

FIBROSE CÍSTICA

Ana Paula Ferreira de Souza¹,

Francis w. Hiroito obara²,

Renato nogueira Perez Avila³

RESUMO

Fibrose cística uma doença genética crônica que afeta vários órgãos do corpo humano, sendo o mais atingido principalmente os pulmões e pâncreas e o sistema digestório. É uma doença que caracterizada por um gene defeituoso, atingindo cerca de 70mil pessoas em todo mundo a fibrose cística, era conhecida antigamente por doença do beijo salgado ou mucoviscidose. É um doença hereditária que causa o acúmulo de muco (secreções) denso ou viscoso nos pulmões, no aparelho digestivo e em outras áreas do corpo. É considerada doença rara com maior incidência afetando aproximadamente cinco mil brasileiros, a fibrose cística não tem cura e exige cuidados por toda a vida. Devido a importância da divulgação e conhecimento do tratamento foi criada uma lei federal de 2009 instituiu o cinco de setembro como o Dia Nacional de Conscientização e Divulgação da Fibrose Cística.

Palavras Chave: fibrose cística, doença genética, gene, beijo salgado

ABSTRACT

Cystic fibrosis is a chronic genetic disease that affects various organs of the human body, the most commonly affected being the lungs and pâncreas and the digestive system. It is a disease that is characterized by a defective gene, affecting about 70,000 people worldwide. Cystic fibrosis was formerly known as salty Kiss disease or mucoviscidosis. Lungs, digestive tract and other areas of the body. It is considered a rare disease with higher incidence affecting approximately five thousand Brazilians cystic fibrosis has no cure and requires lifelong care. Due to the importance of disclosure and knowledge of the treatment was created a federal law of 2009 instituted the five of September as the national Day of awareness and disclosure of cystic fibrosis.

Keywords: Cystic fibrosis, hereditary disease, gene, salty Kiss.

¹ Acadêmica do curso de Bacharelado em Farmácia, ² bacharel em farmácia, mestre em biotecnologia, coordenador do curso de farmácia. ³ tecnólogo em processamento de dados, licenciatura plena em informática, especialista em ciência da computação, mestre em gerenciamento de telecomunicação, doutor em ciência da educação, pós Doutor em educação.

INTRODUÇÃO

A Fibrose Cística (FC) é considerada uma doença grave devido ser uma doença genética autossômica recessiva, caracterizada por um defeito no gene CFTR (Proteína responsável pelo transporte de sódio e cloro nas células epiteliais), esse defeito faz com que o muco seja mais viscoso obstruindo os canais das glândulas exócrinas e também as glândulas sudoríparas não conseguem fazer a absorção do cloro e sódio deixando o suor mais salgado.

É uma doença multissistêmica, ou seja, afeta vários órgãos, sendo os mais afetados os pulmões, pâncreas e sistema digestivo. Hoje em dia, com a evolução da medicina, estima-se que 75% das pessoas com fibrose cística conseguem sobreviver até o fim da adolescência e 50% chegam à casa dos 20 anos. Com o avanço da medicina, houve um aumento na expectativa e qualidade de vida dos portadores, isso aconteceu devido ao diagnóstico precoce realizado já na triagem neonatal e tratamento adequado, diminuiu-se a ocorrência. Quando mais cedo for realizado o diagnóstico da fibrose cística, maiores serão as chances de evitar complicações e aumentar a expectativa de vida da pessoa. Para que uma criança nasça com fibrose cística, é preciso que seu pai e sua mãe sejam portadores de um gene CFTR (este é o nome do gene da fibrose cística) defeituoso. Quando ambos têm problema nesse gene, a chance de manifestação da doença é de 25% para cada gestação desse casal.

Existem ainda testes genéticos feitos em amostras de sangue que conseguem detectar até 90% das alterações genéticas que causam a doença. Por ser uma doença autossômica- recessiva, o portador precisa ser homocigoto para mutações causadoras da FC, tendo recebido um gene defeituoso do pai e um da mãe. Quando os pais carregam apenas uma única mutação para FC, ele não tem a doença, porém, possuem 25% de chance de gerar uma criança com FC.

Um gene defeituoso e a proteína produzida por ele fazem com que o corpo produza muco de 30 a 60 vezes mais espesso que o usual. O muco espesso leva ao acúmulo de bactéria e germes nas vias respiratórias, podendo causar inchaço, inflamações e infecções como pneumonia e bronquite, trazendo

danos aos pulmões. Esse muco também pode bloquear o trato digestório e o pâncreas, o que impede que enzimas digestivas cheguem ao intestino.

O corpo precisa dessas enzimas para digerir e aproveitar os nutrientes dos alimentos, essencial para o desenvolvimento e saúde do ser humano o fígado também sofre comprometimento, devido ao déficit funcional da CFTR (cystic fibrosis transmembrane conductance regulator) os ductos biliares ficam obstruídos pela secreção grossa, podendo causar uma inflamação e resultar em cirrose hepática. A tosse é um dos sintomas principais da FC, sendo produtiva e persistente, o paciente também tem dificuldade de ganho de peso, estatura devida á má absorção dos nutrientes.

Quanto mais cedo o diagnostico e o inicio do tratamento da FC, maiores chances de promover qualidade de vida ao paciente.

Mulheres portadoras de fibrose cística têm mais dificuldade para engravidar porque o muco cervical mais espesso dificulta a passagem dos espermatozoides. Já 98% dos homens são estéreis, embora tenham desempenho e potência sexual absolutamente normal. (revistahupe, 2019)

Desenvolvimento

Fibrose Cística é uma doença genética, crônica, que afeta principalmente os pulmões, pâncreas e o sistema digestivo. Atinge cerca de 70 mil pessoas em todo mundo, e é a doença genética grave mais comum da infância. O muco espesso leva ao acúmulo de bactéria e germes nas vias respiratórias, podendo causar inchaço, inflamações e infecções como pneumonia e bronquite, trazendo danos aos pulmões. Esse muco também pode bloquear o trato digestório e o pâncreas, o que impede que enzimas digestivas cheguem ao intestino. O corpo precisa dessas enzimas para digerir e aproveitar os nutrientes dos alimentos, essencial para o desenvolvimento e saúde do ser humano. As pessoas com fibrose cística usam freqüentemente essas enzimas através de medicamentos tomados junto às refeições, como forma de auxílio na digestão e nutrição apropriadas.

Sintomas

Os sintomas da fibrose cística e a gravidade destes são diferentes para cada pessoa. Pesquisas recentes mostram que parte dos sintomas está baseada no tipo de defeito genético ou mutação que o gene tem. Há mais de mil tipos diferentes de mutação para esse gene. Os sintomas são: pele de sabor muito salgada, tosse persistente, muitas vezes com catarro, infecções pulmonares freqüentes, como pneumonia e bronquite, chiados no peito, ou falta de fôlego, baixo crescimento ou ganho de peso, apesar de bom apetite, fezes volumosas e gordurosas, e dificuldade no movimento intestinal (poucas idas ao banheiro), surgimento de pólipos nasais.

Antigamente, crianças afetadas pela fibrose cística mal chegavam à idade de completar a escola primária. Atualmente, o diagnóstico precoce e o tratamento correto aumentam a expectativa e a qualidade de vida de crianças e adultos acometidos pela doença. Ao nascer, a criança com fibrose cística apresenta pulmões estruturalmente normais. Com o tempo, as sucessivas infecções e inflamações culminam com hipertensão pulmonar e insuficiência respiratória crônica. Problemas no sistema respiratório ocorrem em mais de 90% dos indivíduos com a doença, de forma progressiva e de intensidade variável. Esta intensidade de acometimento é o que determina o desenvolvimento da doença. Bactérias, vírus e fungos são os responsáveis pelas infecções pulmonares. As bactérias mais freqüentes em adultos são a *Pseudomonas aeruginosa*, em 83% dos casos; *Staphylococcus aureus*, em 60% e *Haemophilus influenza*, em 68% dos casos.

Em países de grande miscigenação racial, a doença pode manifestar-se em todo o tipo de população. Não existe variação de incidência em função do sexo, afetando homens e mulheres de maneira igual. Mulheres com fibrose cística têm mais dificuldade para engravidar porque o muco cervical mais espesso dificulta a passagem dos espermatozoides. Já 98% dos homens são estéreis, embora tenham desempenho e potência sexuais absolutamente normais. O diagnóstico precoce da doença pulmonar, baseado nas diversas associações desses genes, pode contribuir para a sobrevida e melhora da qualidade de vida dos pacientes.

Tratamento da Fibrose Cística

O tratamento da Fibrose Cística difere entre os pacientes, de acordo com a gravidade dos sintomas apresentados e os órgãos do corpo afetados pela doença. O tratamento pode ser bastante complexo, exigindo muita disciplina, dedicação e tempo dos pacientes e de seus familiares, que também são participantes fundamentais no tratamento ao longo dos anos.

Para o tratamento da Fibrose Cística é entender a doença, as alterações que ela causa no corpo e porque é tão importante seguir as recomendações médicas corretamente. A boa relação dos pacientes e familiares com os médicos e os outros profissionais da saúde envolvida no controle da Fibrose Cística é essencial. Para a adesão ao tratamento, é preciso que haja espaço para o diálogo e confiança.

É bom ter em mente que graças aos avanços nos cuidados e tratamentos, as pessoas com Fibrose Cística têm vivido cada vez mais e melhor. Por isso podemos contar com acompanhamento multidisciplinar, que envolve uma série de profissionais como pediatras, clínicos gerais, pneumologistas, gastroenterologistas, radiologistas, geneticistas, nutricionistas, fisioterapeutas, psicólogos e enfermeiros.

Em geral, o acompanhamento do tratamento dos pacientes é realizado em clínicas especializadas e centros de referência em Fibrose Cística.

O tratamento da Fibrose Cística vai muito além da administração dos medicamentos, exigindo a prática regular de atividades físicas regulares e fisioterapia respiratória.

Medicamentos

Entre os medicamentos utilizados para o tratamento da Fibrose Cística estão medicamentos inalatórios (broncodilatadores, antibióticos em pó ou solução, muco líticos como a dornase alfa e soluções salinas); medicamentos de uso oral (antibióticos, antiinflamatórios, enzimas pancreáticas, suplementos nutricionais, medicamentos para diminuir a acidez do estômago e para aumentar a fluidez da bile no fígado), além de tratamentos com antibióticos intravenosos durante internações.

Enzimas pancreáticas, que devem ser administradas via oral, e que tem como objetivo facilitar o processo de digestão e a absorção de nutrientes; Antibióticos para tratar e prevenir infecções pulmonares; Bronco

dilatadores, que ajudam a manter as vias aéreas abertas e relaxar os músculos dos brônquios; Muco líticos para ajudar a liberar o muco.

Nos casos em que o sistema respiratório piora e o paciente apresenta complicações como bronquite ou pneumonia, por exemplo, pode precisar receber oxigênio através de uma máscara. É importante que o tratamento indicado pelo médico seja seguido conforme a prescrição para que a qualidade de vida da pessoa melhore.

Alimentação e a Fibrose Cística

A dieta deve começar assim que a fibrose cística é diagnosticada, sendo adaptada conforme a evolução da doença. É essencial o acompanhamento nutricional na fibrose cística é comum que esses pacientes tenham dificuldade para ganhar peso e de crescimento, deficiências nutricionais e, às vezes desnutrição. É importante a orientação da complementação da dieta e fortalecimento do sistema imunológico, combatendo infecções.

É recomendada a ingestão de alimentos hipercalóricos e hiper protéicos (ou seja, com muitas calorias e muitas proteínas), a fim de compensar a perda de nutrientes que não são absorvidos no intestino. A ingestão de muitos líquidos também é recomendada. Assim, a dieta da pessoa com fibrose cística deve: Ser rica em calorias, pois o paciente não é capaz de digerir toda a comida que ingere; Ser rica em gordura e proteína porque os pacientes de fibrose cística como não têm todas as enzimas digestivas, perdem estes nutrientes nas fezes; Ser complementada com suplementos das vitaminas A, D, E, K, para o paciente ter todos os nutrientes que precisa para seu organismo.

Para manter uma boa nutrição, o ideal é que sejam realizadas no mínimo três refeições ao dia, além de lanches entre cada refeição. A lista de alimentos indicados inclui: gordurosos: manteiga, margarina, sorvete e chocolate; ricos em açúcar, geléias, pudins e doces em geral; leite se seus derivados: como queijos e iogurtes; ricos em amido: massas, arroz e pães; Hiper protéicos: peixes, ovos e carnes; ricos em minerais: frutas e vegetais.

Deve haver atenção especial à alimentação dos pacientes com Fibrose Cística, que precisa ser hipercalórica e hiper protéica, para suprir às altas demandas por energia do corpo, bem como as deficiências na absorção de nutrientes e vitaminas provocadas pela doença. Esse cuidado é essencial, pois

evita a desnutrição e possibilita o crescimento saudável da criança para a vida adulta.

Fisioterapia

Os cuidados são a Reabilitação Pulmonar no tratamento da Fibrose Cística é um tipo de fisioterapia, que pode ser recomendada. A reabilitação neste caso consiste em séries de exercícios adaptados às capacidades e necessidades de cada paciente, a fim de ajudá-los a melhorar controlar sua respiração e ter mais qualidade de vida.

As pessoas com Fibrose Cística devem fazer a Reabilitação Pulmonar diariamente. É importante lembrar que a reabilitação pulmonar não substitui a adesão ao tratamento medicamentoso, pois se trata de terapia complementar para os portadores.

O tratamento fisioterapêutico tem como objetivo ajudar na liberação das secreções, melhorarem as trocas gasosas nos pulmões, limpar as vias aéreas e melhorar a expiração, através de exercícios de respiração e aparelhos. Além disso, a fisioterapia também ajuda a mobilizar as articulações e os músculos do peito, costas e ombros através de exercícios de alongamento.

O fisioterapeuta deve ter o cuidado de acordo com as necessidades de cada portador para atingir melhores resultados esperado na respiração. É importante que a fisioterapia seja feita desde o momento que a doença foi diagnosticada, podendo ser feita em casa ou no consultório, com prática de exercícios em casa ou esporte e a fisioterapia respiratória é um componente essencial do tratamento da fibrose cística, utilizando alguns dispositivos e exercícios respiratórios para auxiliar na remoção de muco dos pulmões.

Possíveis Complicações da Fibrose Cística

As complicações da fibrose cística interferem principalmente no sistema respiratório, digestivo e reprodutivo. Assim, pode haver o desenvolvimento de bronquite, sinusite, pneumonia, pólipos nasais, pneumotórax, insuficiência respiratória, diabetes, obstrução das vias biliares, problemas hepáticos e digestivos, osteoporose e infertilidade, principalmente no caso dos homens.

Cirurgia

Além disso, a cirurgia também pode ser utilizada no tratamento da fibrose cística, nos casos em que ocorre obstrução de algum canal ou quando ocorrem complicações respiratórias. Quando o tratamento com medicamentos não é suficiente para aliviar os sintomas e evitar a progressão da doença, pode ser indicada pelo médico a necessidade da realização do transplante de pulmão. Além disso, a cirurgia pode ser indicada quando o muco obstrui algum canal, interferindo no funcionamento do organismo.

Conclusão

Como não há cura para a fibrose cística, o tratamento pode aliviar os sintomas e controlar a doença, reduzindo as complicações, principalmente as respiratórias, como pneumonia ou bronquite, e combater possíveis bactérias.

A boa relação dos pacientes e familiares com os médicos e os outros profissionais da saúde envolvida no controle da Fibrose Cística é essencial para que haja adesão ao tratamento, é preciso que haja espaço para o diálogo e confiança.

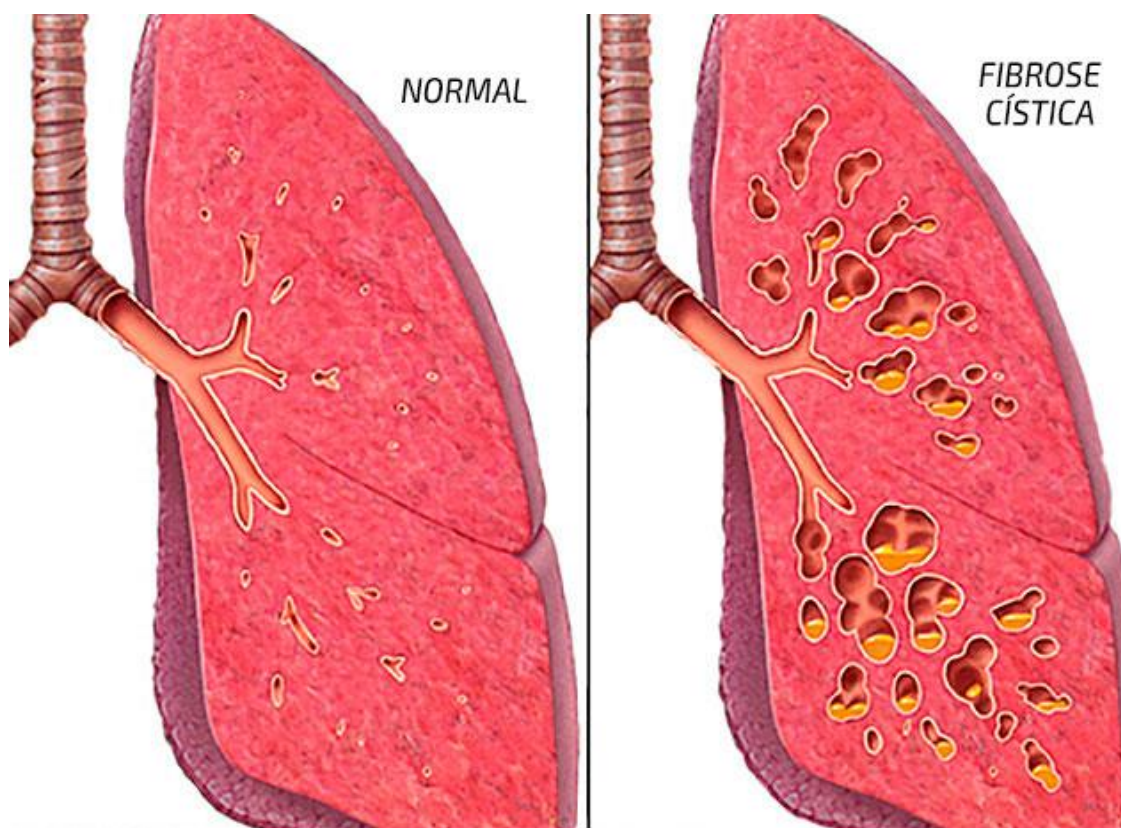
Com os avanços nos tratamentos e cuidados, as pessoas com Fibrose Cística têm vivido cada vez mais e melhor.

Os remédios para a fibrose cística são utilizados com o objetivo de prevenir infecções, permitir que a pessoa respire com maior facilidade e evitar o surgimento de outros sintomas. Em casos mais graves ou de doença muito avançada, a possibilidade do transplante de pulmão pode ser considerada. Os pacientes com fibrose cística produzem secreções espessas e pegajosas que afetam os pulmões e o sistema digestivo, incluindo o pâncreas, por isso o tratamento serve para prevenir e controlar as infecções pulmonares ajuda a remover as secreções e o muco e fornecer uma alimentação adequada.

Os tratamentos geralmente são fornecidos aqui no Brasil pelo SUS e medicamentos a maioria também fornece e com o avanço da medicina e farmacêutica cada vez mais estão prolongando a vida do portador da fibrose

cística e novos estudos e novas possibilidades de vida longa. Lutamos pela fibrose cística.

FIGURA 1



© MAYO FOUNDATION FOR MEDICAL EDUCATION AND RESEARCH. ALL RIGHTS RESERVED.

Mayo foundation for medical education and research. all rights reserved

Referencias:

_____. Fisiopatologia e Manifestações Clínicas da Fibrose Cística. Disponível em < http://revista.hupe.uerj.br/detalhe_artigo.asp?id=72> (acessado em: 31/10/2019)

[HTTPS://www.nupad.medicina.ufmg.br/wp-content/uploads/2016/12/folderfibrose-cistica.pdf](https://www.nupad.medicina.ufmg.br/wp-content/uploads/2016/12/folderfibrose-cistica.pdf) “A inclusão da Triagem Neonatal para Fibrose Cística no Programa Nacional de Triagem Neonatal é uma iniciativa do Ministério da Saúde pela Portaria 176 de 31 de março de 2005”.

http://revista.hupe.uerj.br/detalhe_artigo.asp?id=72 out/nov IFSIOPATOLIGIA E MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS DA FIBROSE CÍSTICA (acessado em 10/11/19)

<https://www.tuasaude.com/tratamento-para-fibrose-cistica/> (acessado em 16/11/19)