

# Fibrose Cística

Trabalho realizado por  
Filipa Magalhães e Marta Gonçalves

Biologia | 12.º ano  
Ano Letivo 2019/2020

# Fibrose Cística

1. O que é?
  - a. Causa
  - b. Hereditariedade
2. Sintomas / Manifestações Clínicas
  - a. Infertilidade
3. Diagnóstico
4. Tratamento
5. Minimização dos efeitos da doença
6. Estatísticas
7. Bibliografia

## Fibrose Cística

### O que é?

- Doença genética progressiva que causa infecções pulmonares persistentes e limita a capacidade de respirar ao longo do tempo.
- Doença **hereditária**: **autossômica recessiva**.

### CAUSA

- **Mutação no gene regulador da condutância transmembranar da fibrose cística (CFTR)**
- **Proteína CFTR disfuncional** → é incapaz de ajudar a mover o cloreto para a superfície celular. Sem o cloreto que atrai água para a superfície celular, o **muco** torna-se **espesso** em vários órgãos.
- Não há causas ambientais conhecidas da doença.
  - Exposição ao fumo de tabaco, poluição do ar e alérgenos podem contribuir para progressão da doença a longo prazo.

## Fibrose Cística

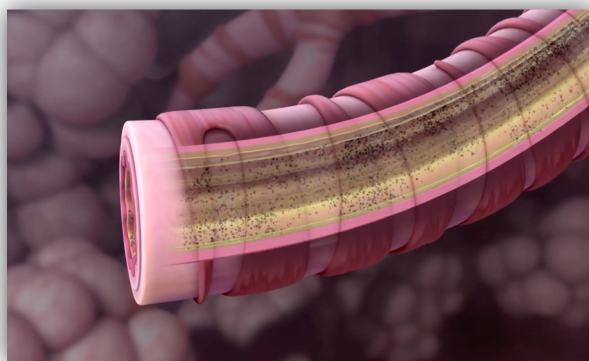
### O que é?

- Doença **multissistémica**: pode causar alterações nos pulmões, no sistema digestivo, nas glândulas de suor e no aparelho geniturinário.
  - **Pulmões**: o muco obstrui as vias respiratórias e retém os germes (como bactérias) → infeções, inflamação, insuficiência respiratória, ...
    - Minimizar o contacto com germes é uma das principais preocupações das pessoas com FC.
  - **Pâncreas**: a acumulação de muco impede a liberação de enzimas digestivas que ajudam o corpo a absorver alimentos e nutrientes essenciais → desnutrição.
  - **Fígado**: o muco espesso pode bloquear o ducto biliar → doença hepática.
  - **Infertilidade** nos homens.

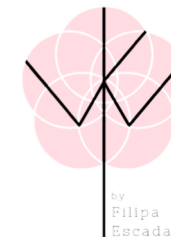


# Fibrose Cística: alteração nos pulmões

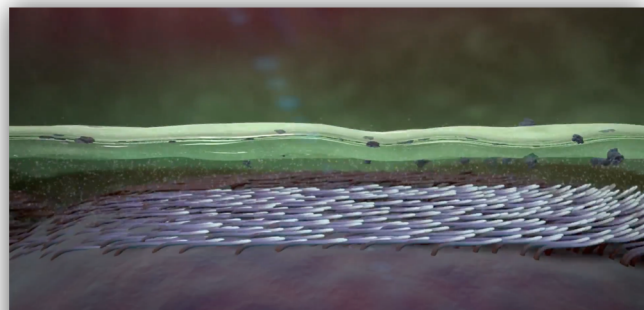
## Germes + muco nos brônquios



Fonte:  
[https://www.youtube.com/watch?time\\_continue=115&v=omkp2VJTE3c&feature=emb\\_logo](https://www.youtube.com/watch?time_continue=115&v=omkp2VJTE3c&feature=emb_logo)



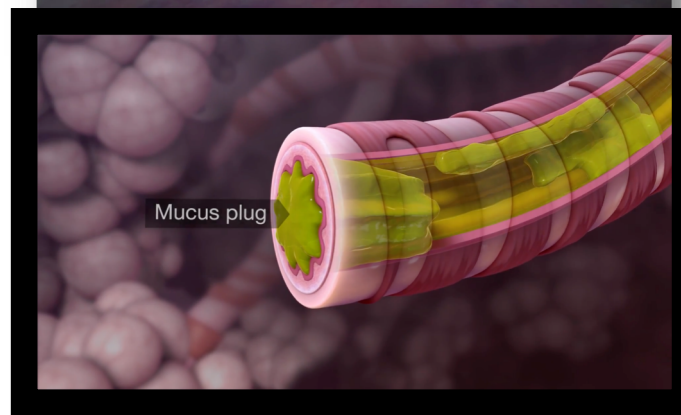
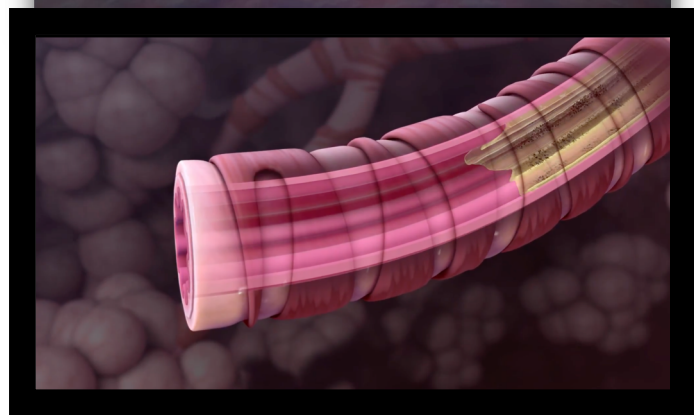
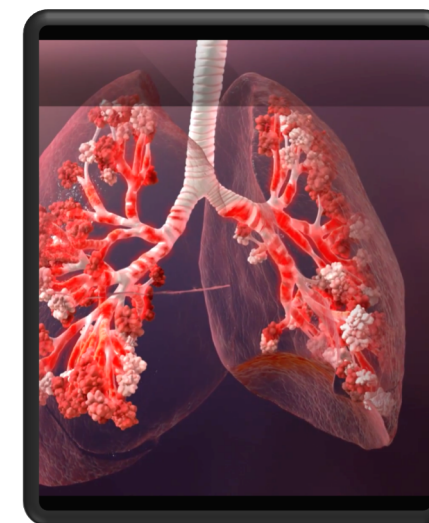
Pulmões de uma pessoa **sem FC**



Pulmões de uma pessoa **com FC**

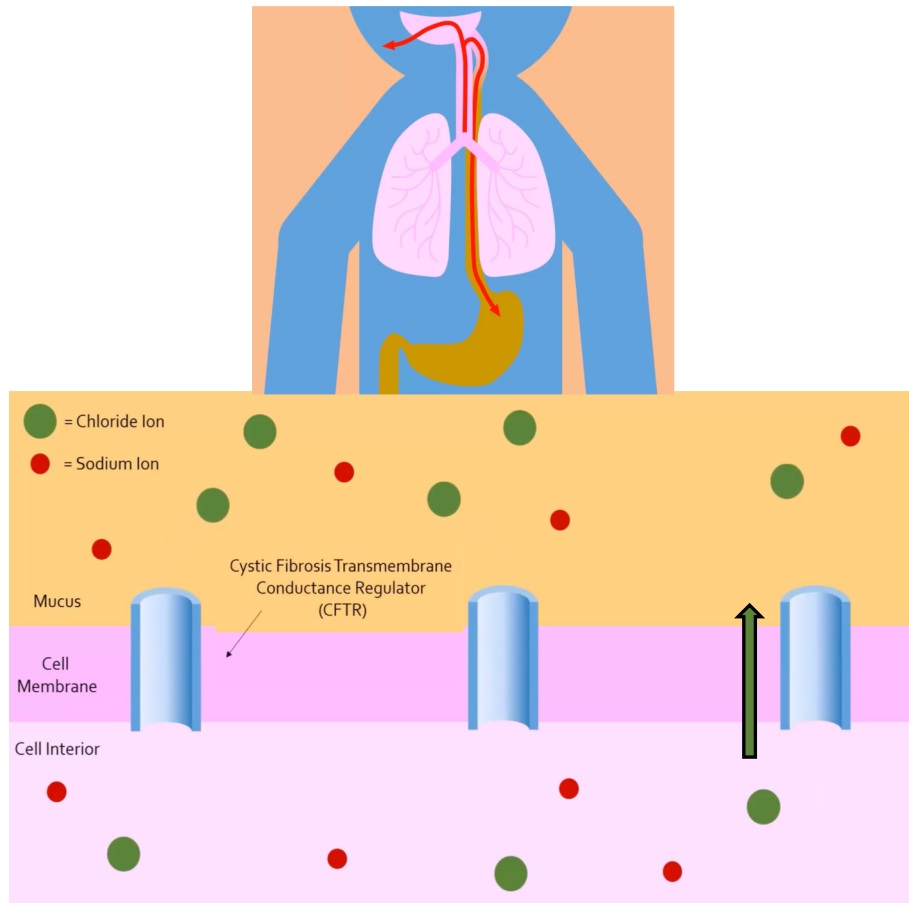


Danos a longo prazo



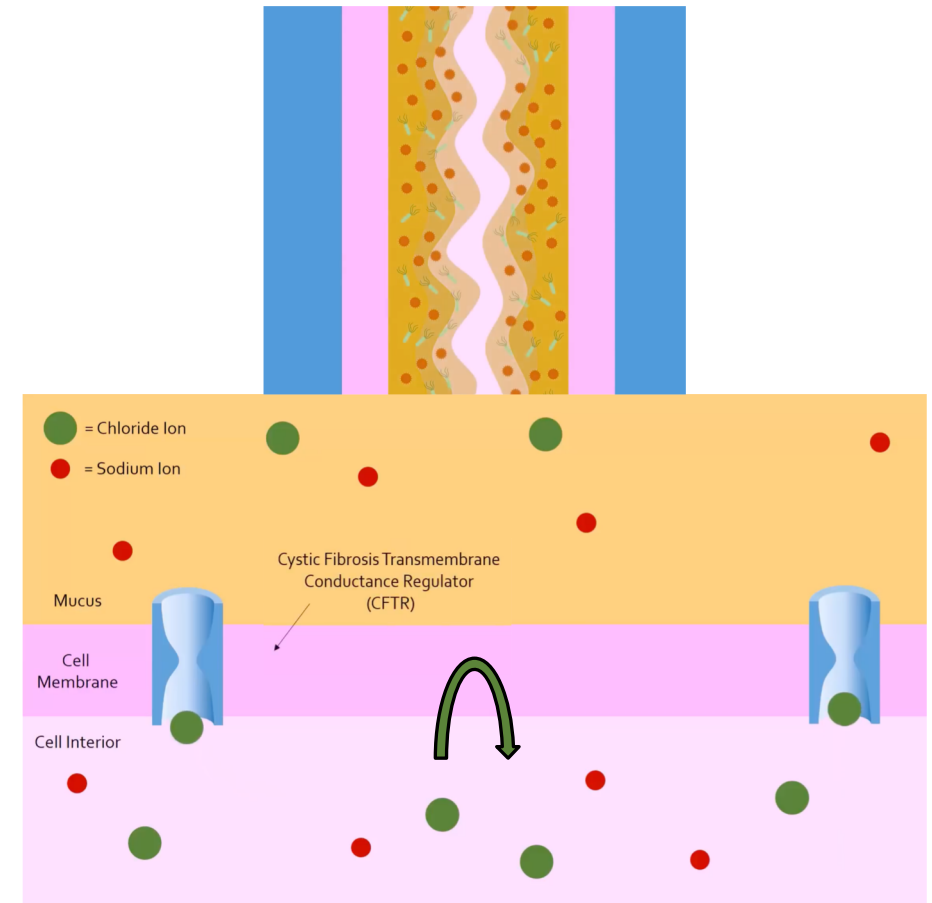
## Fibrose Cística: alteração nos pulmões

### Pessoa **sem** FC



Expulsão das bactérias pela boca ou para o estômago

### Pessoa **com** FC

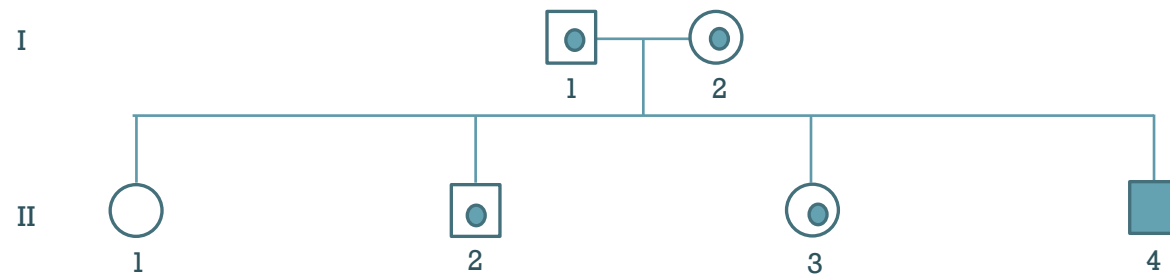


Acumulação de bactérias nos brônquios e muco espesso

## DOENÇA AUTOSSÔMICA RECESSIVA

- Afeta igualmente os homens e as mulheres.
- Ambos os pais dos doentes com FC são portadores da anomalia genética da FC.

Exemplo:



- 25% normais (sem FC) - SS
- 25% doentes com FC - ss
- 50% portadores da doença FC - Ss

## Fibrose Cística

## Árvore Genealógica & Probabilidades


### Legenda:

- - homem normal (sem FC)
- - mulher normal (sem FC)

S – sem doença FC  
s – com doença FC

- ◻◼ - homem portador da anomalia genética da FC
- ◻◉ - mulher portadora da anomalia genética da FC

- - homem doente com FC
- - mulher doente com FC

	S	s
	SS	Ss
S	SS	Ss
s	Ss	ss

## Fibrose Cística

# Sintomas & Manifestações Clínicas

- Doença **multissistêmica** que aparece nos primeiros anos de vida.
- **Sintomas:**
  - Tosse persistente com muco espesso;
  - Dispneia (falta de ar);
  - Infecções respiratórias frequentes (pneumonias e bronquites);
  - Sinusite;
  - Perturbações intestinais (obstruções frequentes e fezes gordurosas);
  - Perda de peso;
  - Pele e suor com sabor salgado;
  - Dificuldade na absorção de alimentos (**malnutrição**);
  - Diabetes;
  - Cirrose ou formação de cicatrizes, no fígado.
- **Infertilidade:**
  - 98% dos pacientes do *sexo masculino* são **inférteis**: azoospermia (falta de espermatozóides) e ausência congênita bilateral dos canais deferentes.
  - A maioria dos pacientes do *sexo feminino* é fértil: alguma dificuldade em engravidar devido ao aumento da viscosidade do muco cervical.



## Fibrose Cística

# Diagnóstico

- **“Teste do pezinho”**: deteta níveis elevados de uma enzima (a tripsina) → exames posteriores de confirmação da doença, como o *Teste Genético* ou o *Teste do Suor*.

- **Concentração de cloro e sódio (transpiração):**

- Nos doentes com fibrose cística: superior a 60 mEq./L em duas dosagens
- Testes positivos (valores médios): 90-110 mEq./L
- Repetição do exame: oscilação entre 40-60 mEq./L

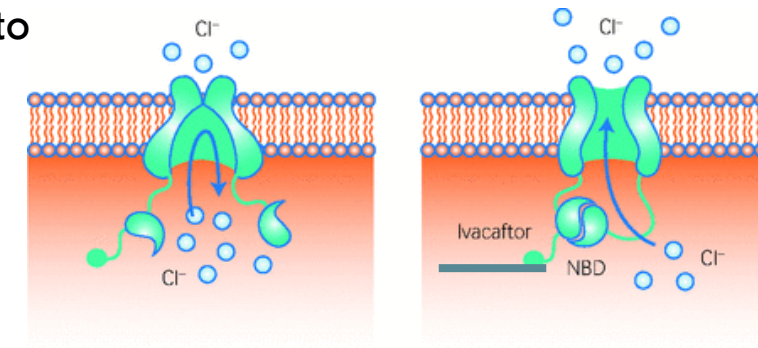
### Diagnóstico da fibrose cística:

- Confirmação das mutações genéticas típicas;
- Padrão clínico característico;
- Teste de suor positivo.

## Fibrose Cística

# Tratamento

- **Tratamento personalizado** (depende dos sintomas, idade e grau de evolução da doença) feito por equipa multidisciplinar (enfermeiros, fisioterapeutas, nutricionistas):
  - Antibióticos;
  - Broncodilatadores (respiração com mais facilidade);
  - Administração de enzimas pancreáticas;
  - Dieta hipercalórica.
- Fases avançadas da doença: **transplante pulmonar**.
- Resultado do tratamento:
  - Alívio dos sintomas (melhor qualidade de vida);
  - Diminuição do ritmo de progressão da doença.
- **Novos tratamentos** → corrigir o defeito básico (mutações genéticas específicas):
  - Custo do tratamento mais elevado;
  - *Ivacaftor* – tentativa de substituição do gene mutado nas células respiratórias por um gene normal.



Cl<sup>-</sup> = chloride ion. NBD = nucleotide binding domain



## Fibrose Cística

# Minimização dos efeitos da doença

- Fazer **fisioterapia respiratória**;
- Ajustar a administração de extratos de pâncreas à gordura de cada refeição e à aparência das fezes, seguindo as prescrições médicas;
- Em caso de sudorese intensa (transpiração em excesso):
  - Aumentar o sal consumido a cada refeição;
  - Reforçar a quantidade de água ingerida.
- Lavar as mãos regularmente (diminui o risco de infecção);
- Tomar a vacina contra a pneumonia pneumocócica e tomar todos os anos a vacina da gripe;
- Praticar exercício físico o mais regularmente possível.

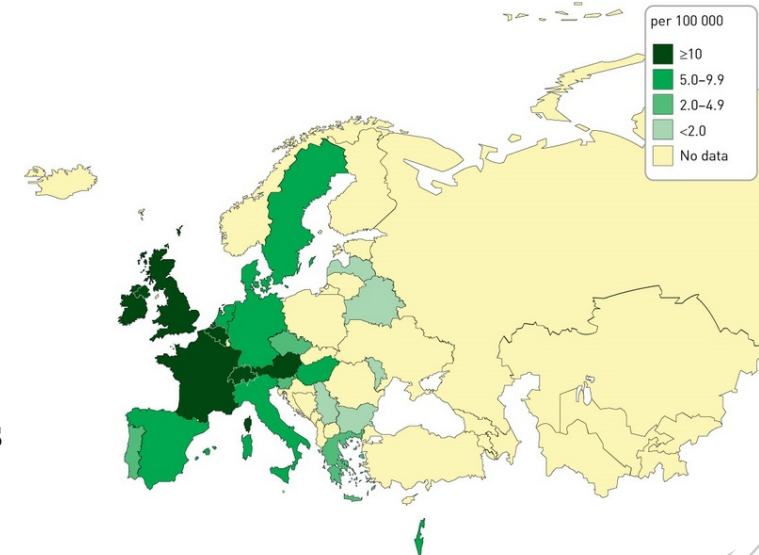
## Fibrose Cística

## Estatísticas

O Registo da Sociedade Europeia de Fibrose Quística (**European Cystic Fibrosis Society – ECFS**) recolhe dados de 25 000 doentes com fibrose cística em 21 países diferentes.

- É mais frequente na **população caucasiana** (doença genética fatal mais comum entre estas crianças);
- Afeta cerca de **1 em cada 2.500 recém-nascidos**;
- Em Portugal: 30 a 40 crianças com fibrose quística todos os anos;
- No mundo: **70 mil doentes e 7 milhões de pessoas portadoras** da anomalia genética da fibrose quística;
- Em média, os homens com esta doença vivem mais alguns anos do que as mulheres;
- +50% dos doentes: +18 anos;
- +75% dos doentes: diagnosticado aos 2 anos;
- **Esperança média de vida (Europa): 40 anos** (1950: EMD – 2 anos).

<https://www.europeanlung.org/assets/components/phpthumbof/cache/cysticfibrosis.274ee2a2099b5f55d7ddd738a4779a7b.jpg>



Prevalência estimada de fibrose quística.  
Dados dos relatórios de 2007 e de 2008–2009 da  
Sociedade Europeia de Fibrose Quística



# Fibrose Cística

<https://juvenil.net/images/Artigos/fivefeet.jpg>



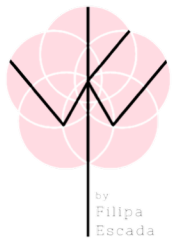
**“A Distância Entre Nós”:** Filme que retrata a vida de dois adolescentes com Fibrose Cística.



<https://www.cff.org>

**Cystic Fibrosis Foundation:**  
Fundação de apoio aos pacientes com Fibrose Cística

<https://trinityprecision.net/2016/08/23/trinityshoot-for-the-cure-to-benefit-the-cystic-fibrosis-foundation/>



## Bibliografia

- <https://rotasaude.lusiadas.pt/doencas/sintomas-e-tratamentos/fibrose-quistica-tudo-precisa-saber/>
- <https://www.europeanlung.org/pt/doença-pulmonar-e-informação/doenças-pulmonares/fibrose-qu%C3%ADstica>
- [http://www.chln.pt/media/k2/attachments/newstdt/News\\_TDT\\_27.pdf](http://www.chln.pt/media/k2/attachments/newstdt/News_TDT_27.pdf)
- <https://www.youtube.com/watch?v=sTZx3uPOlRk>
- <https://www.cff.org/What-is-CF/About-Cystic-Fibrosis/>
- <https://www.youtube.com/watch?v=Ib5WaEoJXH0>

Trabalho realizado por  
Filipa Magalhães e Marta Gonçalves

Biologia | 12.º ano

Ano Letivo 2019/2020