

Relato de experiência na construção de um instrumento de apoio a consulta de enfermagem para portadores de doenças raras em um hospital universitário

Experience report in the construction of an instrument to support the nursing consultation for patients with rare diseases in a university hospital

Informe de experiencia en la construcción de un instrumento de apoyo a la consulta de enfermería para pacientes con enfermedades raras en un hospital universitario

Alana Celeste Campos Dias^{1*}, Lucélia Inoue Bispo Teixeira¹, Hilma Solange Lopes Souza¹, Cintia Yolette Urbano Pauxis Aben-Athar¹, Marléa Guimarães Palheta¹, Mayara Nicodemos da Conceição¹, Danielle Cardoso Portilho¹, Amanda Cristina Campos Dias², Matheus Lucas Neves de Carvalho².

RESUMO

Objetivo: Relatar a experiência das residentes de enfermagem na construção de um instrumento de apoio à consulta de enfermagem para Unidade de Atenção à Saúde da Criança e do Adolescente de um Hospital Universitário. **Relato da experiência:** A construção do instrumento foi dividida em duas etapas: Planejamento e Construção. O mesmo possui seis domínios: 1. Histórico atual; 2. Socioeconômico familiar; 3. Antecedentes pessoais; 4. Necessidades Humanas Básicas; 5. Diagnóstico de Enfermagem e 6. Prescrições de Enfermagem, baseado na Teoria das Necessidades Humanas Básicas de Wanda Horta. A pesquisa teve desafios, como condensar em um único documento as principais características das doenças raras atendidas na unidade, além da escassez de pesquisas científicas sobre a temática. A criação de um instrumento se torna oportuna, uma vez que permite oferecer um suporte ao profissional durante uma consulta. **Considerações finais:** O estudo permitiu, além do conhecimento sobre o tema, adquirir habilidades do uso do processo de enfermagem nas mais diversas áreas de atuação do enfermeiro com o respaldo teórico, e também, oferecer uma contribuição para o serviço de forma que colabore na assistência.

Palavras-chave: Doenças raras, Processos de enfermagem, Cuidados de enfermagem.

ABSTRACT

Objective: Report the experience of nursing residents in the construction of an instrument to support the nursing consultation for the child and adolescent Health Care Unit of a University Hospital. **Experience report:** The construction of the instrument was divided into two stages: Planning and Construction. It has six domains: 1. Current history; 2. Family socioeconomic status; 3. Personal history; 4. Basic Human Needs; 5. Nursing Diagnosis and 6. Nursing Prescriptions, based on Wanda Horta's Theory of Basic Human Needs. The research had challenges, such as condensing in a single document the main characteristics of rare diseases treated in the unit, in addition to the scarcity of scientific research on the subject. The creation of an instrument becomes opportune, since it allows to offer support to the professional during a consultation. **Final considerations:** The study allowed, in addition to knowledge on the subject, to acquire skills of the use of the nursing process in the most diverse areas of nursing practice with theoretical support, and also to offer a contribution to the service in a way that collaborates in care.

Keywords: Rare diseases, Nursing process, Nursing care.

¹ Universidade Federal do Pará (UFPA), Belém - PA. *E-mail: alanaccdias@gmail.com

² Universidade Estadual do Pará (UEPA), Belém - PA.

RESUMEN

Objetivo: Informar la experiencia de los residentes de enfermería en la construcción de un instrumento de apoyo a la consulta de enfermería para la Unidad de Atención de Salud Infantil y Adolescente de un Hospital Universitario. **Informe de experiencia:** La construcción del instrumento se dividió en dos etapas: Planificación y Construcción. Tiene seis dominios: 1. Historia actual; 2. Situación socioeconómica familiar; 3. Historia personal; 4. Necesidades humanas básicas; 5. Diagnóstico de Enfermería y 6. Prescripciones de Enfermería, basadas en la Teoría de las Necesidades Humanas Básicas de Wanda Horta. La investigación tuvo desafíos, como condensar en un solo documento las principales características de las enfermedades raras tratadas en la unidad, además de la escasez de investigación científica sobre el tema. La creación de un instrumento se vuelve oportuna, ya que permite ofrecer apoyo al profesional durante una consulta. **Consideraciones finales:** El estudio permitió, además de conocimientos sobre el tema, adquirir habilidades de uso del proceso de enfermería en las más diversas áreas de la práctica de enfermería con apoyo teórico, y también ofrecer una contribución al servicio de una manera que colabore en el cuidado.

Palabras clave: Enfermedades raras, Procesos de enfermería, Atención de enfermería.

INTRODUÇÃO

De acordo com o Ministério da Saúde (2014b), doença rara se define em uma enfermidade que atinge até 65 pessoas a cada 100.000 indivíduos que, embora a probabilidade seja menor que as demais doenças, constituem-se, também, como um problema de saúde pública. As do se caracterizam pela variedade da sintomatologia nos diferentes indivíduos, comumente, ocasionada por fatores genéticos, porém podem ter como causas agentes infecciosos, fatores ambientais ou imunológicos (MOREIRA MC, et al., 2018; ARIART JAB, et al., 2019).

Com o objetivo de atender está determinada clientela, o Ministério da Saúde, em 2014, formulou e estabeleceu a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. A partir disso, as ações de saúde com esses grupos de pessoas puderam ser direcionadas e os profissionais se baseiam nas orientações, facilitando o processo de suspeita da doença, diagnóstico, terapêutica e acompanhamento (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2014a; AITH FMA, 2014).

Embora pouco abordada, a atuação da enfermagem neste contexto, o Conselho Federal de Enfermagem (COFEN), por meio da Resolução nº 469/2014, aborda a atuação do enfermeiro no aconselhamento genético, o qual é inserido na atenção às doenças raras (LUZ GS, et al., 2015).

Neste contexto, a consulta de enfermagem permite que o enfermeiro conheça o paciente priorizando as necessidades individuais do mesmo de forma que possa direcionar suas intervenções. A mesma se configura nas cinco etapas do processo de enfermagem: Coleta de dados, Diagnósticos de enfermagem, Planejamento de enfermagem, Implementação e Avaliação dos resultados (CHELONI IG, et al., 2021). A mesma permite ao profissional a capacidade de compreender e oferecer soluções às necessidades do cliente, fundamentadas na ciência (MACHADO LB e ANDRES SC, 2021).

A escassez de informação, assim como a pouca oferta de capacitação dos profissionais sobre a temática dificulta o processo de trabalho e a atuação da equipe na assistência ao paciente. Uma vez que o enfermeiro, inserido nesta equipe, desempenha uma função singular ao encarar não só a patologia, mas o indivíduo como todo, é primordial se ter um conhecimento amplo da clientela atendida para subsidiar sua consulta de enfermagem e na elaboração de instrumentos de apoio das suas ações (CHELONI IG, et al., 2021).

No Estado do Pará existe um serviço especializado que atende este público portador de doenças raras. Este está inserido em um hospital universitário de referência no Norte do país, constituindo-se em uma unidade ambulatorial. A mesma realizou adequações e implantações de serviços, entre elas a consulta de enfermagem, e assim, surgiu à necessidade de criar um instrumento pudesse auxiliá-la.

Considerando o exposto, esta pesquisa teve como objetivo relatar a experiência das residentes de enfermagem na construção de um instrumento de apoio à consulta de enfermagem para Unidade de Atenção à Saúde da Criança e do Adolescente de um Hospital Universitário em um município do Estado do Pará.

RELATO DE EXPERIÊNCIA

O estudo foi vivenciado a partir da prática profissional das enfermeiras residentes do Programa de Residência Multiprofissional em Atenção à Clínica Integrada, em uma Unidade Ambulatorial de Atenção à Saúde da Criança e do Adolescente, em um hospital universitário.

O local de estudo se caracteriza a em um ambulatório especializado que oferece serviços de atendimento, tratamento, avaliação e acompanhamento de crianças e adolescentes que apresentam alteração no crescimento e desenvolvimento ligado, principalmente, aos efeitos e consequências de doenças raras de origem genética. A unidade é formada por uma equipe multidisciplinar de neuropediatra, endocrinologia, geneticista, enfermeira, técnica de enfermagem, assistente social, psicólogo e nutricionista.

Ao iniciar a prática, a enfermeira preceptora apresentou a unidade e pontuou algumas dificuldades dentro do serviço, entre elas, o desenvolvimento da consulta de enfermagem, uma vez que a mesma era generalista e possuía pouca experiência no contexto das doenças raras. Desta forma, ressaltam-se dois fatores essenciais levaram a construção do instrumento: a sistematização, o direcionamento e a facilidade que um instrumento pode oferecer, e a escassez de produção científica nesta área, especificamente no contexto da enfermagem, da qual possa servir de subsídio para pesquisas futuras.

A construção do instrumento foi dividida em duas etapas: Planejamento e Construção. A primeira se configura no planejamento da construção do instrumento. Foi realizada uma leitura científica das patologias atendidas na unidade e do processo de enfermagem em nível ambulatorial. Posteriormente, foi realizado um levantamento de requisitos indispensáveis na elaboração do instrumento, com o objetivo de identificar as especificidades do processo de Enfermagem na atenção à saúde às doenças raras.

Primeiramente, foi necessário listar as principais doenças atendidas na Unidade de Atenção à Saúde da Criança e do Adolescente para que pudesse criar um instrumento baseando-se nas mesmas. Desta forma, a enfermeira preceptora disponibilizou uma lista de doenças atendidas na unidade, nas quais foram escolhidas as mais atendidas no serviço, como: Atrofia muscular Espinhal, Distrofia Muscular de Duchenne; Mucopolissacaridose, Síndrome De Willians, entre outras.

Com a pesquisa na literatura científica foi possível estabelecer alguns domínios que são indispensáveis em um instrumento, dentre eles estão: Dados Socioeconômicos; Histórico Atual da Doença e Exame Físico. Todos esses domínios estiveram presentes nos artigos buscados na literatura. Ressalta-se que, apesar de haver estes em comum, os mesmos se apresentavam de forma diferente, conforme a peculiaridade de cada estudo.

Para atender o objetivo desta pesquisa, estabeleceram-se características comuns às doenças citadas anteriormente. Foram investigados os sinais e sintomas mais prevalentes acometidos pelas mesmas a fim de construir um instrumento capaz de atender todas ou a maioria das doenças. Desta forma, foi necessário pesquisar, na literatura científica, cada uma dessas doenças e contextualiza-las com a consulta de enfermagem. As informações coletadas foram inseridas no contexto da Teoria das Necessidades Humanas Básicas (NHB) de Wanda Horta, a fim de dar um suporte teórico na elaboração do instrumento.

A segunda etapa, a Construção, foi levada em consideração aos requisitos e conhecimentos obtidos na etapa de planejamento. O instrumento foi criado no *Microsoft Word* em um documento padronizado. O mesmo possui 6 (seis) domínios: 1. Histórico atual; 2. Socioeconômico familiar; 3. Antecedentes pessoais; 4. Necessidades Humanas Básicas, das quais foram subdivididas em: 4.1. Psicobiológicas; 4.2. Psicossociais; 4.3. Psicoespirituais; 5. Diagnóstico de Enfermagem; 6. Prescrições de Enfermagem. Inseridas em cada domínio, tem-se as informações necessárias a serem colhidas do paciente (**Figura 1, Figura 2 e Figura 3**).

Figura 1 - Instrumento de apoio à consulta de enfermagem para doenças raras, parte I.

Identificação: _____ Prontuário: _____ Data: ____/____/____ Hora: _____ Sexo: _____ Data de nascimento: ____/____/____	Página 01/03
INSTRUMENTO PARA 1ª CONSULTA DE ENFERMAGEM EM AMBULATÓRIO DE DOENÇAS RARAS	
-Quem acompanha o paciente na consulta: -Diagnóstico médico estabelecido: -Consulta de enfermagem: () programada () demanda espontânea () encaminhada por outro profissional	
1. HISTÓRICO ATUAL	
-Queixa principal: -Breve evolução da doença: -Medicamentos de uso atual: -Acompanhamento atual (especialidades):	
2. SOCIOECONÔMICO FAMILIAR	
-Descrição breve sobre os moradores da casa quanto o grau de parentesco, idade, escolaridade e ocupação: -O paciente recebe algum benefício do governo? Qual? -Qual é a renda familiar mensal atual? -Dados da residência: () casa () apartamento () própria () alugada () alvenaria () madeira () outros N° cômodos() N° de andares() Barreiras físicas na casa: () não () sim, quais: -Saneamento: Água encanada:() sim () não Banheiro dentro da casa: () sim () não Rede esgoto: () sim () não -Localização da moradia: () urbana () rural -Meio de transporte: () carro próprio () transporte coletivo	
3. ANTECEDENTES PESSOAIS	
- Paciente tem alergias? Quais? - Dados sobre a carteira de vacina da criança:	
4. NECESSIDADES HUMANAS BÁSICAS	
4.1. PSICOBIOLOGICAS	
Regulação Neurológica/mecânica corporal/atividade física e locomoção	
-Nível de Consciência: () acordado () lúcido () sonolento () desorientado () confuso () letárgico -Pupilas: () isocóricas () fotorreagentes () midríase () mióse () anisocórica () outros -Comportamento: () contactante () distraído () calmo () agitado () agressivo () choroso -Mobilidade: () ativa () passiva () presente em MMSS e MMII () unilateral, qual? -Movimentação: () deambula sozinho () deambula com ajuda () movimentada com ajuda -Marcha: () normal () alterada -Membros Superiores: () normal () assimétrico (d) (e) () ausência de membro () edema () rigidez nas articulações () hipertrofia muscular () atrofia muscular () hipoestesia () parestesia () plegia () parestesia local: () outros: -Membros Inferiores: () normal () assimétrico (d) (e) () ausência de membro () edema () rigidez nas articulações () hipertrofia muscular () atrofia muscular () hipoestesia () parestesia () plegia () parestesia local: () outros:	
Cuidado corporal/ Integridade física/ Percepção de sentidos	
-Pele e mucosas: () normocorado () hipocorado () acianótico () icterico () hematoma () reação alérgica -Higienização: () adequada () inadequada. Descrição: - Presença de Lesão Por Pressão/LPP: () sim () não local: -Couro Cabeludo: () limpo () sujou. Descrição:	

Fonte: Dias ACC, et al., 2022.

Figura 2 - Instrumento de apoio à consulta de enfermagem para doenças raras, parte II.

Identificação: _____ Prontuário: _____ Data: ____/____/____ Hora: _____ Sexo: _____ Data de nascimento: ____/____/____	Página 02/03
INSTRUMENTO PARA 1ª CONSULTA DE ENFERMAGEM EM AMBULATÓRIO DE DOENÇAS RARAS	
<p>-Fontanelas: () abertas () fechadas</p> <p>-Cabeça: () sem alterações () alterada. Descrição:</p> <p>-Fácies: () normal () atípica () síndrômica? Descrição:</p> <p>-Olhos: () normal () assimétrico: (D) (E). Descrição:</p> <p>-Visão: () percepção visual diminuída () percepção visual normal () opacidade da córnea () uso de óculos</p> <p>-Pavilhão auricular: () simétricos () assimétricos () secreção aparente, lado: _____ Outros: _____</p> <p>-Audição: () preservada () diminuída (D)(E) () atende ao chamado () não atende ao chamado () implante coclear</p> <p>-Narinas: () simétrico () assimétrico. Descrição: () ausência de secreção () secreção. Descrição:</p> <p>-Olfato: () preservado () não preservado</p> <p>-Boca: () normal () dentição incompleta () cáries () lesões () lábio leporino () língua saburrosa () outros:</p> <p>-Paladar: () normal () alterado. Descrição:</p> <p>-PESCOÇO: () normal () assimétrico () Rigidez de nuca () linfonodos infartados () incapacidade de sustentar</p> <p>-Tato: () normal () alterado. Descrição:</p> <p>-Dor: () ausente () leve () moderada () intensa. Local:</p> <p>Regulação cardiovascular/Oxigenação/regulação térmica</p> <p>T: °C; FC: bpm; FR: irpm; PA: mmHg; Sat O2: %</p> <p>-Temperatura: () normotérmico () hipotérmico () hipertermia</p> <p>-FC: () normocárdico () taquicardia () bradicardia</p> <p>-Pulso: () cheio e rítmico () fino e rápido () regular</p> <p>-Respiração: () ar ambiente () cateter O2 () cânula de traqueostomia () máscara venturo () outro</p> <p>-FR: () eupneia () dispneia () taquipneia () bradipneia () ortopneia</p> <p>-AP MV presentes: () bilateralmente () unilateral () diminuídos. Descrição:</p> <p>-Ruídos adventícios: () roncos () sibilos () crepitações () sem ruídos adventícios</p> <p>-Tosse: () ausência () improdutiva () produtiva. Descrição:</p> <p>-AC: () BCNF em 2T () hipofonético () hiperfonético. Descrição:</p> <p>-Níveis pressóricos: () normotenso () hipertenso () hipotenso</p> <p>-Tórax: () plano e simétrico () assimétrico (D) (E) () tonel () cifótico () cariniforme () infundibuliforme</p> <p>-Expansibilidade: () normal () diminuída</p> <p>-Coluna vertebral: () normal () deformidade</p> <p>-Presença de edema: () sem edema () MMII () MMSS () anasarca, escala de cruzes:</p> <p>Hidratação, alimentação e eliminação.</p> <p>PESO(kg) ESTATURA(cm) medida direta() indireta() PC(cm): Pab(cm): IMC:</p> <p>-Via de alimentação: () oral () SNG/NSE () parenteral () gastrostomia/jejunosomia</p> <p>-Alimentação: () precisa de ajuda () sem ajuda () mamadeira</p> <p>-Consumo de água: () <1L () 1-2L () >2L (1 copo=200ml)</p> <p>-Breve descrição da alimentação diária:</p> <p>-Tem alguma restrição alimentar? Qual?</p> <p>-Eliminação vesical: () espontânea () incontinência () disúria () fralda () sonda vesical Frequência:</p> <p>-Eliminação intestinal: () normal () constipação () diarreia () amolecida () ostomia Frequência:</p> <p>-Abdome inspeção: () plano () globoso () escavado () hérnia () hematoma () cicatriz</p> <p style="padding-left: 20px;">Ausculta: () RHA+ () normoativos () hipoativos () hiperativos</p> <p style="padding-left: 20px;">Percussão: () timpânico () subtimpânico () maciço () submaciço. Anormalidade: () não () sim. Local:</p> <p style="padding-left: 20px;">Palpação: () não dolorosa () dolorosa. () massa Se dor: () QSD () QSE () QID () QJE</p> <p>Sono e Repouso</p> <p>() preservado () prejudicado () insônia () despertar noturno () ronco () sonolência diurna () irritabilidade diurna</p> <p>() cefaléia diurna () outros:</p>	

Fonte: Dias ACC, et al., 2022.

Figura 3 - Instrumento de apoio à consulta de enfermagem para doenças raras, parte III.

Identificação: _____ Prontuário: _____ Data: ____/____/____ Hora: _____ Sexo: _____ Data de nascimento: ____/____/____	Página 03/03
INSTRUMENTO PARA 1ª CONSULTA DE ENFERMAGEM EM AMBULATÓRIO DE DOENÇAS RARAS	
4.2. PSICOSSOCIAIS Comunicação/aprendizagem/ Recreação/Lazer/Aceitação/Amor/Segurança/Participação/orientação -Comunicação e linguagem do paciente: -O paciente estuda? Qual série? -Quem é o cuidador principal do paciente e por quanto tempo fica disponível com paciente? -Como é a interação social do paciente com família, amigos, escola? -Quais atividades recreativas e de lazer que o paciente participa? -Em casa, o paciente ajuda em alguma rotina? -Como é o relacionamento do paciente com os pais e com irmãos? -Já ouviu situações de ocorrência de violência doméstica ou abuso sexual na residência onde mora o paciente? -Alguém que mora na residência faz uso de drogas ilícitas? Quem? -A família tem entendimento sobre a doença do paciente? -O paciente tem algum entendimento sobre sua doença? -Breve rotina diária do paciente nos três turnos:	
4.3. PSICOESPIRITUAIS - Religião do paciente? - O paciente frequenta alguma igreja?	
5. DIAGNÓSTICOS DE ENFERMAGEM (conforme NANDA I):	
6. PLANEJAMENTO E INTERVENÇÕES DOS CUIDADOS DE ENFERMAGEM (Cuidados a serem realizados pelo responsável/familiar mediante orientações dadas pelo enfermeiro).	
OBS: A AVALIAÇÃO DO PLANEJAMENTO E DAS INTERVENÇÕES SERÃO FEITAS EM CONSULTA SUBSEQUENTE.	
Enfermeira(o)/COREN _____	

Fonte: Dias ACC, et al., 2022.

O instrumento foi compartilhado e revisado pela enfermeira preceptora a qual realizou algumas sugestões para o aprimoramento do mesmo com base em sua experiência nas consultas de enfermagem ao público alvo, de forma que pudesse produzir um instrumento que atenda às necessidades dos usuários e que seja de fácil entendimento e manuseio da profissional.

Este estudo não foi necessário passar por um comitê de ética em pesquisa, uma vez que não envolve pesquisas com seres humanos.

DISCUSSÃO

A consulta de enfermagem reflete em uma aplicação individual do processo de enfermagem caracterizado por uma boa anamnese e exame físico, diagnósticos, resultados esperados, intervenções e avaliação. Tratando-se de um acompanhamento multiprofissional durante o tratamento do paciente, a enfermagem tem um papel essencial ao avaliar o indivíduo como um todo, considerando suas particularidades e o contexto familiar, algo que suma importância no tratamento e acompanhamento da doença (MORAES JT, et al., 2018; TOLENTINO GS, et al., 2019).

O uso de instrumentos de apoio a consultas possibilita um olhar mais direcionado ao processo saúde-doença, favorecendo a atuação dos profissionais para a entrega de um serviço de qualidade ao usuário. Os instrumentos de apoio às práticas assistenciais e gerenciais surgem como uma alternativa eficaz para estabelecer uma consulta sistemática e adequada às necessidades dos serviços, com um suporte baseado em evidências científicas (PEREIRA CI, et al., 2017).

Considerando que as doenças raras são progressivas e incapacitantes, é importante realizar um acompanhamento contínuo da evolução da doença. Desta forma, no domínio um, o qual se refere ao Histórico Atual, caracteriza-se por abordar a queixa principal do paciente bem como a evolução da doença. Tais aspectos são relevantes para que o enfermeiro possa analisar a progressão da doença e implementar cuidados de enfermagem a fim contribuir para manutenção da saúde (LUZ GS, et al., 2016; SALVIANO, 2018; AURELIANO WA, 2018).

O socioeconômico familiar, abordado no domínio dois, torna-se relevante a partir do momento em que o contexto familiar interfere no processo de cuidado. As informações básicas dos familiares como a escolaridade, renda e as condições de moradia são necessárias uma vez que grande parte das intervenções das ações de enfermagem será realizada pelos responsáveis em suas residências. Deste modo, é importante que o familiar seja incluído nas informações coletadas a fim de que o profissional possa ter um conhecimento amplo da situação do indivíduo e, assim, elaborar um plano de cuidado considerando o contexto familiar (LUZ GS, et al., 2016; AURELIANO WA, 2018).

O atendimento voltado para a educação em saúde, em especial para os familiares com baixa escolaridade, ajuda para compreensão da doença e dos cuidados a serem desenvolvidos, que podem contribuir para a redução dos potenciais agravos das doenças. Ademais, a questão financeira, a qual pode estar relacionada com a baixa escolaridade, é importante uma vez que são cuidados que demandam um alto custo financeiro. Assim, as informações coletadas permitem um conhecimento geral do contexto familiar a fim de identificar as reais necessidades da família e buscar uma rede de apoio dada por auxílio governamental, através de ações da equipe multiprofissional (LUZ GS, et al., 2015; LUZ GS, et al., 2016; SALVIANO ICB, et al., 2018).

Considerando o contexto familiar e a condição clínica do paciente, o ambiente de moradia se torna outro fator indispensável na coleta dos dados. Já que a promoção da saúde depende de fatores determinantes e condicionantes como a moradia, o transporte, saneamento básico, tais aspectos foram considerados na construção do instrumento. A condição clínica da doença torna o paciente deficiente em diversos aspectos, sendo necessário adaptar a moradia as necessidades do indivíduo (LUZ GS, et al., 2016; SALVIANO ICB, et al., 2018).

O domínio três, Antecedentes Pessoais, entram na coleta de dados com a finalidade do enfermeiro conhecer o histórico relacionado à doença rara e as influências dos antecedentes pessoais do paciente na atual doença. Embora o instrumento tenha se limitado as alergias e situação vacinal uma vez que a enfermeira do serviço não realiza aconselhamento genético, não impede que posteriormente, possa incluir mais informações para obter um antecedente pessoal completo.

As demais coletas de dados e o exame físico foram abordados no domínio quatro, Necessidades Humanas Básicas. O mesmo teve o embasamento na Teoria das NHB de Wanda Horta. Acredita-se que o fundamento teórico da NHB propicia uma avaliação do paciente como um todo considerando o psicobiológico, psicossocial e o psicoespiritual, favorecendo o levantamento de dados para as determinações dos diagnósticos e intervenções de enfermagem (ERRICO LSP, et al., 2018; CHELONI IG, et al., 2021).

Um instrumento baseado em um referencial teórico permite uma maior relação e acolhimento entre o profissional, pacientes e familiares, além de contribuir para uma assistência individualizada focada nas reais necessidades prioritárias dos indivíduos. Facilita o profissional na coleta dos dados, bem como no desenvolvimento dos diagnósticos e intervenções de enfermagem (CHELONI IG, et al., 2021).

As Doenças Raras podem apresentar diversos sinais e sintomas, a exemplo da Distrofia muscular de Duchenne e Mucopolissacaridose, que a evolução da doença interfere nas regulações neurológica, na oxigenação, alimentação, eliminação, cuidado corporal, entre outros, tornando necessária a avaliação e acompanhamento destes, através da anamnese e exame físico (BIRNKRANT DJ, et al., 2018; BOARON LC, et al., 2020).

O impacto das doenças raras permeia em diversos setores da vida do paciente, seja na sua questão psicobiológica como também no contexto social em que vive. Os pacientes acometidos por essas doenças enfrentam dificuldades na vida diária, como na educação, vida profissional, habitação, lazer e na participação da comunidade. Assim, destaca-se a importância do apoio social. Estudos ressaltam a importância de uma rede de apoio com familiares e inserção dos pacientes na comunidade, gerando aceitação e segurança favorecendo a manutenção da saúde (LUZ GS, et al., 2016; SALVIANO ICB, et al., 2018).

O estigma e o preconceito social sofrido por esses indivíduos, qualificando-os como incapacitados e frágeis, interferem na acessibilidade destes na comunidade. Logo, tornou-se necessário a inclusão de aspectos que não sejam relacionadas ao tratamento em si, mas em relação à autoaceitação, aprendizado, recreação, interação social e sentimentos. Ademais, estudos evidenciam que a crença, fé ou religião ajuda a superar as dificuldades com a doença, sendo assim, este aspecto foi introduzido no instrumento. (SALVIANO ICB, et al., 2018).

Neste estudo não foram criados os Diagnósticos de enfermagem e as Prescrições dos cuidados de enfermagem, embora haja um espaço para eles, uma vez que para essas etapas é necessário o julgamento clínico do enfermeiro com base na etapa anterior da coleta de dados.

Tanto os diagnósticos quanto as prescrições de enfermagem são indispensáveis dentro do contexto da assistência ao paciente. Os mesmos são a validação do conhecimento científico do enfermeiro. O processo da análise, tomada de decisão e o planejamento são eficazes para que o profissional se estruture diante do paciente/família e ofereça um plano de cuidados com qualidade e ideal para a clientela (TOLETINO GS, et al., 2019; SOUZA IP, et al., 2020).

A construção do instrumento foi um desafio, uma vez que alguns impasses tornaram o processo trabalhoso. Este estudo teve como principal desafio condensar os principais sinais, sintomas e características de diversas doenças raras atendidas na unidade em um único documento de forma que todas pudessem ser contempladas.

A busca na literatura foi necessária para identificar as similaridades das sintomatologias e introduzir as principais características em comum em todas as doenças. Por exemplo, a Atrofia Muscular Espinhal e Distrofia Muscular de Duchenne são doenças incapacitantes com alterações na mecânica corporal, locomoção, regulação neurológica, entre outros, que possuem semelhanças clínicas. Desta forma, foram utilizados achados que podem ser usados em comum para essas as doenças (CHRUN LR, et al., 2017; CHRISTOFOLETTI G, et al., 2017). Ademais, soma-se como dificuldade a escassez de estudos sobre a temática, principalmente quando são relacionadas ao cuidado da enfermagem.

A criação de um instrumento se torna oportuna, uma vez que permite oferecer um suporte a enfermeira durante uma consulta. Ao seguir um roteiro pré-estabelecido, o profissional tende a seguir uma linha de raciocínio e impede de não obter alguma informação por motivos de esquecimento, por exemplo, ou obter apenas informações relevantes para a assistência. Um instrumento sistematizado de coleta de dados sobre a situação de saúde do paciente torna possível a identificação das suas necessidades, e assim, permite planejar um plano de cuidados ideal (MAZZO MHSN e BRITO RS, 2016; MORAES JT, et al., 2018).

Ressalta-se, portanto, a relevância deste estudo ao proporcionar um modelo de consulta de enfermagem, uma vez que existe uma escassez de pesquisas científicas com esta temática. Ademais, este estudo proporcionou uma experiência válida em expandir o conhecimento sobre as doenças raras e atuação da enfermagem neste contexto, uma vez que são áreas que não foram abordadas na graduação. Permitiu adquirir habilidades do uso do processo de enfermagem nas mais diversas áreas de atuação do enfermeiro com o respaldo teórico, e também, oferecer uma contribuição para o serviço de forma que colabore na assistência.

REFERÊNCIAS

1. AITH FMA. O direito a saúde e a política nacional de atenção integral aos portadores de doenças raras no Brasil. *Jornal Brasileiro de economia da saúde (JBES)*, 2014; 6(1): 4-12.
2. ARIART JAB, et al. Da busca pelo diagnóstico às incertezas do tratamento: desafios do cuidado para as doenças genéticas raras no Brasil. *Ciência & Saúde Coletiva (CSC)*, 2019; 24(10): 3637-3650.
3. AURELIANO WA. Trajetórias Terapêuticas Familiares: doenças raras hereditárias como sofrimento de longa duração. *Ciência & Saúde Coletiva (CSC)*, 2018; 23(2): 369-379.
4. BOARON LC, et al. Complicações respiratórias na criança com mucopolissacaridose. *Residência Pediátrica (RP)*; 2020; 10(1): 15-19.
5. BIRNKRANT DJ, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and neuromuscular, rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management. *The Lancet Neurology*, 2018; 17(1): 251–267.
6. CHELONI IG, et al. Construção e validação de instrumento para coleta de dados de enfermagem em ambulatório de quimioterapia. *Revista Eletrônica Acervo Saúde (REAS)*, 2021; 13(2): 1-16.
7. CRISTOFOLETTI G, et al. Paralisia cerebral: uma análise do comprometimento motor sobre a qualidade de vida. *Fisioterapia em Movimento. Physical Therapy in Movement*, 2017; 20(1):37-44.
8. CHRUN LR, et al. Atrofia muscular espinhal tipo I: aspectos clínicos e fisiopatológicos. *Revista De Medicina*, 2017; 96(4): 281-6.
9. CONSELHO FEDERAL DE ENFERMAGEM. Resolução nº 468/2014. Atuação Do Enfermeiro No Aconselhamento Genético, 2014. Disponível em: http://www.cofen.gov.br/resolucao-cofen-no-04682014_29065.html. Acessado em: 12 de out. 2020.
10. ERRICO LSP, et al. The work of nurses in high-risk prenatal care from the perspective of basic human needs. *Rev. Bras. Enferm. [Internet]*, 2018; 71(3):1257-64.
11. LUZ GS, et al. Doenças raras: itinerário diagnóstico e terapêutico das famílias de pessoas afetadas. *Acta. Paul. Enferm.*, 2015; 28(5): 395-400.
12. LUZ GS, et al. Necessidades prioritárias referidas pelas famílias de pessoas com doenças raras. *Texto Contexto Enferm.*, 2016; 25(4): e0590015.
13. MACHADO LB, ANDRES, SC. Nursing consultation in the context of Primary Health Care: Experience report. *Research, Society and Development, [S. l.]*, 2021;10(1):e27510111708.
14. MAZZO MHSN, BRITO RS. Nursing instrument to attend mothers who recently gave birth in primary health care. *Rev. Bras. Enferm. [Internet]*, 2016; 69(2): 294-303.
15. MINISTÉRIO DA SAÚDE Portaria Nº 199, de 30 de janeiro de 2014. Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, 2014a. Disponível em: https://bvsmms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html. Acessado em: 12 de out. de 2020.
16. MINISTÉRIO DA SAÚDE. Diretrizes Para Atenção Integral Às Pessoas Com Doenças Raras No Sistema Único De Saúde, 2014b. Disponível em: https://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/diretrizes_atencao_integral_pessoa_doencas_raras_SUS.pdf. Acessado em: 12 de out. de 2020.
17. MORAES JT, et al. Validação de um instrumento para consulta de enfermagem à pessoa com diabetes mellitus e/ou hipertensão arterial. *Rev. de Enferm. Referência*, 2018; 4(19): 127-135.
18. MOREIRA MC, et al. Quando ser raro se torna um valor: o ativismo político por direitos das pessoas com doenças raras no Sistema Único de Saúde. *Cad. Saúde Pública*, 2018; 34(1): e00058017.
19. PEREIRA CIC, et al. Desenvolvimento de instrumento de apoio para a consulta de enfermagem a pessoas amputadas: estudo metodológico. *Rev. Enferm. UFPE online*, 2017; 1(10): 3685-3689.
20. SALVIANO ICB, et al. Desenvolvimento de instrumento em doenças raras: acesso à saúde e ao suporte social. *Rev. Psicol. Saúde*, 2020; 12(3): 03-18.
21. SOUZA IP, et al. Doenças genéticas raras com abordagem qualitativa: revisão integrativa da literatura nacional e internacional. *Ciência & Saúde Coletiva*, 2020; 24(10): 3683-3700.
22. TOLENTINO GS, et al. Construction and validation of an instrument for nursing consultation in outpatient chemotherapy. *Rev. Bras. Enferm.*, 2019; 7(2): 391-9.