores DB, Araujo LPR; Análise estatística: não necessitou; Redação do manuscrito: Flores DB, Araujo LPR; Revisão crítica do manuscrito quanto ao conteúdo intelectual importante: Flores DB, Araujo LPR.

Referências

1. Félix TM, Oliveira BM, Artifon M, Carvalho I, Bernardi FA, Schwartz I V.D., et al. Epidemiology of rare diseases in Brazil: protocol of the Brazilian Rare Diseases Network (RARAS-BRDN). *Orphanet J Rare Dis*. 2022 Dec 1;17(1)
2. Laney DA, Fernhoff PM. Diagnosis of Fabry disease via analysis of family history. *J Genet Couns* [Internet]. 2008 Feb [cited 2024 Feb 13];17(1):79–83. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/18172746/>
3. Desnick RJ, Brady R, Barranger J, Collins AJ, Germain DP, Goldman M, et al. Fabry disease, an under-recognized multisystemic disorder: expert recommendations for diagnosis, management, and enzyme replacement therapy. *Ann Intern Med* [Internet]. 2003 Feb 18 [cited 2024 Feb 13];138(4):338–46. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/12585833/>
4. Aerts JM, Groener JE, Kuiper S, Donker-Koopman WE, Strijland A, Ottenhoff R, et al. Elevated globotriaosylsphingosine is a hallmark of Fabry disease. *Proc Natl Acad Sci U S A* [Internet]. 2008 Feb 26 [cited 2024 Feb 13];105(8):2812–7. Available from: <https://www.pnas.org/doi/abs/10.1073/pnas.0712309105>
5. Riccio E, Sabbatini M, Nephron DB, 2019 undefined. Glomerular hyperfiltration: an early marker of nephropathy in Fabry disease. *karger.com* [Internet]. [cited 2024 Feb 13]; Available from: <https://karger.com/nef/article-abstract/141/1/10/227025>
6. Najafian B, Tøndel C, Svarstad E, Gubler MC, Oliveira JP, Mauer M. Accumulation of globotriaosylceramide in podocytes in fabry nephropathy is associated with progressive podocyte loss. *Journal of the American Society of Nephrology* [Internet]. 2020 Apr 1 [cited 2024 Feb 13];31(4):865–75. Available from: https://journals.lww.com/jasn/fulltext/2020/04000/accumulation_of_globotriaosylceramide_in_podocytes.19.aspx
7. Braun F, Blomberg L, Brodesser S, Liebau MC, Schermer B, Benzing T, et al. Enzyme Replacement Therapy Clears Gb3 Deposits from a Podocyte Cell Culture Model of Fabry Disease but Fails to Restore Altered Cellular Signaling. *Cell Physiol Biochem* [Internet]. 2019 Jan 1 [cited 2024 Feb 13];52(5):1139–50. Available from: <https://europepmc.org/article/med/30990584>
8. Desnick RJ, Ioannou Y, Eng C. α -Galactosidase A Deficiency: Fabry Disease. In: Valle D, Antonarakis S, Ballabio A, Beaudet A, Mitchell G, editors. *The Online Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease* [Internet]. McGraw-Hill Education; 2019 [cited 2024 Feb 13]. Available from: <https://ommbid.mhmedical.com/content.aspx?bookid=2709§ionid=225546984>
9. McCafferty EH, Scott LJ. Migalastat: A Review in Fabry Disease. *Drugs* [Internet]. 2019 Apr 1 [cited 2024 Feb 13];79(5):543. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31244444/>

10. Azevedo O, Gago M, Miltenberger-Miltenyi G, Sousa N, Cunha D. Fabry disease therapy: state-of-the-art and current challenges. *Int J Mol Sci* [Internet]. 2020 [cited 2024 Feb 13];22(01):206. Available from: <https://www.mdpi.com/1422-0067/22/1/206>
11. Mishra V, Banerjee A, Gandhi AB, Kaleem I, Alexander J, Hisbulla M, et al. Stroke and Fabry Disease: A Review of Literature. *Cureus* [Internet]. 2020 Dec 14 [cited 2024 Feb 13];12(12). Available from: </pmc/articles/PMC7805529/>
12. Rosa Neto NS, Bento JCDB, Pereira RMR. Higher rate of rheumatic manifestations and delay in diagnosis in Brazilian Fabry disease patients. *Advances in Rheumatology* [Internet]. 2020 Jan 13 [cited 2024 Feb 14];60(1):07. Available from: <https://www.scielo.br/j/adr/a/4JsFKpKQfdjmfkHStSVqhLF/?lang=en>
13. Cunha MFM, Seignani G, Pavanelli GM, Carvalho M, Barreto FC. Doenças renais hereditárias raras: um campo em evolução na Nefrologia. *Braz J Nephrol* [Internet]. 2020 [cited 2024 Feb 13];42(2):219. Available from: https://bjnephrology.org/wp-content/uploads/articles_xml/2175-8239-jbn-2018-0217/2175-8239-jbn-2018-0217-pt.pdf
14. Lacerda RCT, Barros L de FNM de. Atendimento de enfermagem ao portador de doença de Fabry: relato de experiência. *Revista Recien* [Internet]. 22º de junho de 2022 [citado 20º de março de 2024];12(38):430-5. Disponível em: <https://recien.com.br/index.php/Recien/article/view/670> DOI: 10.24276/rrecien2022.12.38.430-435



Este artigo de acesso aberto é distribuído nos termos da Licença de Atribuição Creative Commons (CC BY 4.0), que permite o uso irrestrito, distribuição e reprodução em qualquer meio, desde que o trabalho original seja devidamente citado.