

ENFERMAGEM E OS ERROS INATOS DO METABOLISMO: ALBINISMO

Elisa Portes Pabriça
elisapabrica@gmail.com
Glória Maria de Melo Ferreira
gloriamariademelo@gmail.com
Josiene Aparecida Taborda
josianetaborda16@gmail.com
Tasla Luiz Lameck

tainaetasla@gmail.com

Janaina Lopes Camara
janacamara@gmail.com

RESUMO: INTRODUÇÃO: Os erros inatos do metabolismo são modificações e distúrbios da normalidade genética, esses erros ocorrem, em sua grande maioria, por conta de defeitos enzimáticos que podem levar a uma interrupção de uma via metabólica, com isso, formam falhas na síntese, degradação, armazenamento ou transporte do composto no organismo. Esses erros do metabolismo dão origem às Doenças Metabólicas Hereditárias, em que pode ocorrer a ausência do composto, acúmulo de substrato ou o surgimento de uma rota metabólica alternativa que pode levar ao comprometimento pleno dos processos celulares presentes (ARAÚJO, 2004). O Erro Metabólico exposto no presente trabalho chama-se Albinismo, caracterizado pela pouca ou nenhuma produção da Melanina, esta, fornece proteção dos raios UV projetados pelo sol. O indivíduo portador apresenta em sua grande maioria: problemas de visão, queimaduras na pele, alta incidência de desenvolver câncer de pele e de ter problemas com a auto estima, assim como o financeiro para manter os custos dos tratamentos decorrentes e necessários (ROCHA & MOREIRA, 2007).

PALAVRAS-CHAVE: Albinismo. Erros inatos do metabolismo. Genética.

PERCURSO TEÓRICO: O **método** utilizado trata-se de uma revisão narrativa da literatura, que descreve em amplitude o assunto selecionado, sob ponto de vista teórico ou contextual, através de pesquisa e interpretação de material científico pré existente. As revisões narrativas em sua grande maioria não precisam informar a fonte de informação utilizada para as buscas dos artigos, bem como os critérios para avaliação e seleção dos mesmos. O **desenvolvimento** decorre acerca do tema Albinismo, problema genético classificado no CID-10 na categoria dos distúrbios metabólicos, de caráter recessivo autossômica (CENTRO BRASILEIRO DE CLASSIFICAÇÃO DE DOENÇAS, 2008). Nesta condição há a diminuição ou ausência do pigmento melanina, devido a falta ou defeito da enzima tirosinase, podendo levar à hipopigmentação da pele, dos pelos, dos cabelos e dos olhos. Dependendo das extensões das alterações pigmentares, podemos distingui-lo em dois tipos: o oculocutâneo (tradicionalmente mais grave, que causa hipopigmentação da pele e pelo, além de diversos tipos de afecções oculares), e o albinismo ocular (de herança recessiva ligada aos cromossomos X, produz graves problemas de visão com hipopigmentação a outros níveis) (MOREIRA *et al.*, 2013). No *albinismo ocular* as mutações presentes ocorrem no gene *GPR143*. No *albinismo óculo cutâneo* diversos genes são modificados, por conta disso, são classificados por grupos: Gene *TYR*: AOC do tipo 1; Gene *P*: AOC do tipo 2; Gene

TYRP1: AOC do tipo 3; Gene *MATP*: AOC do tipo 4 (GRONSKOV *et al.*, 2007; WANG *et al.*, 2015). O diagnóstico pode ser feito de forma Clínica (pele se apresenta clara, os cabelos brancos ou claros e os olhos são vermelhos ou azuis claros, e possuem fotofobia, astigmatismo, miopia, etc) ou por Análise Genotípica (análise do sangue para se ter o sequenciamento genético do paciente, há genes diferentes responsáveis por cada uma das variantes, sendo assim, é o método de diagnóstico mais confiável) (CARDEN, 1998; BASHOUR, 2006; MONTOYA, 2011; ROBBINS, 1991; STERN, 1982). O tratamento é altamente limitado e, por ser uma doença genética, não tem cura. Contudo, o tratamento mesmo não específico e efetivo, é essencial que o paciente albino tenha uma qualidade de vida efetiva. O acompanhamento com o oftalmologista é essencial, para detecção dos sinais de anormalidade da visão e melhorar a mesma, seja o uso de lentes, óculos ou cirurgias para correção. Evitar o sol entra como um dos métodos mais efetivos para o albino, protetor solar de fator alto, roupas que bloqueiam os raios de sol, óculos de sol e etc, estes, ajudam a evitar complicações graves da doença. O aconselhamento genético também faz parte do tratamento do indivíduo, a informação sobre a síndrome e suas consequências são de extrema importância para se ter base e os cuidados necessários (DAS, 2016). Quanto aos **resultados**, o enfermeiro deve demonstrar raciocínio clínico entre a genética, o rastreamento da desordem, diagnóstico, prognóstico, indicação do tratamento e monitorização quanto a efetividade do mesmo, também encaminhando o assistido para atendimento especializado, seja para educação continuada e tratamento da doença, acompanhamento psicológico e inserção em grupos de socialização e autocuidado. Durante a consulta de enfermagem, o enfermeiro pode construir um plano de cuidados direcionado ao assistido para prevenção e promoção de sua saúde, equilibrando seu biopsicossocial e assim alcançando a meta da vida saudável em sua totalidade (SANTOS *et al.*, 2011).

CONCLUSÃO: Após a realização das pesquisas para a formulação deste artigo e as discussões em grupo, o trabalho contribuiu positivamente para a ampliação da visão como profissional enfermeiro que atuará na linha de frente e não raramente encontrará casos de distúrbios metabólicos. Concluiu-se que há diferentes tipos de albinismo, os mesmos se diferenciam pelos genes correspondentes afetados e sua localização. Não é uma patologia que possui cura, mas há métodos convencionais que podem melhorar a qualidade de vida do indivíduo. Muitas vezes os albinos são negligenciados pela falta de conhecimento teórico e prático dos profissionais que estão na parte clínica, e parte disso se dá pelo fato de possuírem poucas discussões em relação ao papel da enfermagem com essa população.

REFERÊNCIAS:

ARAÚJO, Alexandra Pruber de Q.C. Doenças metabólicas com manifestações psiquiátricas. **Archives of Clinical Psychiatry [online]**, v.31, n.6, p.285-289, São Paulo, 2004. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/rpc/a/DF4MsS9vSv8ykPqjjMHRhGL/?lang=pt#ModalArticles>. Acesso em: 24 set. 2021.

BASHOUR, Mounir; HASSANEE, Khalid; AHMED, Iqbal Ike K. Albinism. **E medicine**, 2006. Disponível em: <https://emedicine.medscape.com/article/1200472-overview> Acesso em: 24 set. 2021.

CARDEN, Susan M.; BOISSY, Raymond E.; SCHOETTKER, Pamela J.; GOOD, William V. Albinism: modern molecular diagnosis. **Br J Ophthalmol**, v.82, n.2, p.189-95, 1998. Disponível em: <https://sci-hub.se/https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1722467/>. Acesso em: 24 set. 2021.

Centro Brasileiro de Classificação de Doenças. Centro Colaborador da OMS para a Classificação de Doenças em Português - Faculdade de Saúde Pública da Universidade de São Paulo/

Organização Mundial de Saúde/Organização Pan-Americana de Saúde. CID-10. *Classificação Estatística Internacional de Doenças e Problemas Relacionados à Saúde* Décima Revisão. Versão 2008. V.I. Disponível em: <http://www.datasus.gov.br/cid10/V2008/WebHelp/cid10.htm>. Acesso em: 24 set. 2021.

DAS, Shinjita. **Albinismo**. 2016. Disponível em: <https://www.msmanuals.com/pt-br/profissional/dist%C3%BArbios-dermatol%C3%B3gicos/dist%C3%BArbios-de-pigmenta%C3%A7%C3%A3o/albinismo>. Acesso em: 24 set. 2021.

GRONSKOV, Karen; EK, Jakob; BRONDUM-NIELSEN, Karen. Oculocutaneous albinism. **Orphanet Journal of Rare Diseases**, v.2, p.43, 2007. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/17980020/>. Acesso em: 24 set. 2021.

MONTOYA, Nancy Piedad Molina. Alteraciones visuales, oculares y manejo optométrico. **Investig. andina**, v.13, n.23, p.324-337, Pereira, Set. 2011. Disponível em: http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0124-81462011000200008&lng=en&nrm=iso. Acesso em: 24 set. 2021.

MOREIRA, Shirley Cristina; ROCHA, Luciane de Melo; SANTO, Layla Damasceno do Espírito; MOREIRA, Lília Maria Azevedo. Associação entre a suscetibilidade à exposição solar e a ocorrência de câncer de pele em albinos. **Rev. Ciênc. Méd. Biol.**, Salvador, v.12, n.1, p.70-74, Jan/Abr. 2013. Disponível em: https://repositorio.ufba.br/ri/bitstream/ri/23035/1/12_v.12_1.pdf. Acesso em: 24 set. 2021.

ROBBINS, S. L. *et al.* **Patologia estrutural e funcional**. 4. ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 1991.

ROCHA, Luciane de Melo; MOREIRA, Lília Maria de Azevedo. Diagnóstico laboratorial do albinismo oculocutâneo. **Bras. Patol. Med. Lab.**, v.43, n.1, p.25-30, Fev. 2007. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/jbpm/a/KmSWk6MzkQFHQxBrzvhhFxq/?lang=pt&format=pdf>. Acesso em: 24 set. 2021.

SANTOS, Milena Flória; NASCIMENTO, Lucila; SILVA, Gabriela Pereira; LOPES, Luís; PINTO, Patrícia. Desordens genéticas: o papel do enfermeiro. **Programa de Atualização em Enfermagem: Saúde do Adulto**. v. 6, p.71-110, Ago. 2011. Disponível em: <https://www.researchgate.net/publication/264348124>. Acesso em: 24 set. 2021.

STERN, C. **Genética humana**. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 1982.

WANG, Y.; WANG, Z.; CHEN, M.; FAN, N.; YANG, J.; LIU, L.; WANG, Y.; LIU, W. Mutations Analysis of the TYR and OCA2 Genes in Four Chinese Families with Oculocutaneous Albinism. **Plos One**, v.10, Abr. 2015. Disponível em: <https://ghr.nlm.nih.gov/primer/mutationsanddisorders/possiblemutations>. Acesso em: 24 set. 2021.