

## FIBROSE CÍSTICA: DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO

Anneliese Hoffmann

Rev HCPA 2011;31(2):268-269

### O QUE É FIBROSE CÍSTICA?

Fibrose Cística, também chamada de mucoviscidose, é uma doença crônica, de origem genética, causada por um gene defeituoso herdado do pai e outro da mãe. Não é, portanto, uma doença contagiosa. O defeito genético faz com que todas as glândulas secretoras do corpo sejam afetadas. É por este motivo que o suor é salgado, o muco que reveste as vias aéreas é mais espesso e a bile também é mais viscosa.

### COMO A DOENÇA SE MANIFESTA?

As principais manifestações da doença são pulmonares e digestivas.

A doença respiratória ocorre porque o muco, que reveste e protege as vias aéreas, é muito mais espesso em pacientes com fibrose cística, dificultando a respiração e propiciando a instalação de bactérias que se multiplicam e causam infecções pulmonares. O muco espesso pode obstruir os brônquios o que, associado à infecção, leva à destruição progressiva e irreversível da árvore brônquica (bronquiectasias). A intensidade dos sintomas varia de pessoa para pessoa.

São também comuns as manifestações digestivas e nutricionais, decorrentes do comprometimento do pâncreas. Essa glândula produz enzimas digestivas que são liberadas no intestino para auxiliar na digestão e absorção dos alimentos. Em aproximadamente 85% dos pacientes com fibrose cística há insuficiência pancreática, causando diminuição dessas enzimas. Por esse motivo, os alimentos são mal absorvidos, levando à desnutrição. Nesses casos, as fezes ficam volumosas, fétidas e gordurosas.

As glândulas sudoríparas também são afetadas, o que se manifesta por suor salgado. O suor salgado pode ser o primeiro sinal da doença.

### Os sinais e sintomas mais comuns são:

- Tosse persistente, geralmente com catarro;
- Infecções respiratórias frequentes, incluindo pneumonia;
- Crises de bronquite com chiado no peito e falta de ar;
- Dificuldades de ganho de peso e atraso no crescimento;

- Diarréia, fezes volumosas, fétidas e com brilho (gordura);
- Obstrução intestinal nos primeiros dias de vida (íleo meconial);
- Doença do fígado;
- Sinusite crônica e pólipos nasais;
- Suor salgado;
- Alargamento na ponta dos dedos das mãos e dos pés, chamada de baqueteamento digital.

### COMO É FEITO O DIAGNÓSTICO?

A suspeita diagnóstica ocorre nas seguintes situações:

- Presença de sinais e/ou sintomas sugestivos de fibrose cística, conforme descritos acima;
- Teste do pezinho: a tripsina imuno-reativa encontra-se elevada em pacientes com fibrose cística. Deve-se realizar um segundo teste, preferencialmente no primeiro mês de vida. Esse teste é apenas uma triagem e bebês com testes alterados devem ser encaminhados para a confirmação do diagnóstico.

### O diagnóstico é confirmado através de:

- Teste do suor: esse teste é realizado para analisar a quantidade de sal no suor. O suor é coletado por um método padronizado. Dois exames de suor alterados, com dosagens de cloreto e de sódio superiores a 60 mmEq/ml, confirmam o diagnóstico de fibrose cística;
- Estudo genético: a identificação de duas mutações confirma o diagnóstico. O estudo genético limita-se ao estudo de apenas algumas mutações da fibrose cística. A identificação de uma mutação ou a ausência de mutações no exame não excluem a possibilidade de fibrose cística.

### **QUAL É O TRATAMENTO?**

O objetivo do tratamento da doença respiratória é manter os pulmões livres do excesso de secreções e de infecções. São usadas medicações de uso via oral e inalatório para fluidificar o muco espesso e tratar as infecções, sendo também indicada fisioterapia respiratória diariamente.

Os pacientes com problemas digestivos por insuficiência pancreática necessitam tomar enzimas digestivas antes das refeições e receber dieta hipercalórica orientada por nutricionista.

O suor salgado não costuma causar problemas para o paciente. Em climas quentes, no

entanto, o suor excessivo causa muita perda de sal, o que pode ser controlado com o uso de mais sal na dieta.

### **COMO É A EVOLUÇÃO DA DOENÇA?**

Fibrose cística é uma doença progressiva e que, até o momento, não tem cura. É importante que o tratamento seja realizado de forma regular para que danos irreversíveis à saúde possam ser evitados. O diagnóstico e tratamento precoces têm contribuído para a melhora da qualidade de vida e para o aumento da expectativa de vida dos pacientes.

---