

INFUSÃO DOMICILIAR PARA AS DOENÇAS LISSOSSÔMICAS: UMA REVISÃO INTEGRATIVA

Graduação: Enfermagem
Área temática: Ciências da Vida
Resultados: Parcial
Forma de apresentação: Oral

Camila Freitas dos Santos¹ - Ana Paula Vanz²

RESUMO

As doenças lisossômicas (DLs) consistem em um grupo de doenças monogênicas causadas por mutações que acarretam em deficiência de enzimas lisossômicas ou proteínas envolvidas no transporte através da membrana lisossomal, maturação proteica ou biogênese lisossomal. Em geral, pacientes afetados por estas condições são normais ao nascimento e apresentam um quadro que progride de forma grave, com alta morbidade e baixa expectativa de vida. Para o tratamento destas doenças são realizadas a terapia de reposição enzimática (TRE) que consiste na infusão intravenosa de forma recombinante da enzima deficiente. Objetivos: Realizar uma revisão integrativa sobre o tema Infusão Domiciliar nas DLs. Métodos: Será realizada uma revisão integrativa, que é a análise de pesquisas relevantes para a melhoria da prática clínica, sobre a TRE em regime domiciliar para as DLs nas principais bases de dados científicos (PubMed, Lilacs, Embase e SciELO), utilizando como descritores em português: “assistência domiciliar”, “genética médica” e “terapia de reposição enzimática”, no PubMed serão cruzados os seguintes MeSH Terms: Doença (Mucopolysaccharidoses, Glycogen Storage Disease Type II, Gaucher Disease, Fabry Disease) AND "Home Care Services" AND "Enzyme Replacement Therapy". Isso com o objetivo de responder a seguinte questão de pesquisa: “Para quais DLs está indicada a infusão domiciliar, quais são os critérios de indicação e qual a estrutura recomendada”. O estudo está em fase de coleta de dados, portanto não dispõe de resultados.

Palavras-chave: Mucopolissacaridoses. Assistência Domiciliar. Terapia de Reposição de Enzimas. Doença de Gaucher. Doença de Depósito de Glicogênio

¹ Acadêmica das Faculdades Integradas de Taquara. camilafreitas@sou.faccat.br

² Professora orientadora das Faculdades Integradas de Taquara. anavanz@faccat.br

REFERÊNCIAS

Ceravolo F; Mascaro I; Sestito S; Pascale E; Lauricella A; Dizione E, *et al.* Home treatment in paediatric patients with Hunter syndrome: the first Italian experience. *Ital J Pediatr.* 2013;39:53.

Mendes K; Silveira R; Galvão CMI. Revisão integrativa: método de pesquisa para a incorporação de evidências na saúde e na enfermagem. *Texto contexto - enferm., Florianópolis*, v. 17, n. 4, Dec. 2008.

Hendriksz CJ; Parini R; AlSayed MD; Raiman J; Giugliani R; Solano Villarreal ML, *et al.* Long-term endurance and safety of elosulfase alfa enzyme replacement therapy in patients with Morquio A syndrome. *Mol Genet Metab.* 2016 Sep;119(1-2):131-43

Lachmann RH. Enzyme replacement therapy for lysosomal storage diseases. *Curr Opin Pediatr.* 2011; 23:588-593

Boelens JJ. Trends in haematopoietic cell transplantation for inborn errors of metabolism. *J Inher Metab Dis.* 2006; 29 (2-3):413-20.