

FIBROSE CÍSTICA



Em 08 de setembro é comemorado o Dia Mundial da Fibrose Cística (FC). Nesta data, em 1.989, foi publicada na literatura científica, a descoberta do Gene CFTR, que quando mutado resulta no desenvolvimento da FC.

Fibrose Cística (FC) é a doença genética hereditária letal mais comum em caucasianos e manifesta-se, na maioria dos indivíduos, nos primeiros anos de vida. A prevalência da FC no Brasil é estimada em 1:7.576 nascidos vivos, variando de acordo com a região geográfica e miscigenação populacional.

Trata-se de uma doença multissistêmica que afeta glândulas exócrinas como células epiteliais, ductos de suor e pancreáticos, células secretoras de muco e sudoríparas. Os sinais e sintomas são variáveis entre os afetados, mas basicamente se caracteriza por infecções respiratórias recorrentes, dificuldades de ganhar peso, diarreia/esteatorreia (gordura nas fezes), desidratação. Cerca de 10% dos recém nascidos apresentam íleo meconial (levando a não evacuação de mecônio nas primeiras 24 a 48 após o nascimento). Frequentemente, em nosso meio, portadores da FC apresentam diagnóstico tardio, já apresentando muitas complicações. A FC é uma das doenças que apresenta benefícios para a qualidade de vida dos pacientes, com diagnóstico precoce, pela triagem neonatal.

A triagem neonatal para fibrose cística faz parte do Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) desde 2001. A metodologia envolve a realização da dosagem da Tripsina Imunorreativa (TIR) no sangue coletado a partir da punção do calcanhar do bebê, entre o terceiro e quinto dia de vida, conhecido como teste do pezinho.

O objetivo da triagem neonatal é a prevenção das sequelas, prevenção de comorbidades e evitar o desfecho letal. No caso da FC os objetivos principais são: a prevenção das infecções e redução das internações hospitalares, intervenção precoce para ganho do peso e estatura adequados e evitar a desnutrição, entre outros.

A FC é uma doença com herança autossômica recessiva, ou seja, é causada pela presença de duas variantes patogênicas (mutações) no gene CFTR (gene localizado em 7q31 que codificada a proteína reguladora da condutância transmembrana) que regula o canal de transporte do cloreto e bicarbonato nas superfícies das células epiteliais. Quando não funcionante, a proteína anômala produzida pelo gene CFTR, leva à produção de uma secreção mais espessa e disfunção hidroleletrolítica causando aumento de íons (sódio e cloro) no suor o que caracteriza a doença como “suor salgado”. A FC é uma doença com herança autossômica recessiva, ou seja, é causada pela presença de duas variantes patogênicas (mutações) no gene CFTR (gene localizado em 7q31 que codificada a proteína reguladora da condutância transmembrana) que regula o canal de transporte do cloreto e bicarbonato nas superfícies das células epiteliais. Quando não funcionante, a proteína anômala produzida pelo gene CFTR, leva à produção de uma secreção mais espessa e disfunção hidroleletrolítica causando aumento de íons (sódio e cloro) no suor o que caracteriza a doença como “suor salgado”.

A Triagem Neonatal para FC deve ser idealmente realizada nos primeiros dias de vida, sempre antes de 30 dias de vida. Um exame de triagem positivo para FC é um exame suspeito, ainda não confirma a doença. Após duas dosagens alteradas de IRT (teste do pezinho) deve ser realizado o Teste do Suor. O padrão ouro para o diagnóstico de FC é o teste do suor pelo método de Gibson e Cooke, através da coulometria. O teste do suor é considerado positivo quando a dosagem de cloro é maior do que 60mmol/L e, negativo, quando menor do que 30 mmol/L. Pacientes com teste do suor entre 30 e 59 mmol/L são considerados inconclusivos e requerem investigação adicional para confirmação ou exclusão do diagnóstico, podendo ser indicado o estudo genético. Todo paciente com exame alterado deve ser encaminhado o mais rapidamente para o Centro de Referência para garantir o tratamento em equipe interdisciplinar.

É importante salientar que em raros casos a triagem neonatal para FC através do teste da IRT pode ser normal e ainda assim o paciente possuir FC. Esses casos poderão desenvolver sintomas mais tardios e/ou mais leves e o pediatra deve estar atento aos sinais e sintomas.

Mas qual a finalidade do exame genético do CFTR ? A análise molecular permite a realização do Aconselhamento Genético e auxilia para o diagnósticos nos casos duvidosos. O conhecimento molecular também tem permitido o encaminhamento para terapias específicas baseadas no genótipo.

O tratamento da FC necessita de uma equipe interdisciplinar com pediatra, nutricionista, nutrologista, pneumologista, gastroenterologista, clinico geral, geneticista, fisioterapeuta, assistente social, enfermeiro, psicólogo e farmacêutico. A fisioterapia respiratória é fundamental para a prevenção e manutenção da saúde respiratória. Também se destaca o papel da nutrição para a manutenção da integridade física



e redução das internações. Vitaminas e antibióticos são necessários por toda a vida. Atualmente tem se novos medicamentos baseados no genótipo que estão sendo disponibilizados com critérios específicos e por via judicial.

REFERÊNCIAS

<https://www.nupad.medicina.ufmg.br/topicos-em-saude/fibrose-cistica/>

<http://www.gbefc.org.br/site/pagina.php?idpai=14>

