

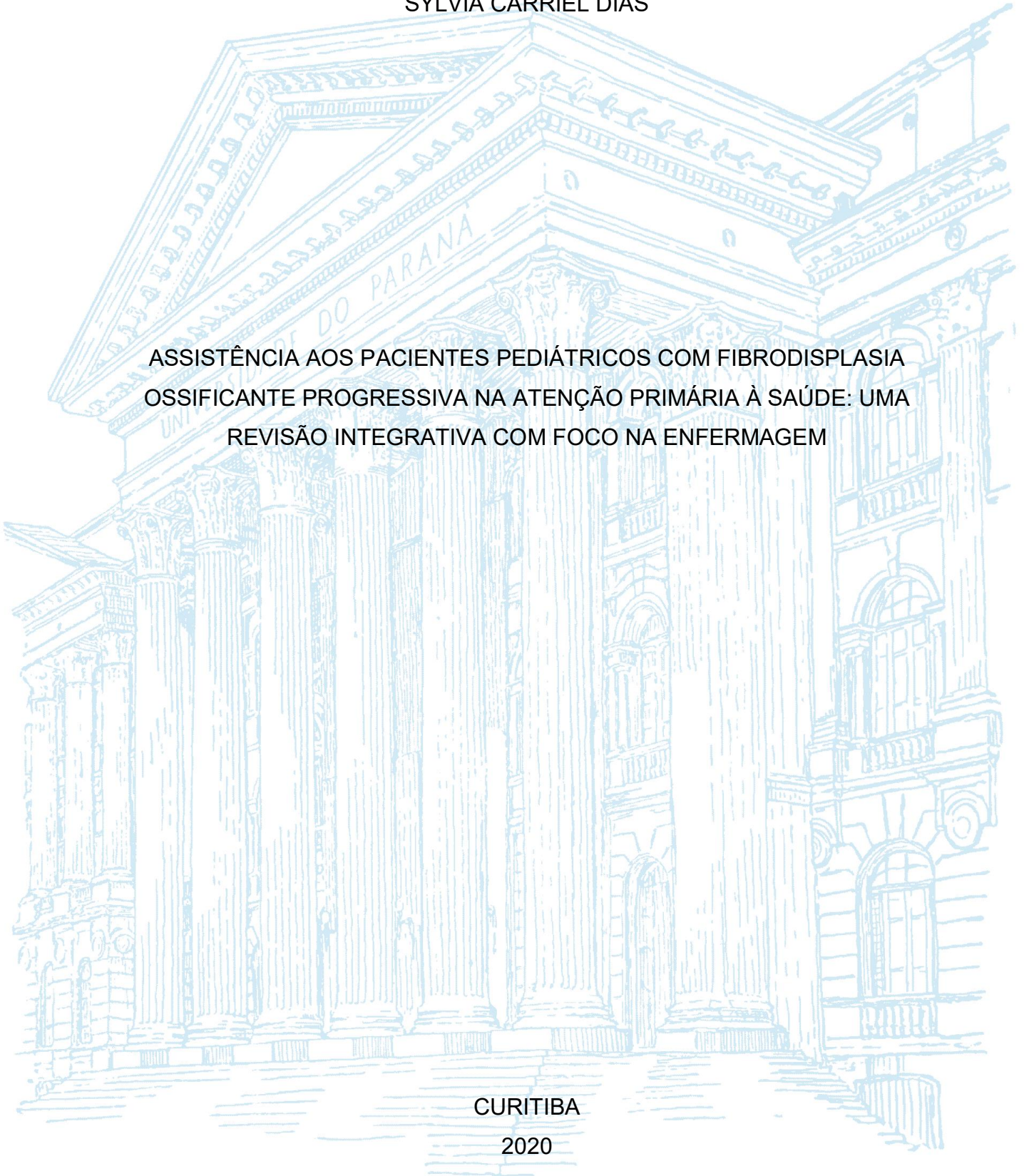
UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÁ

SYLVIA CARRIEL DIAS

ASSISTÊNCIA AOS PACIENTES PEDIÁTRICOS COM FIBRODISPLASIA
OSSIFICANTE PROGRESSIVA NA ATENÇÃO PRIMÁRIA À SAÚDE: UMA
REVISÃO INTEGRATIVA COM FOCO NA ENFERMAGEM

CURITIBA

2020



SYLVIA CARRIEL DIAS

ASSISTÊNCIA AOS PACIENTES PEDIÁTRICOS COM FIBRODISPLASIA
OSSIFICANTE PROGRESSIVA NA ATENÇÃO PRIMÁRIA À SAÚDE: UMA
REVISÃO INTEGRATIVA COM FOCO NA ENFERMAGEM

Projeto de Monografia apresentada ao curso de Graduação em Enfermagem, Setor de Ciências da Saúde, Universidade Federal do Paraná, como requisito parcial à obtenção do título de Bacharel em Enfermagem.

Orientador(a): Prof(a). Dr(a). Márcia Helena de Souza Freire
Coorientador(a): Enf(a). Me. Gabrielle Freitas Saganski

CURITIBA

2020

TERMO DE APROVAÇÃO

SYLVIA CARRIEL DIAS

ASSISTÊNCIA AOS PACIENTES PEDIÁTRICOS COM FIBRODISPLASIA OSSIFICANTE PROGRESSIVA NA ATENÇÃO PRIMÁRIA À SAÚDE: UMA REVISÃO INTEGRATIVA COM FOCO NA ENFERMAGEM

Monografia apresentada ao curso de Graduação em Enfermagem, Setor de Ciências da Saúde, Universidade Federal do Paraná, como requisito parcial à obtenção do título de Bacharel em Enfermagem.

Prof(a). Dr(a). Márcia Helena de Souza Freire
Orientador(a) – Departamento de Enfermagem,
Universidade Federal do Paraná, UFPR

Prof(a) Msc. Gabrielle Freiras Saganski
Co-orientadora – Doutoranda do PPGENF
Universidade Federal do Paraná, UFPR

Prof (a). Msc. Magda Ribas Pinto
Departamento de Enfermagem,
Universidade Federal do Paraná

Prof(a). Msc Suellen da Rocha Lage Moraes
Doutoranda do PPGENF
Universidade Federal do Paraná, UFPR

Curitiba, 11 de Dezembro de 2020.

Dedico este trabalho aos meus pais Joel e Odileia, com todo meu amor e gratidão, por tudo que fizeram por mim ao longo de minha vida. Esta monografia é a prova de que todo seu investimento e dedicação valeram a pena.

AGRADECIMENTOS

Primeiramente agradeço a Deus, pela minha vida, e por me permitir ultrapassar todos os obstáculos encontrados ao longo da realização deste trabalho.

Agradeço a minha orientadora professora Márcia Helena de Souza Freire, por aceitar o desafio de conduzir o meu trabalho de pesquisa, pela paciência, disposição e compartilhamento de conhecimento.

Aos meus pais Joel e Odileia, pelo apoio e por todo esforço investido na minha educação.

Ao meu irmão Murilo e sobrinha Manuela que me alegraram nos momentos difíceis e compreenderam a minha ausência enquanto eu me dedicava à realização deste trabalho.

A minha irmã Mayara, por todos os conselhos dados, e a toda família, pelo apoio.

À professora Tatiane Herreira Trigueiro, por quem tenho grande admiração e respeito, além de ter aprendido muito com ela.

À professora Danielle Malheiros Ferreira, pela troca de conhecimento e por me encorajar a seguir os meus sonhos.

A todos os professores do departamento de Enfermagem da UFPR, pelas correções e ensinamentos que me permitiram apresentar um melhor desempenho no meu processo de formação profissional ao longo do curso.

A todos os colegas da 'Turma do Amor' com quem convivi ao longo desses anos de curso, que me incentivaram e que certamente tiveram impacto na minha formação acadêmica. Em especial às colegas: Amanda, Jessica, Bruna e Maria Gabriela, pela amizade e companheirismo.

Às amigas Ana, Caroline e Alana, que me acolheram e se tornaram a minha família durante estes anos de graduação.

Deixo um agradecimento especial à enfermeira Gabrielle Saganski, que me coorientou durante todo o desenvolvimento da minha pesquisa. Sempre disposta a responder as minhas dúvidas e a me conduzir pelos caminhos certos.

E finalmente agradeço à minha prima Gabriela e tia/madrinha Lécia que me inspiraram para a escolha do tema deste trabalho, e a todas aquelas pessoas que, de alguma forma, contribuíram para a conclusão de mais uma etapa da minha vida.

Muito obrigada. Gratidão!

“A enfermagem é uma arte, e para realizá-la como arte, requer uma devoção tão exclusiva, um preparo tão rigoroso, quanto à obra de qualquer pintor ou escultor.”
(Florence Nightingale).

RESUMO

Trata-se de uma revisão integrativa com o objetivo de evidenciar as ações de cuidado/assistência de enfermagem ao paciente pediátrico com Fibrodisplasia Ossificante Progressiva na Atenção Primária à Saúde. Para seleção dos artigos utilizou-se as bases de dados PubMed, Cinahl, Web of Science, Scopus e Embase. Foram consultadas também bases de dados da literatura cinzenta como, EthOs, These Canada, Dart e Catálogo CAPES. Foram seguidas as recomendações da lista de conferência e fluxograma do PRISMA e, a amostra final constituiu-se por 2 artigos, com os quais se procedeu à análise descritiva. Os estudos incluídos apontaram uma média de idade para o diagnóstico da FOP superior a 7 anos; presença de hálux valgo bilateral congênito, com início dos primeiros sintomas na primeira década de vida; ossificações heterotópicas, sendo algumas destas relacionadas a traumas musculares anteriores; limitações funcionais, e tratamento com anti-inflamatórios não esteroides e corticoides. A discussão seguiu três direcionamentos temáticos assistenciais, que apontam para a relevância da enfermagem: 1. As contribuições de enfermagem no reconhecimento precoce da doença; 2. A importância da educação em saúde; e, 3. A prevenção de traumatismos. Os resultados obtidos agregaram conhecimento acerca da assistência aos pacientes pediátricos com Fibrodisplasia Ossificante Progressiva, voltando à atenção do cuidado para algumas das peculiaridades e necessidades dos pacientes acometidos por esta doença, como diagnóstico precoce e prevenção dos danos. Recomenda-se o desenvolvimento de pesquisas na área da enfermagem voltadas para as doenças raras, pois, o seu papel junto às mesmas é significativo.

Palavras-chave: Miosite Ossificante Progressiva; Fibrodisplasia Ossificante Progressiva; Cuidados de Enfermagem; Assistência à Saúde; Atenção Primária à Saúde; Saúde Pública.

ABSTRACT

This study aimed to show the nursing care for pediatric patients with Progressive Ossifying Fibrodysplasia in Primary Health Care. As a methodology, the integrative literature review and performing a data search at PubMed, Cinahl, Web of Science, Scopus and Embase databases and gray literature such as EthOs, These Canada, Dart and CAPES Catalog. The recommendations of the PRISMA checklist and flow chart were followed. The final sample consisted of 2 articles for descriptive analysis. The included studies showed an average age for the diagnosis of FOP greater than 7 years; presence of congenital bilateral hallux valgus, with onset of the first symptoms in the first decade of life; heterotopic ossifications, some of which are related to previous muscle trauma; functional limitations, and treatment with non-steroidal anti-inflammatory drugs and corticosteroids. The discussion were grouped into three categories, namely: 1. nursing contributions to early disease recognition; 2. the importance of health education; and, 3. Trauma prevention. This study added knowledge about the assistance to pediatric patients with Fibrodysplasia Ossificans Progressiva, turning the attention of care to some of the peculiarities and needs of patients affected by this disease, such as early diagnosis and prevention of damage. The development of research in the field of nursing is recommended for rare diseases, since the importance of practices of nursings professionals.

Keywords: Myositis Ossificans 1. Nursing Care 2. Delivery of Health Care 3. Primary Health Care 4. Public Health 5.

LISTA DE ILUSTRAÇÕES

FIGURA 1 – FLUXOGRAMA DO PROCESSO DE IDENTIFICAÇÃO, SELEÇÃO E INCLUSÃO DOS ESTUDOS.....	Error! Bookmark not defined.	9
No table of figures entries found. QUADRO 2 – CARACTERIZAÇÃO DOS ARTIGOS INCLUÍDOS SEGUNDO TÍTULO, AUTORES, ÁREA DE CONHECIMENTO DO PERIÓDICO, MÉTODO DE PESQUISA, PAÍS, FATOR DE IMPACTO E ANO DE PUBLICAÇÃO, CURITIBA, 2020 .		20
QUADRO 3 – SÍNTESE DOS ARTIGOS INCLUÍDOS SEGUNDO OBJETIVOS E RESULTADOS PRINCIPAIS, RECOENDAÇÕES E CONCLUSÕES DO ESTUDO, CURITIBA, 2020		20

LISTA DE ABREVIATURAS OU SIGLAS

AD	- Atenção Domiciliar
AINEs	- Anti- inflamatórios não esteroides
APS	- Atenção Primária à Saúde
CINAHL	- Cumulative Index to Nursing and Allied Health Literature
COFEN	- Conselho Federal de Enfermagem
COREN	- Conselho Regional de Enfermagem
DECS	- Descritor em Ciências da Saúde
EUA	- Estados Unidos
FOP	- Fibrodisplasia Ossificante Progressiva
OH	- Ossificação heterotópica
IFOPA	- International FOP Associational
MESH	- Medical Subject Headings
MS	- Ministério da Saúde
PE	- Processo de Enfermagem
PNAB	- Política Nacional de Atenção Básica
PNEPS	- Política Nacional de Educação permanente em Saúde
PRISMA	- Systematic Reviews and Meta- Analyses
RAS	- Rede de Atenção à Saúde
RI	- Revisão Integrativa
SAE	- Sistematização da Assistência de Enfermagem
SCIELO	- Scientific Eletronic Library Online
SUS	- Sistema Único de Saúde

SUMÁRIO

1	INTRODUÇÃO	6
1.1	OBJETIVO	7
1.1.1	Objetivo geral.....	7
2	REVISÃO TEÓRICA	8
2.1	A FIBRODISPLASIA OSSIFICANTE PROGRESSIVA	8
2.1.1	Definição.....	8
2.1.2	Sinais e sintomas.....	9
2.1.3	Recursos diagnósticos e terapêuticos	10
2.2	LEGISLAÇÃO E POLÍTICAS PÚBLICAS DE ATENÇÃO À DOENÇAS RARAS NO BRASIL	ERROR! BOOKMARK NOT DEFINED. 1
2.3	O PAPEL DA ENFERMAGEM NO TENDIMENTO ÀS DOENÇAS RARAS NA ATENÇÃO PRIMÁRIA À SAÚDE RARAS NO BRASIL	ERROR! BOOKMARK NOT DEFINED.
3	MATERIAL E MÉTODOS	15
3.1.	TIPO DE PESQUISA	Error! Bookmark not defined. 5
3.1.1	Elaboração da pergunta de pesquisa	Error! Bookmark not defined. 5
3.1.2	Critérios de inclusão	Error! Bookmark not defined. 5
3.1.3	Critérios de exclusão	Error! Bookmark not defined. 6
3.1.4	Busca na literatura.....	Error! Bookmark not defined. 6
3.1.5	Coleta de dados.....	Error! Bookmark not defined. 8
3.1.6	Análise e interpretação dos achados.....	Error! Bookmark not defined. 8
3.1.7	Relato da revisão integrativa	Error! Bookmark not defined. 8
4	RESULTADOS	19
5	DISCUSSÃO	21
5.1.	CONTRIBUIÇÕES DA ENFERMAGEM NO RECONHECIMENTO PRECOCE DA FOP.....	21
5.2.	A IMPORTÂNCIA DA EDUCAÇÃO EM SAÚDE.....	22
5.3.	PREVENÇÃO DE TRAUMATISMOS	23
6	CONSIDERAÇÕES FINAIS	25
	REFERÊNCIAS	26

1 INTRODUÇÃO

A Fibrodisplasia Ossificante Progressiva (FOP), uma doença genética rara, é caracterizada por malformação dos primeiros artelhos de ambos os pés e ossificações heterotópicas (OH) ¹, incluindo tecidos conjuntivos, músculos, tendões e ligamentos (PIGNOLO et al., 2019).

Segundo *The International Fibrodysplasia Ossificans Progressiva Association* (IFOPA, 2020) existem atualmente 800 casos conhecidos da doença no mundo. Apesar de sua baixa prevalência, cerca de 0,6 - 1,3 casos por milhões de indivíduos tem agregado espaço de discussão em âmbito mundial devido à condição altamente limitante e incapacitante que proporciona aos acometidos, em um curto intervalo de tempo.

A FOP é confundida com outras patologias, como câncer e fibromatose, pelo desconhecimento acerca da doença. A dificuldade pela conclusão de um diagnóstico e, a falta de informações acerca desta patologia expõe o paciente a tratamentos inadequados que contribuem para uma evolução precoce do quadro clínico (KANTANIE, 2009).

Um estudo clínico realizado em sete centros internacionais, com o objetivo de descrever as características da FOP e avaliar a progressão da doença, evidenciou que as manifestações clínicas da doença iniciam-se na infância, resultando em um aumento das incapacidades e limitações funcionais ao longo da vida. Dito isto, tratamentos devem ter como alvo a população pediátrica, a fim de amenizar as limitações ósseas que ocorrem com o avanço da idade (PIGNOLO et al., 2019).

A linha de cuidado às doenças raras no âmbito do SUS está descrita na Portaria nº 199, de 30 de Janeiro de 2014 do Ministério da Saúde (MS), esta institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (BRASIL, 2014). Neste cenário, destaca-se a importância da Atenção Primária à Saúde (APS), que é a porta de entrada para o Sistema Único de Saúde (SUS) e responsável pelo acompanhamento, continuidade do seguimento clínico e integralidade do cuidado, como centro de comunicação da Rede de Atenção a Saúde (RAS) (BRASIL, 2014; MENDES, 2010). Pessoas com FOP, apesar de apresentarem acometimentos de

¹ São ossos extras que se formam em locais não devidos.

diversas proporções, podem não demandar por cuidados em nível terciário (PINZAS et al., 2013).

Ressalta-se que no âmbito da APS, a enfermagem dispõe de papel protagonista. Além de realizar atividades inerentes à sua prática profissional, de acordo com as disposições legais da profissão, como consultas, solicitações de exames, prescrições medicamentosas e encaminhamento para outros serviços, contribui com o processo de educação permanente da equipe multiprofissional, colaborando diretamente e indiretamente para a melhoria da assistência, (FERREIRA et al., 2018; GALAVOTE et al., 2016).

Contudo, sabe-se que a FOP é uma doença pouco conhecida pelos profissionais da saúde, devido à sua baixa incidência, raridade e complexidade. Neste sentido, a disseminação do conhecimento, principalmente entre os profissionais da enfermagem, é ferramenta essencial para o (re) conhecimento e investigação diagnóstica de novos casos e, conseqüente, melhoria da qualidade da assistência (FOP BRASIL, 2020). Com essas considerações são desenvolvidos estudos científicos na modalidade de revisões, pois proporcionam a síntese do conhecimento permitindo ampla compreensão do fenômeno em estudo, além de direcionar a prática através da fundamentação em evidências científicas (SOUZA et al., 2010).

1.1 OBJETIVO

1.1.1 Objetivo geral

Evidenciar as ações de cuidado / assistência de enfermagem ao paciente pediátrico com Fibrodissplasia Ossificante Progressiva na Atenção Primária à Saúde.

2 REVISÃO TEÓRICA

Nesse capítulo, será desenvolvida abordagem teórica que embasa esta pesquisa monográfica. Serão contempladas as definições e características da Fibrodysplasia Ossificante Progressiva, as legislações e políticas públicas brasileiras voltadas para o cuidado às doenças raras, bem como, o papel da enfermagem na assistência às doenças raras no Brasil.

2.1 A FIBRODISPLASIA OSSIFICANTE PROGRESSIVA

Em se tratando de sua magnitude, estima-se 3.300 casos de FOP em todo o mundo. Na América do Sul existem 308 casos prováveis, sendo 151 destes distribuídos no Brasil dos quais, aproximadamente, 50% (75 casos) já foram identificados. Menciona-se ainda que não há predileção étnica, racial, de gênero ou geográfica (FOP BRASIL, 2020). Destacando-se a relevância da divulgação e, conhecimento acerca da doença, para o futuro diagnóstico dos demais casos.

2.1.1 Definição

Foi relatada pela primeira vez em 1692, pelo médico francês Guy Patin, como sendo 'a mulher de madeira'. Em 1739, foi descrita por meio científico, pelo médico inglês John Freke e, inicialmente foi conhecida como 'Miosite Ossificante Progressiva', definida como inflamação muscular que gradualmente se transformava em ossos (CONNOR; EVANS, 1982; PINZAS et al., 2013).

Com o avanço dos estudos acerca da doença, em 1970, o médico Victor McKusick, pai da medicina genética, passou a denominá-la 'Fibrodysplasia Ossificante Progressiva (FOP)', caracterizando que o processo patológico não afetava somente os músculos, como também, outras partes moles como as cápsulas articulares e os ligamentos (DELAI et al., 2004).

É uma patologia que se enquadra no grupo das doenças genéticas raras, de caráter autossômico dominante e, caracterizada por malformações esqueléticas e OH de tecidos conjuntivos como músculos, tendões e ligamentos (PIGNOLO et al., 2019).

A condição de produzir ossos extras, em locais nos quais não deveria existir, ocorre devido a uma mutação heterozigótica, em sua maioria de modo espontâneo, no cromossomo 2, especificamente, no gene ACRV1, que codifica o receptor I da proteína morfogenética óssea, denominado Receptor Activin tipo 1A. Uma proteína importante no processo de desenvolvimento e reparo do sistema esquelético (KAPLAN et al., 2012).

2.1.2 Sinais e sintomas

Pessoas com FOP costumam apresentar um sinal em comum desde o nascimento: hálux valgo e curto bilateralmente, presente em 98% dos casos da doença. Tal deformidade, apesar de não causar problema algum ao indivíduo é vista como um sinal precoce de extrema importância para o diagnóstico (KANTANIE et al., 2009).

Apesar desse sinal típico de malformação congênita, as primeiras manifestações clínicas da doença surgem no decorrer da infância. Em geral, as alterações são percebidas antes dos 10 anos de idade, com o surgimento de edemas e massas dolorosas, as quais se assemelham a tumores. Esse achado pode direcionar a um diagnóstico equivocado da doença (SPEZZIA et al., 2015; KANTANIE et al., 2009).

Ressalta-se que o quadro clínico da FOP tem como principal característica sinais inflamatórios e enrijecimento periarticular, que progredem para uma perda gradativa da capacidade funcional da área afetada. A neoformação óssea é qualificada com o 'surto' ou '*flare-up*', sintoma da FOP em atividade, e ocorre de modo espontâneo ou por pequenos traumas (quedas, injeções e contusões), processos infecciosos, até mesmo após intervenções médicas e odontológicas realizadas inadvertidamente (KAPLAN et al., 2012; ROMANI; KARAM, 2011; KANTANIE et al., 2009).

Embora a doença apresente diferenças individuais no processo de progressão, devido às manifestações dos surtos esporádicos, a evolução, de maneira geral, acontece na direção craniocaudal, ou seja, acomete o pescoço e ombros anteriormente aos membros inferiores, bem como, axial-pendicular, de dentro para fora, dos ombros para os cotovelos e punhos. Como consequência, a pessoa manifesta limitação de movimentos, comprometendo sua autonomia e

independência, na medida do avanço da doença (SPEZZIA et al., 2015; KANTANIE et al., 2009).

2.1.3 Recursos diagnósticos e terapêuticos

O diagnóstico da FOP é basicamente clínico, com a identificação do hálux valgus e da presença de OH. Como recursos complementares para a confirmação do diagnóstico, citam-se a radiografia simples, a tomografia computadorizada e, a ressonância magnética, devido à facilidade de visualização nos exames de imagem a formação do esqueleto extra (JUNIOR et al., 2005; FOP BRASIL, 2020). Bem como, a identificação da mutação genética por mapeamento genético (IFOPA, 2020).

O conhecimento da doença é um fator a ser considerado para o diagnóstico e tratamento adequado da FOP, visto que a carência de informações pode direcionar o profissional para um diagnóstico equivocado de câncer ou fibromatose, por exemplo. Situação que favorece a realização de procedimentos e tratamentos inoportunos, desencadeando surtos e, conseqüentemente, a formação de novos ossos, agravando a evolução da doença (KANTANIE et al., 2009).

Atualmente, não existe cura para a FOP. Contudo, estudos clínicos estão sendo desenvolvidos com o intuito de encontrar um tratamento adequado e, possivelmente, a cura para a FOP. Três substâncias estão sendo testadas com a promessa de novos desfechos clínicos para esses pacientes (FOP BRASIL, 2020).

Dentre os medicamentos em estudo encontra-se, o Palovaroteno desenvolvido pelo laboratório Clementia. Este é um estudo de fase 3, o qual consiste em avaliar a eficácia e segurança do medicamento em questão. O mesmo se mostra eficaz para inibir a proteína morfogenética óssea (BMP) (CLINICAL TRIALS, 2017).

A universidade de Kyoto - Japão realiza estudos com a Rapamicina, agente imunossupressor conhecido no tratamento de outras doenças (esclerose múltipla), com o objetivo de prevenir a formação óssea causada pela FOP. Em relação ao estudo mais recente, tem-se a substância REGN2477, conduzido pelo laboratório *Regeneron Pharmaceuticals* (EUA), um anticorpo monoclonal humano que bloqueia a Activina A (FOP BRASIL, 2020).

De modo que, os cuidados destinados a esta doença visam amenizar os sintomas, na perspectiva de melhoria da qualidade de vida. Para tanto,

medicamentos como corticosteroides, anti-inflamatórios não esteroides (AINEs) e relaxantes musculares são frequentemente utilizados devido às inflamações e dores causadas pelos surtos ou *flare-ups* (KAPLAN et al., 2019).

2.2 LEGISLAÇÃO E POLÍTICAS PÚBLICAS DE ATENÇÃO ÀS DOENÇAS RARAS NO BRASIL

A Lei nº 7.853 de 1989 (BRASIL, 1989) caracteriza o apoio às pessoas portadoras de deficiência e sua integração social. O Estado é responsável por garantir o acesso da população aos exames mais específicos para detecção das doenças genéticas, e também, a promoção da oferta de genética clínica para melhor execução do aconselhamento genético às famílias.

Em concordância, referente ao aconselhamento genético, a Lei nº 9.263 de 12 de Janeiro de 1996 (BRASIL, 1996), regulamenta o Artigo 226 da Constituição brasileira (BRASIL, 1988), assegurando a realização do aconselhamento genético no ato da consulta de planejamento familiar, nos casos em que haja indicação clínica.

Ainda, no que tange as doenças raras de causa genética, a Portaria nº 822 de 2001, dispõe sobre o programa de triagem neonatal no âmbito do SUS. Ficou estabelecido a realização da triagem em recém-nascidos de doenças como fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito, doença falciforme e outras hemoglobinopatias, fibrose cística, deficiência de biotinidase, hiperplasia adrenal congênita (BRASIL, 2001), e toxoplasmose congênita, incluída na lista de doenças pela Portaria nº 7, de março de 2020 (BRASIL, 2020). Triagem esta realizada por meio do 'Teste do Pezinho' (BRASIL, 2001) em centros de referência de cada unidade federativa, com o intuito de promover um diagnóstico precoce e, assim reduzir a morbi-mortalidade relacionada às doenças congênitas no Brasil.

Ainda, para assegurar à assistência às doenças genéticas foi instituída a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica no âmbito do SUS - Portaria nº 81 de 2009 (BRASIL, 2009). Esta visa à organização do atendimento às patologias raras em dois níveis: 1) *Atenção Básica* - onde famílias e indivíduos com anomalias congênitas e doenças geneticamente determinadas devem ser acompanhados; e 2) *Atenção Especializada* em genética clínica - dividida em Unidades de Atenção Especializada e Centros de Referência em Genética Clínica,

nas quais haveria o acompanhamento especializado multidisciplinar e, de procedimentos de maior complexidade.

Em 2012, com a Portaria nº 793 foi estabelecida a Rede de Cuidados à Pessoa com Deficiência no âmbito do SUS (BRASIL, 2012), com os seguintes objetivos: ampliar o acesso e qualificar o atendimento às pessoas com deficiência; promover a vinculação das pessoas com deficiência e suas famílias aos pontos de atenção; e, garantir a articulação e a integração dos pontos de atenção das redes de saúde no território, qualificando o cuidado por meio do acolhimento e classificação de risco.

Para a regulação do acesso, controle e avaliação da assistência às pessoas com doenças raras no âmbito SUS, promulgou-se a Portaria nº 199, de 30 de Janeiro de 2014, que instituiu a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. Esta organiza o cuidado às pessoas com doenças raras em dois eixos principais, os quais são divididos em quatro subeixos, para cada um deles foram definidas as funções, os critérios de encaminhamento e as interfaces recomendadas em cada nível de atenção (BRASIL, 2014), a saber:

- **Eixo I:** Doenças Raras de origem genética;
- **Eixo II:** Doenças Raras de origem não genética - subdivididos em:
 - Eixo I: Anomalias congênitas;
 - Eixo II: Deficiência intelectual;
 - Eixo III: Erros inatos do metabolismo;
 - Eixo IV: Doenças Raras de origem não genética.

E ainda, na trajetória das políticas públicas, ressalta-se a Lei nº 13.930 de 10 de dezembro de 2019, que altera a Lei nº 10.332, de 2001 (BRASIL, 2001), garantindo que 30% (trinta por cento) dos recursos do Programa de Fomento à Pesquisa em Saúde, sejam destinados a atividades voltadas para o desenvolvimento tecnológico de medicamentos, imunobiológicos, produtos para a saúde e outras modalidades terapêuticas destinadas ao tratamento de doenças raras ou negligenciadas (BRASIL, 2019).

2.3 O PAPEL DA ENFERMAGEM NO ATENDIMENTO ÀS DOENÇAS RARAS NA ATENÇÃO PRIMÁRIA À SAÚDE

A enfermagem é uma prática profissional responsável por produzir ações de saúde, por meio de um saber específico, articulado aos demais membros da equipe interdisciplinar, com foco na qualidade do cuidado e promoção da saúde (FERREIRA et al., 2018; MOREIRA et al., 2020).

De acordo com a Política Nacional de Atenção Básica (PNAB), cabe ao enfermeiro no âmbito da APS: coordenar o trabalho da equipe de enfermagem; realizar consultas e procedimentos; solicitar exames e encaminhamentos para outros serviços; prescrever medicamentos (observados as disposições da lei) supervisionar o trabalho dos agentes comunitários; além de realizar atendimento domiciliar (BRASIL, 2012).

Destaca-se ainda, que o trabalho do enfermeiro neste nível de atenção está pautado em duas dimensões: *Assistencial* - relacionada à produção do cuidado e, gestão do processo terapêutico; e, *Gerencial*, que se refere às atividades de gerenciamento do serviço de saúde e da equipe de enfermagem; as quais são complementares e interdependentes (LANZONI et al., 2015; FERREIRA et al. 2018).

No que concerne às doenças raras, a enfermagem abrange ambas as dimensões do cuidado. Assumindo papel de suma importância para construção do itinerário terapêutico, no diagnóstico, tratamento e reabilitação do paciente, contribuindo para a melhoria da qualidade de vida deste indivíduo e de sua família (LUZ et al., 2015).

Especificamente, para o cuidado às doenças raras, a enfermagem tem respaldo legal para atuação na área da genética, conforme estabelecido na Resolução COFEN nº 468, de 2014, que dispõe sobre a atuação privativa do enfermeiro no aconselhamento genético, no âmbito da equipe de enfermagem (COFEN, 2014).

Segundo o Conselho Regional de Enfermagem do Estado de São Paulo (COREN-SP), os enfermeiros vêm agregando o conhecimento sobre genética em sua prática profissional, atuando como conselheiros e educadores, contribuindo para a ampliação do conhecimento dos profissionais em relação aos aspectos biológicos e psicossociais do processo saúde-doença (SÃO PAULO, 2011).

A educação em saúde, como uma das ações da enfermagem, é fundamental para a qualificação do atendimento. Tal prática garante o processo formativo aos profissionais, aos pacientes e suas famílias. Aspecto relevante para os acometidos por doenças raras, que sofrem com a falta de informações acerca de seu problema de saúde (BRASIL, 2014; KIRSCH et al., 2019).

A enfermagem atua também no atendimento domiciliar, conforme estabelecido pela Portaria nº 963, de 27 de maio de 2013, que Redefine a Atenção Domiciliar (AD) no âmbito SUS (BRASIL, 2013). A AD visa garantir a continuidade da atenção e o acesso aos serviços de saúde, potencializando a assistência ao paciente com doenças raras por meio do cuidado compartilhado e horizontal (BRASIL, 2014).

3 MATERIAL E MÉTODOS

3.1 TIPO DE PESQUISA

Trata-se de uma revisão integrativa (RI), um recurso da prática baseada em evidência, que proporciona a síntese do conhecimento e a incorporação dos resultados de estudos significativos na prática clínica (SOUZA et al., 2010).

O processo de elaboração da RI encontra-se bem definido na literatura. Entretanto, diferentes autores adotam formas distintas de subdivisão de tal processo, com pequenas modificações. Para fins desta pesquisa serão seguidas as seis etapas de Ganong (1987), a saber: 1) elaboração da pergunta de pesquisa 2) busca ou amostragem na literatura; 3) coleta de dados 4) análise dos achados; 5) interpretação dos resultados; 6) relato da revisão integrativa.

3.1.1 Elaboração da pergunta de pesquisa

Para guiar o desenvolvimento desta revisão utilizou-se a estratégia *Population, Concept e Context* (PCC) para a construção da pergunta de pesquisa. Neste, o P (população) diz respeito às características da população em estudo, o C (conceito) ao foco principal da revisão, intervenções ou fenômenos de interesse, e o C (contexto) abrange fatores geográficos, culturais, raciais ou o cenário de cuidado (PETERS et al., 2015).

Para esta pesquisa foram definidos como: *P* - pacientes pediátricos acometidos por Fibrodysplasia Ossificante Progressiva; *C* - cuidados de enfermagem; *C*- atenção primária.

Com base nessas definições foi estabelecida a seguinte pergunta norteadora: “*Como a enfermagem tem se inserido e/ou sido considerada na prestação de cuidados / assistência aos pacientes pediátricos com FOP na Atenção Primária à Saúde?*”.

3.1.2 Critérios de inclusão

3.1.2.1 Tipo de estudo

Foram incluídos estudos indexados em periódicos nacionais e internacionais, nos idiomas português, inglês e espanhol. Para esta pesquisa não serão definidos limites temporais, devido ao baixo índice de publicações encontradas em busca prévia nas bases de dados.

3.1.2.2 População

A população em estudo compreendeu pacientes pediátricos na faixa etária de 0 a 21 anos de idade (FDA, 2003).

3.1.2.3 Conceito

Como conceito da questão de pesquisa, foram considerados estudos que identificaram os cuidados de enfermagem destinados às pessoas acometidas por FOP.

3.1.2.3 Contexto

Nesta revisão, foram incluídos estudos que foram realizados com foco na atenção primária à saúde.

3.1.3 Critérios de exclusão

Foram excluídos artigos de revisão, duplicados e não disponíveis na íntegra.

3.1.4 Busca na literatura

Para o levantamento dos artigos identificaram-se os termos indexados pelo **Descritor em Ciências da Saúde** (DeCS): miosite ossificante; enfermagem primária; assistência à saúde; cuidados de enfermagem; atenção primária à saúde e enfermagem; e pelo **Medical Subject Headings** (MeSH): *Myositis Ossificans*; *Nursing Care*; *Primary Nursing*; *Primary Health Care*; *Delivery of Health Care*; *Nursing*. Os descritores foram combinados entre si, de acordo com as

especificidades de cada base de dados, utilizando os operadores booleanos “AND” e “OR” para formular a estratégia de busca.

O levantamento bibliográfico foi feito junto às bases de dados com o apoio do Portal de periódicos da Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior (CAFE - CAPES):

- PubMed (National Library of Medicine);
- CINAHL (Cumulative Index to Nursing and Allied Health Literature);
- Web of Science;
- Scopus;
- Embase.

Foram consultadas também bases de dados da literatura cinzenta:

- EthOS,
- Theses Canada,
- Dart;
- Catálogo CAPES.

Efetuu-se a busca no PubMed com os termos referidos e seus sinônimos utilizando a seguinte estratégia:

QUADRO 1 – DESCRIÇÃO DA ESTRATÉGIA DE BUSCA UTILIZADA NA BASE DE DADOS PUBMED, CURITIBA, 2020

Ordem	Estratégia de busca	Estudos acessados
Pubmed/Medline		
#1	"Myositis Ossificans" OR "Fibrodysplasia Ossificans Progressiva" OR "Progressive Myositis Ossificans" OR "Progressive Ossifying Myositis" OR "Myositis Ossificans Progressiva"	2.613
#2	"Nursing Care" OR "Care, Nursing" OR "Management, Nursing Care" OR "Nursing Care Management" OR Nursing OR Nursings OR "Primary Nursing" OR "Nursing, Primary" OR "Primary Nursing Care" OR "Care, Primary Nursing" OR "Nursing Care, Primary" OR "Primary Health Care" OR "Care, Primary Health" OR "Health Care, Primary" OR "Primary Healthcare" OR "Healthcare, Primary" OR "Primary Care" OR "Care, Primary" OR "Delivery of Health Care" OR "Delivery of Healthcare" OR "Healthcare Deliveries" OR "Healthcare Delivery" OR "Deliveries, Healthcare" OR "Delivery, Healthcare" OR "Health Care Delivery" OR "Delivery, Health Care"	1.891.630
#3	#1 AND #2	21

Fonte: Organizado pela autora, 2020.

Utilizou-se o gerenciador de referências Endnote para a organização dos artigos encontrados nas bases de dados.

3.1.5 Coleta de dados

Para a coleta de dados foi aplicado um instrumento, desenvolvido especialmente para este trabalho, o qual contempla os seguintes itens: Ordem do artigo; título; autores; área de conhecimento; método; país de publicação, fator de impacto da revista, ano de publicação; objetivos principais; resultados principais; recomendações/ conclusões do estudo.

3.1.6 Análise e interpretação dos achados

A análise dos artigos incluídos foi realizada mediante síntese narrativa após tradução e leitura exhaustiva dos artigos. Os dados extraídos foram transcritos para planilhas construídas com auxílio do *Microsoft OfficeExcel*[®] 2010 e, posteriormente organizados em quadros para melhor visualização dos resultados.

3.1.7 Relato da revisão integrativa

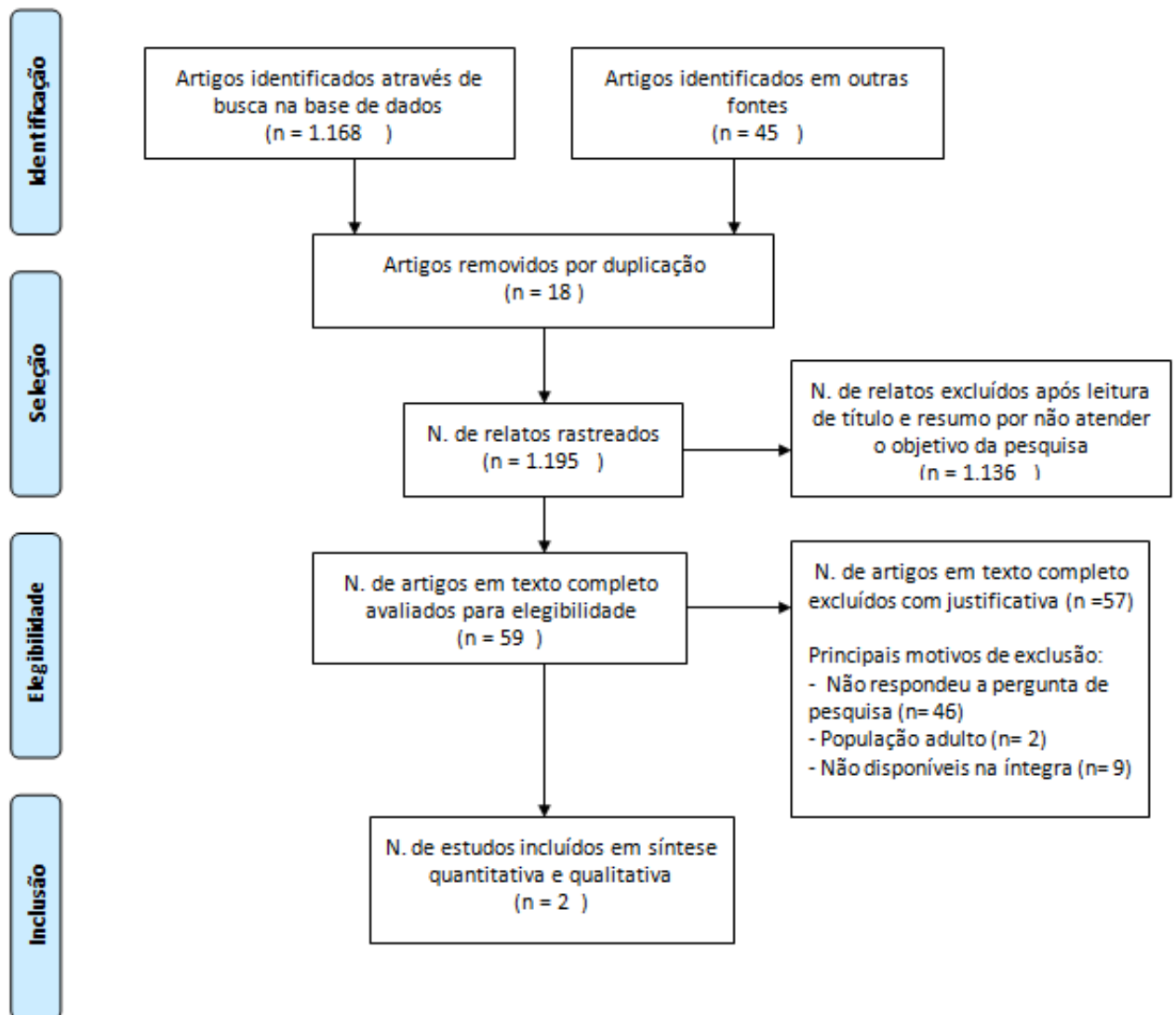
A revisão seguiu as recomendações da lista de conferência *Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses* - PRISMA (2009), uma metodologia intensamente recomendada e que agrega caráter robusto e protocolar às evidências científicas (GALVÃO et al., 2015).

A recomendação PRISMA consiste em um *checklist* contendo 27 itens e um fluxograma de quatro etapas, as quais foram atendidas no relato da pesquisa. (PRISMA, 2009).

4 RESULTADOS

Mediante a busca realizada nas diferentes bases de dados foram identificados 1.213 estudos, Cinahl (n=12), Embase (n=15), PubMed (n=21), Scopus (n=7), e Web of Science (n=1.113), Catálogo CAPES (n=35), DART (n=4), e EthOS (n=6). Não foram encontrados estudos no These Canada. O processo de inclusão dos artigos para essa revisão está apresentado na Figura 1.

FIGURA 1 – FLUXOGRAMA DO PROCESSO DE IDENTIFICAÇÃO, SELEÇÃO E INCLUSÃO DOS ESTUDOS



Fonte: PRISMA, 2009

Dentre os artigos incluídos, ambos são da área da medicina, publicados no Brasil e Espanha, no ano de 2013. As principais características extraídas dos artigos estão apresentadas no Quadro 2. E, no Quadro 3 estão dispostos os objetivos, resultados principais e, as principais recomendações e/ou conclusões.

QUADRO 2 – CARACTERIZAÇÃO DAS PRODUÇÕES CIENTÍFICAS SOBRE FOP, CURITIBA, 2020

No.	Título	Autores	Título do periódico	Área de conhecimento	Método de Pesquisa	País de publicação	Fator de impacto	Ano
A1	Fibrodysplasia ossificante progressiva: diagnóstico na atenção primária	Garcia-Pinzas, J Wong, JE B Fernández, MAP Rojas-Espinoza, MA	Rev. Paul. pediatria	Medicina	Relato de caso	Brasil	0.1232	2013
A2	Hay lugar em atención primaria para las enfermedades poco frecuentes? El caso de la fibrodysplasia ossificante progresiva	Morales-Piga, A Ribes, MG Álvaro, PA Álvaro, CC La Paz, MP de Bachiller-Corral, J	Atención primaria	Medicina	Relato de caso	Espanha	1.087	2013

Fonte: A Autora, 2020.

QUADRO 3 - SÍNTESE DOS ARTIGOS INCLUÍDOS SEGUNDO OBJETIVOS E RESULTADOS PRINCIPAIS, RECOMENDAÇÕES E CONCLUSÕES DO ESTUDO, CURITIBA, 2020.

No.	Objetivos principais	Principais Resultados	Recomendações/ Conclusões
A1	Demonstrar ser possível diagnosticar a Fibrodysplasia Ossificante Progressiva na atenção primária	A idade no momento do diagnóstico foi de 10 anos. Presença de hálux valgo bilateral desde o nascimento. Início dos primeiros sintomas aos 4 anos de idade, com o surgimento de tumorações dolorosas e móveis e, posteriormente, tumorações de consistência dura, imóveis e não dolorosas, sem sinais inflamatórios. Algumas OH foram relacionados a antecedentes traumáticos. Houve limitações de movimento com a rigidez do cotovelo e coluna vertebral. Anti-inflamatórios não esteroides e corticoides foram utilizados no tratamento.	Os autores consideram ser possível diagnosticar a FOP na atenção primária. Recomendamos a realização da avaliação clínica e, destacamos a importância de intervir no desenvolvimento da doença, evitando assim o seu agravamento.
A2	Avaliar a população de pacientes com FOP na Espanha.*	A população avaliada foi de 24 pessoas. A média de idade no momento do diagnóstico foi de 7 anos, apresentando atraso médio de 3 anos (a contar do aparecimento dos primeiros sintomas). Dos pacientes: 21 apresentaram hálux valgo bilateral congênito e todos apresentaram ossificação endocondral; metade dos casos relatou ter sofrido trauma muscular anterior às lesões ósseas; 12 pacientes possuíam limitações funcionais.*	Os autores apontam que o atendimento às pessoas com doenças raras pode ser melhorado. Para tanto recomendamos abordagem sistemática na perspectiva do cuidado na atenção primária e, a coordenação em rede de atenção, com outros serviços secundários e/ou terciários.*

Nota: * Tradução livre pela autora.

Fonte: A Autora, 2020.

5 DISCUSSÃO

Os resultados obtidos na presente revisão permitiu identificar três direcionamentos temáticos assistenciais, a serem discutidos neste capítulo: 1. As contribuições de enfermagem no reconhecimento precoce da FOP; 2. A importância da educação em saúde; e, 3. A prevenção de traumatismos.

5.1 CONTRIBUIÇÕES DE ENFERMAGEM NO RECONHECIMENTO PRECOCE DA FOP

As doenças raras (DR) possuem um alto grau de complexidade, e apresentam, em sua maioria, sinais e sintomas peculiares essenciais para restringir e concluir um diagnóstico (SALVIANO et al., 2018).

Ao se tratar da FOP, os resultados deste estudo apontam características importantes que devem ser observadas nesta doença – hálux valgo congênito bilateral e OH. Do mesmo modo, um estudo de revisão, que teve como objetivo apresentar a fisiopatologia e as características clínicas da FOP evidenciou deformidades nos primeiros artelhos de ambos os pés, ao nascimento, e OH, sendo importantes achados clínicos presentes na totalidade dos casos (AKYUZ et al., 2019).

Diante ao exposto, a anamnese e o exame físico surgem como estratégias instrumentais de grande importância para a identificação de DR, como a FOP, uma vez que permitem obter subsídios necessários para o correto diagnóstico e adequado planejamento do cuidado (ARTANDI; STEWART, 2018).

O cuidado profissional de enfermagem tem como base científica a Sistematização da Assistência de Enfermagem (SAE), metodologia que organiza o cuidado de modo sistematizado, com vistas a melhorar a qualidade da assistência. O desenvolvimento da SAE se baseia em raciocínio clínico desenvolvido a partir das cinco etapas do Processo de Enfermagem (PE): Coleta de dados e investigação; Diagnóstico de Enfermagem; Planejamento da Assistência; Implementação da assistência; e, Avaliação dos resultados. Sendo a anamnese e o exame físico, componentes da primeira etapa do PE (SANTOS, 2017; COFEN, 2009).

A enfermagem assume papel de liderança no âmbito da atenção primária, desenvolvendo diversas atividades assistenciais e gerenciais. Dentre elas, destaca-

se a Consulta de Enfermagem, um espaço de desenvolvimento da prática clínica, no qual se possibilita a interação entre paciente e profissional, e se abre espaço para a realização de intervenções como prescrições orientações e encaminhamentos, de acordo com as necessidades de cada paciente e, com base no PE (BRASIL, 2012; KAHL et al., 2018).

Sendo a FOP uma doença genética congênita, que apresenta seus primeiros sintomas na primeira década de vida, por volta dos 4 anos de idade, como observado no presente estudo. Têm-se a consulta de enfermagem em puericultura, para avaliação do crescimento e desenvolvimento infantil, como ferramenta de grande valia na detecção precoce da FOP, uma vez que a partir dela o enfermeiro pode detectar problemas de saúde e intervir precocemente, conforme as orientações dispostas no Caderno de Atenção Básica nº33 - “Saúde da criança: crescimento e desenvolvimento”, juntamente às Diretrizes de atenção Integral às Doenças Raras (BRASIL, 2012; 2014; GAIVA et al., 2018).

5.2 A IMPORTÂNCIA DA EDUCAÇÃO EM SAÚDE

O presente estudo identificou uma média de idade superior a sete anos para o diagnóstico da FOP, coincidindo com Sferopoulos et al. (2017) que evidenciaram média de idade de 9 anos para o diagnóstico. Esse diagnóstico tardio pode ser justificado pela vasta lacuna de conhecimento por parte dos profissionais da saúde em relação às doenças genéticas raras, seja por sua raridade, pela abrangência superficial deste assunto no decorrer da formação acadêmica ou, por serem pouco exploradas no contexto da saúde coletiva (IRIART et al., 2019).

Sabe-se que a educação é um processo contínuo de criação de conhecimento. Assim, a educação em saúde é um importante aliado para o reconhecimento de patologias raras pouco discutidas no âmbito da saúde em geral, uma vez que proporciona a capacitação, atualização da prática profissional e, conseqüente, a melhoria da assistência aos pacientes com estas doenças (CAMPOS, 2017; RIBEIRO, 2019).

A educação em saúde está descrita pela Portaria nº 198 de 13 de fevereiro de 2004, a qual institui a Política Nacional de Educação Permanente em Saúde (PNEPS) como estratégia do SUS para a formação e o desenvolvimento de trabalhadores. A implantação desta articula o SUS e as instituições de ensino, com

vista a qualificar a formação profissional e a atenção integral à saúde (BRASIL, 2004).

No que tange a enfermagem, além de serem profissionais do cuidado exercem também o papel de educadores, especialmente no contexto da atenção primária, contribuindo, participando e realizando atividades inerentes a educação em saúde, de modo a mediar a troca de experiências, saberes e reflexão dos processos de trabalho entre a equipe multidisciplinar (BRASIL, 2012; MELLO, 2018).

Apesar da sua importância, disseminar o conhecimento técnico-científico sobre DR, não é o suficiente para garantir uma adequada assistência. A sociedade em conjunto com os gestores do sistema de saúde, precisam enxergar este público como integrantes da coletividade, de modo a diminuir a existência da invisibilidade destes pacientes, garantindo assim o acesso integral à saúde (SALVIANO et al., 2018).

5.3 PREVENÇÃO DE TRAUMATISMOS

Os artigos analisados nesta revisão apontaram traumatismos anteriores às ossificações. As injeções intramusculares, quedas, biópsias entre outros traumas nos tecidos moles, são importantes gatilhos para novos episódios de *flare-ups*, uma vez que podem estimular a formação óssea equivocada. Por ser as OH facilmente confundidas com nódulos cancerígenos, a biópsia é o trauma mais comum para pessoas com FOP, e, portanto, assim como os demais deve ser evitado (KAPLAN, 2019).

Sabe-se que a evolução da FOP está associada ao surgimento de inúmeras limitações, decorrentes das OH que de alguma forma, interferem na qualidade de vida do indivíduo (HAGA, 2019). Akyuz (2019) em seu estudo de caracterização da FOP relacionou os traumas como intervenções cirúrgicas e procedimentos invasivos, ocorridas à medida do surgimento das lesões ósseas.

As limitações dos movimentos, imposta pelas formações ósseas equivocadas, características da FOP, atinge principalmente áreas do corpo como coluna, quadril e articulações periféricas, promovendo, ao longo do tempo, uma diminuição crescente da mobilidade dos acometidos. Foram observadas essas limitações nos resultados da presente revisão, comprometendo a autonomia e independência do indivíduo à medida da progressão da doença. Neste sentido, a prevenção de traumas de tecidos

moles é prioridade no manejo da FOP (SPEZZIA et al., 2015; PIGNOLO et al., 2019).

A prevenção dos *flare-ups*, que levam a OH, envolve o reconhecimento e domínio sobre a doença, de modo a evitar ações que estimulem as ossificações, como, injeções intramusculares, quedas, biópsias, alongamento muscular excessivo, procedimentos cirúrgicos e doenças virais (KAPLAN et al., 2019).

Por fim, visto que, o tratamento da FOP é apenas sintomático, com o uso de AINEs e corticoides, que visam à amenização da dor e, a prevenção dos *flare-ups*, a equipe multidisciplinar deve estar atenta ao reconhecimento destes pacientes, para a prevenção de danos, uma vez que a progressão da doença leva a limitações progressivas e graves que remeterão o indivíduo a uma vida útil mais curta (PIGNOLO et al., 2019; KAPLAN et al, 2019), a uma perda familiar e social precoce e, quiçá prevenível.

6 CONSIDERAÇÕES FINAIS

Os dados deste estudo favoreceram um maior conhecimento acerca da assistência aos pacientes com Fibrodisplasia Ossificante Progressiva no âmbito da Atenção Primária à Saúde. Favoreceu o conhecimento de algumas das peculiaridades e necessidades dos pacientes acometidos por esta doença, as quais foram discutidas na perspectiva da contribuição da enfermagem para o reconhecimento da FOP, a importância da educação em saúde e a prevenção de traumatismos.

De maneira que se pode perceber que enfermagem, sobretudo a enfermeira assume papel relevante na assistência aos pacientes pediátricos com FOP nos eixos discutidos. Verificou-se que as principais necessidades de cuidado a estes pacientes estão centradas no diagnóstico precoce e, na prevenção dos danos. Diante disto, vale destacar ainda a importância da atuação de uma equipe multidisciplinar qualificada para que seja alcançado o melhor e oportuno atendimento a este público e sua família, na perspectiva da integralidade e do acesso à saúde.

Como limitação para o desenvolvimento deste estudo ressalta-se a escassez de produção científica sobre FOP na área da enfermagem, sobretudo com foco na população pediátrica. Fica clara a existência de uma lacuna de conhecimento nesta área e, sugere-se que novas pesquisas sejam desenvolvidas sobre a assistência de enfermagem aos pacientes com FOP, e ainda, concernente à qualidade de vida destes pacientes e sua família, a fim de serem produzidos conhecimentos sobre as peculiaridades e necessidades de cuidado.

REFERÊNCIAS

AKYUZ, G *et al.* **Fibrodysplasia ossificans progressiva: lessons learned from a rare disease.** *Curr Opin Pediatr*, 2019, 31:716–722.

DOI:10.1097/MOP.0000000000000802. Disponível em:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31693578/>. Acesso em: 18 nov. 2020.

ARTANDI, M.K. STEWART, R.W. **The Outpatient Physical Examination.** *Med Clin N Am* 102, 2018, 465–473. Disponível em: <https://doi.org/10.1016/j.mcna.2017.12.008>. Acesso em: 16 nov. 2020.

BRASIL, MINISTÉRIO DA SAÚDE. **Saúde da Criança: Crescimento e Desenvolvimento.** Brasília, 2012, Caderno de Atenção Básica, nº 33. Disponível em:

https://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/saude_crianca_crescimento_desenvolvimento.pdf. Acesso em: 22 nov. 2020.

BRASIL. **Constituição (1988).** Constituição da República Federativa do Brasil. Brasília, Distrito Federal: Casa Civil – Presidência da República; 1988. Disponível em: http://www.planalto.gov.br/ccivil_03/constituicao/constituicao.htm. Acesso em: 30 set. 2020.

BRASIL. **Lei nº 10.332, de 19 de dezembro de 2001.** Distrito Federal: Casa Civil - Presidência da República; 2001. Institui mecanismo de financiamento para o Programa de Ciência e Tecnologia para o Agronegócio, para o Programa de Fomento à Pesquisa em Saúde, para o Programa Biotecnologia e Recursos Genéticos – Genoma, para o Programa de Ciência e Tecnologia para o Setor Aeronáutico e para o Programa de Inovação para Competitividade, e dá outras providências. Disponível em:

http://www.planalto.gov.br/ccivil_03/leis/leis_2001/l10332.htm.

BRASIL. **Lei nº 13.930, de 10 de dezembro de 2019.** Distrito Federal: Casa Civil - Presidência da República; 2019. Altera a Lei nº 10.332, de 19 de dezembro de 2001, e garantir aplicação de percentual dos recursos do Programa de Fomento à Pesquisa em Saúde em atividades relacionadas ao desenvolvimento tecnológico de medicamentos, imunobiológicos, produtos para a saúde e outras modalidades terapêuticas destinados ao tratamento de doenças raras ou negligenciadas. Disponível em: http://www.planalto.gov.br/ccivil_03/_Ato2019-2022/2019/Lei/L13930.htm#art1. Acesso em:

BRASIL. **Lei nº 7.853, de 24 de outubro de 1989.** Dispõe sobre o apoio às pessoas portadoras de deficiência, sua integração social. Distrito Federal: Casa Civil - Presidência da República; 1989. Disponível em:

http://www.planalto.gov.br/ccivil_03/leis/L7853.htm. Acesso em: 22 set. 2020.

BRASIL. **Lei nº 9.263, de 12 de janeiro de 1996.** Regula o § 7º do art. 226 da Constituição Federal, que trata do planejamento familiar, estabelece penalidades e dá outras providências. Distrito Federal: Casa Civil - Presidência da República; 1996. Disponível em:

http://www.planalto.gov.br/ccivil_03/leis/l9263.htm#:~:text=Regula%20o%20%C2%A

7%207%C2%BA%20do,penalidades%20e%20d%C3%A1%20outras%20provid%C3%AAncias. Acesso em: 22 set. 2020.

BRASIL. Ministério da Saúde (MS). **Doenças raras**. Disponível em: <http://www.saude.gov.br/saude-de-a-z/doencas-raras>. Acesso em 21 mai. 2020.

BRASIL. MINISTÉRIO DA SAÚDE. **Política Nacional de Atenção Básica (PNAB)**. Brasília, DF: Ministério da Saúde; 2012. Disponível em: <http://189.28.128.100/dab/docs/publicacoes/geral/pnab.pdf>. Acesso em: 24 set. 2020.

BRASIL. **Portaria nº 198, de 13 de fevereiro de 2004**. Institui a Política Nacional de Educação Permanente em Saúde como estratégia SUS. Distrito Federal: Gabinete do Ministro - Ministério da Saúde; 2004. Disponível em: <http://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2017/MatrizesConsolidacao/comum/13150.html>. Acesso em: 18 nov. 2020.

BRASIL. **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 no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e institui incentivos financeiros de custeio. Distrito Federal: Gabinete do Ministro - Ministério da Saúde; 2014. Disponível em: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html. Acesso em 18 ago. 2020.

BRASIL. **Portaria nº 7 de 4 de março de 2020**. Amplia o uso do teste do pezinho para a detecção da toxoplasmose congênita, no âmbito do – SUS, Distrito Federal: Gabinete do Ministro - Ministério da Saúde; 2020. Disponível em: <https://www.in.gov.br/en/web/dou/-/portaria-n-7-de-4-de-marco-de-2020-246237210>. Acesso em: 24 set. 2020.

BRASIL. **Portaria nº 793, de 24 de abril de 2012**. Institui a Rede de Cuidados à Pessoa com Deficiência no âmbito do Sistema Único de Saúde. Distrito Federal: Gabinete do Ministro - Ministério da Saúde; 2012. Disponível em: http://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2012/prt0793_24_04_2012.html. Acesso em: 22 set. 2020.

BRASIL. **Portaria nº 81, de 20 de janeiro de 2009**. Institui a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica. Distrito Federal: Gabinete do Ministro - Ministério da Saúde; 2009. Disponível em: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2009/prt0081_20_01_2009.html. Acesso em: 24 set. 2020

BRASIL. **Portaria nº 822, de 06 de junho de 2001**. Institui o Programa Nacional de Triagem Neonatal / PNTN no âmbito do SUS. Distrito Federal: Gabinete do Ministro - Ministério da Saúde; 2001. Disponível em: http://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2001/prt0822_06_06_2001.html. Acesso em: 22 set. 2020.

BRASIL. **Portaria nº 963, de 27 de maio de 2013**. Redefine a Atenção Domiciliar no

âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS). Distrito Federal: Gabinete do Ministro - Ministério da Saúde; 2012. Disponível em: http://bvsmis.saude.gov.br/bvsmis/saudelegis/gm/2013/prt0963_27_05_2013.html. Acesso em: 22 set. 2020.

CAMPOS, KFC *et al.* **Educação permanente nos serviços de Saúde**. Esc Anna Nery. Belo Horizonte, MG, 2017; 21(4):e20160317. Disponível em: <http://dx.doi.org/10.1590/2177-9465-EAN-2016-0317>. Acesso em: 20 nov. 2020.

ClinicalTrials.gov [Internet]. Bethesda (MD): National Library of Medicine (US). 2000 Feb 29 - . Identifier NCT03312634. **An efficacy and safety study of Palovarotene for the treatment of FOP (MOVE)**; 28 de agosto de 2020 Ago. Disponível em: <https://clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT03312634?term=palovarotene&cond=Fibrodysplasia+Ossificans+Progressiva&draw=2&rank=2>. Acesso em: 30 set. 2020.

COFEN, Conselho Federal de Enfermagem. **Resolução COFEN nº 468/2014**. Estabelece diretrizes para atuação privativa do Enfermeiro em Aconselhamento Genético, no âmbito da equipe de enfermagem, de acordo com seu nível de competência técnica. Disponível em: <http://www.cofen.gov.br/wp-content/uploads/2015/01/RESOLUCAO-COFEN-No-0468-2014-ANEXO-ACONSELHAMENTO-GENETICO.pdf>. Acesso em: 24 set. 2020.

CONNOR, J.M. EVVANS, D.A.P. **Genetic aspects of fibrodysplasia ossificans progressiva**. J. Med Genet, 1982, 19: 35-39. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1048816/pdf/jmedgene00111-0043.pdf>. Acesso em: 9 set. 2020.

DELAI, P.L.R. *et al.* **Fibrodysplasia ossificante progressiva: uma doença hereditária de interesse multidisciplinar**. Rev. Bras. Ortop. Vol. 39, no.5. 2004; 39(5). Disponível em: https://cdn.publisher.gn1.link/rbo.org.br/pdf/39-4/2004_mai_17.pdf. Acesso em: 14 set. 2020.

FERREIRA, S.R.S. *et al.* **A complexidade do trabalho do enfermeiro na Atenção Primária à Saúde**. Rev. Bras. Enferm. 2018; 71(supl1):784-9. Disponível em: <https://www.scielo.br/pdf/reben/v71s1/0034-7167-reben-71-s1-0704.pdf>. Acesso em: 16 set. 2020. <http://dx.doi.org/10.1590/0034-7167-2017-0471>.

FOP BRASIL. Libertando esperanças. **Complicações da FOP e seu manejo clínico**. Brasil: FOP Brasil, 2020. Disponível em: <http://fopbrasil.org.br/>. Acesso em 15 set. 2020.

GAIVA, MA *et al.* **Avaliação do crescimento e desenvolvimento infantil na consulta de enfermagem**. Artigo extraído de Dissertação de Mestrado: A prática da consulta de enfermagem na atenção integral à saúde da criança. Universidade Federal de Mato Grosso, 2017. Disponível em: <http://dx.doi.org/10.15446/av.enferm.v36n1.62150>. Acesso em: 22 nov. 2020.

GALAVOTE, H.S. *et al.* **O trabalho do enfermeiro na atenção primária à saúde**. Esc. Anna Nery, 20(1) Jan-Mar, 2016. Disponível em: <https://doi.org/10.5935/1414-8145.20160013>. Acesso em: 16 set. 2020.

GALVÃO, T.F *et al.* **Principais itens para relatar Revisões sistemáticas e Meta-análises: A recomendação PRISMA.** Epidemiol. Serv. Saúde, Brasília, vol.24 no.2. 2015. Disponível em: <https://doi.org/10.5123/S1679-49742015000200017>. Acesso em: 09 set. 2020.

GANONG, L.H. **Integrative reviews of nursing research.** Res Nurs Health. 1987, Febr; 10 (1): 1 -11. Disponível em: <https://doi.org/10.1002/nur.4770100103>. Acesso em: 1 set. 2020.

HAGA, N *et al.* **Fibrodysplasia ossificans progressiva: Review and research activities in Japan.** Pediatrics International. Japan, 2020. 62, 3–13. Disponível em: <http://dx.doi.org/10.1111/ped.14065>. Acesso em: 22 nov. 2020.

IFOPA. International Fibrodysplasia Ossificans Progressiva Association. **O que é FOP.** Estado Unidos: IFOPA, 2017. Disponível em: https://www.ifopa.org/what_is_fop. Acesso em: 15 set. 2020.

IRIART, JAB. **Da busca pelo diagnóstico às incertezas do tratamento: desafios do cidadão para as doenças genéticas raras no Brasil.** Ciência & Saúde Coletiva. 2019, 24(10):3637-3650. Disponível em: <http://dx.doi.org/10.1590/1413-812320182410.01612019>. Acesso em: 11 nov. 2020.

JUNIOR, C.R.A. *et al.* **Fibrodisplasia ossificante progressiva: relato de caso e achados radiográficos.** Radiol. Bras. vol.38 no.1, São Paulo Jan./Feb. 2005. Disponível em: <http://dx.doi.org/10.1590/S0100-39842005000100014>. Acesso em: 15 set. 2020.

KAHL, C *et al.* **Ações e interações na prática clínica do enfermeiro na Atenção Primária à Saúde.** Rev Esc Enferm USP. 2018; 52:e03327. Disponível em: <http://dx.doi.org/10.1590/S1980-220X2017025503327>. Acesso em: 20 nov. 2020.

KANTANIE, S. DELAI, P.L.R. KAPLAN, F.S. O que é FOP? Fibrodisplasia Ossificante Progressiva. Um guia para famílias. Winter Springs, Florida Third Edition, 2009. E-book. Disponível em: <http://www.fopbrasil.org.br/downloads/guia.pdf>. Acesso em: 7 set. 2020.

KAPLAN, F.S *et al.* **The medical management of Fibrodysplasia ossificans progressiva: current treatment considerations.** Proc Intl Clin Council FOP 1:1-111, mar./ jun 2019. Disponível em: https://www.ifopa.org/updated_fop_treatment_guidelines_released. Acesso em: 11 set. 2020.

KAPLAN, F.S. *et al.* **Fibrodysplasia ossificans progressiva: mechanisms and models of skeletal metamorphosis.** Dis Model Mech. 2012;5(6):756-762. Disponível em: <http://doi.org/10.1242/dmm.010280>. Acesso em: 10 set. 2020

KIRSCH, G.H. *et al.* **Visão do enfermeiro como educador em saúde.** Caderno Saúde e Desenvolvimento| vol.14 n.8 | 2019. Disponível em:

<https://www.uninter.com/cadernosuninter/index.php/saude-e-desenvolvimento/article/view/1045/848>. Acesso em: 24 set. 2020.

LANZONI, G.M.M. et al. **Tornando-se gerente de enfermagem na imbricada e complexa fronteira das dimensões assistencial e gerencial**. Rev. Eletr. Enf. [Internet]. 2015 abr./jun.;17(2):322-32. Disponível em:
<http://dx.doi.org/10.5216/ree.v17i2.29570>. Acesso em: 6 out. 2020

LUZ, G.S. et al. **Doenças raras: itinerário diagnóstico e terapêutico das famílias de pessoas afetadas**. Acta Paul Enferm. 2015; 28(5):395-400. Disponível em:
<http://dx.doi.org/10.1590/1982-0194201500067>. Acesso em: 24 set. 2020.

MELLO, AM et al. **Estratégia organizacional para o desenvolvimento de competências de enfermeiros: possibilidades de Educação Permanente em Saúde**. Esc Anna Nery. Santa Maria, RS, 2018;22(1): e20170192. Disponível em:
<http://dx.doi.org/10.1590/2177-9465-EAN-2017-01920317>. Acesso em: 20 nov. 2020.

MENDES, E.V. **As Redes de Atenção à Saúde**. Ciênc. saúde coletiva, Rio de Janeiro, vol.15 no.5. Aug. 2010. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/S1413-81232010000500005>. Acesso em: 5 out. 2020.

MOREIRA, D.A. et al. **Prática profissional do enfermeiro e influências sobre a sensibilidade moral**. Rev. Gaúcha Enferm, Porto Alegre, vol.41 . Epub Apr 27, 2020. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/1983-1447.2019.20190080>. Acesso em: 6 out. 2020.

PETERS, M.D.J et al. **Orientação para conduzir revisões sistemáticas de escopo**. International Journal of Evidence-Based Healthcare: setembro de 2015 - Volume 13 - Edição 3 - p 141-146. Disponível em:
https://journals.lww.com/ijebh/Fulltext/2015/09000/Guidance_for_conducting_systematic_scoping_reviews.5.aspx?bid=AMCampaighWKHJ. Acesso em: 30 set. 2020.

PIGNOLO, R.J et al. **Natural history of fibrodysplasia ossificans progressiva: cross-sectional analysis of annotated baseline phenotypes**. Orphanet Journal of Rare Diseases, Philadelphia. 2019. Disponível em: <https://doi.org/10.1186/s13023-019-1068-7>. Acesso em: 21 maio. 2020.

PINZAS, J. G. et al; **Fibrodisplasia ossificante progressiva: diagnóstico em atenção primária**. Rev. Paul. Pediátrica, São Paulo, vol.31 no.1. jan./mar. 2013. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/S0103-05822013000100020>. Acesso em: 30 ago. 2020.

PRISMA, **Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses**. Disponível em: <http://www.prisma-statement.org>. Acesso em: 9 set. 2020.

RIBEIRO, BCO et al. **A importância da educação continuada e educação permanente em unidade de terapia intensiva – revisão de literatura**. Rev Inic Cient Ext. 2019; 2(3):167-75. Disponível em:

<https://revistasfacesa.senaaires.com.br/index.php/iniciacao-cientifica/article/view/253>. Acesso em: 20 nov. 2020.

ROMANI, F. KARAM, S.M. **Fibrodisplasia Ossificante Progressiva: Relato de Caso**. Rev Bras Ortop. 2011;46(6):736-40. Disponível em: <http://dx.doi.org/10.1590/S0102-36162011000600019>. Acesso em: 5 out. 2020.

SALVIANO, ICB *et al.* **Doenças raras: Cenário no Brasil e no Mundo**. Revista Saúde e Desenvolvimento. vol.12, n.11, 2018. Acesso em: 23 nov. 2020.

SANTOS, M.A.P *et al.* **“Processo de Enfermagem” Sistematização da Assistência de Enfermagem – SAE**. Revista Saúde em Foco. Edição nº 9, 2017. Disponível em: https://portal.unisepe.com.br/unifia/wp-content/uploads/sites/10001/2018/06/075_processodeenfermagem.pdf. Acesso em: 20 nov. 2020.

SÃO PAULO, Conselho Regional de Enfermagem de São Paulo. Parecer **COREN-SP GAB nº 032/2011**. Atuação de Enfermeiro na área da genética. Disponível em: https://portal.corensp.gov.br/wpcontent/uploads/2013/07/parecer_coren_sp_2011_32.pdf. Acesso em: 24 set. 2020.

SFEROPOULOS, N.K. *et al.* **Myositis ossificans in children: a review**. Eur. J. Orthop Surg Traumatol, France, 2017 Disponível em: <https://link.springer.com/article/10.1007%2Fs00590-017-1932-x#citeas>. Acesso em: 23 nov. 2020.

SOUZA, M.T. *et al.* **Revisão integrativa: o que é e como fazer**. Einstein. São Paulo. 2010; 8(1 Pt 1):102-6. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/s1679-45082010rw1134>. Acesso em: 25 ago. 2020.

SPEZZIA, S. *et al.* **Fibrodisplasia Ossificante Progressiva em Adolescente – Relato de Caso**. Braz. J. Surg. Clin. Res, São Paulo, v.11,n.4,pp.17-20, jun./ago. 201. Disponível em: https://www.mastereditora.com.br/periodico/20150802_182304.pdf. Acesso em: 25 ago. 2020.

US Department of Health and Human Services. **Food and Drug Administration. Guidance for Industry and FDA Staff: Pediatric Expertise for Advisory Panels**. Rockville, MD: US Department of Health and Human Services, Food and Drug Administration, Center for Devices and Radiological Health; 2003. Disponível em: www.fda.gov/downloads/MedicalDevices/DeviceRegulationandGuidance/GuidanceDocuments/ucm082188.pdf. Acesso em: 16 set. 2020.