

**UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL  
ESCOLA DE ENFERMAGEM**

**VITÓRIA DA COSTA MORAES**

**SINAIS E SINTOMAS NA DOENÇA DE GAUCHER: INFERÊNCIA DE  
DIAGNÓSTICOS DE ENFERMAGEM PRIORITÁRIOS**

**PORTO ALEGRE**

**2016**

**VITÓRIA DA COSTA MORAES**

**SINAIS E SINTOMAS NA DOENÇA DE GAUCHER: INFERÊNCIA DE  
DIAGNÓSTICOS DE ENFERMAGEM PRIORITÁRIOS**

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado ao  
Curso de Enfermagem da Universidade Federal  
do Rio Grande do Sul como requisito para  
obtenção do título de bacharel de Enfermagem.

Orientador: Prof<sup>ª</sup>. Dra. Janice Carneiro Coelho  
Coorientador: Prof<sup>ª</sup>. Dra. Márcia Koja Breigeiron

**PORTO ALEGRE**

**2016**

## AGRADECIMENTOS

Agradeço, primeiramente, a Deus, pois nada é possível, se não for pela vontade Dele.

Em segundo lugar, tenho o dever de agradecer a minha mãe. Mãe, o teu amor, apoio e força foram imprescindíveis para o meu crescimento e amadurecimento. Obrigado por me ensinar a dar valor as coisas simples da vida, sem nunca desistir dos meus objetivos e ideais. Te amo.

Quero agradecer também ao meu pai, irmão e avó. Eles sempre estiveram junto comigo nos momentos difíceis, sem nunca me cobrarem nada por isso.

Agradeço ainda, ao meu namorado que esteve comigo durante toda essa caminhada, me ouvindo reclamar e lamentar, sem nunca me reprimir por isso, mas sim, dando força e incentivando a seguir em frente.

Agradeço à minha orientadora, Prof.<sup>a</sup> Janice, pela amizade, disponibilidade, dedicação, paciência e ensinamentos transmitidos durante a realização deste trabalho.

Agradeço à minha grande coorientadora, Prof.<sup>a</sup> Márcia. Ela soube me guiar como ninguém. Sem ela me ajudando, não conseguiria.

Por último, mas não menos importantes, agradeço as minhas colegas da faculdade que se tornaram grandes amigas. Graças a elas, foram possíveis os momentos de alegria, divertimento e muitas risadas.

## LISTA DE QUADROS E TABELAS

<b>Tabela 1.</b> Caracterização demográfica de pacientes com Doença de Gaucher. Porto Alegre. Brasil - 2013-2015.....	25
<b>Tabela 2.</b> Principais sinais e sintomas de pacientes com Doença de Gaucher. Porto Alegre. Brasil - 2013-2015.....	26
<b>Quadro 1.</b> Relação dos sinais e sintomas, características definidoras, fatores relacionados com os Diagnósticos de Enfermagem prioritários identificados. Porto Alegre, RS, 2016.....	27

## LISTA DE ABREVIATURAS E SIGLAS

<b>BGA</b>	Beta glicosidase ácida
<b>DE</b>	Dignóstico de Enfermagem
<b>DLDs</b>	Doenças Lisossômicas de Depósito
<b>EIM</b>	Erro Inato do Metabolismo
<b>NANDA-I</b>	NANDA International
<b>PE</b>	Processo de Enfermagem
<b>SPSS</b>	<i>Statistical Package for the Social Sciences</i>
<b>TRE</b>	Terapia de Reposição Enzimática
<b>UFRGS</b>	Universidade Federal do Rio Grande do Sul

## SUMÁRIO

<b>1 INTRODUÇÃO .....</b>	<b>6</b>
<b>2 OBJETIVOS .....</b>	<b>9</b>
<b>2.1 Objetivo geral.....</b>	<b>9</b>
<b>2.2 Objetivos específicos.....</b>	<b>9</b>
<b>3 REVISÃO LITERÁRIA .....</b>	<b>10</b>
<b>3.1 Erros inatos do metabolismo e Doenças lisossômicas de depósito .....</b>	<b>10</b>
<b>3.2 Doença de Gaucher e manifestações clínicas .....</b>	<b>11</b>
3.2.1 Diagnóstico e Tratamento da Doença de Gaucher .....	12
<b>3.3 Diagnóstico de enfermagem.....</b>	<b>13</b>
<b>4 MÉTODO.....</b>	<b>15</b>
<b>4.1 Tipo de estudo .....</b>	<b>15</b>
<b>4.2 Campo ou contexto .....</b>	<b>15</b>
<b>4.3 População e amostra.....</b>	<b>15</b>
<b>4.4 Coleta dos dados .....</b>	<b>16</b>
<b>4.5 Análise dos dados.....</b>	<b>16</b>
<b>4.6 Aspectos éticos .....</b>	<b>16</b>
<b>REFERÊNCIAS .....</b>	<b>18</b>
<b>5 RESULTADOS (Artigo) .....</b>	<b>20</b>
<b>ANEXO A – Aprovação da Comissão de Extensão .....</b>	<b>35</b>
<b>ANEXO B – Instrumento da coleta de dados do Projeto de Extensão .....</b>	<b>37</b>
<b>ANEXO C – Aprovação do Comitê de Ética em Pesquisa.....</b>	<b>38</b>
<b>ANEXO D – Termo de Responsabilidade para uso de dados de Pesquisa.....</b>	<b>39</b>
<b>ANEXO E – Carta de autorização de uso de dados.....</b>	<b>40</b>
<b>ANEXO F – Normas da Revista Brasileira de Enfermagem.....</b>	<b>41</b>

## 1 INTRODUÇÃO

A Doença de Gaucher é um erro inato do metabolismo do grupo das doenças lisossômicas de depósito, sendo a mais frequente do referido grupo, com prevalência de cerca de 1:70.000 nascidos vivos. É de herança autossômica recessiva, causada por deficiência da enzima beta-glicosidase ácida (BGA), o que ocasiona o acúmulo de glucosilceramida, um glucocerebrosídeo, em macrófagos teciduais. Os pacientes podem ter um longo curso assintomático, com poucos sinais da doença até a idade adulta, ou manifestar sintomas clínicos já nos primeiros anos de vida, o que acontece com uma maior frequência (WEINREB; KAPLAN, 2015).

As manifestações clínicas ou fenotípicas da Doença de Gaucher vão depender do grau de deficiência da BGA e do acúmulo dos glucosilceramida, que, por serem variáveis, irão diferenciar os tipos clínicos da doença: tipo 1, tipo 2 e tipo 3. Dentre os três tipos, nos tipos 2 e 3 existe comprometimento neurológico, enquanto no tipo 1 há maior presença de sinais e sintomas, bem como maior prevalência na população acometida (FERREIRA et al., 2011).

Apesar da Doença de Gaucher ser uma condição não muito frequente na população em geral, sua importância maior reside na capacidade de apresentar um quadro clínico muito semelhante ao de doenças de elevada prevalência, o que dificulta, consideravelmente, o diagnóstico definitivo. A necessidade de um diagnóstico clínico, precoce e específico, além de acompanhamento multidisciplinar, pode levar a uma ótima resolução clínica (FERREIRA et al., 2011).

As informações sobre a Doença de Gaucher no meio acadêmico e clínico, bem como na prática da enfermagem são pouco divulgadas. Deste modo, é relevante a caracterização dos sinais e sintomas da doença para o auxílio de um diagnóstico clínico e de enfermagem precoces que favoreçam um planejamento e medidas do cuidado da população acometida.

O Diagnóstico de Enfermagem (DE) é constituído a partir do conjunto de sinais e sintomas identificados ou fatores de risco a partir do histórico e exame físico, constituindo, então, as características definidoras que asseguram a presença de um determinado diagnóstico.

A base para o diagnóstico, portanto é o Processo de Enfermagem (PE), o qual possui cinco etapas (Anamnese e exame físico, Diagnóstico de Enfermagem, Planejamento da intervenção, Implemento/Execução da intervenção e Avaliação do resultado) que subsidiam e auxiliam a compreensão do enfermeiro nas situações observadas, na realização de julgamentos e nas execuções em ações necessárias com o objetivo de alcançar um resultado.

A fim de padronizar a linguagem do PE, diversas classificações foram criadas para as etapas de diagnóstico, intervenção e avaliação. Destacam-se a classificação de diagnósticos de enfermagem da NANDA International (NANDA-I), a Classificação de Intervenções de Enfermagem (NIC) e a Classificação dos Resultados de enfermagem (NOC).

Neste estudo, considerando o processo de enfermagem, utilizou-se apenas o diagnóstico de enfermagem, a partir dos sinais e sintomas descritos pelo paciente em consulta com profissionais da saúde.

Segundo a taxonomia de NANDA-I (2015 p. 450), o Diagnóstico de Enfermagem é definido como “julgamento clínico sobre a resposta humana a condições de saúde/ processos de vida, ou a uma vulnerabilidade para essa resposta, por um indivíduo, família, grupo ou comunidade”.

O DE possui características definidoras, fatores de risco e fatores relacionados que o definem. Para tanto, a condição do diagnóstico pode ser: com foco no problema, de promoção da saúde, e de risco. O Diagnóstico de Enfermagem com foco no problema é definido como “julgamento clínico sobre uma resposta humana indesejada a condições de saúde/processos de vida, existente em indivíduo, família, grupo ou comunidade” (NANDA-I, 2015 p. 450). O Diagnóstico de Enfermagem de Promoção da saúde é o “julgamento clínico sobre motivação e desejo de aumentar o bem-estar e concretizar o potencial de saúde humana” (NANDA-I, 2015 p. 450). Já, o Diagnóstico de Enfermagem de risco é o “julgamento clínico sobre a vulnerabilidade do indivíduo, família, grupo ou comunidade para o desenvolvimento de uma resposta humana indesejada a condições de saúde/processos de vida” (NANDA-I, 2015 p. 450).

Os resultados advindos deste estudo poderão favorecer futuras ações de enfermagem que atendam às necessidades dos pacientes com Doença de Gaucher, com base em suas queixas clínicas. O enfermeiro tem a responsabilidade de identificar e questionar aspectos clínicos relevantes, colaborando no aprimoramento de protocolos assistenciais a serem seguidos pelos profissionais de saúde. O reconhecimento, tanto das alterações clínicas pelo enfermeiro quanto dos diagnósticos de enfermagem prioritários relacionados aos sinais e sintomas na Doença de Gaucher, poderá motivar modificações nos protocolos assistenciais, porporcionando um cuidado individualizado a estes pacientes.

O presente estudo aborda os sinais e sintomas da Doença de Gaucher e a identificação dos diagnósticos de enfermagem prioritários que sustentam tais diagnósticos. A proposta vincula-se ao projeto de extensão intitulado “Doenças de Depósito Lisossômico – Programa 2013/2014 (registro número 23988) e Programa 2015 (registro número 27771)”, este sob a

coordenação da Dra. Janice Carneiro Coelho, docente do Departamento de Bioquímica do Instituto de Ciências Básicas da Saúde da Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS). (ANEXO A)

A minha preocupação sobre a condição clínica dos pacientes com Doença de Gaucher, bem como a importância de um diagnóstico precoce e a caracterização desses sinais e sintomas, para início do tratamento o mais precoce possível, foi a motivação para este trabalho. A partir destas observações, surgiu o interesse em avaliar os sinais e sintomas na Doença de Gaucher que possam suscitar os Diagnósticos de Enfermagem prioritários, com o intuito de participar do cuidado a estes pacientes junto à equipe interprofissional.

## **2 OBJETIVOS**

### **2.1 Objetivo Geral**

Identificar os sinais e sintomas de pacientes com Doença de Gaucher para elaboração dos Diagnósticos de Enfermagem prioritários para estes pacientes.

### **2.2 Objetivos Específicos**

- a) Relacionar os sinais e sintomas identificados com as características definidoras correspondentes a Diagnósticos de Enfermagem;
- b) Relacionar as características definidoras com os fatores relacionados que sustentam a escolha de determinado Diagnóstico de Enfermagem;
- c) Identificar os Diagnósticos de Enfermagem prioritários a partir dos sinais e sintomas de pacientes com Doença de Gaucher.

### 3 REVISÃO LITERÁRIA

Nesta seção estão abordados aspectos referentes aos seguintes temas: Erros Inatos do metabolismo e Doenças lisossômicas de depósito, Doença de Gaucher e suas manifestações clínicas e Diagnóstico de Enfermagem.

#### 3.1 Erros inatos do metabolismo e Doenças lisossômicas de depósito

Os Erros Inatos do Metabolismo (EIM) são um grupo fenotipicamente e geneticamente heterogêneo de doenças que ocorrem devido a alterações gênicas que causam a síntese inadequada de determinada enzima ou defeitos no transporte de proteínas (KARAM; GIUGLIANI; SCHWARTZ, 2001; MAK et al., 2013).

A ausência ou deficiência na atividade enzimática ocasiona o bloqueio de alguma rota metabólica, o que impede ou prejudica a transformação de um substrato em produto. Esse bloqueio pode causar o acúmulo do substrato da enzima deficiente, a falta do produto da reação ou o desvio do substrato para uma rota alternativa, capaz de acumular produtos tóxicos (KARAM; GIUGLIANI; SCHWARTZ, 2001; MARTINS et al., 2003 a). Atualmente os EIM ultrapassam 500 doenças identificadas, que, individualmente, são raras, porém em conjunto são significativas. A incidência cumulativa para os EIM é de mais de 1 em 800 nascidos vivos (MAK et al., 2013).

As Doenças Lisossômicas de Depósito (DLDs) são um grupo heterogêneo de mais de 50 EIM causados pela ausência ou deficiência de uma ou mais enzimas responsáveis pela degradação e reciclagem de macromoléculas dentro dos lisossomos (CASTILHOS et al., 2011; LAMPE et al., 2013; WENGER; COPPOLA, 2003). A maioria é de origem autossômica recessiva ou ligada ao cromossomo X e resultam em acúmulo progressivo de metabólitos não degradados ou parcialmente degradados no interior dos lisossomos de várias células, tecidos e órgãos onde a substância deveria ser normalmente catabolisada em maiores quantidades (SAUDUBRAY; CHARPENTIER, 2001; LAMPE et al., 2013).

As DLDs podem ser classificadas de diferentes modos, sendo que a classificação considerada mais útil é aquela baseada na enzima ou proteína deficiente, porém uma mesma enzima pode causar o acúmulo de substratos diferentes. Então a classificação mais comum e clinicamente aceita é em função do tipo de substrato que se acumula nos lisossomos: esfingolipidoses, mucopolissacaridoses, glicoproteinoses, mucolipidoses, oligossacaridoses, glicogenoses (FUTERMAN; MEER, 2004; BALLABIO; GIESELMANN, 2009).

Dentre a DLDs encontra-se a Doença de Gaucher.

### 3.2 Doença de Gaucher e manifestações clínicas

A Doença de Gaucher foi descrita pela primeira vez pelo médico francês Philippe Charles Ernest Gaucher, em 1882, como um EIM do grupo das doenças lisossômicas de depósito, sendo a mais freqüente do referido grupo. A herança da doença é autossômica recessiva, portanto, existe risco de recorrência de 25% a cada gestação do casal de heterozigotos, e pode comprometer filhos de ambos os sexos. (MARTINS et al., 2003 a; FERREIRA et al., 2011). Assim, é uma doença definida pela presença de dois alelos mutantes para o gene da BGA, uma hidrolase lisossômica, cujo gene está localizado na região q21 do cromossomo 1.

A deficiência de atividade dessa enzima leva ao acúmulo de grandes quantidades de glicosilceramida – um glicolípido – nos lisossomos das células da linhagem dos macrófagos, as chamadas células de Gaucher, que podem ser encontradas na medula óssea, fígado, baço e outros órgãos. Esse acúmulo perturba e inibe o funcionamento normal desses órgãos e tecidos, o que pode causar danos irreparáveis. (FERREIRA et al., 2011).

As manifestações clínicas ou fenotípicas da Doença de Gaucher vão depender do grau de deficiência da enzima e do acúmulo dos glicolípídios, que são variáveis. Existem três fenótipos descritos da Doença de Gaucher:

O tipo 1 (forma não neuropática) afeta crianças e adultos, sendo a idade de início dos sinais e sintomas muito variável. A apresentação clínica típica é hepatomegalia, esplenomegalia levando a hiperesplenismo com progressiva anemia, trombocitopenia e leucopenia. O quadro é ainda associado à fadiga, cansaço, plenitude gástrica pós-prandial e retardo de crescimento em crianças. O acúmulo da glicosilceramida na medula óssea leva à osteopenia, lesões líticas, fraturas patológicas, dor óssea crônica, crises ósseas, infarto e osteonecrose. É descrito também uma maior incidência de tumores ósseos nos pacientes com Doença de Gaucher. A progressão do quadro é, em geral, lenta ou variável, e a sobrevida pode ser normal, na dependência da gravidade das complicações. O tipo 1 é o mais freqüente, correspondendo a 95 % dos casos de Doença de Gaucher, tendo uma incidência de 1:10.000 a 1:20.000 (MARTINS et al., 2003 a; MENDONÇA et al., 2001).

O tipo 2 (forma neuropática aguda) afeta lactentes com 4-5 meses de idade, comprometendo o cérebro, baço, fígado e pulmão. O quadro neurológico é grave, com múltiplas convulsões, hipertonia, apnéia e progressivo retardo mental. Existem arqueamento

acentuado do pescoço, retração dos lábios, trismo, espasmo laríngeo com tosse crônica e estridor, rigidez espástica dos membros, convulsão e retardo mental. O óbito surge por infecção respiratória. A incidência descrita é menor que 1:100.000. A evolução é rápida, com morte nos primeiros dois anos de vida, em geral pelo comprometimento pulmonar (MARTINS et al., 2003 a; MENDONÇA et al., 2001).

O tipo 3 (forma neuropática crônica) afeta crianças e adolescentes, onde a idade de início é variável, mas em geral no pré-escolar. Compromete cérebro, baço, fígado e ossos. As manifestações clínicas incluem retardo do crescimento, hiperesplenismo e alterações esqueléticas. A evolução do quadro neurológico é variável, mas menos grave que o do tipo 2. A incidência descrita é menor que 1:100.000. A sobrevida ocorre até a segunda ou terceira década de vida (MARTINS et al., 2003 a; MENDONÇA et al., 2001).

### 3.2.1 Diagnóstico e Tratamento da Doença de Gaucher

As células de Gaucher são encontradas no tecido hepático, esplênico ou na medula óssea. Porém, células semelhantes estão sendo descritas em outras diversas doenças como, linfoma de Hodgkin, leucemia mieloblástica, leucemia mielóide crônica entre outras (BEUTLER; GRABOWSKI, 1995). Desse modo, a suspeita de Doença de Gaucher é clínica e o diagnóstico definitivo é realizado pela medida da atividade da enzima deficiente em leucócitos, fibroblastos e sangue impregnado em papel filtro (MARTINS et al., 2003 b).

A complementação do diagnóstico clínico da Doença de Gaucher também pode ser executado em casos de gravidade do fenótipo pela determinação do genótipo com a demonstração de dois alelos mutantes do gene da enzima.

Outro auxílio para o diagnóstico clínico é a quantificação da quitotriosidase, que é uma enzima plasmática com atividade elevada em pacientes com doenças lisossômicas. (RODRIGUES; SA MIRANDA; AMARAL, 2004). Se a quantificação da enzima traz o diagnóstico tardiamente e/ou não tratada, os pacientes apresentam risco de desenvolver danos significativos e complicações capazes de levar à morte (FERREIRA et al., 2011).

Antes da introdução da Terapia de Reposição Enzimática (TRE), no início dos anos 90, havia somente tratamento paliativo para a Doença de Gaucher, além do aconselhamento genético. Esplenectomia era realizada para aliviar sintomas de compressão abdominal, citopenias e retardo do crescimento. Com a disponibilidade da terapia enzimática, criou-se a perspectiva de melhor qualidade de vida para os pacientes, com a reversão de muitos sintomas (OLIVEIRA et al., 2002).

A TRE para a Doença de Gaucher foi aprovada em 1991 pela *Food and Drug Administration*. A glicosilceramidase exógena, inicialmente extraída de placenta humana foi substituída em 1994 pela forma recombinante, imiglucerase. Na última década, a TRE tornou-se o tratamento padrão para doença de Gaucher do tipo 1. A TRE é geralmente bem tolerada, capaz de reverter anos de acúmulo de substrato e produz melhora clínica e de qualidade de vida para os pacientes (SOBREIRA; BRUNIERA, 2008).

Para a terapêutica com foco na Doença de Gaucher, além do diagnóstico clínico precoce, é relevante estabelecer Diagnósticos de Enfermagem para a obtenção de um cuidado individualizado.

### **3.3 Diagnóstico de enfermagem**

O Processo de Enfermagem (PE) se constitui em um método de trabalho da enfermagem que envolve diversas atividades, inter-relacionadas, com o objetivo de organizar as condições necessárias para que o cuidado aconteça (GARCIA; NÓBREGA, 2009).

O PE compreende cinco etapas: anamnese e exame físico (coleta de dados); diagnóstico de enfermagem; planejamento da intervenção (conduta e prescrição de enfermagem); implementação ou execução da intervenção (ação de enfermagem ou execução da prescrição) e avaliação do resultado (evolução de enfermagem) (PRUINELLI et al., 2011; LEFEVRE, 2010)

Segundo NANDA-I (2015), Diagnóstico de Enfermagem (DE) constitui a base para a escolha de intervenções de enfermagem para alcançar resultados pelos quais respondem os enfermeiros.

Para a identificação de um determinado diagnóstico para o paciente, o enfermeiro deve priorizar os dados coletados. A categorização dos dados coletados mostra a existência de um problema e a necessidade de um plano de cuidados. Os problemas e necessidades são definidos como diagnósticos de enfermagem (SMELTZER; BARE, 2006).

São elementos do DE: título (nome do diagnóstico), definição (descrição do diagnóstico), características definidoras (sinais e sintomas, manifestações de um diagnóstico), fatores de risco (fatores que aumentam a vulnerabilidade a um evento) e fatores de relacionados (fatores que demonstram a relação padronizada com o DE).

Para Almeida (2002), o diagnóstico de enfermagem representa uma mudança de paradigma de uma profissão voltada para os aspectos biomédicos, preocupada com o processo patológico e essencialmente dependente, para uma profissão que busca sua função

independente, ao focalizar as respostas fisiológicas, psicológicas, sociais, culturais e espirituais do indivíduo, família e comunidade que dêem respaldo ao cuidado de enfermagem.

Então, para a integralização do cuidado, é de extrema importância a assistência do paciente como um todo, contemplando todas as suas necessidades básicas por meio do Processo de Enfermagem, onde o Diagnóstico de Enfermagem acurado possibilitará a implementação de intervenções adequadas ao paciente com melhora à sua qualidade de vida.

## **4 MÉTODO**

### **4.1 Tipo de estudo**

Trata-se de um estudo transversal com abordagem quantitativa. Estudos transversais permitem a coleta de dados em um determinado ponto no tempo, e os fenômenos de investigação são obtidos durante o período da coleta de dados. (POLIT; BECK, 2011). São estudos quantitativos as pesquisas em que as variáveis expressam quantidade, podendo ser classificadas como discretas e contínuas e qualitativas as que não fornecem dados numéricos, podendo ser nominais ou ordinais. (CALLEGARI-JACQUES, 2003).

### **4.2 Campo ou contexto**

A pesquisa foi realizada no Laboratório de Erros Inatos do Metabolismo – Doenças Lisossômicas de Depósito (LEIM-DLD, Laboratório 25) do Departamento de Bioquímica do Instituto de Ciências Básicas da Saúde da Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS).

### **4.3 População e amostra**

A população do estudo constituiu-se dos registros de 150 pacientes com suspeita de Doença de Gaucher, cadastrados em um banco de dados entre janeiro de 2013 e dezembro de 2015. Tais pacientes são oriundos de diferentes regiões geográficas do Brasil e seus dados, referentes à Doença de Gaucher, foram enviados de uma instituição hospitalar, de referência para o paciente, ao Laboratório de Erros Inatos do Metabolismo com o intuito de estudo especializado.

Neste sentido, todo o paciente com confirmação do diagnóstico de Doença de Gaucher foi incluído no estudo. Portanto, do total da população, houve uma perda de 59 pacientes por não terem diagnóstico confirmado. Para tanto, a amostra foi composta dos registros de 91 pacientes com confirmação genética para a Doença de Gaucher, após exames laboratoriais e avaliação clínica. Destes, houve pacientes que não apresentaram sintomatologia específica, ou para sinal (n=15), ou para sintoma (n=21), mas que permaneceram no número total da amostra final.

#### **4.4 Coleta dos dados**

As características analisadas foram: idade, sexo, sinais e sintomas relacionados à patologia de base, consanguinidade, ocorrência de casos na família, e região geográfica do Brasil onde se encontra a instituição hospitalar de referência para o paciente.

Os dados foram coletados na instituição hospitalar de origem, conforme instrumento elaborado pela professora responsável pelo projeto de extensão (ANEXO B) e encaminhados ao Laboratório. A partir do banco de dados com as informações coletadas, dados para o presente estudo foram tabulados.

#### **4.5 Análise dos dados**

Foi utilizado o pacote estatístico *Statistical Package for the Social Sciences* (SPSS) versão 18.0 para tabulação dos dados. Os resultados foram expressos como média, desvio padrão da média e frequência relativa.

O raciocínio clínico e o julgamento diagnóstico para inferir os diagnósticos de enfermagem a partir de sinais e sintomas identificados aconteceram mediante experiência clínica dos pesquisadores, como, também, no conhecimento da linguagem padronizada da NANDA-I (2015).

#### **4.6 Aspectos éticos**

A aprovação do estudo pelo Comitê de Ética em Pesquisa da instituição envolvida, está conforme parecer substanciado, sob o número: 1.388.380. (ANEXO C)

Deste modo, foram assegurados todos os preceitos éticos e legais conforme Resolução 466/12 do Conselho Nacional de Saúde, que regulamenta pesquisas envolvendo seres humanos (BRASIL, 2012).

Os dados coletados serão armazenados por cinco anos pelo coordenador do estudo, sendo destruídos após esse período. Os resultados finais serão divulgados em publicações e eventos científicos. A utilização dos dados do presente estudo foi mediante a assinatura do “Termo de Compromisso para Utilização dos Dados” (ANEXO D) pela professora responsável do projeto de extensão e pesquisadores do presente estudo. Além disso, o uso

dos dados coletados foi permitido pela pesquisadora responsável por meio de uma carta de autorização (ANEXO E).

## REFERÊNCIAS

- ALMEIDA, M. **Competências e o processo ensino-aprendizagem do diagnóstico de enfermagem: concepções de docentes e discentes**. Tese (doutorado). Faculdade de Educação – Pontifícia Universidade Católica do Rio Grande do Sul. Porto Alegre, p. 245, 2002.
- BALLABIO, A.; GIESELMANN, V. **Lysosomal disorders : From storage to cellular damage**. *Biochimica et Biophysica Acta*, v.1793, n.4, p.684–96, 2009.
- BEUTLER E., GRABOWSKI G. A. Gaucher disease. In: Scriver CR, Beaudet AL, Sly WS, Valle DV (Editors), **The metabolic and molecular bases of inherited disease**. 8 ed. New York: McGraw-Hill; p 3635-68, 2001.
- BRASIL Conselho Nacional de Saúde. Resolução 466 de 12 de dezembro de 2012. **Diretrizes e Normas Regulamentadoras de Pesquisas em Seres Humanos**. 2012. Disponível em: <<http://conselho.saude.gov.br/resolucoes/2012/Reso466.pdf>>. Acesso em: 20 abr. 2016.
- CALLEGARI-JACQUES, S. M. **Bioestatística: princípios e aplicações**. Porto Alegre: Artmed, 264p., 2003.
- CASTILHOS et al. **Influence of pre-analytical factors on  $\alpha$ -galactosidase A, arylsulfatase B and  $\alpha$ -glucosidase activities measured on dried blood spots on filter paper**. *Clinical Biochemistry*., v.44, p.922-926, 2011.
- FERREIRA et al. **Doença de Gaucher – uma desordem subdiagnosticada**. *Rev Paul Pediatr.*, v. 29, n.1, p.122-25, 2011.
- FUTERMAN, A. H.; MEER, V. G. **The cell biology of lysosomal storage disorders**. *Nature Reviews Molecular Cell Biology*., v. 5, p.554-65, 2004.
- GARCIA, T R; NÓBREGA, M. M. L. **Processo de enfermagem: da teoria à prática assistencial e de pesquisa**. *Esc Anna Nery. Rev. Enfermagem*, Rio de Janeiro, v. 13, n.1, p. 188-93, 2009.
- KARAM, S. M.; GIUGLIANI, R.; SCHWARTZ, I. V. D. Introdução e aspectos clínicos. In: CARAKUSHANSKY, G. (Org). **Doenças genéticas em pediatria**. 10 ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, cap 14, 522p., 2001.
- LAMPE, C. et al. **Mucopolysaccharidoses and other lysosomal storage diseases**. *Rheumatic diseases clinics of North America.*, v.39, n.2, p.431–55, 2013.
- LEFEVRE, R. A. **Aplicação do processo de enfermagem – uma ferramenta para o pensamento crítico**. 7 ed. Porto Alegre: Artmed, 306p., 2010.
- MAK, C. M. et al. **Inborn errors of metabolism and expanded newborn screening: review and update**. *Critical Reviews in Clinical Laboratory Sciences.*, v.50, p.142-162, 2013.
- MARTINS, A. M. et al. **Erros inatos do metabolismo: abordagem clínica**. 2 ed. São Paulo: Informativo da Support - Advanced Medical Nutrition. p.35, 2003a.

MARTINS, A. M. et al. **Tratamento da doença de Gaucher: um consenso brasileiro.** Rev. Bras. Hematol. Hemoter. [online]., v.25, n.2, p. 89-95, 2003b.

MENDONÇA, V. F. et al. **Manifestações esqueléticas da doença de gaucher.** Radiol Bras, São Paulo, v. 34, n. 3, p. 151–154, 2001.

NANDA International. **Diagnósticos de Enfermagem da Nanda - Definições e Classificação 2015-2017 / [NANDA International]**. 10 ed. Porto Alegre: Artmed, 468p., 2015.

OLIVEIRA, M. C. et al. **Aspectos clínicos e nutricionais da doença de Gaucher: estudo prospectivo de 13 crianças em um único centro.** J. Pediatr. (Rio J.) [online]., v.78, n.6, p. 517-522, 2002.

POLIT, D. F.; BECK, C. T. **Fundamentos de pesquisa em enfermagem: avaliação de evidências para a prática da enfermagem.** 7 ed. Porto Alegre: Artmed, 670p., 2011.

PRUINELLI, L. et al. **Operacionalização do processo de enfermagem no HCPA.** In: ALMEIDA, M. A. et al. **Processo de enfermagem na prática clínica: Estudos clínicos realizados no Hospital de Clínicas de Porto Alegre.** Porto Alegre: Artmed, 320p., 2011.

RODRIGUES, M. R.; SÁ MIRANDA, M. C.; AMARAL, O. **Allelic Frequency determination of the 24-bp chitotriosidase duplication in the Portuguese population by real-time PCR.** Blood Cells Mol Dis; v.33, n.3, p. 362-364, 2004.

SAUDUBRAY, J. M.; CHARPENTIER, C. **Clinical Phenotypes: Diagnosis/Algorithms.** In online: Scriver Charles R., Beaudet A. L., Sly W. S., Valle D (Eds.). **The Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease.** Montreal: MC Graw Hill, 8 ed., cap.66, p. 3421-52, 2001.

SMELTZER, S.; BARE, B. **Pensamento crítico, Tomada de Decisão Ética e Processo de Enfermagem.** In: SMELTZER, S.; BARE, B. BRUNNER E SUDDART: **Tratado de enfermagem médico cirúrgica.** 10 ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, v. 1, cap. 2418, p. 28-47, 2006.

SOBREIRA, E. A. P.; BRUNIERA, P. **Avaliação de dois anos de tratamento da doença de Gaucher tipo 1 com terapia de reposição enzimática em pacientes do estado de São Paulo, Brasil.** Rev. Bras. Hematol. Hemoter. [online]. v.30, n.3, p. 193-201. ISSN 1806-0870, 2008.

WEINREB, N. J.; KAPLAN, P. **The history and accomplishments of the ICGG Gaucher registry.** American Journal of Hematology., v. 90, n. 1, 2015.

WENGER D. A.; COPPOLA L. S.; **Insights Into the Diagnosis and Treatment of Lysosomal Storage Diseases.** Archives of Neurology., v.60 p.322-328, 2003.

## **5 RESULTADOS**

### **ARTIGO**

#### **SINAIS E SINTOMAS NA DOENÇA DE GAUCHER: INFERÊNCIA DE DIAGNÓSTICOS DE ENFERMAGEM PRIORITÁRIOS**

**Conforme normas da Revista Brasileira de Enfermagem (ANEXO F)**

**SINAIS E SINTOMAS NA DOENÇA DE GAUCHER: INFERÊNCIA DE DIAGNÓSTICOS DE ENFERMAGEM PRIORITÁRIOS**

**SIGNS AND SYMPTOMS IN GAUCHER DISEASE: INFERENCE OF PRIORITY NURSING DIAGNOSES**

**SIGNOS Y SÍNTOMAS EN LA ENFERMEDAD DEL GAUCHER: INFERENCIA DE LOS DIAGNÓSTICOS DE ENFERMERÍA PRIORITARIOS**

**Vitória da Costa Moraes<sup>1</sup>**

**Janice Carneiro Coelho<sup>2</sup>**

**Márcia Koja Breigeiron<sup>3</sup>**

**Márcia Koja Breigeiron**

**mbreigeiron@gmail.com**

---

<sup>1</sup> Acadêmica do curso de graduação em Enfermagem da Universidade Federal do Rio Grande do Sul.

<sup>2</sup> Professora Titular do Departamento de Bioquímica, Instituto de Ciências Básicas da Saúde da Universidade Federal do Rio Grande do Sul.

<sup>3</sup> Professora Adjunto da Escola de Enfermagem da Universidade Federal do Rio Grande do Sul.

## SINAIS E SINTOMAS NA DOENÇA DE GAUCHER: INFERÊNCIA DE DIAGNÓSTICOS DE ENFERMAGEM PRIORITÁRIOS

### RESUMO

**Objetivo:** identificar os sinais e sintomas de pacientes com Doença de Gaucher, inferindo os possíveis diagnósticos de enfermagem prioritários. **Método:** estudo transversal, desenvolvido em laboratório especializado, entre 2013-2015. A amostra (n=91) foi constituída dos registros de pacientes com diagnóstico genético para Doença de Gaucher. O estudo respeitou normas de pesquisa. **Resultados:** foram prevalentes o sexo feminino (57,1%), faixa etária ao diagnóstico entre zero e 10 anos e proveniência da região sudeste do Brasil. Alterações hematológicas, dor óssea, hepatomegalia, esplenomegalia, cansaço foram os sinais e sintomas mais recorrentes. Os diagnósticos inferidos para a população estudada foram: Risco de sangramento, Fadiga, Dor crônica e Dor aguda, Mobilidade física prejudicada, Nutrição desequilibrada: menos do que as necessidades corporais e Risco de Desenvolvimento atrasado. **Conclusão:** o estabelecimento dos Diagnósticos de Enfermagem prioritários a partir dos sinais e sintomas possibilita alcançar resultados esperados a cada indivíduo no contexto do cuidado.

**Descritores:** Doença de Gaucher; Sinais e sintomas; Diagnóstico de enfermagem.

### INTRODUÇÃO

A Doença de Gaucher é um erro inato do metabolismo do grupo das doenças lisossômicas de depósito, sendo a mais frequente do referido grupo, com prevalência de cerca de 1:70.000 nascidos vivos. É de herança autossômica recessiva, causada por deficiência da enzima beta-glicosidase ácida, o que ocasiona o acúmulo de glucosilceramida, um glucocerebrosídeo, em macrófagos teciduais, comprometendo baço, fígado, medula óssea, sistema nervoso central, pulmão e gânglios linfáticos, podendo contribuir para pancitopenia e massiva hepatoesplenomegalia<sup>(1,2)</sup>.

Os pacientes podem ter um longo curso assintomático, com poucos sinais da doença até a idade adulta, ou manifestar sintomas clínicos já nos primeiros anos de vida, o que acontece com uma maior frequência<sup>(1)</sup>. As manifestações clínicas ou fenotípicas da Doença de Gaucher vão depender do grau de deficiência da beta-glicosidase ácida e do acúmulo dos glicolipídios, que, por serem variáveis, irão diferenciar os tipos clínicos da doença: tipo 1, tipo 2 e tipo 3. Dentre os três

tipos, nos tipos 2 e 3 existe comprometimento neurológico, enquanto no tipo 1 há maior presença de sinais e sintomas, bem como maior prevalência na população acometida<sup>(3)</sup>.

Apesar da Doença de Gaucher ser uma condição não muito frequente na população em geral, sua importância maior reside na capacidade de apresentar um quadro clínico muito semelhante ao de doenças de elevada prevalência, o que dificulta, consideravelmente, o diagnóstico definitivo. A necessidade de um diagnóstico clínico, precoce e específico, além de acompanhamento multidisciplinar, pode levar a uma ótima resolução clínica<sup>(3)</sup>.

As informações sobre a Doença de Gaucher no meio acadêmico e clínico, bem como na prática da enfermagem, são pouco divulgadas. Deste modo, é relevante a caracterização dos sinais e sintomas da doença para o auxílio de um diagnóstico clínico e de enfermagem precoces que favoreçam um planejamento do cuidado da população acometida.

O conjunto de sinais e sintomas identificados a partir da avaliação clínica se constitui nas características definidoras que guiam a geração de hipóteses diagnósticas e auxiliam para eleger um determinado Diagnóstico de Enfermagem prioritário. Para a NANDA-I<sup>(4-5)</sup>, o Diagnóstico de Enfermagem é definido como o julgamento clínico sobre uma resposta humana a condições de saúde/processos de vida, ou a uma vulnerabilidade para essa resposta, por um indivíduo, família, grupo ou comunidade.

Deste modo, a base para a elaboração de um Diagnóstico de Enfermagem é uma coleta de dados ampla e focalizada nas necessidades (ou problemas) do indivíduo. A etapa do diagnóstico está inserida no Processo de Enfermagem, o qual possui cinco etapas que subsidiam e auxiliam a compreensão do enfermeiro nas situações observadas, na realização de julgamentos e nas execuções em ações necessárias, com o objetivo de alcançar um resultado, e portanto, de grande importância na prática clínica.

Assim, com base nos sinais e sintomas que levam às características definidoras e por conseguinte aos fatores relacionados, é possível identificar os Diagnósticos de Enfermagem que venham subsidiar cuidados mais individualizado aos pacientes com Doença de Gaucher.

Nessa perspectiva, este estudo tem como objetivo identificar os sinais e sintomas de pacientes com Doença de Gaucher, visando inferir os possíveis Diagnósticos de Enfermagem prioritários para estes pacientes.

## **MÉTODOS**

Trata-se de um estudo transversal, realizado no Laboratório de Erros Inatos do Metabolismo – Doenças Lisossômicas de Depósito do Departamento de Bioquímica do Instituto de Ciências Básicas da Saúde da Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS).

A população do estudo constituiu-se dos registros de 150 pacientes com suspeita de Doença de Gaucher, cadastrados em um banco de dados entre janeiro de 2013 e dezembro de 2015. Tais pacientes são oriundos de diferentes regiões geográficas do Brasil e seus dados, referentes à Doença de Gaucher, foram enviados de uma instituição hospitalar de referência para o paciente ao Laboratório de Erros Inatos do Metabolismo com o intuito de estudo especializado.

Todo o paciente com confirmação do diagnóstico de Doença de Gaucher foi incluído no estudo. Portanto, do total da amostra, houve uma perda de 59 pacientes por não terem diagnóstico confirmado. Para tanto, a amostra foi composta dos registros de 91 pacientes com confirmação genética para a Doença de Gaucher, após exames laboratoriais e avaliação clínica.

As características analisadas foram: idade, sexo, sinais e sintomas relacionados à patologia de base, consanguinidade, ocorrência de casos na família, e região geográfica do Brasil onde se encontra a instituição hospitalar de referência para o paciente.

Foi utilizado o pacote estatístico *Statistical Package for the Social Sciences* (SPSS) versão 18.0 para tabulação dos dados. Os resultados foram expressos como média, desvio padrão da média e frequência relativa.

O raciocínio clínico e o julgamento diagnóstico para inferir os Diagnósticos de Enfermagem a partir de sinais e sintomas identificados aconteceram mediante experiência clínica dos pesquisadores, como, também, no conhecimento da linguagem padronizada da NANDA-I<sup>(5)</sup>.

Foram assegurados todos os preceitos éticos e legais de pesquisa, conforme Resolução 466/12 do Conselho Nacional de Saúde<sup>(6)</sup>. Além disso, a realização do estudo foi mediante a autorização da pesquisadora responsável pelo laboratório supracitado. O estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da instituição envolvida, conforme parecer consubstanciado, sob o número: 1.388.380.

## **RESULTADOS**

A amostra foi composta por registros de 91 pacientes com Doença de Gaucher, entretanto, haviam registros em que não constava sintomatologia específica, ou seja, ausência de descrição de sinal (n=15) e sintoma (n=21).

Do total da amostra, houve predomínio do sexo feminino (57,1%); idade ao diagnóstico entre zero e 10 anos de idade (26,37%); provenientes da região sudeste (41,7%); e referenciados de

zonas urbanas (71,4%). Idade de 26 (DP=18,4) anos correspondeu à inserção dos pacientes no banco de dados.

Dados demográficos da amostra estão descritos na tabela 1.

**Tabela 1.** Caracterização demográfica de pacientes com Doença de Gaucher. Porto Alegre. Brasil - 2013-2015.

	n (91)	%
<b>Sexo</b>		
Feminino	52	57,1
Masculino	39	42,9
<b>Faixa etária (anos)</b>		
0 ⇨ 10	24	26,4
11 ⇨ 20	19	20,9
21 ⇨ 30	16	17,6
31 ⇨ 40	12	13,2
41 ⇨ 50	06	6,6
51 ⇨ 60	11	12,0
61 ⇨ 70	03	3,3
<b>Região demográfica (Brasil)</b>		
Sudeste	38	41,7
Nordeste	31	34,1
Sul	08	8,8
Centro Oeste	08	8,8
Norte	06	6,6
<b>Localização da instituição hospitalar (zona)</b>		
Urbana	65	71,4
Rural	26	28,6

n= amostra; % = frequência relativa.

Fonte: Laboratório de Erros Inatos do Metabolismo – Doenças Lisossômicas de Depósito do Departamento de Bioquímica do Instituto de Ciências Básicas da Saúde da UFRGS.

Considerando ser a Doença de Gaucher de origem genética, foi confirmado o diagnóstico na mesma linha de sucessão hereditária em 15,4% dos casos e em 13,2% por triagem familiar. Ainda, foram encontrados 2 (2,2%) casos com história de consanguinidade entre os pais.

Quanto ao perfil clínico dos pacientes, os principais sinais identificados foram: esplenomegalia, alterações hematológicas - anemia e plaquetopenia, hepatomegalia e dor óssea. Ressalta-se que a maioria dos pacientes apresentou, pelo menos, um sinal clínico (45,1%), seguido

de pacientes que apresentaram dois (34,1%), e três ou mais (4,4%) sinais. Para os sintomas, a maioria dos pacientes apresentou, no mínimo, dois sintomas (36,3%), seguido de pacientes que apresentaram pelo menos um (17,6%), três (16,5%), e quatro ou mais (4,4%) sintomas.

Os sintomas identificados com maior frequência foram: cansaço, dor em ossos e articulações, falta de apetite e desconforto abdominal.

Dados referentes aos principais sinais e sintomas registrados estão descritos na tabela 2.

**Tabela 2.** Principais sinais e sintomas de pacientes com Doença de Gaucher. Porto Alegre. Brasil - 2013-2015.

	N	%
<b>Sinais</b>		
Esplenomegalia	45	49,5
Alterações Hematológicas	36	39,6
Hepatomegalia	33	36,3
Dor óssea	28	30,8
Emagrecimento	27	29,7
Epilepsia	10	11,0
Retardo mental	8	8,8
Hipertonia	8	8,8
<b>Sintomas</b>		
Cansaço	24	26,4
Dor em articulações	24	26,4
Falta de apetite	22	24,2
Desconforto abdominal	21	23,1
Dor abdominal	15	16,5
Dificuldade em movimentos	14	15,4
Sangramento mais ativo em lesão tissular	7	7,7

Fonte: Laboratório de Erros Inatos do Metabolismo – Doenças Lisossômicas de Depósito do Departamento de Bioquímica do Instituto de Ciências Básicas da Saúde da UFRGS.

De acordo com a sintomatologia e os três tipos clínicos da Doença da Gaucher, houve predominância do tipo 1 (79,1%) em relação ao tipo 2 (7,7%) e ao tipo 3 (13,2%).

A partir da identificação dos sinais e sintomas e do levantamento das características definidoras, foi possível corresponder tais características aos fatores relacionados e, assim, listar os Diagnósticos de Enfermagem prioritários para a população estudada: Dor crônica, Dor aguda, Fadiga, Risco de sangramento, Mobilidade física prejudicada, Nutrição desequilibrada: menos do

que as necessidades corporais e Risco de desenvolvimento atrasado. Dados referentes aos diagnósticos de enfermagem prioritários estão descritos no quadro 1.

**Quadro 1.** Relação dos sinais e sintomas, características definidoras, fatores relacionados com os Diagnósticos de Enfermagem prioritários identificados. Porto Alegre, RS, 2016.

<b>Sinais</b>	<b>Sintomas</b>	<b>Características definidoras/ Fatores de Risco*</b>	<b>Fatores relacionados*</b>	<b>Diagnóstico de Enfermagem (número)*</b>
Dor óssea	Dor em ossos e articulações por mais de três meses	Alteração da capacidade de continuar atividades prévias; Relato verbal de dor.	Distúrbio genético	<i>Dor crônica (00133)</i>
Alterações Hematológicas (Anemia e plaquetopenia)	sangramento mais ativo em lesão tissular	Coagulopatias inerentes; Função hepática prejudicada; Perfis sanguíneos anormais.	-	<i>Risco de sangramento (00206)</i>
-	Cansaço	Falta de energia; relato de cansaço.	Anemia	<i>Fadiga (00093)</i>
Hipertonia	Dificuldade em movimento	Capacidade limitada para desempenhar as habilidades motoras finas e grossas; Instabilidade postural; tempo de resposta diminuído.	Contraturas; Controle muscular diminuído; Desconforto; Dor; Rigidez articular.	<i>Mobilidade física prejudicada (00085)</i>
Varizes Esofágicas Hepatomegalia	Dor e desconforto abdominal	Mudanças no apetite; Autorrelato de características da dor usando instrumento de dor padronizado	-	<i>Dor aguda (00132)</i>
Esplenomegalia Emagrecimento	Falta de apetite	Cólicas abdominais; Dor abdominal; Saciedade imediatamente após a ingestão de alimentos.	Incapacidade alimentar insuficiente	<i>Nutrição desequilibrada: menos do que as necessidades corporais (000002)</i>
Retardo mental/Epilepsia	-	Convulsões Distúrbio genético Nutrição inadequada	-	<i>Risco de desenvolvimento atrasado (00112)</i>

--	--	--	--	--

\*Fonte: NANDA International. Diagnósticos de Enfermagem da Nanda : definições e classificação<sup>(5)</sup>.

## DISCUSSÃO

A Doença de Gaucher é herdada em um padrão autossômico recessivo e pode afetar ambos os sexos, sem predileção pelo sexo feminino ou masculino; entretanto, no presente estudo, houve predominância do sexo feminino. Tal dado aproxima-se a um estudo que avaliou o impacto da terapia enzimática dos pacientes com Doença de Gaucher em parâmetros clínicos e laboratoriais após dois, cinco e dez anos, onde 61,5% da amostra eram do sexo feminino<sup>(7)</sup>. No mesmo sentido, o Registro de Gaucher do *International Collaborative Gaucher Group* (ICGG) – registro multicêntrico com resultados demográficos e clínicos, criado em 1991, evidenciou que no Brasil, de um total de 551 pacientes cadastrados e acompanhados, 58% eram do sexo feminino, vindo de acordo com dados mundiais (53%)<sup>(8)</sup>. Dados referentes à predominância do sexo feminino para a Doença de Gaucher podem ser atribuídos ao fato das mulheres serem mais interessadas nas questões relacionadas à saúde, onde estas realizam consultas regulares o que favorece a possibilidade de um diagnóstico clínico.

Quanto a idade, o presente estudo mostra que o maior número de pacientes diagnosticados com Doença de Gaucher encontra-se na faixa etária entre zero e 10 anos de idade, apesar da média da idade ser de 26 (DP=18,4) anos. A confirmação do diagnóstico em faixas etárias mais precoces está de acordo com dados encontrados em estudo que descreveu as características clínicas e laboratoriais de crianças com Doença de Gaucher que tiveram sua sintomatologia exacerbada com evolução para terapia de reposição enzimática<sup>(2)</sup>. Valores próximos também são encontrados em um estudo realizado em 2016, onde a média de idade dos pacientes foi de 26 anos, com mínima de 5 anos e máxima de 60 anos<sup>(9)</sup>. Deste modo, o diagnóstico estabelecido no início da infância pode ser suscitado pela maior gravidade da doença, onde os sinais e sintomas encontram-se acentuados, ou pelo acompanhamento regular em consulta com o pediatra. Independente das condições de como foi estabelecido o diagnóstico, a precocidade do mesmo pode favorecer o bom controle da doença e proporcionar um impacto positivo na qualidade de vida dos pacientes.

A Doença de Gaucher apresenta-se tanto de forma letal, na fase perinatal, quanto assintomática. A literatura descreve três tipos clínicos para a Doença de Gaucher, com base na ausência (tipo 1) ou presença e gravidade do comprometimento neurológico (tipos 2 e 3). O tipo 1 é a forma mais frequente.

De acordo com o ICGG<sup>(10)</sup>, existiam aproximadamente 5.000 indivíduos com diagnóstico de Doença de Gaucher Tipo 1 no mundo. Destes, aproximadamente 500 pacientes encontram-se no

Brasil, considerado como o terceiro país com maior número de pacientes identificados, depois de Estados Unidos (45%) e Israel (17%). Em novembro de 2010, o número de pacientes cadastrados no ICGG chegava a 5.914, dos quais 561 encontravam-se no Brasil<sup>(11)</sup>. Atualmente, com o aumento da densidade demográfica da população brasileira, o diagnóstico de Doença de Gaucher pode passar da faixa de 1.000 casos.

A população brasileira está distribuída irregularmente, com grandes concentrações nos centros urbanos. A maioria de casos identificados neste estudo são provenientes do sudeste do Brasil, onde a população é mais numerosa, além de possuírem centros de referência especializados para o estabelecimento do diagnóstico clínico. Conforme relato de Pires e Sobreira (2003), se considerarmos a densidade populacional do Brasil e a distribuição regional da Doença de Gaucher, nota-se a existência de uma relação entre estes dois parâmetros<sup>(12)</sup>. A Associação Nacional de Pacientes com Doença de Gaucher informou que, em maio de 2011, havia um predomínio de pacientes na Região Sudeste (57% dos pacientes), com prevalência de pacientes em São Paulo, seguido por Minas Gerais e Rio de Janeiro<sup>(13)</sup>. Os mesmos dados foram evidenciados no presente estudo, onde a região sudeste e o estado de São Paulo tiveram os maiores percentuais de confirmação do diagnóstico bioquímico.

O diagnóstico de uma pessoa afetada leva à necessidade da avaliação da família. A princípio, essa avaliação envolve testes moleculares e enzimáticos dos pais e de outras pessoas em risco de serem portadoras ou afetadas. Como os pacientes com Doença de Gaucher tipo 1 podem ser assintomáticos ou sintomáticos ainda não diagnosticados, é importante orientar as famílias de que o teste pode revelar outras pessoas afetadas e não apenas portadoras. Isso pode ser vantajoso em pacientes sintomáticos ainda não diagnosticados, pois se beneficiariam com diagnóstico correto e, talvez com o tratamento<sup>(14)</sup>. No presente estudo, os pacientes foram diagnosticados com a Doença de Gaucher por triagem familiar (13,2%) e ocorrências de casos na família (15,4%).

Quanto a história de consaguinidade, em um estudo que teve como objetivo identificar características clínicas e laboratoriais de crianças com Doença de Gaucher, a história de consaguinidade esteve presente em 93,3%<sup>(2)</sup>. Na presente amostra, para 2,5% dos pacientes foi identificado consaguinidade entre os pais.

A Doença de Gaucher abrange um conjunto de sinais e sintomas diferenciados conforme os tipos 1, 2 e 3.

No tipo 1, as manifestações clínicas podem ocorrer desde a infância até tardiamente na vida adulta. Dentre os sinais apresentados pelos pacientes do tipo 1, destacam-se esplenomegalia e hepatomegalia como as características clínicas mais comuns observadas<sup>(15)</sup>. Em um estudo supracitado<sup>(2)</sup> todos os pacientes apresentaram esplenomegalia, enquanto hepatomegalia foi

identificada em 86,7% da amostra. No presente estudo houve predomínio de pacientes com esplenomegalia (49,5%) e hepatomegalia (36,3%) em uma faixa etária que variou entre zero e 65 anos, com conseqüente quadro clínico para varizes esofágicas (5,5%).

O comprometimento ósseo é responsável por grande parte da morbidade apresentada pelos pacientes com Doença de Gaucher. Dores ósseas e nas articulações, muitas vezes associadas à crise de dor, podem ser debilitantes e crônicas. Achados radiográficos apontam certo grau de infiltração e substituição da medula óssea pelas células de Gaucher, resultando em perda do trabeculado ósseo e diminuição da densidade, mais comuns na epífise e metáfise dos ossos longos<sup>(16)</sup>. Um estudo realizado no ano de 2012, cujo um dos objetivos foi evidenciar a Doença de Gaucher, a fim de melhorar o atendimento e a qualidade de vida dos pacientes, mostrou que em 80% da amostra havia confirmação de doença óssea em exame radiográfico e histórico de dor óssea<sup>(17)</sup>. Além disso, em estudo<sup>(2)</sup> referido anteriormente, cerca de 50% dos pacientes apresentaram dor óssea. Aproximadamente, um terço dos pacientes da amostra atual apresentou dor óssea como sinal e dor em ossos e articulações como sintoma, sendo que 15,4% ainda referiram dificuldade ao movimento.

As alterações hematológicas ocorrem em consequência do sequestro e hiperatividade esplênica e da infiltração medular por células de Gaucher. Os achados mais frequentes são trombocitopenia e anemia<sup>(18)</sup>, o que confere com os nossos achados, que resultaram em 39,6% dos pacientes com anemia e trombocitopenia. Esses dados também são comparáveis com os encontrados no ICGG<sup>(8)</sup>, no qual a frequência das alterações hematológicas alcança até 2/3 dos pacientes. Em adição a uma contagem baixa de plaquetas, tem sido descrita, também, uma deficiência no fator de coagulação, que pode contribuir na tendência ao sangramento<sup>(18)</sup>. Pacientes com Doença de Gaucher, além de retratarem transtornos hematológicos, manifestações ósseas e viscerais, podem apresentar fadiga crônica em consequência dos transtornos hematológicos<sup>(19)</sup>. Achados do presente estudo assemelham-se aos encontrados previamente, onde cerca de 26,4% da amostra referiram cansaço e/ou falta de energia e 7,7% apresentaram sangramento mais ativo em lesão tissular.

O tipo 2 (forma neuropática aguda) afeta lactentes com 4-5 meses de idade, comprometendo cérebro, baço, fígado e pulmões. O quadro neurológico é grave, com múltiplas convulsões, hipertonia, apneia e progressivo retardo mental. A evolução é rápida, com morte nos primeiros dois anos de vida, em geral por comprometimento pulmonar<sup>(20-16)</sup>.

Pacientes com o tipo 3 (forma neuropática crônica) são em sua maioria crianças e adolescentes, com comprometimento do cérebro, baço, fígado e ossos. As manifestações clínicas incluem retardo do crescimento, hiperesplenismo e alterações esqueléticas. A evolução do quadro

neurológico é variável, mas menos grave que o do tipo 2. A sobrevida ocorre até a segunda ou terceira década de vida<sup>(20-16)</sup>.

Considerando a amostra estudada, os sinais e sintomas de maior prevalência foram: epilepsia (10,98%), retardo mental (8,79%) e hipertonia (8,79%), identificando os pacientes para os tipos 2 e 3.

Sinais e sintomas apresentados pelos pacientes constituem os indícios, ou seja, as características definidoras, e as evidências clínicas do paciente especificamente com Doença de Gaucher. Desse modo, utilizando-se do julgamento clínico pode-se identificar com maior acurácia os possíveis Diagnósticos de Enfermagem para a amostra estudada.

Das características definidoras descritas na NANDA-I<sup>(5)</sup>, foram identificadas nos pacientes: relato verbal de dor e alteração da capacidade de continuar atividades prévias, sendo que ambas constam como fator relacionado à Distúrbio genético. Estas constatações conferem com o mencionado<sup>(21,22,23)</sup> sobre a morbidade elevada nos pacientes com Doença de Gaucher, na existência de uma concomitância frequente de dor com limitações de mobilidade e realização de atividades. Estas características definidoras, quando juntas, geram impacto extremamente negativo na qualidade de vida dos pacientes. Portanto, o Diagnóstico de Enfermagem prioritário identificado para as estas características definidoras e fator relacionado foi Dor Crônica, definido como

Experiência sensorial e emocional desagradável associada a lesão tissular real ou potencial, ou descrita em termos de tal lesão; início súbito ou lento, de qualquer intensidade leve a intensa, constante ou recorrente, sem um término antecipado ou previsível e com uma duração maior que três meses [<sup>(5)</sup>; p.429].

As manifestações ósseas nos pacientes afetados são ocasionadas por vários fatores e podem incluir infiltração de medula óssea, graves crises ósseas, dor crônica intermitente nos ossos, osteopenia, osteoporose e fraturas patológicas de ossos longos e vértebras. No estudo atual foi identificado como prioritário o Diagnóstico de Enfermagem Mobilidade Física Prejudicada, que contempla dois sinais observados: hipertonia e dor óssea, sendo definido como “Limitação do movimento físico independente e voluntário do corpo ou de uma ou mais extremidades” [<sup>(5)</sup>; p.208]

O Diagnóstico de Enfermagem Mobilidade Física Prejudicada foi substanciado com as seguintes características definidoras: capacidade limitada para desempenhar habilidades motoras finas e grossas, instabilidade postural, tempo de resposta diminuído, todos relacionados com força muscular diminuída, controle muscular diminuído, resistência diminuída, contraturas, desconforto, dor e rigidez articular.

O sintoma cansaço predominou em 24% da amostra estudada. Cansaço é uma característica definidora para o Diagnóstico de Enfermagem Fadiga, conceituado como “Sensação opressiva e

prolongada de exaustão e capacidade diminuída para realizar trabalho físico e mental no nível habitual”<sup>(5)</sup>; p.213]. Pacientes com Doença de Gaucher podem sofrer de fadiga crônica, o que provoca incapacidade funcional e afeta negativamente sua qualidade de vida; manifestações da doença, tais como anemia e dor óssea, podem causar ou contribuir para a fadiga<sup>(24)</sup>.

Em um estudo realizado com 218 pacientes com Doença de Gaucher, cinco sintomas foram relacionados com hepatoesplenomegalia: dor abdominal, saciedade precoce, desconforto abdominal e cólica aguda no quadrante superior<sup>(25)</sup>. Estes dados assemelham-se com o presente estudo, onde foram identificados nos pacientes com hepatoesplenomegalia, as seguintes características definidoras: mudanças no apetite, relato verbal de dor, cólicas abdominais, dor abdominal e saciedade imediatamente após ingestão, todos referentes ao fator relacionado incapacidade de digerir os alimentos. Tais características definidoras e fator relacionado possibilitaram priorizar os Diagnósticos de Enfermagem Dor Aguda e Nutrição desequilibrada: menos do que as necessidades corporais. Para o Diagnóstico de Enfermagem Dor Aguda, consta como definição “Experiência sensorial e emocional desagradável associada a lesão tissular real ou potencial, ou descrita em termos de tal lesão; início súbito ou lento, de intensidade leve a intensa, com término antecipado ou previsível”<sup>(5)</sup>; p.427]. E para o Diagnóstico de Enfermagem Nutrição desequilibrada: menos do que as necessidades corporais, encontramos como definição “Ingestão insuficiente de nutrientes para satisfazer às necessidades metabólicas”<sup>(5)</sup>; p.157].

Para os Diagnósticos de Risco não se consideram sinais e sintomas, e sim fatores de risco. Portanto, os possíveis Diagnóstico de Enfermagem referente às alterações hematológicas é Risco de Sangramento, definido como “Vulnerabilidade à redução no volume de sangue que pode comprometer a saúde”<sup>(5)</sup>; p.392]. Este diagnóstico prioritário apresenta como fatores de risco as coagulopatias inerentes e função hepática prejudicada, evidenciado no presente estudo pela anemia, plaquetopenia e hepatomegalia.

Para os sinais retardo mental e epilepsia estabeleceu-se como prioritário o Diagnóstico de Enfermagem Risco de Desenvolvimento Atrasado, definido por “vulnerabilidades a atraso de 25% ou mais em uma ou mais áreas de comportamento social ou autorregulador, ou em habilidades cognitivas, de linguagem e motoras grossas ou finas, que pode comprometer a saúde”<sup>(5)</sup>; p.440]. Este Diagnóstico apresenta como fatores de risco: convulsões e distúrbios genéticos.

Os Diagnósticos de Enfermagem supracitados estão de acordo com as características definidoras e fatores relacionados selecionados a partir das queixas clínicas dos pacientes com Doença de Gaucher, o que nos confere um julgamento clínico fidedigno na escolha das intervenções e ações de enfermagem que qualificam o cuidado.

## CONCLUSÕES

Os Diagnósticos de Enfermagem Fadiga, Risco de sangramento, Dor crônica, Dor aguda, Mobilidade física prejudicada, Nutrição desequilibrada: menos dos que as necessidades corporais e Risco de desenvolvimento atrasado foram inferidos a partir dos sinais e sintomas identificados nesta amostra, o que reforça a escolha desses Diagnósticos de Enfermagem como prioritários na assistência de pacientes com Doença de Gaucher do estudo. Entretanto, como a amostra estudada apresenta sintomatologia semelhante ao descrito na literatura, os resultados encontrados podem ser extrapolados para outros cenários.

O estabelecimento dos Diagnósticos de Enfermagem prioritários a partir dos sinais e sintomas possibilita alcançar resultados esperados a cada indivíduo no contexto do cuidado.

## REFERÊNCIAS

1. Weinreb NJ, Kaplan P. The history and accomplishments of the ICGG Gaucher registry. *Am J Hematol.* 2015;90 Suppl 1:S2-5.
2. Thejeal RF, Kadhum AJ. Gaucher disease in Iraqi children (Clinical, diagnostic & therapeutic aspects). *Pak J Med Sci.* 2016;32(2):319-23.
3. Ferreira CS, Silva LRd, Araújo MBJ, Tannús RK, Aoqui WL. Gaucher Disease: an underdiagnosed disorder Doença de Gaucher: uma desordem subdiagnosticada. *Revista Paulista de Pediatria.* 2011;29(1):122-5.
4. Matos FGOA, Cruz DALM. Construção de instrumento para avaliar a acurácia diagnóstica. *Rev Esc Enferm USP.* 2009;43;1088-97.
5. NANDA International. Diagnósticos de Enfermagem da Nanda: definições e classificação 2015-2017. 10 ed. Porto Alegre: Artmed; 2015.
6. Ministério da Saúde (BR), Conselho Nacional de Saúde. Resolução 466, de 12 de dezembro de 2012: diretrizes e normas regulamentadoras de pesquisa em seres humanos. Brasília (DF); 2012.
7. Souza AM, Muniz TP, Brito RM. Study of enzyme replacement therapy for Gaucher Disease: comparative analysis of clinical and laboratory parameters at diagnosis and after two, five and ten years of treatment. *Rev Bras Hematol Hemoter.* 2014;36(5):345-50.
8. ICGG. Relatório Anual de 2010. São Paulo: Gaucher Registry-Brasil; 2010.
9. Lopez G, Kim J, Wiggs E, Cintron D, Groden C, Tayebi N, et al. Clinical course and prognosis in patients with Gaucher disease and parkinsonism. *Neurol Genet.* 2016;2(2):e57.

10. ICGG. Relatório Anual de 2007. São Paulo: Gaucher Registry-Brasil; 2007.
11. ICGG. Relatório Anual de 2011. São Paulo: Gaucher Registry-Brasil; 2011.
12. Michelin K, Wajner A, de Souza FT, de Mello AS, Burin MG, Pereira ML, et al. Application of a comprehensive protocol for the identification of Gaucher disease in Brazil. *Am J Med Genet A*. 2005;136(1):58-62.
13. Chaves RG. Rastreamento populacional para Doença de Gaucher em Tabuleiro do Norte – Ceará – Brasil [dissertação]. Natal (RN): Universidade Federal do Rio Grande do Norte; 2011.
14. Levy-Lahad E, Zimran A. Gaucher's disease: genetic counselling and population screening. *Baillieres Clin Haematol*. 1997;10(4):779-92.
15. Oi SS, Nicolau DI, Dos Santos SK, da Silva MA, de Castro Viana GM, do Desterro Soares Brandão Nascimento M. Gaucher disease in a family from Maranhão. *Rev Bras Hematol Hemoter*. 2014;36(5):373-8.
16. Mendonça VF, Paula MTM, Fernandes C, Boasquevisque EM. Manifestações esqueléticas da doença de gaucher. *Radiol Bras*. 2001; 34( 3 ): 151-154.
17. Drelichman G, Linares A, Villalobos J, Cabello JF, Kerstenetzky M, Kohan RM, et al. [Gaucher disease in Latin America. A report from the Gaucher Disease International Registry and the Latin American Group for Gaucher Disease]. *Medicina (B Aires)*. 2012;72(4):273-82.
18. Linari S, Castaman G. Hematological manifestations and complications of Gaucher disease. *Expert Rev Hematol*. 2016;9(1):51-8.
19. Zion YC, Pappadopulos E, Wajnrajch M, Rosenbaum H. Rethinking fatigue in Gaucher disease. *Orphanet J Rare Dis*. 2016;11(1):53.
20. Martins AM, Lobo CL, Sobreira EAP, Valadares ER, Porta G, Semionato Filho J, et al. Gaucher disease treatment: a Brazilian consensus Tratamento da doença de Gaucher: um consenso brasileiro. *Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia*. 2003;25(2):89-95.
21. Marcucci G, Zimran A, Bembi B, Kanis J, Reginster JY, Rizzoli R, et al. Gaucher disease and bone manifestations. *Calcif Tissue Int*. 2014;95(6):477-94.
22. Grabowski GA, Petsko GA, Kolodny EH. *The Online Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease*. 8<sup>th</sup>ed. New York: McGraw-Hill; 2006.
23. Futerman AH, Zimran A. *Gaucher Disease*. Taylor & Francis Group; Boca Raton, FL: 2007
24. Pastores GM, Barnett NL. Current and emerging therapies for the lysosomal storage disorders. *Expert Opin Emerg Drugs*. 2005;10(4):891-902.
25. Gielchinsky Y, Elstein D, Hadas-Halpern I, Lahad A, Abrahamov A, Zimran A. Is there a correlation between degree of splenomegaly, symptoms and hypersplenism? A study of 218 patients with Gaucher disease. *Br J Haematol*. 1999;106(3):812-6.

## ANEXO A

Aprovação da Comissão de Extensão em Ciências Básicas da Saúde do Projeto “Doenças de Depósito Lisossômico” – 2013/2014.



## Histórico da Ação

Código da Ação: 23988
Título: DOENÇAS DE DEPÓSITO LISSOSSÔMICO - PROGRAMA 2013/2014
Coordenador(a): JANICE CARNEIRO COELHO
Órgão Responsável: Departamento de Bioquímica

Data Entrada	Destino	Situação
08/08/2013	Departamento de Bioquímica	EM EDIÇÃO
08/08/2013	Departamento de Bioquímica	AUT-CHEFIA (S)* <u>ver</u> <u>observação</u>
18/03/2014	Comissão de Extensão em Ciências Básicas da Saúde	APRECIÇÃO <u>ver</u> <u>observação</u>
19/03/2014	Departamento de Bioquímica	EM EDIÇÃO
03/04/2014	Comissão de Extensão em Ciências Básicas da Saúde	APRECIÇÃO <u>ver</u> <u>observação</u>
24/04/2014	Departamento de Bioquímica	EM EDIÇÃO
25/04/2014	Comissão de Extensão em Ciências Básicas da Saúde	APRECIÇÃO <u>ver parecer</u>
Parecerista: MARCIA BOHRER MENTZ Data: 25/04/2014		
A ação é meritória pois disponibiliza aos médicos o diagnóstico e, ao mesmo tempo, é estudada a frequência das doenças de depósito lisossômico que são sub-diagnosticadas em nosso meio, pela falta de laboratórios de bioquímica que realizem estes exames. Trata-se de um re-oferecimento. Aprovada a proposta.		
25/04/2014	Instituto de Ciências Básicas da Saúde	HOM-DIRECAO (S)* <u>ver</u> <u>observação</u>
28/04/2014	Pró-Reitoria de Extensão	CADASTRO
28/04/2014	Departamento de Bioquímica	EXECUÇÃO
14/01/2015	Departamento de Bioquímica	AUT-CHEF-REL(S)* <u>ver</u> <u>observação</u>
15/01/2015	Comissão de Extensão em Ciências Básicas da Saúde	RELAT-APREC <u>ver</u> <u>observação</u>
02/03/2015	Departamento de Bioquímica	EXECUÇÃO
03/03/2015	Comissão de Extensão em Ciências Básicas da Saúde	RELAT-APREC <u>ver</u> <u>observação</u>
11/03/2015	Departamento de Bioquímica	EXECUÇÃO
17/03/2015	Comissão de Extensão em Ciências Básicas da Saúde	RELAT-APREC <u>ver</u> <u>observação</u>
20/03/2015	Departamento de Bioquímica	EXECUÇÃO
26/03/2015	Comissão de Extensão em Ciências Básicas da Saúde	RELAT-APREC <u>ver parecer</u>
26/03/2015	Instituto de Ciências Básicas da Saúde	HOM-DIR-REL (S)* <u>ver</u> <u>observação</u>
02/04/2015	Pró-Reitoria de Extensão	REGISTRO

\* Autorização/Homologação: (X) - Não autorizado. (S) - Autorizado. (N) - Não analisado.

## ANEXO A (cont.)

Aprovação da Comissão de Extensão em Ciências Básicas da Saúde do Projeto “Doenças de Depósito Lisossômico” – 2015.



## Histórico da Ação

Código da Ação: 27771
Título: DOENÇAS DE DEPÓSITO LISOSSÔMICO - PROGRAMA 2015
Coordenador(a): JANICE CARNEIRO COELHO
Órgão Responsável: Departamento de Bioquímica

Data Entrada	Destino	Situação
13/01/2015	Departamento de Bioquímica	EM EDIÇÃO
14/01/2015	Departamento de Bioquímica	AUT-CHEFIA (S)*
15/01/2015	Comissão de Extensão em Ciências Básicas da Saúde	APRECIÇÃO <u>ver</u> observação
02/03/2015	Departamento de Bioquímica	EM EDIÇÃO
03/03/2015	Comissão de Extensão em Ciências Básicas da Saúde	APRECIÇÃO <u>ver</u> observação
03/03/2015	Departamento de Bioquímica	EM EDIÇÃO
03/03/2015	Comissão de Extensão em Ciências Básicas da Saúde	APRECIÇÃO <u>ver parecer</u>
Parecerista: MARCIA BOHRER MENTZ Data: 05/03/2015		
<p>As DDLs são doenças genéticas caracterizadas pela deficiência de enzimas específicas que geram vários problemas para os indivíduos podendo levar até a uma morte prematura. Por isto, o diagnóstico é muito importante, visto que hoje existe o tratamento com a reposição da enzima para 5 enfermidades abordadas nesta ação (Gaucher, Fabry, Pompe e MPS I e VI). As técnicas para o diagnóstico são oferecidas, nesta ação, a médicos do Brasil. Dessa forma, o laboratório receberá material para determinação de parâmetros para diagnóstico além de criar um banco de dados capaz de auxiliar no diagnóstico e monitoramento dos tratamentos e estimar a frequência destas doenças no Brasil. A ação é meritória e o parecer é pela aprovação.</p>		
05/03/2015	Instituto de Ciências Básicas da Saúde	HOM-DIRECAO (S)* <u>ver</u> observação
06/03/2015	Pró-Reitoria de Extensão	CADASTRO
06/03/2015	Departamento de Bioquímica	EXECUÇÃO

\* Autorização/Homologação: (X) - Não autorizado. (S) - Autorizado. (N) - Não analisado.

## ANEXO B

Instrumento da coleta de dados do projeto “Doenças de Depósito Lisossômico”.

0013



**LABORATÓRIO 25 - DLD DEPARTAMENTO DE BIOQUÍMICA**  
 Rua Ramiro Barcelos, 2600 (anexo) - CEP 90035-003 - Porto Alegre - RS  
 Fone (51) 3308 5546 / 3308 5549 - fax (51) 3308 5535 - e-mail: janice.coelho@ufrgs.br

**PROGRAMA DE INVESTIGAÇÃO PARA  
 GAUCHER, NIEMANN-PICK, FABRY, MPS I e POMPE**

**FORMULÁRIO DE SOLICITAÇÃO DE EXAME**  
 (preenchimento obrigatório / letra legível)

**PACIENTE**

Nome ou iniciais: \_\_\_\_\_ Número do pront. inst. origem: \_\_\_\_\_  
 Responsável: \_\_\_\_\_  
 Data de Nascimento: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_ Sexo: \_\_\_\_\_

**MÉDICO SOLICITANTE**

Nome: \_\_\_\_\_  
 E-mail: \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 Instituição de Origem: \_\_\_\_\_  
 Telefone: \_\_\_\_\_ Fax: \_\_\_\_\_  
 Endereço para correspondência: \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 Cidade: \_\_\_\_\_ Estado \_\_\_\_\_ CEP: \_\_\_\_\_  
 Celular: \_\_\_\_\_ Data da solicitação: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_

**Amostras enviadas**

- ( ) urina ( ) plasma ( ) sangue heparinizado  
 ( ) sangue com EDTA ( ) biópsia de pele  
 ( ) papel filtro ( ) outra amostra \_\_\_\_\_

**Solicito diagnóstico enzimático para:**

- ( ) Fabry ( ) Pompe ( ) MPS 1  
 ( ) Gaucher ( ) Niemann-Pick do tipo B  
 ( ) Outra situação \_\_\_\_\_

**INDICAÇÃO CLÍNICA**

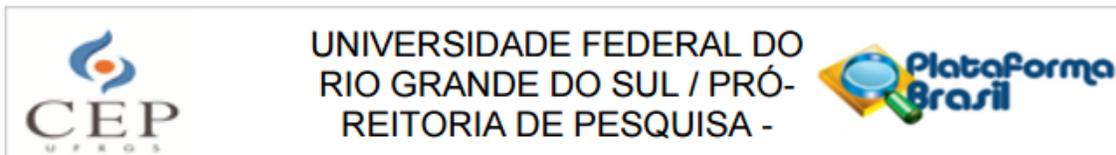
\_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_

**PACIENTE**

Nome ou iniciais: \_\_\_\_\_ Número do pront. inst. origem: \_\_\_\_\_  
 Responsável: \_\_\_\_\_  
 Data de Nascimento: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_ Sexo: \_\_\_\_\_  
 Favor destacar para seu controle de resultado.

## ANEXO C

Aprovação do estudo pelo Comitê de Ética em Pesquisa da UFRGS.

**PARECER CONSUBSTANCIADO DO CEP****DADOS DO PROJETO DE PESQUISA**

**Título da Pesquisa:** SINAIS E SINTOMAS NA DOENÇA DE GAUCHER: INFERÊNCIA DE DIAGNÓSTICOS DE ENFERMAGEM PRIORITÁRIOS

**Pesquisador:** Márcia Koja Breigeiron

**Área Temática:**

**Versão:** 1

**CAAE:** 52271115.7.0000.5347

**Instituição Proponente:** Escola de Enfermagem

**Patrocinador Principal:** Financiamento Próprio

**DADOS DO PARECER**

**Número do Parecer:** 1.388.380

**Recomendações:**

Adequado.

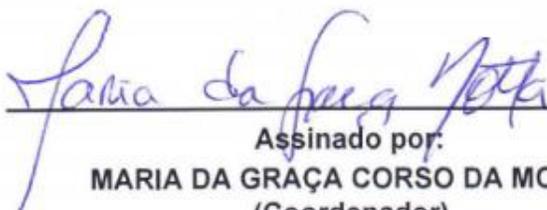
**Conclusões ou Pendências e Lista de Inadequações:**

Aprovado.

**Considerações Finais a critério do CEP:**

Aprovado.

PORTO ALEGRE, 14 de Janeiro de 2016

  
Assinado por:  
MARIA DA GRAÇA CORSO DA MOTTA  
(Coordenador)

## ANEXO D

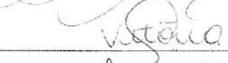
### Termo de Responsabilidade para Uso de Dados de Pesquisa

Título do Projeto

SINAIS E SINTOMAS NA DOENÇA DE GAUCHER: INFERÊNCIA DE  
DIAGNÓSTICOS DE ENFERMAGEM PRIORITÁRIOS

Os pesquisadores do presente projeto se comprometem a preservar a identidade das informações contidas no banco de dados e atender as prerrogativas éticas, conforme a Resolução 466 de 2012 do Conselho Nacional de Saúde, no que tange a pesquisa com seres humanos. Concordam, igualmente, que estas informações somente poderão ser divulgadas de forma anônima e no contexto do projeto de pesquisa aprovado.

Porto Alegre, 29 de Outubro de 2015.

Nome dos pesquisadores	Assinaturas
JANICE CARREIRO CORREIA	
Vitória da C. Moraes	
Mariana Kojá Briceiron	

## ANEXO E

### Carta de autorização do uso de dados

Eu, Janice Carneiro Coelho, autora do projeto de extensão "Doenças de Depósito Lisossômico", devidamente aprovado pela Comissão de Extensão em Ciências Básicas da Saúde, sob o número 23988 (2013/2014) e número 27771 (2015), autorizo Vitória da Costa Moraes, CPF n° 853.492.750-20, número de matrícula 00218092, a utilizar informações do banco de dados do referido projeto para o seu Trabalho de Conclusão de Curso, no período de 2015/2 e 2016/1, sob minha orientação.

Porto Alegre, 29 de outubro de 2015.



Janice Carneiro Coelho

## ANEXO F

### Normas da Revista Brasileira de Enfermagem

A REBEn (Revista Brasileira de Enfermagem) é publicada na versão impressa e eletrônica. Tem, como público alvo, profissionais e estudantes de Enfermagem e da Saúde. Recebe a submissão de manuscritos nos idiomas português, inglês e espanhol.

Em se tratando de pesquisa envolvendo seres humanos, e atendendo o disposto na Resolução CNS nº 466/2012, o(s) autor(es) deve(m) mencionar no manuscrito, a aprovação do projeto por Comitê de Ética reconhecido pela Comissão Nacional de Ética em Pesquisa, do Conselho Nacional de Saúde (CONEP-CNS), ou por órgão equivalente, quando tiver sido executada em outro país. Do mesmo modo, deve(m) mencionar no manuscrito os procedimentos adotados para obtenção da assinatura do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido pelos participantes da pesquisa.

**Pesquisa** – Estudo original e inédito, que contribui para agregar informação nova ou para corroborar o conhecimento disponível sobre objeto de investigação relacionado ao escopo da Enfermagem e Saúde. Estão incluídos nesta categoria os ensaios clínicos randomizados. Deve conter um máximo de **quinze (15) páginas**, incluindo resumos e **no máximo 30 referências**.

Os manuscritos de todas as categorias aceitos para submissão à **REBEn** deverão ser preparados da seguinte forma: salvo em arquivo do *Microsoft® Office Word*, com configuração obrigatória das páginas em papel A4 (210x297mm) e margens de 2 cm em todos os lados, fonte *Times New Roman* tamanho 12, espaçamento de 1,5 pt entre linhas, parágrafos com recuo de 1,25 cm.

- As páginas devem ser numeradas, consecutivamente, até às Referências.
- O uso de negrito deve se restringir ao título e subtítulos do manuscrito.
- O itálico será aplicado somente para destacar termos ou expressões relevantes para o objeto do estudo.
- Nas citações de autores, *ipsis litteris*, com até três linhas, usar aspas e inseri-las na sequência normal do texto; naquelas com mais de três linhas, destacá-las em novo parágrafo, sem aspas, fonte *Times New Roman* tamanho 11, espaçamento simples entre linhas e recuo de 3 cm da margem esquerda. No caso de fala de depoentes ou sujeitos de pesquisa, o mesmo procedimento deve ser adotado.

As citações de autores no texto devem ser numeradas de forma consecutiva, na ordem em que forem mencionadas pela primeira vez no texto. Devem ser utilizados números arábicos, entre parênteses e sobrescritos, sem espaço entre o número da citação e a palavra anterior, e antecedendo a pontuação da frase ou parágrafo [Exemplo: cuidado<sup>(5)</sup>]. Quando se tratar de citações sequenciais, os números serão separados por um traço [Exemplo: cuidado<sup>(1-5)</sup>]; quando intercaladas, separados por vírgula [Exemplo: cuidado<sup>(1,3,5)</sup>].

Não devem ser usadas abreviaturas no título e subtítulos do manuscrito.

No texto, usar somente abreviações padronizadas. Na primeira citação, a abreviatura é apresentada entre parênteses, e os termos a que corresponde devem precedê-la. As notas de rodapé deverão ser restritas ao mínimo indispensável, não sendo aceitas notas de fim nos manuscritos.

As ilustrações (tabelas, quadros e figuras, como fotografias, desenhos, gráficos, etc.) serão numeradas, consecutivamente, com algarismos arábicos, na ordem em que forem inseridas no texto, não podendo ultrapassar o número de cinco.

Qualquer que seja o tipo de ilustração, sua identificação aparece na parte superior, precedida da palavra designativa (desenho, esquema, fluxograma, fotografia, gráfico, mapa, organograma, planta, quadro, retrato, figura, imagem, entre outros), seguida do número de ordem de sua ocorrência no texto, em algarismos arábicos, travessão e do respectivo título (Ex.: Tabela 1 - título). Após a ilustração, na parte inferior, indicar a fonte consultada, legenda, notas e outras informações necessárias à sua compreensão, se houver (ver: ABNT NBR 14724 / 2011 - Informação e documentação - Trabalhos acadêmicos — Apresentação).

As tabelas devem ser padronizadas conforme recomendações do Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística - IBGE. Normas de apresentação tabular. 3.ed. Rio de Janeiro, 1993, disponíveis em <<http://biblioteca.ibge.gov.br/visualizacao/livros/liv23907.pdf>>.

O(s) autor(es) do manuscrito submetido à **REBEn** deve(m) providenciar a autorização, por escrito, para uso de ilustrações extraídas de trabalhos previamente publicados.

### **Estrutura do texto**

Artigos de **Pesquisa** e de **Revisão** devem seguir a estrutura convencional: Introdução, Método, Resultados, Discussão e Conclusões (pesquisas de abordagem quantitativa) ou Considerações Finais (pesquisas de abordagem qualitativa) e Referências. Os manuscritos de outras categorias podem seguir estrutura diferente. Independentemente da categoria, os manuscritos devem incluir:

#### **a) Documento com página de identificação (Tile page)**

É **um documento** que deve conter, na ordem apresentada, os seguintes dados: título do artigo, nos

três idiomas (português, inglês e espanhol); nome do(s) autor(es), indicando, em nota de rodapé, cargo e função ocupados, Instituição a que pertence(m) e à qual o trabalho deve ser atribuído, e endereço eletrônico para troca de correspondência.

#### **b) Documento principal**

O documento principal, **sem identificação dos autores**, deve conter:

- 1) **Título do artigo:** no máximo de 14 palavras em português.
- 2) **Resumo e os descritores:** resumo limitado a **150 palavras**. Deve ser escrito com clareza e objetividade, o que, certamente, contribuirá para o interesse do público alvo na leitura do inteiro teor do manuscrito. O resumo deverá estar estruturado em **Objetivo, Método, Resultados e Conclusão (ou Considerações Finais)**. Logo abaixo do resumo incluir, respectivamente, três descritores, três *palabras clave* do DeCS <<http://decs.bvs.br>> e três *key words* do MeSH <<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/mesh>>;

Caso o manuscrito seja aprovado para publicação, o resumo em português deverá ser traduzido para a versão em inglês (Abstract) e espanhol (Resumen). A estrutura em inglês deve ser: *Objective, Method, Results, Conclusion* (ou *Final Considerations*). Em espanhol: *Introducción, Método, Resultados e Conclusión* (ou *Consideraciones Finales*).

- 3) **Corpo do texto:** Consiste no corpo do manuscrito, propriamente dito, além das referências;

4) **Fomento e Agradecimentos:** antes da lista de referências, é obrigatório citar fonte de fomento à pesquisa (se houver). Opcionalmente, devem ser colocados agradecimentos às pessoas que contribuíram para a realização do estudo, mas não se constituem autores

5) **Referências:** o número de referências é limitado conforme a categoria do manuscrito. As referências, apresentadas no final do trabalho, devem ser numeradas, consecutivamente, de acordo com a ordem em que foram incluídas no texto; e elaboradas de acordo com o estilo *Vancouver*. Exemplos de referências nesse estilo, elaborados e atualizados pela Biblioteca Nacional de Medicina dos Estados Unidos (*U.S. National Library of Medicine - NLM*), podem ser obtidos na URL <[http://www.nlm.nih.gov/bsd/uniform\\_requirements.html](http://www.nlm.nih.gov/bsd/uniform_requirements.html)>. No mínimo, 50% das referências devem ser preferencialmente produções publicadas nos últimos 5 anos e destas, 20% nos últimos 2 anos.