

**SISTEMATIZAÇÃO DA ASSISTÊNCIA DE ENFER-
MAGEM AO PORTADOR DE FIBRODISPLASIA
OSSIFICANTE PROGRESSIVA**

**SYSTEMATIZATION OF NURSING ASSISTANCE TO
FIBRODYSPLASIA CARRIER PROGRESSIVE OSSI-
FICANS**

Izabelle Salviano de Vasconcelos¹

Maria Carolina Salustino dos Santos²

Karelline Izaltemberg Rosenstock³

Eclésia de Oliveira Souza⁴

Rosany Casado de Freitas Silva⁵

Talita Costa Soares Silva⁶

Walissioneide da Silva Caldas⁷

Wanessa de Araújo Evangelista.⁸

1 Enfermeira. Especialista em Unidade de Terapia Intensiva e Urgência e Emergência.

2 Enfermeira. Especialista em obstetrícia. Residência em Saúde da Família. Mestra em Enfermagem pela Universidade Federal da Paraíba.

3 Enfermeira. Mestre em Enfermagem. Doutora em Modelos de Decisão e Saúde. Docente do Centro Universitário UNIESP

4 Biomédica pela Faculdade Santa Emília de Rodat. Farmacêutica pela faculdade Uninassau/ Pós graduada em Hematologia clínica/ Pós graduada em Hemoterapia

5 Bacharel em Enfermagem pela Faculdade Maurício de Nassau. Pós-graduada em Obstetrícia e Ginecologia pela Fesvip

6 Enfermeira pela Faculdade Maurício de Nassau. Pós graduada em Urgência e emergência e UTI. Pós-graduanda em Saúde Pública com ênfase em Estratégia de Saúde da Família.

7 Economista. Técnica em Laboratório. Universidade Federal da Paraíba.

8 Enfermeira. Faculdade Maurício de Nassau. Pós-graduada em



Resumo: Visando a importância do enfermeiro nos diferentes direcionamentos e cuidados da saúde, estudos apontam o desafio diário dos profissionais da enfermagem em relação a importância de considerar aspectos genéticos e na assistência ao paciente portador de doenças genéticas raras, como é o caso da Fibrodysplasia Ossificante Progressiva (FOP) que é uma doença genética rara que estimula a formação de ossos no interior dos músculos, tendões, ligamentos e outros tecidos conectivos restringindo progressivamente os movimentos, causando uma necessidade demasiada de cuidados da equipe de enfermagem. Este estudo tem como objetivo ampliar o conhecimento dos enfermeiros acerca da Fibrodysplasia Ossificante Progressiva (FOP), além de relatar as principais dificuldades na assistência aos pacientes portadores da FOP; e discutir a importância de uma assistência adequada ao portador dessa doença genética rara, traçando um plano de assistência qualificada. Trata-se de uma pesquisa do tipo pesquisa bibliográfica de caráter explicativo-descritivo com abordagem qualitativa, a partir de revisões bibliográficas. Conforme o material analisado, observa-se a importância do conhecimento dos enfermeiros em relação a doença e em seus respectivos tratamentos e tipos de assistência, e para que isso é necessário que

Emergência e UTI. Pós-graduada em Instrumentação Cirúrgica, Centro Cirúrgico e Central de Material e Esterilização.

⁹ Enfermeira. Pós-graduada em obstetrícia e Enfermagem do trabalho. Faculdade Santa Emília de Rodat



estes tenham uma base adequada a partir de um conhecimento direcionado por meio de cursos, capacitações, palestras e embasamento teórico qualificado.

Consequentemente, para realizar um bom atendimento, o enfermeiro deve nortear a sua equipe sobre a melhor maneira de assistir o paciente ficando evidente que há um grande desafio quando trata-se do incomum, de modo a mostrar que é possível garantir uma assistência correta para esses pacientes.

Palavras-chave: Fibrodysplasia Ossificante, Doença genética rara, Enfermagem, Assistência.

Abstract: Aiming at the importance of the nurse in the different directions and health care, studies point out the daily challenge of nursing professionals in relation to the importance of considering

genetic aspects and in the care of patients with rare genetic diseases, such as Progressive Ossificans Fibrodysplasia (FOP) which is a rare genetic disease that stimulates the formation of bones inside the muscles, tendons, ligaments and other connective tissues progressively restricting movements, causing too much nursing care. This study aims to broaden the nurses' knowledge about Fibrodysplasia Ossificante Progressiva (FOP), in addition to reporting the main difficulties in the care of patients with FOP; and discussing the importance of appropriate care for the carrier of this rare genetic disease by drawing up a qualified care plan. It is a research of the type bibliographic research of explanatory-descriptive character with qualitative approach, based on bibliographical reviews. According to the material analyzed, it is ob-



served the importance of nurses' knowledge regarding the disease and its respective treatments and types of care, and for this it is necessary that they have an adequate basis from a knowledge directed through courses, qualifications, lectures and qualified theoretical background. Consequently, in order to perform good care, nurses should guide their team about the best way to assist the patient, making it clear that there is a great challenge when it comes to the unusual, in order to show that it is possible to guarantee correct assistance for these patients.

Keywords: Fibrodysplasia Ossificans. Rare genetic disease. Nursing. Assistance.

INTRODUÇÃO

A Fibrodysplasia Ossifi-

cante Progressiva (FOP) é uma doença genética rara do tecido conjuntivo, caracterizada por ossificação disseminada em tecidos moles e alterações congênitas das extremidades. Sua transmissão é autossômica dominante, com penetrância completa, mas expressão variável, ou seja, afeta todos os grupos étnicos. O termo Fibrodysplasia Ossificante Progressiva substituiu a antiga expressão Miosite Ossificante, por ser uma osteogênese ectópica que acontece no tecido conjuntivo, e que pode afetar músculos, fáscias, ligamentos, tendões e cápsulas articulares (ARAÚJO JUNIOR et al., 2005).

Apesar de ser uma doença congênita, sua prevalência é de 1 a cada 2 milhões de habitantes e os ossos extras não surgem antes de nascer. Os sintomas são variáveis e iniciam durante as 2 primeiras décadas de vida dando



início aos surtos (flare-up) apresentando ossificação heterotópica que causa uma limitação crescente da mobilidade osteoarticular, afetando principalmente a coluna vertebral, ombros, quadril e articulações periféricas (ASSOCIATION, 2009; BRIDGES et al., 1994; SENDUR; GURER, 2006).

A idade média de início é em torno dos 3,6 anos. O quadro clínico caracteriza-se por sinais inflamatórios, por vezes acompanhados de expansões dolorosas, endurecimento dos tecidos periarticulares e perda progressiva da capacidade funcional da área afetada, sendo sua progressão no sentido axial-caudal e proximal-distal. Os pacientes apresentam os hálux com malformações e a progressão varia de paciente para paciente, existem indivíduos que convivem com a FOP por anos e outros morrem já nos primeiros

anos de vida, dependendo da rapidez com que ela se manifesta. É uma enfermidade incapacitante em crianças e adultos jovens a qual faz o paciente aos poucos perdendo todos os movimentos do corpo ficando preso em um esqueleto secundário (FRAGA; OLIVEIRA, 2009; SERAFIM, 2005).

A FOP foi relatada pela primeira vez em 1693 por Guy Patin (“mulher de madeira”), mas só foi descrita cientificamente em 1736, pelo médico John Freke, em comunicação na Real Sociedade de Medicina de Londres. Tal médico relatou o caso de um menino de 14 anos com tumorações nas costas. Em 1924, Noble propôs dividi-la em três categorias: miosite ossificante progressiva, miosite ossificante circunscrita progressiva e miosite ossificante circunscrita. Em 1969, Munchmeier unificou a denominação



como FOP, que abrange a afecção de tecidos moles, além do músculo (GARCIA-PINZAS et al., 2013).

Um dos primeiros eventos que acontecem durante o curso de um surto (flare-up) é uma invasão de linfócitos e macrófagos. Assim que estes glóbulos brancos invadem a área, o tecido muscular começa a morrer. Outros tecidos afetados incluem os tendões, ligamentos, fásia e aponeuroses. Quando o tecido muscular é destruído, outras células (células tronco especiais que estavam em repouso) começam a se dividir e se multiplicar e então envolvem e invadem o músculo restante. Eventualmente, o tecido conectivo é transformado em cartilagem e então em osso. As vezes o processo é muito rápido e às vezes gradual. O grau de formação de osso para diferentes surtos pode variar muito, dependendo de qual

músculo é envolvido, do estímulo que acarretou o surto, do sistema imunológico, e de muitos outros fatores (ASSOCIATION, 2009).

Pelo fato da ossificação heterotópicas ser progressiva com o decorrer dos surtos que podem ser ocasionados ou espontâneos o paciente ao longo da vida vai assumindo uma postura única e limitada, muitas vezes não podendo sequer sentar. Em virtude disso, essa patologia também recebeu a denominação de síndrome do homem de pedra (stone man syndrome) nos estágios mais avançados da doença. Apesar de alguns tecidos serem poupados com o decorrer da doença o estágio avançado causa comprometimento da musculatura respiratória causando problemas de origem restritiva e fatais.

A FOP ou fibrodysplasia ossificante progressiva é classificada como uma doença genética



rara, mas que merece muita atenção. O enfermeiro é o profissional da área da saúde que mais tem contato com o paciente e deve ter conhecimento teórico e prático em relação como atuar mediante situações desta assistência.

O interesse por este tema surgiu pela necessidade de discutir e definir as ações que o enfermeiro deve tomar em relação a assistência ao portador de FOP. Sendo de suma importância, que tenha conhecimento sobre a doença de modo não só a prestar a assistência adequada ao paciente, como também capacitar a equipe com quem trabalha. Porque, embora rara, pode ser facilmente identificada por suas características clínicas, e seu diagnóstico pode ser confirmado pelo exame radiológico, mas o mesmo só poderá ser decidido se o enfermeiro apresentar conhecimento diante a patologia. Sendo

assim, o diagnóstico precoce da FOP é necessário para prevenir procedimentos desnecessários e lesivos que possam diminuir a qualidade de vida e o prognóstico do paciente (DZUKOU et al., 2005).

Assim, esta pesquisa tem como objetivos: ampliar o conhecimento do enfermeiro e dos profissionais da área da saúde em relação a assistência ao paciente portador de Fibrodisplasia ossificante progressiva; relatar as principais dificuldades dos enfermeiros em relação a assistência ao portador de FOP; e por fim, propor ações que venham a maximizar a qualidade da assistência de enfermagem no atendimento desses pacientes prevenindo novas complicações.

MÉTODO

Esta pesquisa é do tipo



bibliográfica, explicativo, descritivo, com análise integrativa da literatura e com abordagem qualitativa.

A pesquisa bibliográfica é uma modalidade de estudo e análise de documentos de domínio científico tais como livros, periódicos, enciclopédias, ensaios críticos, dicionários e artigos científicos. Como característica diferenciadora ela pontua que é um tipo de “estudo direto em fontes científicas, sem precisar recorrer diretamente aos fatos/fenômenos da realidade empírica” (OLIVEIRA, 2007, p. 69).

Segundo Gil (2008), a pesquisa descritiva procura descrever as características do fenômeno pesquisado ou de determinada população pesquisada. O autor ainda fala que a pesquisa explicativa identificar os fatores que determinam ou que contribuem para a ocorrência dos fe-

nômenos sendo o tipo que mais aprofunda o conhecimento da realidade, porque explica a razão, ou seja, o porquê das coisas.

A revisão integrativa, finalmente, é a mais ampla abordagem metodológica referente às revisões, permitindo a inclusão de estudos experimentais e não-experimentais para uma compreensão completa do fenômeno analisado. Combina também dados da literatura teórica e empírica, além de incorporar um vasto leque de propósitos: definição de conceitos, revisão de teorias e evidências, e análise de problemas metodológicos de um tópico particular (SOUZA; SILVA; CARVALHO, 2010).

Para Cellard (2008), a análise documental favorece a observação do processo de maturação ou de evolução de indivíduos, grupos, conceitos, conhecimentos, comportamentos,



mentalidades, práticas, entre outros. Para Minayo (2001), a pesquisa qualitativa trabalha com o universo de significados, motivos, aspirações, crenças, valores e atitudes, o que corresponde a um espaço mais profundo das relações, dos processos e dos fenômenos que não podem ser reduzidos à operacionalização de variáveis.

Diante do exposto, o presente estudo parte da seguinte questão norteadora: Qual o papel dos profissionais de enfermagem acerca da assistência ao paciente portador de fibrodysplasia ossificante progressiva descritos na literatura? A realização deste estudo se assegura em literaturas estruturadas, a partir de artigos e publicações indexadas na Biblioteca Virtual em Saúde (BVS), nas bases de dados Scielo, Bireme e LILACS. Para selecionar o material foram utilizados os se-

guintes descritores: Fibrodysplasia Ossificante; Doença genética rara; Enfermagem e Assistência.

Os critérios para a seleção da amostra foram: que a publicação abordasse, no título ou no resumo, a temática investigada; estivesse no intervalo entre 2005 a 2018; e que esteja disponível na íntegra e no idioma inglês e português. Inicialmente, fez-se a leitura dos resumos para identificar a pertinência ao objeto estudado, e posteriormente, a busca dos artigos eles foram lidos e analisados seguindo um roteiro elaborado contendo informações acerca da origem do artigo; ano da publicação. Em seguida fez-se a interpretação das evidências oriundas dos artigos. Após a busca, foram encontrados na base de dados 56 estudos, dos quais 48 abordavam o tema do estudo, mas apenas 8 atendiam aos critérios da pesquisa, compondo a



amostra.

Para organização das informações contidas nas publicações encontradas foi utilizado um instrumento para a coleta de dados, contendo a referência do estudo, conceitos principais, objetivos, metodologia, resultados principais, as considerações finais dos trabalhos e as impressões do leitor (APÊNDICE A). Para análise dos dados coletados, este estudo utilizou a técnica de análise de conteúdo, definida como um conjunto de técnicas de análise das comunicações, que utiliza procedimentos sistemáticos e objetivos de descrição do conteúdo das mensagens (BARDIN, 2006, p.38).

A técnica de análise de conteúdo segundo Bardin (2006), organiza-se em três fases: 1) pré-análise, 2) exploração do material e 3) tratamento dos resultados, inferência e interpretação.

Desta forma, para alcançar os objetivos propostos, os conteúdos temáticos encontrados nos trabalhos foram classificados nas seguintes categorias:

-Sistematização de assistência a enfermagem na Fibrodisplasia Ossificante Progressiva;

-Desempenho e conhecimento profissional do enfermeiro no atendimento ao paciente portador de Fibrodisplasia Ossificante Progressiva.

RESULTADOS E DISCUSSÕES

Com relação as publicações selecionadas para o estudo, o Quadro 1 apresenta seus principais objetivos e as contribuições sobre o tema de investigação.



QUADRO 1 – Distribuição das publicações por objetivos e contribuições sobre o tema:

PUBLICAÇÕES	OBJETIVOS	CONTRIBUIÇÕES
Araújo Júnior et al., (2005) “Fibrodisplasia Ossificante Progressiva: Relato de Caso e achados radiográficos”.	Apresentar casos de FOP com manifestações clínico-radiológicas.	Este estudo destaca a importância de se compreender o qual necessário é conhecimento acerca da leitura de radiografias para a conclusão diagnóstica da FOP.
Silva et al., (2008) “Assistência de enfermagem ao portador da Fibrodisplasia ossificante progressiva: um desafio ao enfermeiro”.	Conceituar a FOP; descrever como se apresenta o quadro clínico; analisar fatores contribuintes para seu desenvolvimento, e a sistematização da assistência de enfermagem (SAE).	Este estudo mostra a necessidade de maior conhecimento dos enfermeiros na busca e na importância de compreender o que tange esse tema. Mostrando que os profissionais de enfermagem estarão sempre diante de quadros clínicos inusitados e individualizados tornando a adequação da assistência ao cliente um desafio.
Romani e Karam (2011) “Fibrodisplasia Ossificante progressiva: relato de caso”.	Relatar o caso de A.C., 17 anos, cuja investigação iniciou-se aos quatro anos de idade, mas cujo diagnóstico de FOP foi firmado aos 15 anos, depois de passar por vários especialistas em diferentes centros.	O trabalho mostra que é de suma importância compreender que a FOP deve ser prontamente identificada, baseando-se apenas na história clínica, no exame físico e nos achados radiográficos, pois não devem ser feitos procedimentos invasivos para determinação diagnóstica, tais como biópsias, excisionais ou não, uso de anestésicos, e, inclusive, os tratamentos odontológicos são contraindicados, já que, com frequência, desencadeiam ossificações na região.
Garcia-Pinzas et al., (2013) “Fibrodisplasia ossificante progressiva: Diagnóstico em atenção primária”.	Demonstrar que é possível diagnosticar a Fibrodisplasia Ossificante Progressiva (FOP) na atenção primária à saúde.	O diagnóstico desta doença é factível de ser feito com recursos disponíveis na Atenção Primária à Saúde, uma vez que se baseia principalmente em critérios clínicos. Atualmente não há cura para esta doença, mas é possível limitar o desenvolvimento de novascalificações, bem como mitigar a dor que causa as exacerbações da doença, melhorando a qualidade de vida dos pacientes, usando altas doses de corticosteroides e anti-inflamatórios não esteroidais, disponíveis no primeiro nível de atenção.
Pignolo et al., (2016) “The Natural History of Flare-Ups in Fibrodysplasia Ossificans Progressiva (FOP): A Comprehensive	Avaliar as questões dos surtos de FOP.	Este estudo é a primeira avaliação global abrangente de surtos de FOP e estabelece uma base crítica para a concepção e avaliação de futuros ensaios clínicos.



Global Assessment”.		
Cardoso e Cordeiro Júnior (2016) “Enfermagem em genômica: o aconselhamento genético nas práticas assistenciais”.	Refletir sobre a atuação do enfermeiro na área da genômica, no contexto atual da saúde, com ênfase no papel de conselheiro genético. Analisa também a importância da inserção desse profissional na referida área de atuação, frente à crescente demanda desse serviço nas práticas assistenciais.	Torna-se essencial que os enfermeiros aprimorem seus conhecimentos em genética e genômica e fomentem sua utilização por outros membros de sua equipe, para não somente se adaptarem a essa nova demanda, mas também participarem ativamente de decisões terapêuticas, assumindo com eficácia e eficiência seu papel de conselheiro genético perante a comunidade e demais profissionais de saúde.
Robazzi et al., (2017) “Fibrodisplasia Ossificante Progressiva: Relato de 2 casos na infância”.	Relatar dois casos de FOP acompanhados no Hospital Universitário Professor Edgard Santos (HUPES) da Universidade Federal da Bahia (UFBA) em Salvador.	O diagnóstico da FOP pode ser suscitado clinicamente mesmo antes da realização de exames de imagem, pela presença de malformações simétricas dos pés e mãos, sendo mais frequentemente observada a presença do hálux valgo bilateralmente, decorrente do encurtamento do primeiro metatarso. Nos dois casos, os pacientes apresentavam alteração clássica em hálux. Os tratamentos atualmente disponíveis (glicocorticoides, AINES, anti-leucotrienos) são úteis no alívio do desconforto crônico e nos surtos agudos, mas aparentemente não alteram a história natural da doença.
Santos et al., (2018) “Assistência de enfermagem frente a criança com Fibrodisplasia	Relatar as experiências vivenciadas durante a assistência de enfermagem ao paciente pediátrico com	O paciente portador de FOP, devido às restrições impostas pela doença, requer uma assistência individualizada, tanto no aspecto clínico quanto psicológico. O profissional de enfermagem tem o
Ossificante Progressiva: um relato de experiência”.	diagnóstico de Fibrodisplasia Ossificante Progressiva.	papel de informar e conscientizar a família sobre os cuidados que devem ser adotados, visando reduzir o risco de desenvolvimento de novas calcificações, bem como suavizar a dor causada pelo recrudescimentos da doença, proporcionando assim melhoria da qualidade de vida.

Fonte: Dados da pesquisa, 2018.



Observou-se que o tema vem sendo debatido ao longo dos últimos anos, destacando que a Fibrodisplasia Ossificante Progressiva é uma doença genética rara e não possui tratamento, mas o seu diagnóstico precoce pode reduzir o risco de complicações e sofrimento para o paciente. O trabalho dos profissionais de saúde deve estar fundamentado na capacidade de tomar decisões visando o uso apropriado, eficácia e custo-efetividade, da força de trabalho, de medicamentos, de equipamentos, de procedimentos e de práticas. Para este fim, os mesmos devem possuir competências e habilidades para avaliar, sistematizar e decidir as condutas mais adequadas, baseadas em evidências científicas (BRASIL, 2001).

Após a leitura do material selecionado para o estudo, com relação a sistematização

da assistência de enfermagem ao portador de fibrodisplasia ossificante progressiva, ficou evidente as dificuldades relacionadas a assistência de enfermagem aos portadores de FOP, de modo a mostrar a importância do conhecimento do enfermeiro em relação a patologia para implementação da promoção de uma assistência adequada e instruindo sua equipe corretamente em relação aos cuidados com o paciente. Muitos pacientes portadores de FOP quando chegam aos hospitais são diagnosticados erroneamente sendo os sinais dos surtos também confundidos com dores musculares simples, cânceres e fibromatose por causa dos edemas e tumores que aparecem, sendo submetidos a biopsias e quimioterapia sem necessidade, assim estimulando novos surtos de ossos heterotópicos. A falta de conhecimento sobre essa pro-



blemática faz com que o papel da enfermagem na área da genética seja esquecido, junto com as atribuições gerais e específicas que o profissional pode realizar. Assim,

essas atribuições acerca do aconselhamento genético nas práticas assistenciais do enfermeiro estão representadas no Quadro 2.

QUADRO 2 – Atribuições gerais e específicas acerca do aconselhamento genético nas práticas assistenciais do enfermeiro:

ATRIBUIÇÕES GERAIS	ATRIBUIÇÕES ESPECÍFICAS
Reconhecer indivíduos sob risco;	Utilizar modelos analíticos e ferramentas de resolução de problemas;
Acompanhar os indivíduos sob risco de sua área de abrangência, ainda que encaminhados aos especialistas, sendo capaz de compreender as condutas adotadas na atenção secundária e/ou terciária;	Utilizar técnicas de avaliação baseadas em evidências apropriadas e instrumentos validados, pertinentes a casuística em questão;
Transmitir informações clínicas e informações gerais apropriadas às necessidades individuais do paciente, explicando as opções existentes, incluindo os riscos, benefícios e limitações.	Iniciar a interpretação de exames e procedimentos de triagem e diagnóstico relevante para o estado atual do cliente. Estes podem incluir, mas não se limitam, a testes genéticos, terapias e procedimentos de diagnóstico.

Fonte: Dados da pesquisa, 2018.

O defeito genético e a fisiopatologia da FOP são ainda desconhecidos. Contudo, considera-se que a doença seja causada por um gene (ACVR1- Receptor Activin tipo 1A) localizado no cromossomo 2, que sofre mu-

tação durante a fase embrionária do desenvolvimento (responsável pelas malformações ósseas congênitas) e que pode ser reativado no período pós-natal, causando assim, a ossificação heterotópica progressiva (ARAÚJO JUNIOR



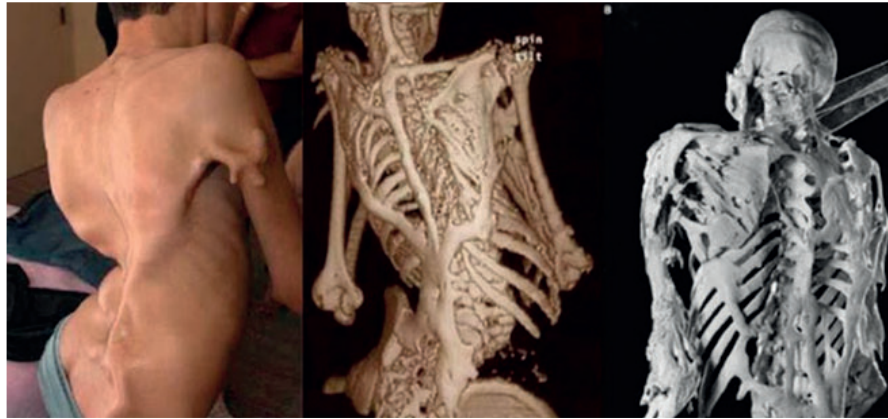
et al., 2005). Portadores de FOP produzem grande quantidade de proteína osteomorfogenética tipo 1 (BMP4) e produzem pequenas quantidades das proteínas que bloqueiam e suprimem a ação da BMP4. A BMP4 é uma proteína que estimula a produção óssea e é sintetizada pela musculatura esquelética, podendo também ser produzida nos locais de traumatismo em tecidos moles. Em condições normais, a BMP4, como feedback negativo, estimula a produção de alguns antagonistas das BMPs, resultando na inibição de sua atuação, interrompendo a produção óssea. Nos pacientes com FOP, esse processo não acontece devido à falta de proteínas inibitórias e excesso de BMP4. A proteína BMP4 está localizada no cromossomo 14q22-q23, onde estão sendo pesquisadas existências de mutações nesse gene ou na região

de seu promotor (KAPLAN et al., 2006; KAPLAN et al., 2003; MEIJ; BECKING; WAAL, 2006; SHORE et al., 2006).

Os pacientes com FOP podem ser reconhecidos mais tardiamente na vida pela formação de dois esqueletos: um esqueleto normotópico, durante a embriogênese, e um esqueleto heterotópico, desenvolvido após o nascimento. O diagnóstico da FOP é baseado em três critérios: malformação congênita dos hálux, ossificação endocondral heterotópica, progressão da doença em padrões anatômicos e temporais bem definidos, conforme observados na Figura 1 e Figura 2 a seguir (ARAÚJO; OLIVEIRA, 2014). Consequentemente, os profissionais que prestam cuidados a pacientes portadores de FOP devem ser capacitados e terem conhecimento em relação à doença, sendo o exame físico

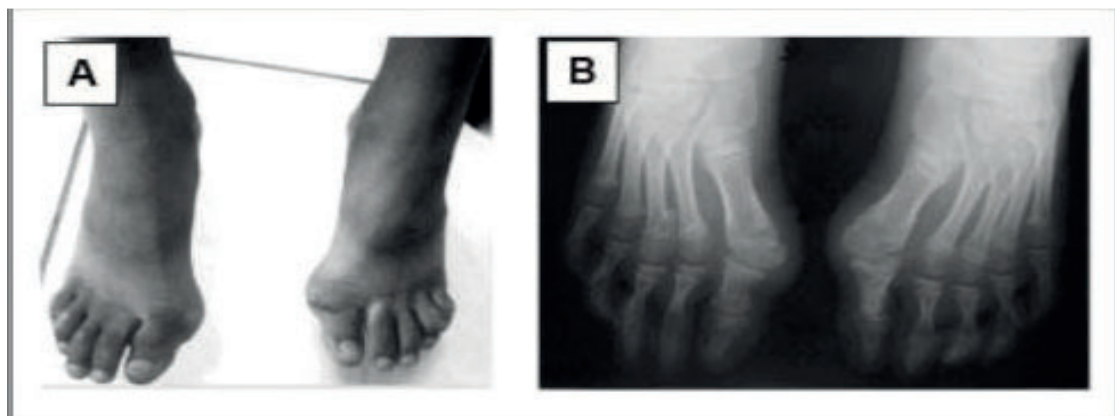


essencial para avaliação e hipóteses diagnósticas podendo assim detectar os principais sinais da doença.



Fonte: Araújo Júnior et al., (2005).

Figura 1 - Foto posterior e Tomografia Computadorizada em 3D de paciente apresentando extensas ossificações avançadas comprometendo coluna vertebral e braços.



Fonte: GARCIA-PINZAS et al, 2013.

Figura 2 - (A) Avaliação clínica de paciente com deformidade em hálux direito e esquerdo. (B) Radiografia apresentando alteração do primeiro metatarsiano com ângulo superior a 20 graus em relação as primeiras falanges, hálux vago bilateral.

Antes do diagnóstico correto muitos pacientes são desenganados com suspeitas de doenças malignas, sendo assim, muitos passam por procedimentos invasivos como por



exemplo, várias biópsias as quais acarretam em piora do quadro e causando os surtos relacionados as doenças. Contudo, todo esse processo causa confusões diagnósticas e sofrimento ao paciente e sua família. Quando o diagnóstico é realizado muitas famílias não sentem esperança em relação ao tratamento por ser uma doença ainda em campo desconhecido, mas apenas tratamentos paliativos para controle de sintomas e cuidados em relação a prevenção de traumas. Dessa forma, faz-se necessário também um acompanhamento psicológico com os familiares dos portadores de FOP.

Apesar de ser uma doença com tratamento desconhecido, na Escola de Medicina da Universidade da Pensilvânia nos Estados Unidos, desde 1992 foi disponibilizado um laboratório onde são desenvolvidas pesquisas sobre a Fibrodysplasia

Ossificante Progressiva e suas possíveis descobertas para um tratamento. Os estudos são coordenados e desenvolvidos pelos doutores Frederick Kaplan e Eileen Shore. As pesquisas contam com um Consórcio Internacional de Pesquisadores com membros da Austrália, Brasil, França, Alemanha, Coreia, Inglaterra e foi este grupo que trabalhou e identificou o gene da FOP em 23 de Abril de 2006 fazendo com que este torna-se o Dia Internacional de Conscientização da FOP (ROSSI, 2012).

A Associação Internacional de Fibrodysplasia Ossificante Progressiva, ou IFOPA, é uma organização sem fins lucrativos que promove educação, comunicação e pesquisa médica. Jeannie Peeper, uma mulher com FOP, criou a organização em 1988, porque queria reunir as pessoas com FOP. A partir deste



início modesto, a IFOPA agora procura por pistas sobre a natureza desta doença em membros de mais de 40 países e apoia o laboratório na Universidade da Pensilvânia, desta forma levando esperança para muitas famílias (IFOPA, 2010).

Atualmente existem muitos tipos de medicamentos que são usados para tratar os surtos de FOP. O primeiro grupo inclui medicamentos que foram amplamente utilizados para controlar os sintomas dos surtos (inchaço, inflamação e dor) e tiveram efeitos positivos, geralmente com efeitos colaterais mínimos. Esses medicamentos incluem o uso de corticosteroides (como a prednisona) por um curto período e o uso de drogas anti-inflamatórias não esteróides (NSAIDs) incluindo os novos anti-inflamatórios inibidores da Cox-2 (Celebra). Os estudos apontam

que o uso dos aminobifosfonatos (Pamidronato e Zoledronato) são uma classe de medicamentos que agem primariamente inibindo a reabsorção óssea ou estancando a perda óssea fazendo com que sejam úteis no tratamento dos surtos. Também observou-se que relaxantes musculares podem minimizar as dores causadas pelos surtos. Por esta razão, o uso de relaxantes musculares como a ciclobenzaprina (Miosan), metaxalone (Skelaxin) ou lisoral (Baclofen) podem ser úteis (ASSOCIATION, 2009).

A impossibilidade de se obter biópsias diagnósticas em estágios definidos da sua evolução, a falta de um modelo animal geneticamente relevante para o teste de drogas, a falta de famílias com múltiplas gerações afetadas para estudar a variabilidade natural da doença, e a falta de estudos clínicos verdadeiramente



objetivos (conhecidos como estudos randomizados duplo-cegos controlados por placebo) dificultam ainda mais os esforços em se estabelecer uma base para uma terapêutica racional nesta complexa doença com características genéticas, evolutivas, pós-traumáticas e autoimunes (FRAGA; OLIVEIRA, 2009).

Entre os cuidados de enfermagem estão o fato de que as injeções intramusculares devem ser terminantemente evitadas, exceto a vacina contra a gripe em pacientes mais velhos com anquilose, mas que tenham risco potencial de complicações cardiopulmonares, as injeções subcutâneas (vacina contra sarampo, rubéola e coqueluche) e as coletas de sangue (venopuntura) não acarretam riscos. As doenças virais aumentam o risco de surtos de FOP de modo alarmante, pois possuem alto risco de apresentar

complicações por infecções respiratórias. Durante sua evolução, a FOP pode causar complicações como edema intenso de partes moles, episódios agudos de edema submandibular os quais podem causar dificuldades em atividades essenciais a vida como respirar e alimentar-se. A surdez torna-se possível, provavelmente pela fusão dos ossículos do ouvido, como também entre as complicações podem existir irregularidades menstruais e infertilidade de causas desconhecidas. As quedas também podem resultar em ossificações heterotópicas levando a restrição da mobilidade e progressão da doença. Em virtude disso, todas as medidas para prevenir as quedas devem ser tomadas, como: auxílio à marcha (bengala, andador), corrimões, tapetes antiderrapantes, eliminação de desníveis (ARAÚJO; OLIVEIRA, 2014).



Apesar de serem administrados medicamentos que podem ajudar a minimizar os sintomas dos surtos, observou-se que uma vez iniciado nada pode-se fazer para interromper o processo. Enquanto pessoas saudáveis após acidentes podem fazer fisioterapia para recuperar movimentos e força, a fisioterapia não é indicada para o portador de FOP pelo fato de nas sessões envolverem o estiramento dos músculos e até mesmo de modo passivo ou ativo esse trabalho de pouca intensidade pode acarretar surtos ou piorar os já existentes. A exceção no âmbito fisioterapêutico é a hidroterapia com água morna, onde as propriedades da água reduzem a pressão dos músculos e tornam os movimentos mais fáceis (ASSOCIATION, 2009).

Laboratorialmente, a bioquímica relacionada com o metabolismo ósseo tem pouca

utilidade por apresentar valores pouco fiáveis para o diagnóstico (Ca^{2+} , PO_4^{3-} , fosfatase alcalina). Contudo, a radiologia permite-nos fazer o diagnóstico, localizar as calcificações e a sua extensão. O raio X convencional é barato e fácil de realizar; apresenta como desvantagem a impossibilidade de visualização da extensão das calcificações na fase inicial do processo. Pode ser complementado pela cintilografia com Tomografia Computadorizada (TC), mais cara e de valor limitado na diferenciação entre processo inflamatório e calcificações heterotópicas (CH). A TC (3D) facilita essencialmente a planificação pré-operatória, pois permite determinar a relação das calcificações com as estruturas vasculonervosas adjacentes e as melhores vias de abordagem para a sua remoção. Pode ser complementada pela Ressonância Mag-



nética Nuclear (RMN) na melhor caracterização do envolvimento (extensão) dos tecidos moles e do envolvimento vascular. A ecografia de partes moles detecta mais precocemente as calcificações que a radiologia convencional e pode ter maior importância durante a cirurgia na localização precisa das calcificações. A Positron Emission Tomography (PET Scan) tem o potencial de ser o exame com maior capacidade de precocidade no diagnóstico (SARMENTO, 2016).

A Sistematização da Assistência de Enfermagem (SAE) é considerada uma ferramenta científica com método de prestação de cuidados para a obtenção de resultados satisfatórios na implementação da assistência, e tem entre os objetivos reduzir as complicações, promover assistência adequada e contribuir na realização de diagnósticos. Sen-

do assim, é um modo de exercer a profissão com autonomia baseada nos conhecimentos técnico-científicos, promovendo agilidade e qualidade na assistência. A consulta de enfermagem representa o primeiro momento para a aplicação da SAE, sendo uma atividade privativa do enfermeiro, que através de um método e estratégia de trabalho científico, realiza a identificação das ações de enfermagem (MASCARENHAS et al., 2010).

Com base nos problemas do paciente portador de FOP, suas necessidades humanas básicas e utilizando a taxonomia NANDA de Diagnósticos de Enfermagem 2018-2020, elaborou-se o Quadro 3 com possíveis intervenções de enfermagem para estes pacientes.



QUADRO 3 – Diagnóstico de enfermagem do paciente portador de FOP conforme a NANDA (2018-2020), intervenções e resultados esperados elaborados a partir dos dados da pesquisa:

DIAGNÓSTICO	INTERVENÇÕES	RESULTADOS ESPERADOS
Deambulação prejudicada relacionado resistência diminuída, dor e medo de quedas.	<ul style="list-style-type: none"> ● Ajudar a deambulação; ● Ajudar o paciente na deambulação em intervalos regulares; ● Ajudar o paciente a ficar de pé e percorrer uma distância específica; ● Encorajar a deambulação independente, dentro dos limites seguros; 	O cliente desenvolverá melhorano nível de deambulação.
Mobilidade física prejudicada relacionada ao controle muscular diminuído, rigidez articular e dor.	<ul style="list-style-type: none"> ● Ensinar a realizar exercícios de amplitude de movimentos ativos nos membros não afetados no mínimo 4 vezes por dia; ● Ensinar o paciente a proteger as áreas de sensibilidade diminuída dos extremos de calor e frio; ● Posicionar em alinhamento para prevenir complicações; 	O cliente deverá apresentar um aumento na força e neresistência dos membros.
	<ul style="list-style-type: none"> ● Orientar o paciente quanto ao uso auxiliar da deambulação. 	
Conforto prejudicado relacionado ao controle situacional insuficiente.	<ul style="list-style-type: none"> ● Programar medidas de conforto; ● Defender questões de qualidade de vida e controle da dor; ● Usar travesseiros para imobilizar ou apoiar as regiões doloridas; ● Redistribuir a pressão sobre as áreas do corpo. 	O cliente deverá apresentar melhora no conforto com a situação.
Levantar-se prejudicado relacionado a dor e força muscular insuficiente.	<ul style="list-style-type: none"> ● Selecionar a técnica de transferência adequada ao paciente; ● Orientar o paciente sobre todas as técnicas apropriadas, almejando atingir o maior nível de independência; ● Suporte à função cognitiva; ● Avaliar o ambiente físico. 	O cliente deverá apresentar melhora no quadro.
Dor aguda relacionado a agente lesivo físico.	<ul style="list-style-type: none"> ● Realizar uma avaliação completa da dor; ● Investigar os fatores que aliviam e pioram a dor; ● Ensinar os princípios de controle de dor; 	O cliente deverá relatar a melhora ou alívio da dor.



	<ul style="list-style-type: none"> • Encorajar o paciente a monitorar a própria dor e intervir de forma adequada. 	
--	--	--

Fonte: Dados da pesquisa, 2018.

A SAE está pautada na implementação do Processo de Enfermagem (PE), que é considerado um plano de cuidados adequadamente utilizado, capaz de guiar e favorecer a continuidade da assistência de enfermagem, por meio da facilitação da comunicação entre enfermeiros e outros profissionais que prestam os cuidados. O Processo de Enfermagem possui cinco fases: investigação (coleta sistematizada de dados dos pacientes e seus respectivos problemas); diagnósticos de enfermagem (identificação de problemas pela análise dos dados coletados); planejamento (determinação dos resultados desejados, “metas específicas” e identificação das intervenções para alcançar resultados); imple-

mentação (colocação do plano em ação) e avaliação (determinação do sucesso no alcance dos resultados e decisão quanto às mudanças a serem feitas). O diagnóstico de enfermagem talvez seja uma das etapas mais complexas. O ato diagnóstico em enfermagem tem como foco as respostas humanas às enfermidades e seu tratamento e os processos de vida. A validade das associações entre as manifestações apresentadas pelos doentes (dados objetivos e subjetivos) e o diagnóstico atribuído é ponto fundamental (AMARAL et al., 2016).

Em virtude do que foi mencionado, é possível depreender que o papel da enfermagem na assistência ao paciente portador de Fibrodisplasia Ossificante



Progressiva é essencial, principalmente através de um cuidado de enfermagem sistematizado e coerente, com enfoque no ser humano e na sua família, de modo a tornar menos estressante e doloroso o tratamento e evitar complicações secundárias relacionadas a uma assistência inadequada referente à doença.

Assim, este estudo destaca que o enfermeiro precisa estar preparado dentro dos serviços de saúde através de cursos e capacitações relacionados às doenças raras. Denota-se ainda a escassez no que se refere ao conhecimento destes profissionais no aconselhamento e rastreio de doenças genéticas fazendo com que a assistência de enfermagem seja insuficiente ou até mesmo ineficaz. Cabe enfatizar que não é apenas o médico que deve possuir um olhar clínico, o enfermeiro também deve partici-

par ativamente de investigações e decisões terapêuticas, assumindo com eficácia e eficiência seu papel perante a comunidade e demais profissionais de saúde. Assim, os portadores de FOP precisam de enfermeiros qualificados e preparados cientificamente para o atendimento dos portadores de doenças genéticas crônicas e raras, para que assim, todas as partes envolvidas na assistência (profissional/paciente), estejam plenamente satisfeitas.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

O presente estudo objetivou analisar em bases científicas a sistematização de assistência em enfermagem ao portador de Fibrodisplasia Ossificante Progressiva, para posteriormente obter informações pertinentes ao tema, bem como sua atuação, preocupação, seu desempenho



e qualificação profissional. A literatura evidencia que para os enfermeiros ampliarem os seus conhecimentos em relação a Fibrodysplasia Ossificante Progressiva e diminuir o desafio imposto pela falta ou pouco conhecimento em relação as doenças genéticas raras, faz-se essencial mostrar a importância de se informar e se capacitar mesmo diante do incomum.

Apesar de ser raro, não há motivo para que o profissional não esteja capacitado a fim de prestar uma assistência qualificada e humanizada. Ademais, uma conduta correta do profissional resulta para o paciente autonomia, eficiência e segurança em relação ao cuidado evitando surtos adventícios e complicações imediatas e mediatas. Portanto, embora não seja possível curar a FOP, por não existir um tratamento efetivo, é perfeitamente

possível aliviar o sofrimento do paciente podendo trazê-lo a uma vida funcional de acordo com as suas limitações e as adaptações corretas.

O planejamento da assistência de enfermagem garante a responsabilidade junto ao cliente assistido, uma vez que este processo nos permite diagnosticar as necessidades do cliente, fazer a prescrição adequada dos cuidados e, além de ser aplicado à assistência, pode nortear tomada de decisões em diversas situações vivenciadas pelo enfermeiro enquanto gerenciador da equipe de enfermagem, promovendo a autonomia da profissão.

Em virtude do que foi mencionado, este estudo pretende aumentar o interesse em realizar pesquisas a fim de ampliar conhecimento dos enfermeiros na assistência ao paciente portador de Fibrodysplasia Ossificante



Progressiva, relatando as principais dificuldades apresentadas e discutindo a importância de um assistência qualificada afim de traçar um plano de enfermagem com qualidade e resolutividade voltado a uma sistematização completa.

REFERÊNCIAS

AMARAL, Paula Emanuele Santos do et al. Sistematização da Assistência de Enfermagem (SAE) em um paciente com Traumatismo Cranioencefálico. In: CONGRESSO DE EDUCAÇÃO EM SAÚDE DA AMAZÔNIA, 5. 2016, Amazônia. Anais. Amazônia: Coesa, 2016. v. 1, p. 1 - 3.

ARAUJO JUNIOR, Cyrillo Rodrigues de et al. Fibrodysplasia Ossificante Progressiva: Relato de caso e achados radiográficos. Revista Brasileira de Radiologia,

São Paulo, v. 1, n. 38, p.69-73, 2005.

ARAÚJO, Emila M. V. Maranhão; OLIVEIRA, Anielly Cristina. Fibrodysplasia Ossificante Progressiva: Artigo de Revisão. Revista de Trabalhos Acadêmicos Universo Recife, Recife, v. 1, p.1-18, 2014.

ASSOCIATION, International Fop; BIGFORK, Jack B. Sholund. What is FOP? Guidebook for Families. 3. ed. Florida: Winter Springs, 2009. 161 p.

BARDIN. L. Análise de conteúdo (L. de A. Rego & A. Pinheiro, Trans.). Lisboa: Edições 70, 2006.

BRASIL. Ministério da Educação (BR), Conselho Nacional de Educação. Resolução No 3, de 07 de novembro de 2001. Diretrizes



curriculares nacionais do curso de graduação em Enfermagem.

Diário Oficial da República Federativa do Brasil, 2001.

BRIDGES, A.J. et al. Fibrodysplasia (Myositis) Ossificans Progressiva. *Seminars in Arthritis and Rheumatism*, n.24, p.155-64, 1994.

CARDOSO, Michele Cristiane Vicente; CORDEIRO JÚNIOR, Dirceu Antônio. Genomics nursing: genetic counseling in healthcare practices. *Revista Mineira de Enfermagem*, Minas Gerais, v. 20, p.1-4, 2016. GN1 Genesis Network. <http://dx.doi.org/10.5935/1415-2762.20160025>.

CELLARD, A. A análise documental: A pesquisa qualitativa: enfoques epistemológicos e metodológicos. Petrópolis: Petrópolis

lis Vozes, 2008.p. 295-316.

COFEN. Conselho Federal de Enfermagem. Resolução nº. 468/2014. Dispõe sobre a atuação privativa do Enfermeiro em aconselhamento Genético, no âmbito da equipe de enfermagem, de acordo com seu nível de competência técnica. Rio de Janeiro: COREN, 2014. Disponível em:< <http://www.cofen.gov.br/wp-content/uploads/2015/01/RESOLUCAO-COFEN-No-0468-2014-ANEXO-ACONSELHAMENTO-GENETICO.pdf>. Acesso em: 29/06/2018.

DZUKOU, Thierry et al. Fibrodysplasia ossificansprogressiva in children. The interest of early diagnosis and treatment. *Presse-Medicale*. Paris, 01 mar. 2005. *Case Reports*, p. 373- 377.

FRAGA, Lilia Jorge; OLIVEI-



RA, Rosenilda Timóteo de.
DESENVOLVIMENTO NEU-
ROPSICOMOTOR NA FIBRO-
DISPLASIA OSSIFICANTE
PROGRESSIVA – FOP: ESTU-
DO DE CASO. 2009. 59 f. Tese
(Doutorado) - Curso de Fisiotera-
pia, Unisul, Tubarão, 2009.

GARCIA-PINZAS, Jesus et
al. Fibrodysplasia ossifican-
te progressiva: diagnóstico
em atenção primária. Revista
Paulista de Pediatria, São Pau-
lo, v. 31, n. 1, p.124-128, mar.
2013. FapUNIFESP (SciELO).
<http://dx.doi.org/10.1590/s0103-05822013000100020>.

GIL, A. C. Como elaborar proje-
tos de pesquisa. São Paulo: Atlas,
2008.

IFOPA. Fibrodysplasia Ossifican-
te Progressiva- FOP: Em busca
da chave do esqueleto. 2010. Dis-

ponível em: <www.bengalalegal.com/fop>. Acesso em: 14 ago.
2010.

KAPLAN, F. et al. Dysregulation
of the BMP-4 Signaling Pathway
in Fibrodysplasia Ossificans
Progressiva. Ann NY AcadSci,
n.1068, p.54-65, 2006.

KAPLAN, F. et al. The medical
management of fibrodysplasiaos-
sificans progressive: current tre-
atment considerations. Clin Proc
Intl Clin Consort FOP, v.1, p.1-81,
2003.

MASCARENHAS, Nildo Ba-
tista et al. Sistematização da
Assistência de Enfermagem ao
portador de Diabetes Mellitus e
Insuficiência Renal Crônica ao
portador de Diabetes Mellitus e
Insuficiência Renal Crônica. Re-
vista Brasileira de Enfermagem,
Brasília, v. 64, n. 31, p.203-208,



26 maio 2010.

MEIJ, E.H.; BECKING, A.G.; WAAL, I. Fibrodysplasia ossificans progressiva. Na unusual cause of restricted mandibular movement. *Oral Diseases*, v.12, p.204-207, 2006.

MINAYO, M. C. S. (Org.). Pesquisa social: teoria, método e criatividade. Petrópolis: Vozes, 2001.

NANDA. North American Nursing Diagnosis Association. Nursing diagnoses: definitions e classification 2018-2020. Philadelphia: Wiley-Blackwell, 2018.

OLIVEIRA, M. M. Como fazer pesquisa qualitativa. Petrópolis: Vozes, p.69, 2007.

PIGNOLO, Robert J et al. The Natural History of Flare-Ups in

Fibrodysplasia Ossificans Progressiva (FOP): A Comprehensive Global Assessment. *Journal of Bone and Mineral Research*, [s.l.], v. 31, n. 3, p.650-656, 14 nov. 2016. Wiley. <http://dx.doi.org/10.1002/jbmr.2728>.

ROBAZZI, Teresa et al. FIBRODISPLASIA OSSIFICANTE PROGRESSIVA: RELATO DE 2 CASOS NA INFÂNCIA. *Revista Brasileira de Reumatologia*, v. 57, p. S321, 2017.

ROMANI, Fabiana; KARAM, Simone de Menezes. Fibrodysplasia ossificante progressiva: relato de caso. *Revista Brasileira de Ortopedia*, São Paulo, v. 46, n. 6, p.736-740, 2011. FapUNIFESP (SciELO). <http://dx.doi.org/10.1590/s0102-36162011000600019>.

ROSSI, Alejandro. Fibrodysplasia



- ossificante progressiva: Informe de un caso. Archivos Argentinos de Pediatría, [s.l.], v. 110, n. 6, p.129-131, 1 dez. 2012. Sociedad Argentina de Pediatría. <http://dx.doi.org/10.5546/aap.2012.e129>.
- SANTOS, M.R.E et al. ASSISTÊNCIA DE ENFERMAGEM FRENTE A CRIANÇA COM FIBRODISPLASIA OSSIFICANTE PROGRESSIVA: UM RELATO DE EXPERIÊNCIA. 6. ed. São Paulo: Even, 2018. 3 p.
- SARMENTO, Marco. Calcificações Heterotópicas: artigo de revisão. Revista Portuguesa de Ortopedia e Traumatologia, Lisboa, v. 24, n. 1, p.1-8, mar. 2016.
- SENDUR, O.; GURER, G. Severe limitation in jaw movement in a patient with fibrodysplasia ossificans progressive: a case report. Oral Sur Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod, n.102, p.312-7, 2006.
- SERAFIM, Pedro Henrique et al. Achados Radiológicos na Fibrodysplasia Ossificante Progressiva. Revista da Faculdade de Ciências Médicas de Sorocaba, Sorocaba, v. 7, n. 4, p.23-25, 10 out. 2005.
- SHORE, E.M. et al. A recurrent mutation in the BMP type I receptor ACVR1 causes inherited and sporadic fibrodysplasia ossificans progressive. Nature Genetics, n.38, p.525-527, 2006.
- SILVA, Berenice Maria da et al. Assistência de enfermagem ao portador da fibrodysplasia ossificante progressiva: um desafio ao enfermeiro. In: CONGRESSO BRASILEIRO DOS CONSELHOS DE ENFERMAGEM, 11. 2008, Belém. Anais. Belém: Cofen, 2008. v. 5, p.15.



SOUZA, Marcela Tavares de;
SILVA, Michelly Dias da; CAR-
VALHO, Rachel de. Revisão in-
tegrativa: o que é e como fazer.8.
ed. São Paulo: Einstein, 2010. 5 p.

