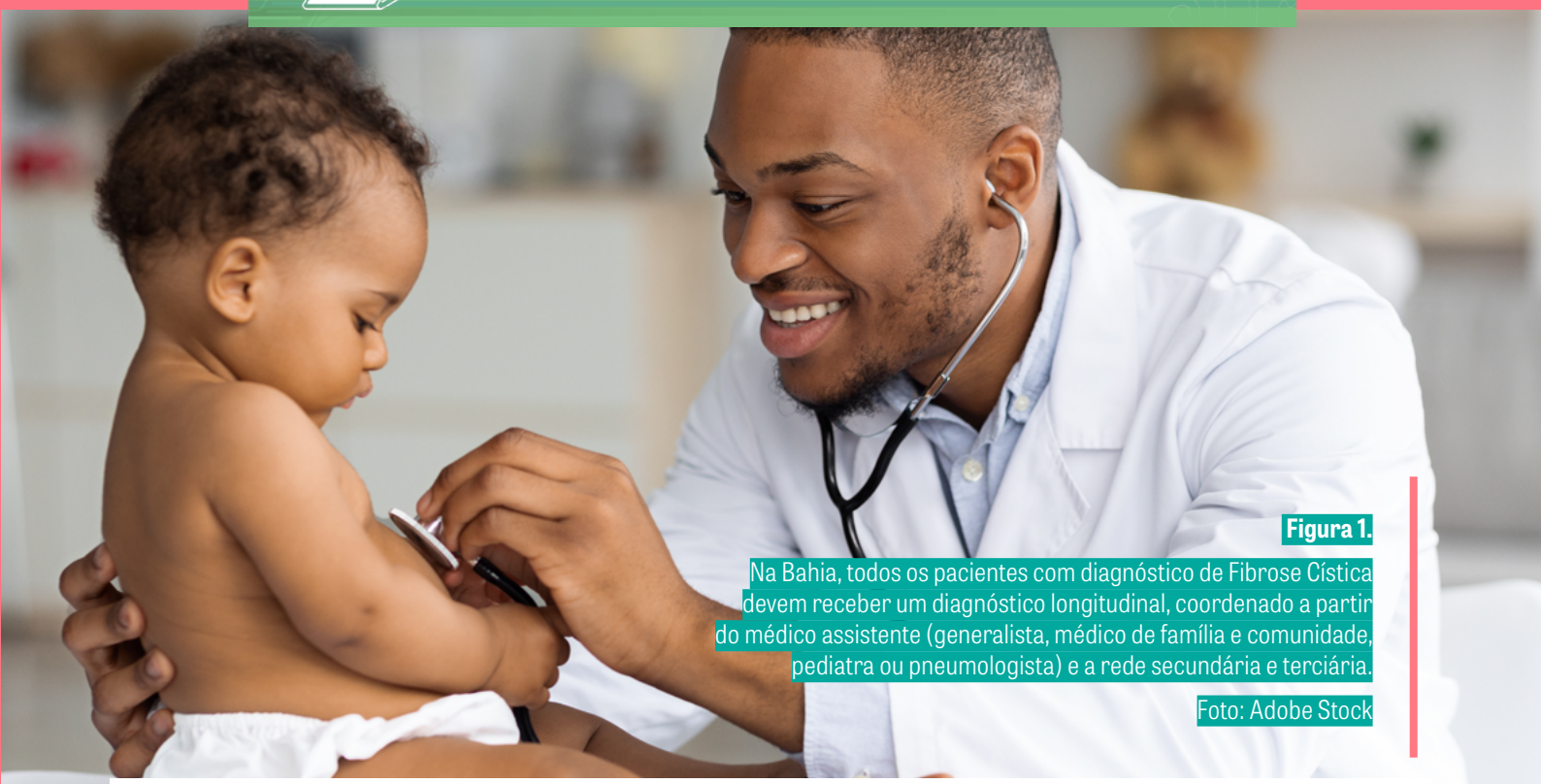

Figura 1.
Na Bahia, todos os pacientes com diagnóstico de Fibrose Cística devem receber um diagnóstico longitudinal, coordenado a partir do médico assistente (generalista, médico de família e comunidade, pediatra ou pneumologista) e a rede secundária e terciária.
Foto: Adobe Stock

ATENÇÃO À SAÚDE DAS PESSOAS COM FIBROSE CÍSTICA

POR · **FELIPE DE LIMA OLIVEIRA** - MÉDICO RESIDENTE EM SAÚDE DA FAMÍLIA - FESF/FIOCRUZ.

A Fibrose cística (FC), também chamada de mucoviscosidose, é uma doença autossômica recessiva causada por uma mutação no gene CFTR (*Cystic Fibrosis Transmembrane Conduntance Regulator*) responsável pela formação de uma proteína que constitui-se em um canal de cloro e altera o transporte de íons através da membrana apical das células epiteliais exócrinas, de diversos órgãos do corpo humano. A disfunção protéica resulta em doença multissistêmica, com redução da qualidade e expectativa de vida. Os principais desfechos da Fibrose Cística culminam em: doença pulmonar progressiva, disfunção do pâncreas, doença hepática, problemas no trânsito e motilidade intestinal e concentração elevada de eletrólitos no suor. Apesar de poder afetar diversos órgãos e sistemas, onde essa proteína é expressa, a doença pulmonar da FC é responsável pela maior parte da morbimortalidade deste agravo. [1,2]

CURIOSIDADE!

A Fibrose cística também é conhecida como doença do suor salgado, devido a retenção de sódio e água no interior das células e muco espesso no espaço extracelular.

A incidência da FC é mais frequente em indivíduos caucasianos, mas pode ser variável de acordo com a etnia. Atinge cerca de 70 mil pessoas em todo o mundo, sendo considerada a doença genética grave mais comum da infância. Entende-se como doença genética rara, que no Brasil, de forma geral, essas doenças afetam até 65 pessoas a cada 100.000 habitantes. Estima-se que um em cada 25 brasileiros nascidos-vivos carregam o gene da doença, o que é compatível com a frequência observada de, aproximadamente, um em cada 2,5 mil recém-nascidos, de acordo com dados do Ministério da Saúde. [3]

Como descrito anteriormente, ocorre uma mutação no gene CFTR. Já existem mais de 2000 muta-

ções documentadas que determinam essa doença, porém, a Delta F508 é a mais comum, acometendo entre 70-80% dos pacientes com fibrose cística. Esta alteração genética promove alterações na proteína do canal de cloro, seja em sua produção ou na sua qualidade (capacidade de agir).[4]

Em pacientes normais o CFTR é produzido normalmente fazendo com que o cloro seja lançado para fora da célula, enquanto o sódio tem sentido para o meio intracelular. Este fato determina a presença de líquidos fora das células epiteliais. Quando há um defeito no CFTR há um desequilíbrio na proporção de sódio e cloro, pois apenas o sódio entra nas células, mas o cloro não consegue sair. Devido a esse desequilíbrio de gradientes a água tende a entrar nas células, pelo acúmulo de íons, causando viscosidade aumentada das secreções no meio extracelular.[5]

Imagem 2 - Fonte: Google images

No pulmão, a presença de uma secreção mais viscosa dificulta a eliminação de microorganismos como bactérias e vírus que podem colonizar as vias aéreas, gerando quadros infecciosos de repetição. [5]

APRESENTAÇÃO CLÍNICA

As manifestações mais comuns relacionadas a FC incluem uma tríade clínica relacionada, principalmente, ao acometimento de pulmões e pâncreas: infecções pulmonares de repetição, esteatorreia e desnutrição. O aumento de muco nos pulmões resulta em inflamação, infecção crônica, obstrução progressiva das pequenas vias aéreas levando a bronquiectasias, que é uma dilatação anormal e permanente dos brônquios. Estas alterações, por sua vez, culminam na diminuição da capacidade de limpar as secreções, causando maiores taxas de infecções e maior dilatação e danos das vias aéreas.[6]

O envolvimento pancreático causa desde má absorção de proteínas, gorduras e carboidratos, pela insuficiência pancreática exócrina, até desnutrição grave e diabetes melito relacionada a Fibrose Cística (DMFC).[7]

Algumas apresentações clínicas do período neonatal, incluem: obstrução intestinal com dilatação de alças intestinais, prolapso retal, icterícia prolongada, doença hemorrágica do recém nascido secundário à deficiência de vitamina K e síndrome de depleção de sal, caracterizado por alcalose metabólica hiponatrêmica, hipoclorêmica, hipocalêmica, além de hipoproteinemia por má absorção, levando a acrodermatite.[7]

TRIAGEM NEONATAL

O diagnóstico precoce da FC altera de maneira importante o tratamento das complicações e progressão da doença o que, por sua vez, interfere no desfecho a curto, médio e longo prazo. Foram necessárias muitas décadas desde o entendimento da fisiopatogenia da Fibrose Cística para provar que a triagem neonatal seria importante na prevenção de progressão e complicações da doença pulmonar.[8]

A triagem neonatal baseia-se na detecção de mutações CFTR mais frequentes associado a medição do tripsinogênio imunorreativo (forma precursora da enzima pancreática, tripsina), em amostras de sangue retiradas do recém nascido (RN). Funcio-

na como um teste de rastreio para algumas doenças genéticas, como: Fibrose Cística, Doença Falciforme, Fenilcetonúria, Hipotireoidismo Congênito, Hiperplasia Adrenal Congênita e Deficiência de Biotinidase. Além destas doenças, existem triagens ampliadas oferecidas por meio da rede privada. Pode ser realizada a partir de 48 horas do nascimento até o trigésimo dia de vida, porém apresenta maior eficácia quando feito entre o terceiro e sétimo dia de vida do RN. O teste de rastreio para FC, quando positivo, necessita de comprovação do diagnóstico através de um teste de suor positivo (cloreto de suor>60 mmol/L) ou presença de duas mutações que causam FC.[9]

Imagem 3 - Teste de suor. Fonte: Google imagens.

É importante ressaltar que foi sancionada a Lei Nº 14.154/2021 que amplia o número de 6 para até 50 doenças rastreadas no Teste do Pezinho, oferecido pelo Sistema Único de Saúde (SUS). Essa ampliação ocorrerá de forma gradativa.

ACOMPANHAMENTO DOS CASOS

Na Bahia, todos os pacientes com diagnóstico de Fibrose Cística devem receber um diagnóstico longitudinal, coordenado a partir do médico assistente (generalista, médico de família e comunidade, pediatra ou pneumologista) e a rede secundária e terciária. Os centros de referência em Salvador-BA e região metropolitana são: Hospital Especializado Octávio Mangabeira (HEOM), Hospital Universitário Professor Edgar Santos (HUPES) e Núcleo de Fibrose Cística da Bahia (NFC-BA). A importância do encaminhamento para centros especializados no compartilhamento do cuidado se dá no sentido de garantir acesso a medicamentos de alto custo bem como acompanhamento com equipe multidisciplinar. O tratamento com equipe experiente e composta por diversos profissionais capacitados para atuar frente ao contexto multidimensional da FC garante melhores resultados em termos de qualidade de vida e prevenção/tratamento de complicações. Em alguns casos mais graves pode-se fazer necessária a avaliação dos pacientes para compor a lista da fila de transplante pulmonar.[10]

A IMPORTÂNCIA DA EQUIPE MULTIDISCIPLINAR

O acompanhamento interdisciplinar do paciente com Fibrose Cística requer, no mínimo: pneumologista, enfermeiro, fisioterapeuta, gastroenterologista, nutricionista, psicólogo, assistente social e farmacêutico. É essencial que o cuidado seja compartilhado e coordenado entre os profissionais.[11]

As equipes interdisciplinares são importantes para garantir um plano de cuidado integral e que respeite a autonomia dos usuários portadores da FC. Visto a dimensão multissistêmica desta doença, o acompanhamento de diversos condicionantes de saúde se faz necessário para um tratamento adequado. Dentre algumas metas do acompanhamento clínico, estão: preservar ou recuperar o estado nutricional; reduzir internações; tratar complicações; manter as melhores condições de clínicas e de qualidade de vida; desenvolvimento de uma boa adesão ao tratamento; desenvolver estratégias eficientes de enfrentamento da doença por parte do paciente e de sua família; promover condicionamento físico e respiratório; avaliar interações medicamentosas.[11][12]

A monitorização clínica deve ser periódica, por meio de consultas que podem variar de semanais a trimestrais, ou mesmo semestrais, a depender da gravidade de cada paciente. Além disso, o acompanhamento irá acontecer durante toda a vida. O cuidado longitudinal deve ser tido como premissa para evitar desfechos indesejados.[12]

O PAPEL DA APS NO CONTEXTO DA FIBROSE CÍSTICA

A Atenção Primária à Saúde, por meio da Estratégia de Saúde da Família (ESF) e Unidades Básicas de Saúde (UBS), é a porta de entrada dos pacientes que recebem diagnóstico de Fibrose Cística após o nascimento, pois são nessas unidades que é realizado a Triagem Neonatal, também conhecido como "Teste do Pezinho". A realização dessa testagem é realizada diariamente ou em dias específicos nas unidades de saúde, de acordo com a disponibili-

dade de profissionais, material e funcionamento do serviço. Com isso, após as puérperas saírem das maternidades há uma orientação de procura por uma UBS ou USF (Unidade de Saúde da Família) para realizar o teste do pezinho. [13]

Com o diagnóstico estabelecido da fibrose cística, após confirmação do teste de rastreio (Triagem Neonatal), a equipe da ESF formado pelo enfermeiro, médico, dentista, técnicos de enfermagem e agentes comunitários de saúde (ACS), devem estar preparados para oferecer um cuidado equânime às pessoas portadoras dessa comorbidade, a fim de garantir melhor qualidade de vida e evitar complicações precoces e tardias. A pessoa com fibrose cística necessita de consultas regulares na USF ou UBS para verificar seus dados antropométricos (peso, altura e IMC) analisando assim se o mesmo está realizando uma dieta regular e aplicável a sua condição de saúde, uma vez que a FC pode alterar a absorção de proteínas e nutrientes pelo trato gastrointestinal. Além disso, o médico assistente também deve realizar avaliação regular dessa pessoa que convive com FC, buscando sinais de exacerbação da doença pulmonar e tratamento das complicações, como infecção respiratória de repetição e piora da função pulmonar. [13][14]

Fica perceptível que desde o diagnóstico, acompanhamento e encaminhamento para os centros de referência em FC, a APS é um elo de extrema importância para a condução deste agravo e garantia da integralidade e coordenação do cuidado.[14]

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Benden C., Schwarz C. (2021). CFTR modulator therapy and its impact on lung transplantation in cystic fibrosis. Pulm. Ther. 7 (2), 377–393. 10.1007/s41030-021-00170-9.
2. Athanazio, Rodrigo Abensur et al. Brazilian guidelines for the pharmacological treatment of the pulmonary symptoms of cystic fibrosis. Official document of the sociedade brasileira de pneumologia e tisiologia (sbpt, brazilian thoracic association). Jornal Brasileiro de Pneumologia, v. 49, n. 2, 2023.
3. Brasil, Ministério da Saúde. Doenças raras: o que são, causas, tratamento, diagnóstico e prevenção. http://saude.gov.br/saude-de-a-z/doencas-raras (acesso em 12/Set/2023).
4. ARAÚJO, R. C. S. de .; PASSOS, M. A. N. A fibrose cística: uma revisão de literatura. Revista JRG de Estudos Acadêmicos , Brasil, São Paulo, v. 5, n. 11, p. 382–394, 2022. DOI: 10.5281/zenodo.7362219.
5. Figueiredo MMAS. Anatomofisiopatologia do sistema mucociliar das vias aéreas. Maio 2019.
6. McCague AF, Raraigh KS, Pellicore MJ, et al. Sou J Respir Crit Care Med. 2019; 199(9):1116–1126.
7. Dickinson KM, Collaco JM. Cystic Fibrosis. Pediatr Rev. 2021 Feb;42(2):55-67.
8. De Boeck K. The diagnosis of cystic fibrosis. Acta Paediatrica 2020 May;109(5):893-899.
9. De Boeck K, Vermeulen F, Dupont L. The diagnosis of cystic fibrosis. Presse Med 2017; 46:e97–108.
10. SESAB. Fibrose Cística - Insuficiência Pancreática. Última atualização: 29/06/23. Disponível em: saude.ba.gov.br/patologia/fibrose-cistica-insuficiencia-pancreatica (acesso em: 20/09/23).
11. SES-DF. Linha de Cuidado de Saúde para o paciente com Fibrose Cística. Portaria SES-DF Nº 1355 de 05/12/2018, publicada no DODF Nº 13 de 18/01/2019.
12. Castellani C. et al. ECFS best practice guidelines: the 2018 revision. Journal of Cystic Fibrosis 17 (2018) 153–178.
13. Tori M. Endres, MD; Michael W. Konstan, MD. What Is Cystic Fibrosis?. JAMA. 2022;327(2):191.
14. J. Stuart Elborn. Adult Care in Cystic Fibrosis. Semin Respir Crit Care Med 2019; 40(06): 857-868.