

Sinais e sintomas na Doença de Gaucher: diagnósticos de enfermagem prioritários

Signs and symptoms in Gaucher Disease: priority nursing diagnoses
Señales y síntomas de la Enfermedad de Gaucher: diagnósticos prioritarios de enfermería

Márcia Koja Breigeiron¹, Vitória da Costa Moraes², Janice Carneiro Coelho³

¹ Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Escola de Enfermagem, Departamento Materno-Infantil. Porto Alegre-RS, Brasil.

² Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Escola de Enfermagem, Graduação em Enfermagem. Porto Alegre-RS, Brasil.

³ Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Instituto de Biociências, Departamento de Bioquímica. Porto Alegre-RS, Brasil.

Como citar este artigo:

Breigeiron MK, Moraes VC, Coelho JC. Signs and symptoms in Gaucher Disease: priority nursing diagnoses. Rev Bras Enferm [Internet]. 2018;71(1):104-10. DOI: <http://dx.doi.org/10.1590/0034-7167-2016-0434>

Submissão: 11-08-2016

Aprovação: 07-04-2017

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 e 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 0 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; Síndrome de Liposidose por Cerebrosídeos; Sinais e Sintomas; Processo de Enfermagem; Diagnóstico de Enfermagem.

ABSTRACT

Objective: Identify the signs and symptoms of patients with Gaucher Disease, inferring possible priority nursing diagnoses. **Method:** Cross-sectional study, developed in a specialized laboratory, between 2013 and 2015. The sample (n = 91) comprised the records of patients with genetic diagnosis for Gaucher Disease. The study respected research norms. **Results:** Prevalence of female sex (57.1%), age at diagnosis between 0 and 10 years, and origin from the Southeast Region of Brazil were prevalent. Hematologic changes, bone pain, hepatomegaly, splenomegaly, and fatigue were the most recurrent signs and symptoms. The inferred diagnoses for the studied population were: Risk for bleeding; Fatigue; Chronic pain and Acute pain; Impaired physical mobility; Imbalanced nutrition: less than body requirements; and Risk for Developmental Delay. **Conclusion:** The establishment of Priority Nursing Diagnoses based on signs and symptoms makes it possible to achieve expected outcomes for each individual in the care context.

Descriptors: Gaucher Disease; Cerebrosid Liposidosis Syndrome; Signs and Symptoms; Nursing Process; Nursing Diagnosis.

RESUMEN

Objetivo: Identificar las señales y los síntomas de pacientes con Enfermedad de Gaucher, infiriendo los posibles diagnósticos prioritarios de enfermería. **Método:** Estudio transversal, desarrollado entre 2013 y 2015 en un laboratorio especializado. La muestra (n=91) estaba constituída por los registros de pacientes con diagnóstico genético de la Enfermedad de Gaucher. El estudio respetó las normas de la investigación. **Resultados:** Prevalció el sexo femenino (57,1%), con franja de edad entre 0 y 10 años y procedencia de la Región Sureste de Brasil. Las alteraciones hematológicas, el dolor óseo, la hepatomegalia, la esplenomegalia y el cansancio fueron las señales y los síntomas más recurrentes. Los diagnósticos inferidos de la población estudiada fueron: Riesgo de sangrado; Fatiga; Dolor crónico

y Dolor agudo; Movilidad física perjudicada; Nutrición desequilibrada: menos que las necesidades corporales; y Riesgo de Desarrollo atrasado. **Conclusión:** El establecimiento de los diagnósticos prioritarios de enfermería, a partir de las señales y de los síntomas, permite obtener los resultados esperados para cada individuo en el contexto del cuidado.

Descriptores: Enfermedad de Gaucher; Síndrome de Lipidosis por Cerebrósidos; Señales y Síntomas; Proceso de Enfermería; Diagnóstico de Enfermería.

AUTOR CORRESPONDENTE Márcia Koja Breigeiron E-mail: mbreigeiron@gmail.com

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, o que compromete baço, fígado, medula óssea, sistema nervoso central, pulmão e gânglios linfáticos e pode contribuir para pancitopenia e massiva hepatoesplenomegalia⁽¹⁻²⁾.

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⁽¹⁾. 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, vão 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⁽³⁾.

A Doença de Gaucher é uma condição não muito frequente na população em geral, e seu diagnóstico definitivo é dificultado por apresentar um quadro semelhante ao de doenças de elevada prevalência. A necessidade de um diagnóstico clínico, precoce e específico, além de acompanhamento multidisciplinar, pode levar a uma ótima resolução clínica⁽³⁾.

As informações sobre a Doença de Gaucher no meio acadêmico e clínico, bem como na prática da enfermagem, são pouco divulgadas. Desse 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 na eleição de um determinado Diagnóstico de Enfermagem prioritário. Para a NANDA-I⁽⁴⁻⁵⁾, o Diagnóstico de Enfermagem é definido como o julgamento clínico sobre uma resposta humana a condições de saúde/processo de vida, ou a uma vulnerabilidade para essa resposta, por um indivíduo, família, grupo ou comunidade.

Desse 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 interrelacionadas⁽⁶⁾ 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 individualizados 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 esses pacientes.

MÉTODO

Aspectos éticos

O estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS), sendo assegurados todos os preceitos éticos e legais de pesquisa, conforme Resolução 466/12 do Conselho Nacional de Saúde⁽⁷⁾.

Desenho, local do estudo e período

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 UFRGS, entre janeiro de 2013 a dezembro de 2015.

População ou amostra; critérios de inclusão e exclusão

A população do estudo constituiu-se dos registros de 150 pacientes com suspeita de Doença de Gaucher, cadastrados em um banco de dados. 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.

Protocolo do estudo

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, bem como no conhecimento da linguagem padronizada da NANDA-I⁽⁵⁾.

Análise dos resultados e estatística

As variáveis 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 resultados foram expressos como média, desvio-padrão da média e frequência relativa, utilizando-se o pacote estatístico *Statistical Package for the Social Sciences* (SPSS) versão 18.0.

RESULTADOS

A amostra foi composta por registros de 91 pacientes com Doença de Gaucher, com média de idade de 26 (DP = 18,4) anos, quando inseridos no banco de dados.

Do total da amostra, houve predomínio do sexo feminino (57,1%); idade ao diagnóstico entre 0 e 10 anos de idade (26,37%); provenientes da Região Sudeste (41,7%); e referenciados de zonas urbanas (71,4%).

Dados demográficos da amostra estão descritos na Tabela 1.

Tabela 1 – Caracterização demográfica de pacientes com Doença de Gaucher, Porto Alegre, Rio Grande do Sul, Brasil, 2013-2015

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

Nota: n = amostra; % = frequência relativa.

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, Rio Grande do Sul, Brasil, 2013-2015

	n	%
Sinais		
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
Sintomas		
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

De acordo com a sintomatologia e os três tipos clínicos da Doença de 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, Rio Grande do Sul, Brasil, 2016

Sinais	Sintomas	Características definidoras/ Fatores de risco*	Fatores relacionados*	Diagnóstico de Enfermagem (número)*
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	Dor crônica (00133)
Alterações Hematológicas (Anemia e plaquetopenia)	Sangramento mais ativo em lesão tissular	Coagulopatias inerentes; Função hepática prejudicada; Perfis sanguíneos anormais.	–	Risco de sangramento (00206)
–	Cansaço	Falta de energia; relato de cansaço.	Anemia	Fadiga (00093)
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.	Mobilidade física prejudicada (00085)
Varizes Esofágicas Hepatomegalia	Dor e desconforto abdominal	Mudanças no apetite; Autorrelato de características da dor usando instrumento de dor padronizado.	–	Dor aguda (00132)
Esplenomegalia Emagrecimento	Falta de apetite	Cólicas abdominais; Dor abdominal; Saciedade imediatamente após a ingestão de alimentos.	Incapacidade alimentar insuficiente	Nutrição desequilibrada: menos do que as necessidades corporais (000002)
Retardo mental/ Epilepsia	–	Convulsões Distúrbio genético Nutrição inadequada	–	Risco de desenvolvimento atrasado (00112)

*Fonte: NANDA International. *Diagnósticos de Enfermagem da Nanda: definições e classificação*⁽⁹⁾.

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 era do sexo feminino⁽⁸⁾. 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%)⁽⁹⁾. 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 e, por isso, realizarem consultas regulares, o que favorece a possibilidade de um diagnóstico clínico.

Quanto à idade, o presente estudo mostra que o maior número de pacientes diagnosticados com Doença de Gaucher encontra-se na faixa etária entre 0 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 as quais tiveram sua sintomatologia exacerbada com evolução para terapia de reposição enzimática⁽²⁾. 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⁽¹⁰⁾. Desse modo, o diagnóstico estabelecido no início da infância pode ser suscitado pela maior gravidade da doença, período em que os sinais e sintomas encontram-se acentuados, ou pelo acompanhamento regular em consulta com o pediatra. Independentemente 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⁽¹¹⁾, existiam aproximadamente 5.000 indivíduos com diagnóstico de Doença de Gaucher Tipo 1 no mundo. Destes, aproximadamente 500 pacientes encontram-se no Brasil, 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⁽¹²⁾. 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 e onde há 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 esses dois parâmetros⁽¹³⁾. 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⁽¹⁴⁾. Os mesmos dados foram evidenciados no presente estudo, em que 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⁽¹⁵⁾. 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 à história de consanguinidade, em um estudo que teve como objetivo identificar características clínicas e laboratoriais de crianças com Doença de Gaucher, a história de consanguinidade esteve presente em 93,3%⁽²⁾. Na presente amostra, para 2,5% dos pacientes foi identificada consanguinidade 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⁽¹⁶⁾. Em um estudo supracitado⁽²⁾ 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 0 e 65 anos, com consequente 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⁽¹⁷⁾. 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⁽¹⁸⁾. Além disso, em estudo⁽²⁾ referido anteriormente, cerca de 50% dos pacientes apresentaram dor óssea. Por volta de 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⁽¹⁹⁾, o que confere com os nossos achados, os quais resultaram em 39,6% dos pacientes com anemia e trombocitopenia. Esses dados também são comparáveis com os encontrados no ICGG⁽⁹⁾, 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⁽¹⁹⁾. Pacientes com Doença de Gaucher, além de retratarem transtornos hematológicos, manifestações ósseas e viscerais, podem apresentar fadiga crônica em consequência dos transtornos hematológicos⁽²⁰⁾. Achados do presente estudo assemelham-se aos encontrados previamente, nos quais 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⁽¹⁷⁻²¹⁾.

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⁽¹⁷⁻²¹⁾.

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⁽⁵⁾, as seguintes foram identificadas nos pacientes: relato verbal de

dor e alteração da capacidade de continuar atividades prévias, sendo que ambas constam como fator relacionado a Distúrbio genético. Essas constatações conferem com o mencionado⁽²²⁻²⁴⁾ 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. Essas características definidoras, quando juntas, geram impacto extremamente negativo na qualidade de vida dos pacientes. Portanto, o Diagnóstico de Enfermagem prioritário identificado para as 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⁽⁵⁾.

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, e é definido como “limitação do movimento físico independente e voluntário do corpo ou de uma ou mais extremidades”⁽⁵⁾.

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”⁽⁵⁾. 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⁽²⁵⁾.

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⁽²⁶⁾. Esses 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”⁽⁵⁾. 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”⁽⁵⁾.

Para os Diagnósticos de Risco não se consideram sinais e sintomas, e sim fatores de risco. Portanto, o possível 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”⁽⁵⁾. Esse 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”⁽⁵⁾. Esse 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.

Limitações do estudo

Uma limitação foi a ausência de dados complementares nos registros dos pacientes, armazenados em banco de dados; caso existissem, poderiam ilustrar outros resultados relevantes na prática de enfermagem.

Contribuições para a área de enfermagem

O estudo poderá favorecer futuras ações de enfermagem que atendam às necessidades de pacientes com Doença de Gaucher, bem como aprimorar protocolos assistenciais e contribuir, assim, para o cuidado individualizado a esses pacientes.

CONCLUSÃO

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 na amostra estudada, o que reforça a escolha desses Diagnósticos de Enfermagem como prioritários na assistência de pacientes com Doença de Gaucher.

REFERÊNCIAS

1. Weinreb NJ, Kaplan P. The history and accomplishments of the ICGG Gaucher registry. *Am J Hematol* [Internet]. 2015 [cited 2016 May 2];90(Suppl 1):S2-5. Available from: <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/ajh.24054/epdf>
2. Thejeal RF, Kadhum AJ. Gaucher disease in Iraqi children: clinical, diagnostic & therapeutic aspects. *Pak J Med Sci*[Internet]. 2016 [cited 2016 May 2];32(2):319-23. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4859014/pdf/PJMS-32-319.pdf>
3. Ferreira CS, Silva LRd, Araújo MB, Tannús RK, Aoqui WL. Doença de Gaucher: uma desordem subdiagnosticada. *Rev Paul Ped*[Internet]. 2011 [cited 2016 May 8];29(1):122-5. Available from: <http://www.scielo.br/pdf/rpp/v29n1/19.pdf>
4. Matos FGOA, Cruz DALM. Construção de instrumento para avaliar a acurácia diagnóstica. *Rev Esc Enferm USP*[Internet]. 2009 [cited 2016 May 10];43;1088-97. Available from: <http://www.scielo.br/pdf/reeusp/v43nspe/a13v43ns.pdf>
5. NANDA International. Diagnósticos de Enfermagem da Nanda: definições e classificação 2015-2017. 10. ed. Porto Alegre: Artmed; 2015.
6. Alfaro-Lefevre R. Aplicação do processo de enfermagem: promoção do cuidado colaborativo. 7ª ed. Porto Alegre: Artmed; 2010.
7. Brasil. Ministério da Saúde. Conselho Nacional de Saúde. Resolução 466, de 12 de dezembro de 2012: diretrizes e normas regulamentadoras de pesquisa em seres humanos[Internet]. Brasília (DF). 2012 [cited 2016 May 10]. Available from: <http://conselho.saude.gov.br/resolucoes/2012/Reso466.pdf>
8. 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*[Internet]. 2014 [cited 2016 May 20];36(5):345-50. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4318376/pdf/main.pdf>
9. ICGG. Relatório Anual de 2010. São Paulo: Gaucher Registry-Brasil; 2010.
10. 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*[Internet]. 2016 [cited 2016 May 8];2(2):e57. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4830189/pdf/NG2015001222.pdf>
11. ICGG. Relatório Anual de 2007. São Paulo: Gaucher Registry-Brasil; 2007.
12. ICGG. Relatório Anual de 2011. São Paulo: Gaucher Registry-Brasil; 2011.
13. Michelin K, Wajner A, Souza FT, 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* [Internet]. 2005 [cited 2016 May 15];136(1):58-62. Available from: <http://onlinelibrary-wiley-com.ez45.periodicos.capes.gov.br/doi/10.1002/ajmg.a.30787/full>
14. Chaves RG. Rastreamento populacional para Doença de Gaucher em Tabuleiro do Norte – Ceará – Brasil [dissertação]. [Internet]. Natal(RN): Universidade Federal do Rio Grande do Norte. 2011 [cited 2016 May 18]. Available from: https://repositorio.ufrn.br/jspui/bitstream/123456789/13345/1/RigobertoGC_DISSERT.pdf
15. Levy-Lahad E, Zimran A. Gaucher's disease: genetic counselling and population screening. *Baillieres Clin Haematol*[Internet]. 1997 [cited 2016 May 15];10(4):779-92. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/9497864>
16. Oi SS, Nicolau DI, Santos SK, Silva MA, Viana GMC, Nascimento MDSB. Gaucher disease in a family from Maranhão. *Rev Bras Hematol Hemoter*[Internet]. 2014 [cited 2016 May 15];36(5):373-8. Available from: <http://www.scielo.br/pdf/rbhh/v36n5/1516-8484-rbhh-36-05-0373.pdf>
17. Mendonça VF, Paula MTM, Fernandes C, Boasquevisque EM. Manifestações esqueléticas da doença de Gaucher. *Radiol Bras*[Internet]. 2001 [cited 2016 May 20];34(3):151-4. Available from: <http://www.scielo.br/pdf/rb/v34n3/11265.pdf>
18. Drelichman G, Linares A, Villalobos J, Cabello JF, Kerstenetzky M, Kohan RM, et al. Enfermedad de Gaucher en Latinoamérica: un informe del registro internacional y del grupo latinoamericano para la enfermedad de Gaucher. *Med(B Aires)*. [Internet]. 2012 [cited 2016 May 20];72(4):273-82. Available from: <http://www.medicinabuenosaires.com/PMID/22892077.pdf>
19. Linari S, Castaman G. Hematological manifestations and complications of Gaucher disease. *Expert Rev Hematol*[Internet] 2016 [cited 2016 May 20];9(1):51-8. Available from: <http://dx.doi.org/10.1586/17474086.2016.1112732>
20. Zion YC, Pappadopulos E, Wajnrajch M, Rosenbaum H. Rethinking fatigue in Gaucher disease. *Orphanet J Rare Dis*[Internet]. 2016 [cited 2016 May 20];11(1):53. Available from: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4850725/pdf/13023_2016_Article_435.pdf
21. Martins AM, Lobo CL, Sobreira EAP, Valadares ER, Porta G, Semionato Filho J, et al. Tratamento da doença de Gaucher: um consenso brasileiro. *Rev Bras Hematol Hemoter*[Internet]. 2003 [cited 2016 May 20];25(2):89-95. Available from: <http://www.scielo.br/pdf/rbhh/v25n2/v25n2a04.pdf>
22. Marcucci G, Zimran A, Bembi B, Kanis J, Reginster JY, Rizzoli R, et al. Gaucher disease and bone manifestations. *Calcif Tissue Int*[Internet]. 2014 [cited 2016 May 20];95(6):477-94. Available from: <https://dx.doi.org/10.1007/s00223-014-9923-y>
23. Grabowski GA, Petsko GA, Kolodny EH. The Online Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease. 8thed. New York: McGraw-Hill; 2006.

24. Futerman AH, Zimran A. Gaucher Disease. Taylor & Francis Group; Boca Raton, FL: 2007
 25. Pastores GM, Barnett NL. Current and emerging therapies for the lysosomal storage disorders. *Expert Opin Emerg Drugs*[Internet]. 2005 [cited 2016 May 30];10(4):891-902. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16262569>
 26. 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*[Internet]. 1999[cited 2016 May 30];106(3):812-6. Available from: <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1046/j.1365-2141.1999.01616.x/pdf>
-