

**CISTINOSE NEFROPÁTICA: REVISÃO DE LITERATURA COM BASE NA
ASSISTÊNCIA DE ENFERMAGEM****Nephropathic cystinosis: literature review based on nursing care****Ludimila de Freitas Silva¹, Cristiani Spadeto², Cheila de Souza Ribeiro³, Izadora Moreira Mascarelo⁴,
Zilanda Moreira Freitas Gueller⁵**¹Graduando de enfermagem, FAVENI, ludimila.silva@soufaveni.com.br²Discente de enfermagem, FAVENI, cristiani.spadeto@professorfaculdedefaveni.com.br³Graduando de enfermagem, FAVENI, cheila.ribeiro@soufaveni.com.br⁴Graduando de enfermagem, FAVENI, izadora.mascarelo@soufaveni.com.br⁵Graduando de enfermagem, FAVENI, zilanda.gueller@soufaveni.com.br**INTRODUÇÃO**

A cistinose nefropática é uma doença sistêmica, genética, com herança autossômica recessiva, causada pelo acúmulo intracelular (intralisossomal) de cistina em diversas células do organismo (BRUNN et al., 2002). A cistina no corpo se cristaliza e pode levar a problemas em diversos órgãos, principalmente nos rins e nos olhos. Soma-se a isso, como causa secundária, a Síndrome de Fanconi, na qual os rins não conseguem reabsorver corretamente glicose, aminoácidos, fosfato, bicarbonato e potássio.

Vale ressaltar que a doença genética é considerada rara, nesse sentido, dados epidemiológicos constataam que a sua incidência é de 1:100.000-200.000 nascidos vivos (VAISBICH et al., 2018). No Brasil estima-se que a ocorrência de cistinose correspondem a aproximadamente 140 casos, entretanto, estudos destacam a dificuldade do diagnóstico da doença e da síndrome de Fanconi, podendo desencadear um número subestimado (REZER; FAUSTINO, 2022). Assim, por se tratar de uma doença crônica, deve receber uma atenção especial.

Ao ser diagnosticada, a criança e sua família enfrentam diversas dificuldades, sob esse aspecto, ganha particular relevância o papel do enfermeiro que envolve a realização do Processo de Enfermagem, ações de promoção da saúde, manutenção ou melhora na qualidade de vida e prevenção de complicações, devendo apresentar os caminhos necessários para que a adaptação ao novo estilo de vida ocorra de modo saudável (REZER; FAUSTINO, 2022). O enfermeiro é responsável pela sistematização da assistência de enfermagem, devendo organizar o cuidado, incentivar autocuidado e educar os familiares ou cuidadores da criança com CNI (SILVA et al., 2015)

Ademais, esse profissional deve ofertar um cuidado ambulatorial diferenciado, como controle antropométrico, mensuração dos sinais vitais, exame físico completo, acompanhamento do crescimento e desenvolvimento infantil, controle dos exames laboratoriais, auxílio na melhora da qualidade de vida, além de, atuar diretamente nos cuidados dos pacientes que evoluem para diálise ou transplante renal (VAISBICH et al., 2019; CARVALHO et al., 2021).

O estudo justifica-se por ser de extrema importância, haja vista que, atualmente existem poucos estudos a respeito, além da carência de profissionais capacitados para diagnosticar e tratar pacientes portadores da doença. Logo, o presente estudo é fundamental

para entender as diferentes perspectivas da atuação profissional, mesmo em casos de doenças raras ou pouco conhecidas, tornando-se grandes desafios, como no caso da Cistinose Nefropática Infantil (CNI) (REZER; FAUSTINO, 2022).

Diante disso, objetiva-se descrever as características da cistinose nefropática bem como as causas, sintomas, formas de diagnóstico e tratamento com fulcro na explanação destas informações, a fim de promover o esclarecimento da temática e a conscientização sobre sua relevância na capacitação de profissionais da saúde, com destaque para o cuidado realizado pelo enfermeiro, capaz de ofertar uma maior qualidade de vida, melhor evolução do quadro clínico de indivíduos portadores da doença e amparo as famílias.

MATERIAL E MÉTODOS

O presente estudo, classificado como uma revisão bibliográfica, possui uma abordagem qualitativa com objetivos exploratórios. Para tal, foi realizado um levantamento bibliográfico visando retratar as características da doença genética denominada Cistinose Nefropática, expondo as causas, principais sintomas, diagnóstico e formas de tratamento.

Realizou-se buscas por artigos científicos em bancos de dados como Google Acadêmico, Biblioteca Virtual da Saúde (BVS), Scielo e demais sites de órgãos públicos. Para a pesquisa foram utilizados os seguintes descritores: Cistinose, diagnóstico, Síndrome de Fanconi e Cisteamina, a seleção dos artigos ocorreu pela leitura do título e resumo. A partir dessas medidas foi possível analisar com precisão a relação da patologia com a genética humana e estabelecer a natureza das relações entre as variáveis da temática.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

A cistinose nefropática é uma doença genética rara que possui herança autossômica recessiva, o que corresponde dizer que para uma pessoa apresentar a doença, os pais, por mais que sejam normais, precisam ser portadores do gene característico. A doença é decorrente de mutações no gene CTNS e cromossomo 17, responsável pela formação da cistinosina, uma proteína responsável por transportar a cistina intralisossomal proveniente das atividades da célula para o citoplasma (VAISBICH et al, 2018). Como resultado, a cistina por apresentar uma baixa solubilidade acumula-se dentro dos lisossomos formando cristais que podem ser observados em diferentes áreas do corpo, o que causa o comprometimento de múltiplos órgãos, principalmente dos rins e dos olhos.

A apresentação clínica é rara no período neonatal, manifesta-se geralmente em torno de 6 a 18 meses de idade, mais comumente com deficiência de crescimento e de ganho de peso, episódios de febre e desidratação (BRUNN et al, 2002). Nesse momento, os rins são afetados com a síndrome de Fanconi (SF), que segundo Rezer e Faustino (2022) consiste na perda de substâncias importantes que deveriam ser reabsorvidas pelo túbulo renal proximal, isso ocorre porque o acúmulo de cristais de cistina acomete essa porção tubular fazendo com que essas substâncias sejam perdidas na urina, levando a perda de cálcio e água. Sob esse aspecto, é lícito destacar que a forma Nefropática Infantil é o tipo mais frequente (95%) e mais grave da Cistinose (REZER, FAUSTINO; 2022).

Ademais, até os dez anos de idade, em geral os indivíduos desenvolvem hipotireoidismo, com necessidade permanente de reposição hormonal, sendo necessário em muitos casos a realização de diálise e transplante renal. Também são comuns queixas digestivas e fotofobia devido ao depósito ocular de cristais (VAISBICH et al, 2018). Outros órgãos e sistemas são acometidos mais tardiamente, em geral na 2ª ou 3ª décadas da vida, como o pâncreas, musculatura esquelética, fígado e sistema nervoso central (BRUNN et al,

2002). A doença tem, portanto, caráter progressivo, que pode ser impedido através do diagnóstico e tratamento precoces.

Nessa perspectiva, conforme Brunn et al (2002) o diagnóstico pode ser estabelecido através da observação de cristais de cistina na córnea ou conjuntiva, na medula óssea (mielograma) ou no rim (biópsia renal). Também pode ser feita a medida do conteúdo de cistina nos leucócitos ou fibroblastos. Conforme o mesmo autor, no tratamento paliativo da cistinose não existe uma terapêutica gênica, é realizado um tratamento específico com medicamentos, principalmente com a droga Cisteamina, que deprezam os estoques de cistina intralisossomais, minimizando, desse modo, os efeitos da doença. Além disso, é realizado a correção dos distúrbios causados pela síndrome de Fanconi, com reposição das substâncias perdidas na urina e em alguns casos podem ser essenciais o hormônio tireoideano, papa de hemácias e diálise (BRUNN et al, 2002).

Nesse sentido, a assistência a pacientes com doenças crônicas e raras é complexa, principalmente pela falta de disseminação de conhecimento sobre a doença, o que dificulta o diagnóstico preciso e precoce, além da necessidade da realização de exames específicos, por vezes de alta complexidade e custo. Somam-se a esses fatores dificuldades na obtenção de tratamento adequado quando disponível, na conscientização do paciente e da família sobre a doença e na aderência ao tratamento (VAISBICH et al, 2018).

Diante desses aspectos, é imprescindível a ação do enfermeiro, pois se trata de peculiaridades de um paciente que requer um olhar diferenciado, em sua singularidade diante dos cuidados da criança portadora de CN e uma melhor interação social quer seja em nível ambulatorial, hospitalar ou cuidado domiciliar (SILVA et al 2021).

Desse modo, em nível ambulatorial, destaca-se a realização de medidas antropométricas, mensuração de sinais vitais, verificação da situação vacinal, coleta de exames laboratoriais, acompanhamento da adesão familiar, identificação do grau de compreensão do paciente e dos cuidadores acerca da doença e tratamento, bem como a aplicação de questionários de qualidade de vida (VAISBICH et al, 2018).

Conforme esse mesmo autor, em nível de internação, deve ser realizada a anamnese detalhada especialmente sobre o motivo da internação, situação do tratamento, história familiar, situação vacinal; exame físico com atenção para a pele (turgor, temperatura, ressecamento, lesões), mucosas, edema, frequência e sons respiratórios, pressão arterial, frequência e ritmo cardíaco, alterações comportamentais, parestesias, fraqueza e tremores dos membros.

Após a coleta dos dados, anamnese, medidas antropométricas e avaliação dos exames laboratoriais, seguiu-se o processo de enfermagem, através dos diagnósticos de enfermagem, resultados esperados e intervenções de enfermagem (REZER; FAUSTINO, 2022).

Quadro 01. Diagnósticos, resultados esperados e intervenções de Enfermagem para criança com CNI. Mato Grosso, Brasil, 2021.

Diagnósticos	Resultados	Intervenções
Eliminação urinária prejudicada caracterizada por retenção urinária, relacionado a múltiplas causas.	Equilíbrio de líquidos	Monitorar a eliminação urinária. Monitorar o estado hídrico, inclusive pesagens diárias, eliminação urinária/hora, ingestão e eliminação. Monitorar o efeito terapêutico do diurético.
Motilidade gastrointestinal disfuncional caracterizada por abdome distendido associado a circulação gastrointestinal reduzida.	Controle das eliminações	Monitorar manifestações gastrointestinais de acidez metabólica. Monitorar o funcionamento e a distensão gastrointestinal para evitar a

		redução do movimento diafragmático reduzido, conforme apropriado. Verificar a presença de quaisquer sinais e sintomas de alterações gastrointestinais.
Saúde deficiente na comunidade caracterizada por ausência de programa para melhorar o bem-estar de um grupo ou população relacionado a falta de especialistas na comunidade.	Conhecimento: cuidados com a doença	Identificar a compreensão que o paciente e cuidador principal têm dos conhecimentos ou habilidades necessárias. Estimular a criança a compartilhar sentimentos, conhecimentos e percepções. Oferecer conhecimentos especializados para quem busca ajuda.
Risco de glicemia instável	Equilíbrio da glicemia	Realizar controle glicemia capilar uma vez na semana. Controlar alimentação, com pouca ingestão de açúcares.
Risco de síndrome do desequilíbrio eletrolítico	Equilíbrio de líquidos	Realizar balanço hídrico. Monitorar níveis de eletrólitos através de exames laboratoriais. Realizar medida da circunferência abdominal.
Risco de desenvolvimento atrasado	Controle do crescimento e desenvolvimento	Monitorar altura mensalmente. Monitorar o percentil de crescimento.
Risco de lesão na córnea	Prevenir evolução dos cristais de cistina	Aplicação dos colírios, quando prescritos. Realizar higiene ocular duas vezes ao dia com Soro Fisiológico 0,9%.

Fonte: REZER; FAUTINO, 2022.

O sistema de apoio ofertado pelo enfermeiro é necessário para estimular a participação da família no tratamento, inserindo os cuidados pertinentes ao paciente com a CN (REZER; FAUTINO, 2022). Sob essa lógica, a família precisa estar esclarecida quanto à doença, das possíveis complicações e de sua importância em todo o processo (VAISBICH et al, 2018).

Ademais, destaca-se o monitoramento regular da função renal, pois os pacientes com cistinose nefropática podem apresentar danos renais progressivos decorrentes da Síndrome de Fanconi onde os enfermeiros devem realizar exames regulares para avaliar a função renal do paciente e permite ajustes no tratamento. A promoção da hidratação adequada, para prevenir a formação de cristais de cistina nos rins, sendo dever do enfermeiro incentivar o paciente a beber líquidos suficientes e, se necessário, administrar fluidos por via intravenosa (BAUMNER; WEBER, 2018).

Na administração correta de medicamentos que ajudaram na quebra e eliminação da cistina, o enfermeiro deve conhecer os dois tipos comerciais disponíveis e fazer as orientações de acordo com as recomendações do fabricante. Nesse caso, a Cisteamina de liberação rápida: pode ser ingerida com alimentos, inclusive leite, o que melhora a tolerância digestiva. Deve ser evitada a ingestão concomitante de alimentos ácidos. Já a Cisteamina de liberação lenta: evitar comer 2 horas antes até 30 minutos depois; evitar laticínios até 1 hora após a administração (VAISBICH et al, 2018).

Conforme esse mesmo autor, é importante a manutenção de um suporte nutricional sabendo que portadores da cistinose nefropática podem apresentar dificuldades nutricionais

devido a problemas digestivos e a síndrome de Fanconi. Assim, deve-se criar estratégias onde a criança com essa doença possa se sentir segura e compreender ao longo do tempo, utilizar de instrumentos do próprio universo infantil, boa comunicação, linguagem simples e adequada, brincadeiras, promovendo saúde de uma maneira diferente, pois é o enfermeiro que sempre estará à frente de todo esse processo em todas suas fases e no desenvolvimento da criança (SILVA et al., 2018)

Portanto, esses profissionais de saúde devem estar disponíveis para ouvir e fornecer apoio emocional ao paciente e à família, ajudando-os a lidar com os desafios físicos e emocionais associados à doença, fornecer informações sobre a doença e encaminhar para grupos de apoio, se necessário.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

A cistinose nefropática é uma doença genética grave e rara caracterizada pelo acúmulo de cristais de cistina em todo o organismo, os sintomas possuem caráter progressivo, que pode ser impedido através do diagnóstico e tratamento precoces. Entretanto, dada a relevância da doença constata-se uma carência de profissionais de saúde capacitados para alcançar êxito diante de cuidados específicos para tal patologia em questão. Ademais, além do problema da falta de dados epidemiológicos precisos e atuais, a doença é, provavelmente subdiagnosticada, existindo poucos estudos a respeito. Portanto, é imprescindível que novos estudos sejam realizados visando promover melhor conhecimento e incentivando uma assistência mais holística aos pacientes.

REFERÊNCIAS

- BÄUMNER S, Weber LT. Nephropathic Cystinosis: Symptoms, Treatment, and Perspectives of a Systemic Disease. *Front Pediatr.* 2018; 14;6:58: <https://doi.org/10.3389/fped.2018.00058>
- BRUNN, Danielle Dias et al. Cistinose nefropática: diferentes apresentações clínicas. *Pediatria (São Paulo)*, v. 24, n. 1/2, p. 65-8, 2002.
- IBGE, 2022. Disponível em: https://censo2022.ibge.gov.br/panorama/?utm_source=ibge&utm_medium=home&utm_campaign=aign=portal. Acesso em: 11 de setembro de 2023.
- REZER, Fabiana; FAUSTINO, Wladimir Rodrigues. ATUAÇÃO DO ENFERMEIRO NA CISTINOSE NEFROPÁTICA INFANTIL: DIAGNÓSTICOS DE ENFERMAGEM. *Revista Ibero-Americana de Humanidades, Ciências e Educação*, v. 8, n. 5, p. 52-63, 2022.
- SILVA AC, Souza ATS, Arenas VG, Barros LFNM. A ação do enfermeiro na prevenção de doenças renais crônicas: uma revisão integrativa. *Rev. de Políticas Públicas*; 2015; 14(2):148-155. Disponível em: <https://sanare.emnuvens.com.br/sanare/article/view/840/511>.
- SILVA AMC, Carrascal MI, Valencia AMV, Pedraza N, Castillo GE. Cistinosis y síndrome de fanconi. Reporte de caso. *Fundación Clínica Infantil Club Noel.* 2018 [cited 2021 21 mai]; 40(3): 360-364. Available form: <https://revistamedicina.net/ojsanm/index.php/Medicina/article/view/1374/1682>.

SILVA GKS, Peixoto ACS, Moraes KS, Sousa LS, Goncalves LL, Santana PS et al. Aplicabilidade da teoria do autocuidado na sistematização da assistência de enfermagem à pessoa com doença renal crônica. *Brazilian Journal of Development*. 2021; 7(6);56446-56461. Disponível em: <http://doi.org/10.34117/bjdv7n6-178>.

VAISBICH, Maria Helena et al. Abordagem multidisciplinar para pacientes com cistinose nefropática: modelo para atendimento em uma doença renal rara e crônica. *Brazilian Journal of Nephrology*, v. 41, p. 131-141, 2018.

VAISBICH, Maria Helena et al. Resultados preliminares do uso de cisteamine em pacientes brasileiros portadores de cistinose nefropática. *J Bras Nefrol*, v. 23, n. 4, p. 197-04, 2001.