

## FIBROSE CÍSTICA: UMA ASSOCIAÇÃO ENTRE OS FATORES GENÉTICOS E OS ASPECTOS CLÍNICO-PATOLÓGICOS

Álvaro Inácio de Moura e Arivani Santa Cruz  
Faculdade Alfredo Nasser – ICS - Medicina

### RESUMO:

A fibrose cística ou também denominada de mucoviscidose, é uma doença genética hereditária, autossômica e recessiva, ou seja, ela é passada dos pais para os filhos. Seu principal aspecto é a presença de secreções densas acumuladas nos pulmões, no trato digestivo e também em outras áreas do corpo. Essa doença é causada quando o gene defeituoso recebido pela criança de seus pais faz com que o seu corpo produza esse “muco” em excesso, o que conseqüentemente faz com que ele se acumule em suas vias respiratórias, e também no pâncreas. Esse acúmulo dessa secreção acaba resultando em uma infecção pulmonar, colocando a vida do paciente em risco. A fibrose cística pode também afetar as glândulas sudoríparas e o sistema reprodutivo masculino. A maioria das crianças são diagnosticadas com essa doença entre o seu nascimento e seus dois anos de idade, já em alguns casos mais raros ela é diagnosticada apenas com dezoito anos de idade ou mais, esses casos em que são diagnosticados na fase adulta, geralmente possuem uma forma mais branda da doença. Essa patologia é mais comum em descendentes europeus, principalmente as caucasianas. (1)

**Palavras-Chave:** Fibrose cística, Doença, secreções, pulmões e pâncreas.

### Introdução:

No momento presente, com o reconhecimento precoce da doença, o manejo multidisciplinar em centros capacitados e o ingresso a terapêutica apropriada, em torno da metade dos pacientes perduram à terceira década de vida. Nos remanescentes 30 anos, qualquer outra doença provocaram estímulos nos familiares de maneira tão construtiva ao ponto de estabelecer associações de pais na Europa, nas Américas e também no Brasil, exercendo uma considerável função no desenvolvimento da Fibrose Cística. Nesse artigo, busca-se detectar os pontos significativos e particulares para o reconhecimento precoce da doença, perspectiva terapêutica, análises diferenciais e problemas quanto a abordagem médica em pacientes fibrocísticos. De 70 anos até os dias atuais, a fibrose cística surgiu da incerteza para a constatação mais considerável, nas doenças hereditárias, com potencialidade mortal na raça branca. Nos remanescentes 15 anos, o empenho da biologia molecular em genética, condução iônica e imunologia, resultaram o reconhecimento, clonagem e seguimento do gene

da fibrose cística, beneficiando a ciência dos instrumentos bioquímicos executores pela fisiopatogenia da doença, inaugurando novas perspectivas para o aconselhamento genético e o método de seus obstáculos. Na ocasião em que os primeiros casos de fibrose foram identificados, a quase soma desses números sucumbiam até a morte, ainda no primeiro ano de vida. (2)

### **Metodologia:**

Este estudo descritivo com abordagem qualitativa, realizado através de levantamento bibliográfico relacionado ao tema Fibrose Cística, proteína CFTR (Cystic Fibrosis Transmembrane Conductante Regulator), possíveis soluções terapêuticas e as vantagens de reconhecer o diagnóstico precoce da doença em 3 bases de dados Domínio Público, Scielo, Med Line.

### **Resultados e Discussões:**

É imprescindível destacar que para cada classe de mutações, encontra-se uma sintomatologia dissemelhante, pela peculiaridade do grau de desempenho da proteína CFTR. Por conseguinte, os sinais e sintomas diferenciam-se, apesar de encontrar uma tríade de acometimento comuns a todos os pacientes fibrocísticos, modificações apenas na proporção dos mesmos; quais sejam: Acometimento de vias aéreas, do sistema digestório e das glândulas sudoríparas. Nas mutações em que há a presença da proteína na membrana celular e sua atividade, mesmo que fragmentado, contata-se uma sintomatologia mais amena e, de modo contrário, as manifestações são mais severas quando relacionados ao não funcionamento da CFTR. A diferenciação do gene foi relatado em 1.300 doenças diferentes, o que demonstra a variabilidade de sintomas causados pelas modificações desse gene. (7)

Pacientes fibrocísticos manifestam, em geral, má digestão e má absorção, que se tornam clinicamente aparentes após a destruição de aproximadamente 90% do pâncreas exócrino. Nesta ocasião, as fezes são volumosas e habitualmente, acinzentadas, com exalação forte, e possivelmente oleosas. A flatulência é sintoma comum, com abdômen saliente. A má absorção espelha-se no estado nutricional, com desnutrição protéico-calórica, carência de vitaminas e hipodesenvolvimento pondero estatural. A situação clínica pode aumentar para um ponto de vista de carência global, com hipotrofia muscular, embora a ingestão alimentar e do apetite seja mantido. Há associação consistente entre a gravidade da doença pulmonar e o estado



nutricional.

O surgimento do DMFC torna mais grave a dificuldade de conviver com a FC, devido à necessidade do uso de insulina através de injeções, monitoração da glicemia capilar, restrições alimentares e hospitalizações por descontrole metabólico. O apoio multidisciplinar é fundamental para auxiliar na aceitação desse novo problema e das limitações dele resultantes. Como o portador de DMFC é, geralmente, um adolescente ou jovem adulto, isto pode tornar a abordagem psicossocial mais difícil. Não raro, eles deixam de realizar monitoração glicêmica e não usam a insulina regularmente. A postura negativa frente a vida e a falta de objetivos concretos sinalizam o quadro depressivo que deve ser trabalhado por um especialista. Os pilares positivos desta relação são a autoconfiança, a autoestima e o suporte familiar, e os negativos são os conflitos familiares, a pouca comunicação com os pais, depressão e a não aceitação da doença.(16)

A fibrose cística (FC, OMIM 219700) é a doença genética de herança autossômica recessiva mais comum em euro-descendentes, com incidência estimada em 1:2.500 nascidos-vivos (1). Entretanto, essa incidência pode variar entre populações diferentes. Por exemplo, ela varia entre 1:4.000-1:10.000 em latino-americanos a 1:350.000 no Japão (2).

### **Disposições finais:**

A fibrose cística é uma doença que não possui uma cura definitiva, mas a pessoa que é portadora dessa patologia deve sempre garantir uma boa nutrição rica em calorias, suplementação de enzimas pancreáticas para auxiliar na digestão, reposição das vitaminas lipossolúveis A, D, E, K, inalação diárias com soro fisiológico, bronco dilatadores, fisioterapia respiratória. Seguindo todas as recomendações do médico esse paciente consegue ter uma vida mais longa e de boa qualidade.

### **Referências:**

1. Fernanda Rosa; Fibrose Cística: Uma abordagem clínica e nutricional; 2008
2. Controvérsias na fibrose cística – do pediatra ao especialista/ Controversies in cystic fibrosis – from pediatrician to specialist/ Jose Dirceu Ribeiro, Maria Ângela G. de O. Ribeiro, Antonio Fernando Ribeiro, 0021-7557/02/78- Supl.2/S171 *Jornal de Pediatria* Copyright © 2002 by Sociedade Brasileira de Pediatria, S172 *Jornal de Pediatria* – Vol. 78, Supl.2, 2002.
3. Amaral, 2005; Amaral; Kunzelmann, 2007.



4. Langg S, Thorsteinsson B, Nerup J, Koch C. Diabetes mellitus in cystic fibrosis: effect of insulin therapy on lung function and infections. Acta Paediatrica. 1994; 83(8):849-53.