

Fibrose Cística

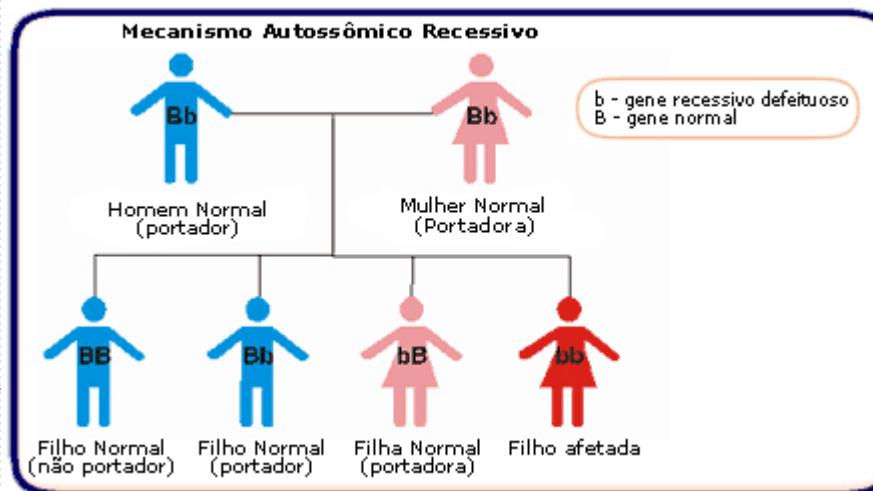
Tratamento

Prof^a. Dra. Gilvânia Feijó
Faculdade de Medicina
Universidade de Brasília

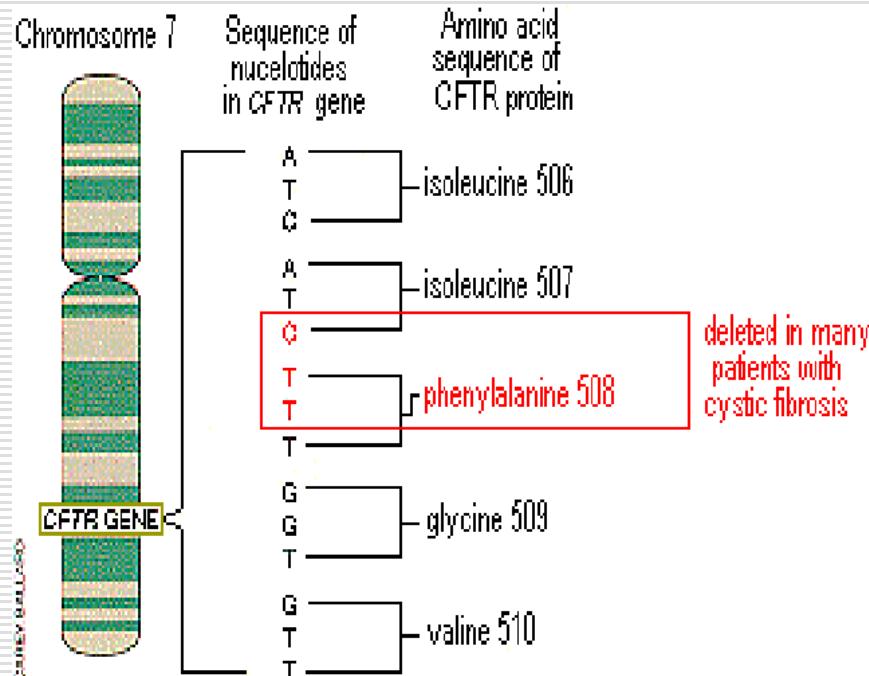


Fibrose Cística

- Síndrome de natureza congênita, de transmissão autossômica recessiva com frequência estimada de 1:2000 a 1:3000 nascidos vivos de cor branca. (1/17000 em negros e 1:90000 em orientais)
- Mais comum das doenças genéticas letais da raça branca sendo a causa mais frequente de doença pulmonar crônica da infância.



Genética da Fibrose Cística

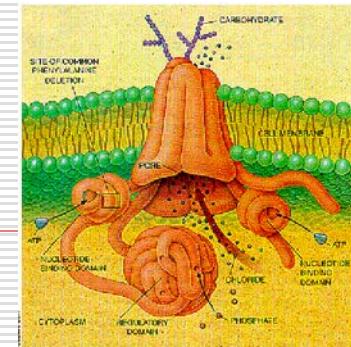
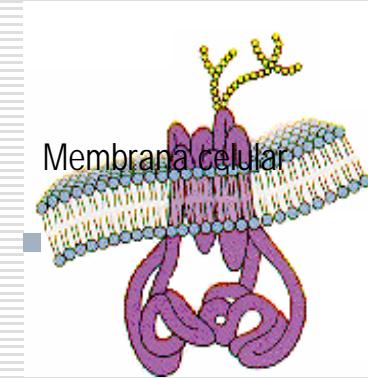


- $\Delta F508$ (FARIAS *et al*, 1997)
 - 27 a 70 % dos casos.
- Cerca de 1900 outros tipos de mutações no gene da Fibrose Cística relacionadas ao quadro patológico já foram identificados.
- Mutações diferentes relacionadas a quadros clínicos mais severos ou mais discretos da patologia.



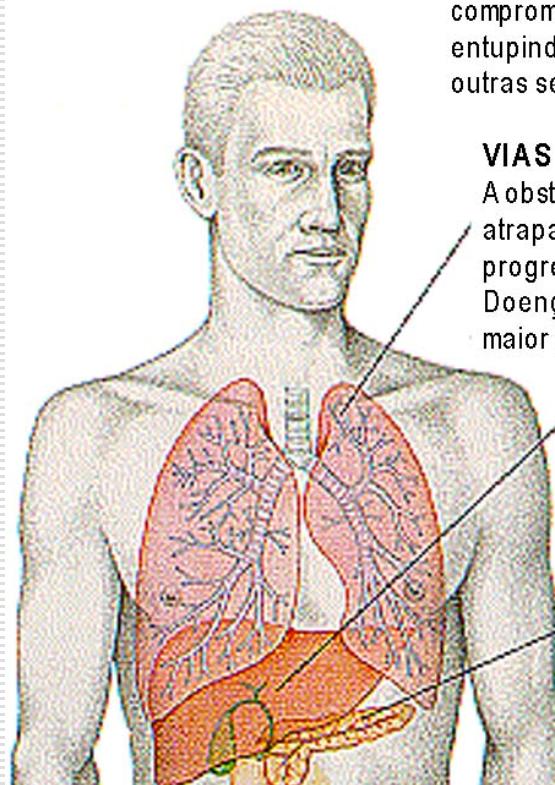
Fibrose Cística – Proteína CFTR

- Reguladora de condutância transmembranar
- Superfície das células epiteliais
- Regulação do transporte de íons cloro e sódio
- Mutações no gene da CFTR alteram sua estrutura e resultam no transporte defeituoso de sais, com conseqüente influxo de água, o que leva à desidratação da superfície celular, com formação do muco espesso característico da doença.
- As secreções viscosas (muco) são associadas com obstrução, destruição e cicatrização de vários ductos exócrinos. (Blouquit, 2003)





Fibrose Cística – Órgãos afetados



O defeito genético subjacente à fibrose cística compromete o funcionamento de vários órgãos, entupindo dutos e outros tubos com muco e outras secreções espessas e pegajosas.

VIAS AÉREAS

A obstrução e a infecção dos brônquios atrapalham a respiração. As infecções progressivamente destroem os pulmões. Doenças pulmonares são responsáveis pela maior parte das mortes por fibrose cística.

FÍGADO

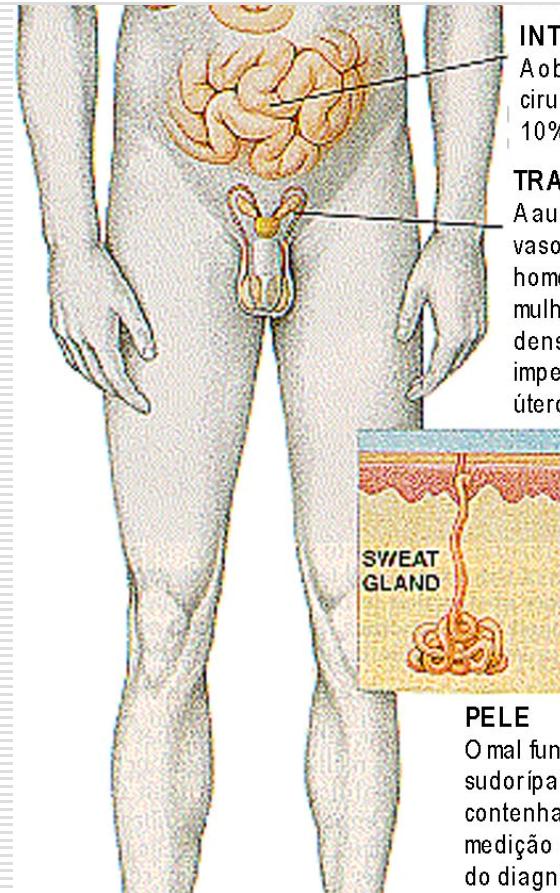
O fechamento de pequenos dutos de bile atrapalha a digestão e compromete a função do fígado em cerca de 5% dos pacientes.

PÂNCREAS

A oclusão de dutos impede o pâncreas de fornecer enzimas digestivas críticas em 65% dos pacientes. Também pode ocorrer diabetes.



Fibrose Cística – Órgãos afetados



INTESTINO GROSSO

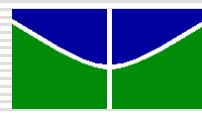
A obstrução do intestino requer cirurgia em aproximadamente 10% dos recém-nascidos.

TRATO REPRODUTIVO

A ausência de dutos finos, como os vasos deferentes, torna 95% dos homens inférteis. Ocassionalmente, mulheres são tornadas inférteis por densas camadas de muco que impedem que o esperma entre no útero.

PELE

O mal funcionamento de glândulas sudoríparas faz com que o suor contenha excesso de sal (NaCl). A medição do cloreto no suor é um pilar do diagnóstico.



Principais manifestações

- Doença pulmonar obstrutiva crônica (99,7% dos pacientes). Causa de morte.
- Insuficiência pancreática com má digestão e má absorção secundárias (80 a 90 % dos pacientes)
- Concentrações aumentadas de eletrólitos no suor.

Consequências mais graves: Pneumonias de repetição e Desnutrição



Outras Manifestações

- Íleo meconial - 17% dos recém-nascidos afetados.
 - *Diabetes melitus* associado com doença pancreática - 20% dos adultos afetados.
 - Doença obstrutiva do trato biliar - 15 a 20% de todos os pacientes.
 - Azoospermia - mais de 90% dos homens afetados (Ramsey, 1996). Muco obstrutivo nos canais seminíferos.
 - Diminuição da fertilidade em mulheres.
-

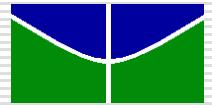


Diagnóstico

Triagem - Tripsina Imunorreativa (Teste do Pezinho *plus*)

- Sinais clínicos (Pneumonias de repetição e Desnutrição)
- Teste de Suor (2 vezes positivo) – 98% dos pacientes
 - Diagnóstico Genético

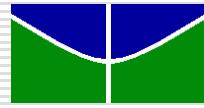
*DI SANT'AGNESE (1953) descobriu que pacientes com FC apresentavam níveis aumentados de sal no suor. Em 1959, GIBSON e COOKE desenvolveram a iontopforese pilocarpínica como método de diagnóstico da FC.



Tratamento Básico

Tríade:

- Acompanhamento Nutricional
(Enzimas digestivas e Dietoterapia)
- Antibioticoterapia
- Fisioterapia Respiratória



Diagnóstico/Tratamento X Prognóstico

- Em 1938, Andersen relatou que 80% dos pacientes morriam no primeiro ano de vida.
- De acordo com a CFF (*Cystic Fibrosis Foundation*), a sobrevida média nos EUA era de 20 anos em 1970, chegando a quase 30 anos em 1993 (Collins, 1992). Estimativas recentes projetam uma sobrevida de 50 anos para crianças nascidas em 2000 naquele país, estando estas crianças recebendo terapêutica adequada.



Diagnóstico/Tratamento X Prognóstico

O aumento na sobrevida tem sido atribuído a vários fatores:

- Diagnóstico precoce;
- Aperfeiçoamento na conduta dos casos de íleo meconial;
- Melhor administração de dietas e complementação com enzimas pancreáticas;
- Fisioterapia rotineira;
- Desenvolvimento de novos fármacos e antibióticos;
- Surgimento de centros especializados de tratamento.

Infelizmente no Brasil, a sobrevida média ainda é estimada em 19 anos.



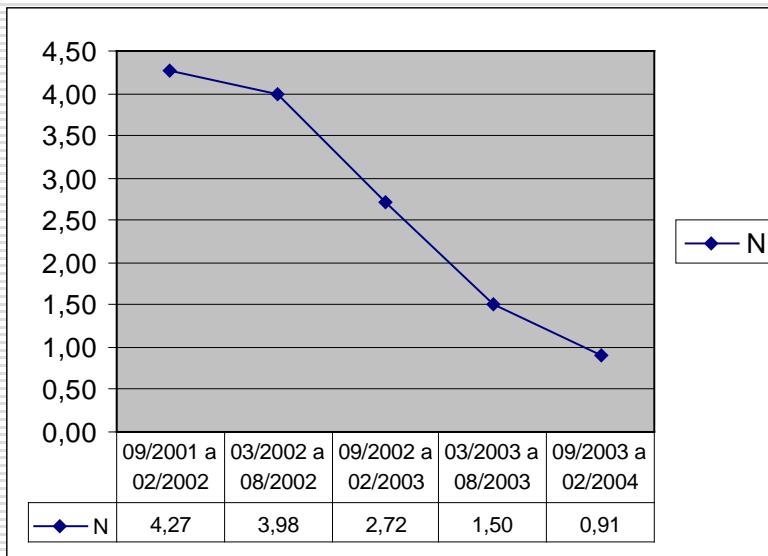
Causas de Baixa Expectativa de Vida no Brasil

Diagnóstico Tardio e Tratamento inadequado

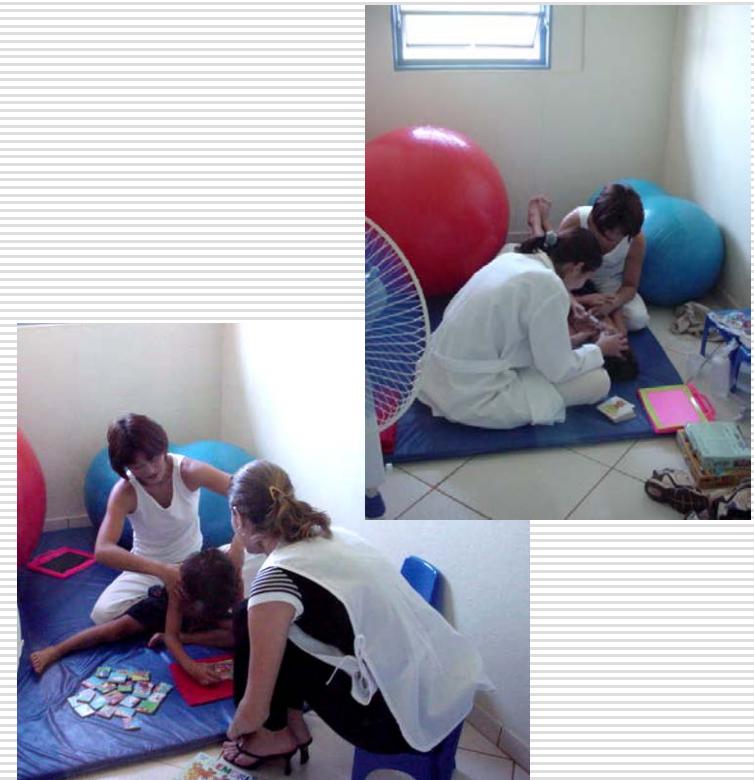
- Doença é muito pouco conhecida no país, até mesmo pelos profissionais da área de saúde.
- Variabilidade de expressão das formas clínicas.
- Teste de Triagem (Teste do Pezinho) ainda não disponível a toda a população.
- Não atualização das portarias que definem os medicamentos a serem fornecidos (Raskin; Faucz, 2000).
- Tratamento Multidisciplinar não disponível.

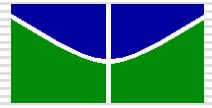


Resultados de Tratamento Multidisciplinar



Feijó, G. C. S. ; Simões-Barbosa, A. ; OSELLA, O. S. .
Tratamento Multidisciplinar da Fibrose Cística. Diálogos (Maringá), v. 04, p. 68-75, 2004.





“Em qualquer doença, o diagnóstico precoce e o tratamento oportuno e adequado são os maiores preditores do bom prognóstico”