

Fibrose Cística: doença rara multissistêmica como diagnóstico diferencial

FERREIRA, M. C. S.¹; MORENO, B. N.¹; SANTOS, A. K. dos.¹; SILVA, M. C. P. da.¹; SILVA, S. P. S² OLIVEIRA, B. G. de.¹; PADILHA, M. B.¹

1 – UniFOA, Centro Universitário de Volta Redonda, Volta Redonda, RJ.
2- Residência médica em Pneumologia Pediátrica na UNIFESP, São Paulo, SP.
maria_cecilia_7@hotmail.com

RESUMO

A Fibrose Cística (FC) é uma doença genética autossômica recessiva com maior prevalência em caucasianos. A principal mutação encontrada é a F508del (mutação de classe II) do gene CFTR localizado no cromossomo 7. Essa deleção não permite que a proteína de transporte ativo do cloro chegue até a membrana apical das células epiteliais de diversos órgãos como pulmão, pâncreas, fígado, rins e glândulas sudoríparas, causando um quadro clínico multissistêmico, com a presença do muco brônquico espesso, excesso de sódio e cloreto no suor e aumento da viscosidade de secreções do trato gastrointestinal. A maioria dos pacientes é diagnosticada a partir de sintomas respiratórios como tosse crônica e infecções frequentes, mas a história familiar de FC e a positividade no teste da triagem neonatal, também são fatores determinantes para a solicitação do teste do cloro no suor, padrão ouro para diagnóstico da doença. Em grandes centros de referência, a pesquisa genética deve ser realizada de modo a identificar a classe de mutação que levou à disfunção da proteína CFTR, pois as novas drogas como Ivacaftor e Lumacaftor são específicas para determinadas mutações e já estão disponíveis para tratamento, além de aparentemente modificarem a história natural da doença. Devido à maior cobertura da triagem neonatal, ampliação de centros de referência e investimento em estudos genéticos e farmacológicos, houve aumento expressivo da qualidade de vida e sobrevida dos pacientes. Conseqüentemente, a Fibrose Cística antes confinada à faixa etária pediátrica, faz-se cada vez mais presente no manejo do paciente adulto, tornando seu conhecimento essencial aos profissionais da Clínica Médica. Entretanto, apesar de todos os avanços, ainda se observa uma grande heterogeneidade no acesso aos métodos diagnósticos e terapêuticos para FC entre as diferentes regiões brasileiras. O objetivo deste trabalho foi realizar uma revisão de literatura acerca da Fibrose Cística, principalmente sob o aspecto de acometimento respiratório. A metodologia empregada foi a pesquisa de artigos científicos na base de dados Scielo e o estudo aprofundado das Diretrizes brasileiras de diagnóstico e tratamento da Fibrose Cística. Essa revisão é justificada pela necessidade de incluir a FC como um dos diagnósticos diferenciais das doenças respiratórias, não só na pediatria mas também na pneumologia geral, devido à grande morbimortalidade da doença, principalmente se diagnosticada tardiamente.

Palavras-chave: Fibrose cística. Proteína CFTR. Triagem Neonatal. Doença Pulmonar Obstrutiva Crônica.