

ATUAÇÃO DO ENFERMEIRO NA CISTINOSE NEFROPÁTICA INFANTIL: DIAGNÓSTICOS DE ENFERMAGEM

NURSE'S PERFORMANCE IN CHILD NEPHROPATHIC CYSTINOSIS: NURSING
DIAGNOSES

DESEMPEÑO DE LA ENFERMERA EN LA CISTINOSIS NEFROPÁTICA INFANTIL:
DIAGNÓSTICOS DE ENFERMERÍA

Fabiana Rezer¹
Wladimir Rodrigues Faustino²

RESUMO: Esse artigo buscou descrever sobre uma criança com Cistinose Nefropática Infantil com ênfase no Processo de Enfermagem. Método: trata-se de um estudo descritivo com abordagem qualiquantitativa, do tipo relato de caso. Participou do estudo uma criança com diagnóstico de Cistinose Nefropática Infantil, onde informações do prontuário do paciente foram coletadas, como dados antropométricos, exames laboratoriais e histórico de enfermagem com proposta de diagnósticos, resultados esperados e intervenções. A pesquisa foi aprovada pelo Comitê de Ética e Pesquisa com Seres Humanos. Resultados: Criança com 7 anos e 3 meses de idade, recebeu diagnóstico de Cistinose Infantil em 2016, não apresenta histórico familiar prévio, com percentil 3 de desenvolvimento, escore Z-3, faz uso de Cisteamina e diurético de alça, apresenta Síndrome de Fanconi. Os principais diagnósticos de enfermagem foram: eliminação urinária prejudicada, motilidade gastrointestinal disfuncional, saúde deficiente na comunidade, risco de glicemia instável, risco de desequilíbrio eletrolítico, risco de desenvolvimento atrasado e risco de lesão na córnea. Conclusão: a criança com Cistinose Nefropática Infantil necessita de cuidados durante sua vida, por isso o processo de enfermagem deve ser realizado baseado em evidências científicas e o enfermeiro deve estar capacitado para acompanhar e prestar os cuidados necessários.

52

Palavras-Chave: Enfermagem. Criança. Cistinose. Processo de Enfermagem.

ABSTRACT: This article sought to describe a child with Infantile Nephropathic Cystinosis with emphasis on the Nursing Process. Method: this is a descriptive study with a qualiquantitative approach, of the case report type. A child with a diagnosis of Infantile Nephropathic Cystinosis participated in the study, where information from the patient's medical record was collected, such as anthropometric data, laboratory tests and nursing history with a proposal for diagnoses, expected results and interventions. The research was approved by the Ethics and Research with Human Beings Committee. Results: Child aged 7 years and 3 months, diagnosed with Infantile Cystinosis in 2016, has no previous family history, with 3rd percentile of development, Z-3 score, uses Cysteamine and loop diuretic, has Fanconi Syndrome. The main nursing diagnoses were: impaired urinary elimination, dysfunctional gastrointestinal motility, poor health in the community, risk of unstable blood glucose, risk of electrolyte imbalance, risk of delayed development and risk of corneal injury. Conclusion: the child with Infantile Nephropathic Cystinosis needs care throughout his life, so the nursing process must be carried out based on scientific evidence and the nurse must be able to monitor and provide the necessary care.

Keywords: Nursing. Kid. Cystinosis. Nursing Process.

¹ Docente da Faculdade do Norte de Mato Grosso. Mestre em Enfermagem Profissional, Especialista em Nefrologia e Unidade de Terapia Intensiva, Enfermeira. E-mail: fabianarezer@hotmail.com

² Enfermeiro, Mestre em Enfermagem Profissional, Especialista em Unidade de Terapia Intensiva, Nefrologia e Infectologia. Coordenador da Educação Permanente do Hospital Municipal Nossa Senhora do Rosário.

RESUMEN: Este artículo buscó describir un niño con Cistinosis Nefropática Infantil con énfasis en el Proceso de Enfermería. Método: se trata de un estudio descriptivo con enfoque cualicuantitativo, del tipo reporte de caso. Un niño con diagnóstico de Cistinosis Nefropática Infantil participó del estudio, donde se recolectó información de la historia clínica del paciente, como datos antropométricos, exámenes de laboratorio e historial de enfermería con propuesta de diagnósticos, resultados esperados e intervenciones. La investigación fue aprobada por el Comité de Ética e Investigación con Seres Humanos. Resultados: Niño de 7 años y 3 meses, diagnosticado de Cistinosis Infantil en 2016, sin antecedentes familiares previos, con percentil 3 de desarrollo, puntaje Z-3, utiliza Cisteamina y diurético de asa, presenta Síndrome de Fanconi. Los principales diagnósticos de enfermería fueron: eliminación urinaria alterada, motilidad gastrointestinal disfuncional, mala salud en la comunidad, riesgo de glucemia inestable, riesgo de desequilibrio electrolítico, riesgo de retraso en el desarrollo y riesgo de lesión corneal. Conclusión: el niño con Cistinosis Nefropática Infantil necesita cuidados durante toda su vida, por lo que el proceso de enfermería debe ser realizado con base en la evidencia científica y la enfermera debe ser capaz de monitorear y brindar los cuidados necesarios.

Palabras clave: Enfermería. Niño. Cistinosis. Proceso de Enfermería.

INTRODUÇÃO

O cuidado desenvolvido nas unidades de saúde nos remete a uma reflexão sobre as necessidades integrais dos indivíduos que estão sob responsabilidade dos enfermeiros. Com isso, é fundamental 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).

A CNI é uma doença recessiva, com acometimento dos lisossomos através do aumento de cistina, ou defeito no seu transporte pela membrana lisossomal, como consequência gera disfunção da proteína cistinosina pelas mutações no gene CTNS e cromossomo 17p13, levando ao seu aumento no organismo (FERREIRA; GAHL, 2017; FLORENZANO et al., 2020).

Esta doença acomete um a cada 100.000 - 200.000 nascidos-vivos, contudo, o número exato é difícil de ser estimado devido aos casos de subnotificação, a forma Nefropática Infantil é o tipo mais frequente (95%) e mais grave da Cistinose, os portadores de CNI apresentam alterações fisiológicas significativas, podendo levar a comprometimento glomerular e Doença Renal Terminal (DRT), essa é a forma mais grave da doença e que podem levar a morte rapidamente quando não diagnosticada e tratada em tempo (KAUFEL et al., 2018; GAHL; BALOG; KLETA, 2007; KASIMER; LANGMAN, 2021).

Como forma secundária a CNI os pacientes desenvolvem a síndrome de Fanconi, caracterizada pela dificuldade do corpo de realizar a reparação do genoma das células, ocasionando danos cromossômicos, é uma doença severa e hereditária, onde os rins são os

primeiros órgãos a serem afetados, podendo geralmente apresentar hipotireoidismo e distúrbios gastrintestinais (VAISBICH et al., 2019).

Ao ser diagnosticada, a criança e sua família enfrentam diversas dificuldades, com isso, o enfermeiro torna-se peça fundamental na melhora da qualidade de vida e inserção da família no tratamento, ofertando um cuidado ambulatorial diferenciado, como controle antropométrico, mensuração dos sinais vitais, exame físico completo, acompanhamento do crescimento e desenvolvimento infantil, controle dos exames laboratoriais, inclusão da família no tratamento e conscientização sobre a boa adesão das medicações, 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).

A sistematização da assistência de enfermagem é o alicerce da prática do enfermeiro, sendo executada através do Processo de Enfermagem (PE), fundamentado em cinco etapas: coleta dos dados, diagnóstico de enfermagem, planejamento, implementação, resultados esperados e avaliação do processo. O PE estabelece uma relação mais completa e organizada com o paciente (CHIAVONE et al., 2021).

O estudo justifica-se por ser inovador na prática do enfermeiro em CNI, destacando, neste sentido o cuidado realizado pelo enfermeiro é capaz de ofertar mais qualidade de vida e melhor evolução do quadro clínico de crianças portadas de Cistinose Nefropática. Diante disso, o objetivo da descrição deste relato de caso diante da história clínica, crescimento e desenvolvimento infantil e diagnóstico é descrever a atuação do enfermeiro com base no Processo de Enfermagem (PE), visando responder a seguinte questão norteadora: Qual a atuação do enfermeiro frente a atenção ao paciente com diagnóstico de CNI?

MÉTODOS

Trata-se de um estudo descritivo, exploratório, de abordagem qualiquantitativa do tipo relato de caso. A pesquisa foi realizada com uma criança de sete anos e três meses de idade no momento da coleta dos dados, com diagnóstico de CNI e por meio de consulta aos prontuários do paciente, realizando ainda, coleta de dados antropométricos e anamnese.

Para a coleta de dados foi realizado um contato prévio com os responsáveis pela criança. A coleta de dados ocorreu inicialmente através da revisão do prontuário do paciente e anotação dos exames necessários para a produção do relato de caso, foram coletados: exames laboratoriais realizados entre 2015 e 2020 (glicose, bicarbonato, fosforo, ácido úrico e potássio), como a criança realiza os exames mensalmente foi realizado o cálculo da média dos valores. Posteriormente foi

realizada Escala de Coma de Glasgow (ECG) e avaliação antropométrica (perímetro cefálico, perímetro torácico, circunferência abdominal, percentil de crescimento, altura, peso, Índice de Massa Corpórea, Score Z e idade).

O levantamento dos dados do paciente serviu para a realização dos diagnósticos de enfermagem e elucidação dos cuidados para o caso, fundamentado no North American Nursing Diagnosis Association International (NANDA) e no Nursing Intervention Classifications (NIC). Em relação ao tempo de pesquisa, coleta e análise dos dados ocorreu entre junho e agosto de 2020 (NANDA, 2018; BULECHEK; BUTCHER; DOCHTERMAN, 2020).

Para garantir a segurança na coleta dos dados e garantia da privacidade do participante da pesquisa, foi assinado o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE) pelo familiar responsável, respeitando os princípios Éticos das Pesquisas com Seres Humanos, pela Resolução 466/2012, a pesquisa foi aprovada pelo Comitê de Ética e Pesquisa com Seres Humanos da Associação Juinense de Ensino Superior, sob o CAAE: 86458818.0.0000.8099 em 11 de outubro de 2018.

RESULTADOS

O presente relato descreve o caso de uma criança portadora de CNI, os resultados foram categorizados em: descrição do caso e diagnósticos/intervenções de enfermagem, apresentados a seguir.

Paciente, com 07 anos e 3 meses de idade, sexo masculino, caucasiano, mora com os pais, procedente e residente em Mato Grosso. Foi internado no setor de emergência em 2015, com um ano de idade, apresentando abdome distendido e pequenos espasmos musculares, ao realizar ultrassonografia foi identificado distensão gasosa de alças intestinais (03/dezembro de 2015); realizou Tomografia Computadorizada de crânio, sem alterações. Fez teste do suor com menos 10 mmol/l; Raio X de mãos e punho com paridades ósseas, constata-se presença de núcleos do capitato e hamatus, porém sem calcificação do núcleo distal do rádio, realizou ressonância magnética: com hipófise normal e Ultrassonografia renal com bexiga urinária e rins normais.

Paciente retorna para casa e em abril de 2016 é internado após não apresentar melhora no quadro clínico, realizou trânsito e morfologia do delgado, constatando intenso meteorismo intestinal nos quadrantes superiores do abdome, inicialmente recebeu o diagnóstico de acidose tubular renal, seguiu em acompanhamento.

Posteriormente foi admitido em Unidade de Terapia Intensiva em setembro de 2016 apresentando espasmos musculares intensos, hiponatremia (<122,50) hipocalcemia (2,48 mEq/l) e hipocalcemia (8,00mg/dl), hipofosfatemia (2,80mg/dl), gasometria arterial com pH de 7,43, Pressão Parcial de Oxigênio (90), Pressão Parcial de Gás Carbônico (34,6), Dióxido de Carbono total-(12,9), Saturação de oxigênio (61,5), Base Excess (0,8), Ureia (53,91mg/dl) e creatinina (1,31mg/dl).

Em outubro de 2016 permanece em Terapia Intensiva e durante a internação foi solicitado exame oftalmológico com lâmpada de fenda, detectado presença de Cristais de Cistina na córnea 2+, recebe o diagnóstico de Cistinose Nefropática infantil um ano após início dos sintomas. O diagnóstico da Síndrome de Fanconi ocorreu apenas um ano após apresentar a CNI. Na tabela 1 segue a evolução dos exames laboratoriais, através da média anual obtida.

Tabela 01: evolução dos exames sanguíneos característicos da CNI antes (2015) e depois (2016) do diagnóstico. Mato Grosso, Brasil, 2021.

Ano	Glicose	Bicarbonato	Fósforo	Ácido úrico	Potássio
Exames 2015	260	12,6	2,2	1,30	3,73
Exames 2016	130	13,0	3,3	2,41	2,84
Exames 2017	78,17	16,7	3,1	1,3	3,3
Exames 2018	80,6	17,6	3,5	1,4	3,5
Exames 2019	77,5	15,4	3,3	1,5	3,2
Exames 2020	78,4	16,2	3,8	1,3	3,7

Fonte: dados da pesquisa

Percebe-se uma redução nos níveis de glicose após diagnóstico e acompanhamento da criança. O bicarbonato apresentou-se relativamente baixo em todos os anos, os demais apresentam-se nos padrões de normalidade.

A CNI é uma doença recessiva e genética, quanto ao histórico de enfermagem a primeira linhagem dos bisavôs maternos do paciente, não são consanguíneos, tiveram dois filhos e zero aborto. Os avôs maternos da criança tiveram três filhas, que nunca tiveram sintomas, uma delas é mãe da criança em questão, sem nenhum histórico. Os bisavôs paternos não são consanguíneos, tiveram dois filhos, o avô da criança apresentou hipertensão e diabetes, enquanto a avó tem histórico de hipertireoidismo, também não consanguíneos, tiveram três filhos, um deles hipertenso, o outro é o pai da criança em questão, não tem histórico de doenças pregressas. O casal, pais da criança afetada com Cistinose Nefropática, não são consanguíneos e não tem

nenhum tipo de parentesco, tiveram apenas 1 filho, nenhum deles tem histórico de Cistinose Nefropática.

Atualmente apresenta desenvolvimento neuropsicomotor adequado para a idade, com ECG=15, perímetro cefálico=47cm, perímetro torácico=50cm, circunferência abdominal =51cm, altura=87cm com escore Z=-3, peso=13kg, IMC=17.2 com escore Z=1, característica de percentil (03) para curva de crescimento para faixa. Mantém tratamento medicamentoso com Cisteamina, uso de diurético de alça e realiza anualmente ultrassonografia de rins e via urinárias.

A criança apresenta a síndrome de Fanconi secundária a CNI, a síndrome é severa e consiste na perda de substâncias importantes que deveriam ser reabsorvidas pelo túbulo renal proximal.

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, em acordo com o quadro clínico, descrito abaixo no quadro 01.

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 gastrintestinal disfuncional caracterizada por abdome distendido associado a circulação gastrintestinal reduzida.	Controle das eliminações	Monitorar manifestações gastrointestinais de acidose metabólica. Monitorar o funcionamento e a distensão gastrintestinal 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 necessários. 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%.

O tema abordado foi escolhido pela dificuldade dos enfermeiros de realizar o Processo de Enfermagem nos pacientes com o diagnóstico de CNI, devido à complexidade e raridade da doença. A partir dos dados coletados e analisados entende-se que as ações de enfermagem são fundamentais, devendo estar inseridos no contexto que vai do diagnóstico ao tratamento da doença. O sistema de apoio ofertado pelo enfermeiro é necessário para estimular a participação da família no tratamento, inserindo os cuidados pertinentes a criança com CNI.

DISCUSSÃO

Estima-se que a ocorrência de Cistinose no Brasil correspondem a aproximadamente 140 casos; estudos destacam a dificuldade do diagnóstico da CNI e da síndrome de Fanconi, podendo desencadear um número subestimado, por se tratar de doenças crônicas devem receber uma atenção especial. A Cistinose está descrita no CID 10 E72.0 que corresponde aos distúrbios pelo transporte de aminoácidos (OMS, 1997; VAIBISCH et al., 2016).

A Cistinose Nefropática Infantil, se manifesta nos primeiros meses de vida, caracterizada por: poliúria, polidipsia, acidose metabólica e atraso do crescimento e desenvolvimento. Caracterizada por acúmulo de cistina, sem tratamento rápido, ela pode se acumular em todos os órgãos, apresentando múltiplas complicações (EWERT et al., 2020; FERREIRA et al., 2018).

Nesse sentido 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).

Apesar de grave, a doença apresenta tratamento que, quando iniciado precocemente é capaz de retardar a sua evolução, para tal, é necessário o diagnóstico precoce. Entende-se que, com o diagnóstico precoce o paciente tem menores chances de complicações. Com isso a partir do momento do diagnóstico a criança passará por uma terapêutica onde será necessário o atendimento multiprofissional, por possíveis alterações metabólicas, nutricionais, psicológicas e de comportamento, o enfermeiro é o elo desta equipe, realizando um planejamento adequado diante de possíveis complicações, como a ingestão hídrica em excesso, necessitando de conhecimento específico, evitando comorbidades cardiovasculares (IVOB-TESEMA et al., 2020; VAIBISCH et al., 2016).

Portadores de CNI podem desenvolver a síndrome de Fanconi, ainda no primeiro ano de vida, uma condição grave com perda de substâncias importantes pelo túbulo proximal, principalmente dos 2 aos 5 anos de idade devido ao comprometimento glomerular, que apresenta proteinúria podendo acarretar Doença Renal Crônica Terminal por volta dos 10 anos de idade se não realizar adesão a terapia médica correta e precoce. Estima-se que casos não tratados possuam indicação de transplante renal até os 10 anos de vida (BERTHOLET-THOMAS et al., 2018; SATHAPPAN; TRAUNER, 2019).

Mesmo quando o paciente faz o tratamento, apresentam na segunda década de vida a evolução do quadro de CNI, especialmente o acometimento fora do sistema renal, podendo desencadear problemas hipotireoidismo, atraso no crescimento, fotofobia e miopatias (EMMA et al., 2014; SANTOS et al., 2016).

Criar estratégias onde a criança 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).

É imprescindível o diagnóstico clínico eficaz, pois, existem poucos profissionais de saúde com o conhecimento técnico adequado para alcançar êxito diante de cuidados específicos para tal patologia em questão. Pacientes que apresentam CNI devem iniciar o tratamento através da Síndrome de Fanconi, consistindo na substituição das funções renais, através das correções eletrolíticas e metabólicas; destaca-se: reposição de alcalinos; potássio; sódio; fósforo; magnésio; Vitamina D; Calcitriol; Cálcio e L-carnitina (BAUMNER; WEBER, 2018).

A CNI é praticamente assintomática no nascimento, embora o acúmulo da cistina ocorra no período intra-úterino, os recém-nascido apresentam peso e tamanho adequados para a idade. Geralmente os primeiros sintomas estão associados a síndrome de fanconi (EMMA et al 2016). A confirmação diagnóstica pode ser feita por análise genética, com a mais frequente mutação do gene CTNS, localizado no braço curto do cromossomo 17 (HOHENFELLNER et al., 2019; SILVA et al., 2015).

Destaca-se o uso da observação dos cristais de cistina na córnea como critério diagnóstico. O acompanhamento do crescimento e desenvolvimento por uma equipe multidisciplinar, com reposição das perdas causadas pela síndrome de Fanconi. Ainda é preciso elucidar possíveis complicações e medidas terapêuticas da SF (SANTOS et al., 2016).

A atuação do enfermeiro 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. 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).

Dentre os desafios que se apresentaram à realização deste artigo, a principal foi o levantamento das evidências científicas acerca da atuação do enfermeiro na CNI. Por isso, o PE empregado neste estudo foi cautelosamente pensado e analisado em consonância com a NANDA e NIC.

O enfermeiro é o profissional diretamente envolvido na atuação da progressão da doença renal, devendo atender as necessidades dos pacientes de forma holística e humanizada. É certo que os grupos de risco devem ter uma avaliação contínua, de modo a detectar possíveis complicações. O enfermeiro deve atuar diretamente ofertando o atendimento as necessidades dos pacientes.

CONCLUSÃO

Este relato de caso descreve uma criança com diagnóstico de CNI que desenvolveu Síndrome de Fanconi. Essa é uma importante associação de uma doença grave e que requer diagnóstico precoce. Neste estudo, os autores propõem uma atenção especial a CNI, com uma abordagem voltada para a importância da atuação do enfermeiro na realização do Processo de Enfermagem. A CNI é uma doença rara, grave, que afeta o crescimento e desenvolvimento

infantil, o enfermeiro é o profissional que deve promover ações de promoção da saúde, prevenção da progressão da doença e orientações de estilo de vida e autocuidado, aliando ao tratamento eficaz reduzindo a evolução da doença e melhorando a qualidade de vida do paciente e sua família. Conclui-se que a assistência do enfermeiro ao paciente com CNI é essencial para a qualidade do cuidado e para acompanhamento da criança, destaca-se a dificuldade de obter artigos científicos sobre a Cistinose, sobretudo na atuação do enfermeiro, tendo em vista a baixa produção sobre a temática estima-se que novos estudos sejam realizados visando promover melhor conhecimento e incentivando uma assistência mais holística aos pacientes.

REFERÊNCIAS

1. 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>
2. BERTHOLET-THOMAS A, Servais A, Liang H, Acquaviva C, Vianey-Saban C, Deschênes G et al. Cistinosis y síndrome de Fanconi. *EMC-Pediatria.* 2018; 53(3): 1-12. Available form: [http://doi.org:10.1016/S1245-1789\(18\)91445-9](http://doi.org:10.1016/S1245-1789(18)91445-9)
3. BULECHEK GM, Butcher HK, Dochterman JM. Classificação das intervenções de enfermagem - NIC. 7ª ed. São Paulo: Gen; 2020. 440 p.
4. CARVALHO RMC, Silva IM, Martins ERS, Landim CM, Gambarra PAN, Melo JÁ, Ferreira RG. Atuação multiprofissional em face ao cuidado à criança hospitalizada: uma revisão integrativa. *Research, Society and Development.* 2021 [citado 2021 agos 5]; 10(3):e6810313052. Disponível em: <http://dx.doi.org/10.33448/rsd-v10i3.13052>
5. CHIAVONE FBT, Paiva RM, Moreno IM, Pérez PE, Feijão AR, Santos VEP. Tecnologias utilizadas para apoio ao processo de enfermagem: revisão de escopo. *Acta Paulista de Enfermagem.* 2021; 34:eAPE01132. Disponível em: <https://doi.org/10.37689/actape/2021AR01132>
6. EMMA F, Nesterova G, Langman C, Labbé A, Cherqui S, Goodyer P et al. Nephropathic cystinosis: an international consensus document. *Nephrol Dial Transplant.* 2014; 29(Suppl 4):iv87-94. Available form: <http://doi.org/10.1093/ndt/gfu090>
7. EWERT A, Leifheit-Nestler M, Hohenfellner K, Büscher A, Kemper MJ, Oh J, Billing H et al. Bone and Mineral Metabolism in Children with Nephropathic Cystinosis Compared with other CKD Entities. *J Clin Endocrinol Metab.* 2020; 105(8): dgaa267. Available form: <https://doi.org/10.1210/clinem/dgaa267>
8. FERREIRA CR, Gahl WA. Lysosomal storage diseases. *Rev. Translational Science of Rare Diseases.* 2017 [cited 2021 mai 21]; 2(1-2):1-71. Available form: <http://doi.org/10.3233/TRD-160005>

9. FERREIRA F, Leal I, Sousa D, Costa T, Mota C, Gomes AM et al. CTNS Molecular Genetics Profile in a Portuguese Cystinosis Population. *Open J Genet.* 2018; 8(4):91-100. Available form: <http://doi.org/10.4236/ojgen.2018.84008>
10. FLORENZANO P, Jimenez M, Ferreira CR et al. Nephropathic Cystinosis: A Distinct Form of CKD-Mineral and Bone Disorder that Provides Novel Insights into the Regulation of FGF23. *Journal of the American Society of Nephrology.* 2020 [cited 2021 mai 30]; 31(9):2184-2192. Available form: <http://doi.org/10.1681/ASN.2019111172>
11. GAHL WA, Balog JZ, Kleta R. Nephropathic cystinosis in adults: natural history and effects of oral cysteamine therapy. *Ann Intern Med.* 2007;147(4):242-50. Available form: <http://doi.org/10.7326/0003-4819-147-4-200708210-00006>
12. HOHENFELLNER K, Rauch F, Ariceta G, Awan A, bacchetta J, Bergmann C et al. Management of bone disease in cystinosis: Statement from an international conference. *J Inherit Metab Dis.* 2019; 45(5):1019-1029. Available form: <http://doi.org/10.1002/jimd.12134>
13. IYOB- TESSEMA H, Wang CS, Kennedy S, Shin S, Greenbaun LA, Hogan J et al. Grip Strength in Adults and Children with Cystinosis. *Kidney international reports.* 2020; 6(2):389-395. Available form: <http://doi.org/doi:10.1016/j.ekir.2020.11.017>
14. KASIMER RN, Langman CB. Adult complications of nephropathic cystinosis: a systematic review. *Pediatric Nephrology.* 2021; 36:223-236. Available form: <https://doi.org/10.1007/s00467-020-04487-6>
15. KAUFELD J, Weber LT, Kurschat C, Canaan-Kuehl S, Brand E, Oh J, Pape L. Cystinose: Diagnostik, cystinentspeichernde Therapie und Transition. *Der Internist (Berl).* 2018 [cited 2021 jun 5]; 59(8):861-867. Available form: <http://doi.org/10.1007/s00108-018-0416-3>
16. North American Nursing Diagnosis Association Internacional. *Diagnósticos de Enfermagem da NANDA: definições e classificação 2018-2020/ [NANDA Internacional].* 10 ed. Porto Alegre, Artmed, 2018.
17. Organização Mundial da Saúde. *CID-10 Classificação Estatística Internacional de Doenças e Problemas Relacionados à Saúde.* 10a rev. São Paulo: Universidade de São Paulo; 1997.
18. SANTOS PM, Silva FL, Depianti JRB, Cursino EG, Ribeiro CA. Os cuidados de enfermagem na percepção da criança hospitalizada. *Revista brasileira de enfermagem.* 2016; 69(4):646-653. Disponível: <https://doi.org/10.1590/0034-7167.20166904051>.
19. SATHAPPAN A, Trauner D. Hierarchical processing of visual stimuli in nephropathic cystinosis. *J Inherit Metab Dis.* 2019; 42 (3): 545-552. Available form: <http://doi.org/10.1002 / jimd.12062>.
20. 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>.
21. 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>.

22. 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>.

23. VAISBICH MH, Satiro CAF, Roz D, Nunes DAD, Messa ACHL, Lanetzki C et al. Abordagem multidisciplinar para pacientes com cistinose nefropática: modelo para atendimento em uma doença renal rara e crônica. *J. Bras. Nefrol.* [Internet]. 2019 [citado 2021 Fev 01]; 41(1):131-141. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/2175-8239-JBN-2018-0139>.