

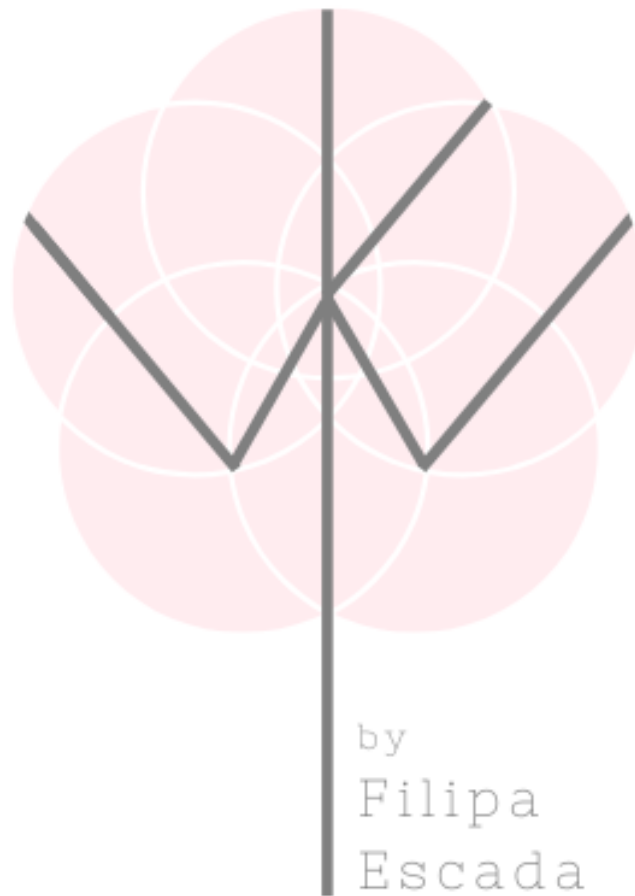
FIBROSE CÍSTICA

Autoras:

Filipa Magalhães e Marta Gonçalves

No âmbito da disciplina de:

Biologia (12º ano)



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
- <https://www.youtube.com/watch?v=sTZx3uPO1Rk>
- <https://www.cff.org/What-is-CF/About-Cystic-Fibrosis/>
- <https://www.youtube.com/watch?v=Ib5WaEoJXH0>

ÍNDICE

1. O que é? (causas)
 - a. Mutações & Fatores
 - b. Hereditário
2. Sintomas/Manifestações clínicas
 - a. Infertilidade
3. Diagnóstico
4. Tratamento
5. Minimizar os efeitos da doença
6. Estatísticas
7. Outros

SLIDE 1: Todos os anos nascem em Portugal 30 a 40 crianças com Fibrose Cística, também chamada de Fibrose Quística. Ainda não há cura, mas é possível minimizar os sintomas.

SLIDE 2: Hoje, vamos então falar sobre vários aspetos relacionados com esta doença genética. Mas de que tipo de doença se trata?

1. O que é?

SLIDE 3: A fibrose quística (FQ) é uma doença genética progressiva que causa infeções pulmonares persistentes e limita a capacidade de respirar ao longo do tempo. É a doença hereditária **autossómica recessiva** mais frequente na raça caucasiana que afeta, de igual modo, ambos os sexos.

Em pessoas com Fibrose Cística, a mutação no gene regulador da condutância transmembranar da fibrose cística (CFTR) torna a proteína CFTR disfuncional. Quando a proteína deixa de funcionar corretamente, é incapaz de ajudar a mover o cloreto - um componente do sal - para a superfície celular. Sem o cloreto que atrai água para a superfície celular, o muco em vários órgãos torna-se espesso.

Não há causas ambientais conhecidas da doença, ainda que a exposição ao fumo de tabaco, poluição do ar e alérgenos possam contribuir para a progressão da doença a longo prazo.

SLIDE 4: É uma doença **multissistémica**, ou seja, não afeta apenas um sistema do corpo, podendo causar alterações nos pulmões, no sistema digestivo, nas glândulas de suor e no aparelho geniturinário.

Nos pulmões, o muco obstrui as vias respiratórias e retém os germes (como bactérias), levando a infeções, inflamação, insuficiência respiratória e outras complicações. Por esse motivo, minimizar o contacto com germes é uma das principais preocupações das pessoas com FC.

No pâncreas, a acumulação de muco impede a liberação de enzimas digestivas que ajudam o corpo a absorver alimentos e nutrientes essenciais, resultando na desnutrição. No fígado, o muco espesso pode bloquear o ducto biliar, causando uma doença hepática. Nos homens, a FC pode afetar a sua capacidade de ter filhos, como já vamos ver a seguir.

SLIDE 5: Os pulmões são o órgão que é alterado mais significativamente. Normalmente, as vias aéreas (os bronquíolos) são revestidas por dentro com uma fina camada de líquido, um muco. O muco capta poeira e germes do ar que respiramos. Depois, os cílios respiratórios, ou seja,

minúsculas projeções musculares parecidas com pêlos, revestem as vias aéreas, são um dos mecanismos de defesa do sistema respiratório que empurram o muco e os germes para fora dos pulmões.

Com fibrose cística, o muco é tão espesso e pegajoso que os cílios não conseguem empurrá-lo para fora dos pulmões. É por isso que as pessoas com a doença têm mais facilmente infecções que causam os sintomas que vamos ver a seguir, como tosse persistente com muco, produção de muco e a falta de ar.

À medida que a doença progride, podem ocorrer danos a longo prazo nos pulmões, o que acontece quando bactérias entram nos pulmões e causam inflamações crônicas. Mas há tratamentos que controlam as infecções e a progressão dos danos nos pulmões.

IMAGENS

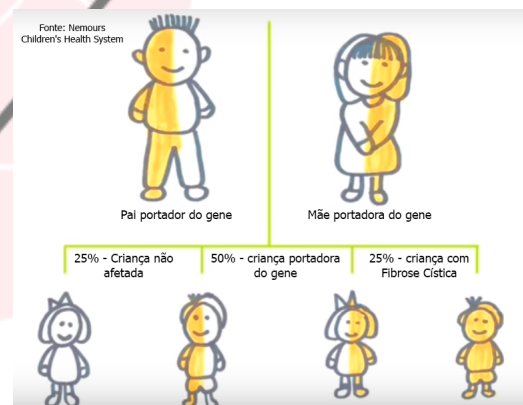
SLIDE 6: Este slide apenas mostra visualmente o que acontece nas células dos bronquíolos de uma pessoa normal e de uma pessoa que tenha fibrose cística, ou seja, que o gene regulador da condutância transmembranar da fibrose cística (CFTR) foi mutado, alterando a sua forma e impedindo a passagem do íon cloreto para o muco. Consequentemente, não atrai água, tornando-se espesso. **IMAGENS**

SLIDE 7: Como a fibrose cística se trata de uma doença autossômica recessiva, afeta igualmente os homens e as mulheres. Além disso, ambos os pais dos doentes com FC são portadores da anomalia genética da FC.

Agora, gostávamos que um de vocês escrevesse o genótipo de cada elemento desta árvore genealógica, fazendo o quadro cruzamento respectivo e indicando as probabilidades do fenótipo resultantes deste casal.

ESQUEMAS

Não dá para prever a doença, mas pelas probabilidades um casal pode decidir se deve correr o risco de poder ter um filho ou filha com FC ou não.



Sintomas & Manifestações clínicas

SLIDE 8: A doença aparece normalmente nos primeiros anos de vida e pode ter graus de intensidade variáveis. Como é uma doença multissistêmica, as pessoas com FQ podem apresentar os seguintes **sintomas**:

- Tosse persistente com muco espesso;
- Dispneia, ou seja, falta de ar ou dificuldade em respirar, normalmente com a sensação de respiração incompleta;
- Infecções respiratórias frequentes, entre as quais 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, o que leva a uma nutrição inadequada;
- Diabetes;
- Cirrose (i.e., formação de nódulos), ou formação de cicatrizes, no fígado.

a) **Infertilidade:** Em muitos casos, a patologia manifesta-se em primeiro lugar através de problemas de fertilidade, sobretudo nos homens. De acordo com as estatísticas, 98% dos pacientes do sexo masculino com fibrose quística são inférteis: apresentam azoospermia (falta de espermatozóides) e uma ausência congénita bilateral dos canais deferentes. Nas mulheres o cenário é diferente: a maioria é fértil, podendo ter apenas alguma dificuldade em engravidar por causa do aumento da viscosidade do muco cervical.

3. Diagnóstico

SLIDE 9: O diagnóstico da Fibrose Quística pode ser feita primeiro nos recém-nascidos. Pica-se o calcanhar do bebé e colhe-se uma pequena amostra de sangue. Chama-se a isto o teste do pezinho. Os genes presentes na amostra de sangue podem então ser analisados. Se forem detetados níveis elevados de uma enzima (a tripsina), serão feitos exames posteriores para confirmação da doença, como o Teste Genético ou o Teste do Suor. Nos doentes com fibrose quística, a concentração de cloro e sódio no suor é superior a 60 milimoles por litro em duas dosagens. Nos testes positivos, os valores mais habituais de cloro variam entre 90 e 110 milimoles por litro. Se os valores oscilarem entre 40 e 60 milimoles por litro deve repetir-se o exame.

Assim, o diagnóstico da fibrose quística assenta em três pilares distintos:

- a confirmação das mutações genéticas típicas;
- comparação com um padrão clínico característico;
- e o teste de suor positivo.

4. Tratamento

SLIDE 10: O tratamento das pessoas com FC deve ser personalizado, ou seja, dirigido a cada pessoa, dependendo dos seus sintomas, idade e grau de evolução da patologia. A melhor forma de tratamento envolve o acompanhamento da pessoa por uma equipa multidisciplinar, incluindo enfermeiros, fisioterapeutas, nutricionistas, assistentes sociais e farmacêuticos, para que se possa fazer o controlo da doença em diversos aspetos.

Os especialistas podem recorrer a:

- Antibióticos;
- Broncodilatadores, que, como o nome indica, permitem que a pessoa respire com mais facilidade;
- Administração de enzimas pancreáticas;
- Dieta hipercalórica.

Em fases avançadas da doença, pode ter de se fazer um transplante pulmonar. Em 2009, houve conhecimento de 133 transplantes pulmonares na Europa para pessoas com fibrose quística (em comparação com 108 em 2007) e mais de 800 doentes com FC em toda a Europa viviam com pulmões transplantados.

Os tratamentos que se utilizam atualmente têm em vista, sobretudo, o alívio dos sintomas para ajudar a melhorar a qualidade de vida das pessoas, bem como a diminuição do ritmo de progressão da doença. No entanto, estão a surgir novos tratamentos que corrigem o defeito básico.

É provável que o custo do tratamento aumente à medida que se vão desenvolvendo novos medicamentos, direcionados para mutações genéticas específicas nas diferentes formas de FQ. O primeiro tratamento deste tipo (ivacaftor) foi introduzido recentemente e é provável que outros se lhe sigam. O objetivo da terapia genética é tentar substituir o gene mutado nas células respiratórias por um gene normal.

5. Minimizar os efeitos da doença

SLIDE 11: As pessoas com FQ podem, para além dos tratamentos, tentar minimizar os efeitos da doença de outras formas, como:

1. Fazer fisioterapia respiratória;
2. Ajustar a administração de extratos de pâncreas à gordura de cada refeição e à aparência das fezes, seguindo as prescrições médicas;
3. Aumentar o sal consumido a cada refeição, caso haja sudorese intensa (transpiração em excesso);
4. Em caso de sudorese intensa, deve-se reforçar a quantidade de água ingerida;
5. Lavar as mãos regularmente – diminui o risco de infeção;
6. Tomar a vacina contra a pneumonia pneumocócica e tomar todos os anos a vacina da gripe;
7. Praticar exercício físico o mais regularmente possível.

6. Estatísticas

SLIDE 12: Estatisticamente, podemos tirar algumas conclusões sobre esta doença com base no Registo da Sociedade Europeia de Fibrose Quística (European Cystic Fibrosis Society – ECFS), que recolheu dados de 25.000 doentes com FQ em 21 países diferentes:

- A fibrose quística é mais frequente na população caucasiana (é a doença genética fatal mais comum entre estas crianças), embora esteja a crescer noutras etnias;
- Afeta cerca de 1 em cada 2.500 recém-nascidos;
- Em Portugal, nascem todos os anos 30 a 40 crianças com fibrose quística. Estima-se que haja no mundo 70 mil doentes e que 7 milhões de pessoas sejam portadoras da anomalia genética da fibrose quística, apesar de não se saber muito bem.

- Em média, os homens com FQ vivem mais alguns anos do que as mulheres;
- Hoje em dia, mais de metade dos doentes têm mais de 18 anos, sendo que 75% dos doentes são diagnosticados aos 2 anos.
- Apesar da gravidade da doença, o tratamento da Fibrose Cística tem evoluído consideravelmente nos últimos anos. Se, em 1950, a expectativa de vida do paciente não ultrapassava os 2 anos de idade, e há 30 anos não passava dos 15 anos, hoje quem nasce com Fibrose Cística tem uma expectativa de vida acima de 40 anos.

7. Outros

SLIDE 13: Quando o paciente chega à adolescência, é comum que haja um sentimento de desespero perante as dificuldades enfrentadas durante a terapia. É nisso que se baseia o filme “Five Feet Apart” (“A Distância Entre Nós”), que narra a história de dois jovens com Fibrose Cística que se apaixonam, mas vivem separados por causa do tratamento. Vamos mostrar o trailer do filme (estreado em março de 2019) para percebermos o modo de vida destas pessoas.

TRAILER

Para além disso, também existe a *Cystic Fibrosis Foundation*, fundada em 1955, que tem como missão curar a Fibrose Cística e proporcionar a todas as pessoas com esta doença a oportunidade de ter vidas longas e gratificantes, através do financiamento de pesquisas e desenvolvimento de medicamentos, com parceria com a comunidade de FC e promovendo cuidados especializados de alta qualidade.

SITE