

2017



**AMBULATÓRIO MULTIDISCIPLINAR DE FIBROSE CÍSTICA – IPED/APAE**

**RELATÓRIO MÉDICO**

A fibrose cística ou mucoviscidose é uma doença genética autossômica recessiva potencialmente letal, que apresenta acometimento multissistêmico (sistema respiratório, gastrointestinal, hepático e genitourinário), cuja prevalência na população chega a 1/2500 nascidos vivos. Muitos avanços ocorreram em relação ao conhecimento dos seus mecanismos fisiopatológicos, diagnóstico e tratamento, mudando drasticamente esta realidade para melhor. O óbito na infância atualmente é raro e, em especial nos últimos 30 anos, chegar à vida adulta tem sido a realidade para a maioria dos afetados por esta doença.

As manifestações da doença são decorrentes da alteração na função da proteína reguladora da condutância transmembrana (*cystic fibrosis transmembrane regulator* – CFTR), que controla a permeabilidade do íon cloro nas superfícies apicais das células epiteliais. A retenção dos íons cloro provoca a reabsorção de sódio e água para o meio intracelular, resultando em desidratação das secreções e o aumento da sua viscosidade, favorecendo a obstrução de ductos das glândulas exócrinas. O epitélio das vias aéreas, seios paranasais, pâncreas, intestino, árvore biliar e ductos de suor expressam CFTR e dependem dele para sua função normal. Defeitos na função CFTR nestes órgãos dão origem à infecção pulmonar e bronquiectasias, levando eventualmente à insuficiência respiratória, insuficiência pancreática com má absorção, obstrução intestinal episódica, doença hepática em alguns pacientes, e infertilidade masculina. Falha do transporte de cloreto mediada pelo CFTR nos ductos de suor dá origem a uma concentração marcadamente elevada de cloreto no suor, que é a base para o teste diagnóstico definitivo para FC (SPOONHOWER; DAVIS, 2016).

Apresentações clínicas mais comuns da fibrose cística são: sinusopatia crônica, pólipos nasais, infecção/colonização brônquica por bactérias patogênicas para FC, doença endobrônquica: tosse produtiva, sibilância, alterações radiológicas, evidência de doença obstrutiva na espirometria; baqueteamento digital, íleo meconial, insuficiência pancreática exócrina, desnutrição protéico-calórica, edema por hipoproteïnemia, deficiência de vitaminas lipossolúveis, azospermia obstrutiva, síndrome da perda de sal, depleção aguda de sal e alcalose metabólica crônica (SES de MG, 2008).

O tratamento deve ser iniciado o mais precocemente possível e implementado de maneira individualizada, levando-se em conta a gravidade e os órgãos acometidos. Recomenda-se que o tratamento seja feito em serviços especializados, em centros de referência para FC. O tratamento intensivo, com abordagem multidisciplinar e utilização criteriosa do grande arsenal terapêutico disponível, tem colaborado para que se consiga retardar a

2017

*[Handwritten signature]*

progressão da FC e tratar oportunamente suas complicações, elevando substancialmente a sobrevida e a qualidade de vida destes pacientes (CASTRO; FIRMIDA, 2011).

Os objetivos gerais do tratamento são: educação continuada do paciente e dos familiares, profilaxia das infecções, detecção precoce e controle da infecção pulmonar, melhora da obstrução brônquica e da drenagem das secreções, correção da insuficiência pancreática e da desnutrição, monitoramento da progressão da doença e das complicações e aconselhamento genético familiar (SES de MG, 2008).

O uso de enzimas pancreáticas para pacientes com insuficiência pancreática e uma dieta rica em proteínas e alta em calorias, estão associadas a uma melhor função pulmonar e maior sobrevida (DEL CIAMPO et al, 2015). A adequada nutrição na infância, isoladamente, é o fator determinante mais importante do estado pulmonar dos adultos com FC. A manutenção de um bom estado nutricional, com ganho ponderal adequado para a faixa etária e sexo, tem relação direta com a função pulmonar, reduzindo a morbidade e melhorando o prognóstico da criança com fibrose cística (NETO, 2008).

A alfadornase diminui a viscosidade do escarro através da degradação do DNA extra-celular em pequenos fragmentos. Os principais efeitos adversos são rouquidão, alteração da voz e faringite, que na maioria dos casos são autolimitados (DALCIN; SILVA, 2008).

A PORTARIA Nº 112, DE 4 DE FEVEREIRO DE 2016 estabelece a obrigatoriedade do fornecimento pelo SUS de enzimas pancreáticas e PORTARIA Nº 224, DE 10 DE MAIO DE 2010 a obrigatoriedade de fornecimento da medicação alfa-dornase. (www.saude.gov.br/ceaf/pcdt).  
*Substituída por Port. nº 08/SAS/2017.*

O diagnóstico precoce e a terapêutica adequada são responsáveis pelo aumento da sobrevida e melhora da qualidade de vida do paciente com FC.

A não utilização das enzimas pancreáticas pelos pacientes fibrocísticos podem resultar em esteatorréia, não absorção vitaminas lipossolúveis, desnutrição grave, obstrução intestinal com necessidade de tratamento cirúrgico, desidratação com crise convulsiva por hiponatremia, lesão e complicações hepáticas. O não fornecimento das medicações padronizadas pelo ministério da saúde implica em complicações da doença, inclusive aumento do risco de morte.

À disposição,

Campo Grande, 30 de agosto de 2017

Leonardo Rodrigues Resende

Gastroenterologista Pediátrico - CRM-MS 5002

Carolina Ribeiro de Miranda  
PNEUMOLOGIA PEDIÁTRICA  
CRM-MS 6014  
RQE: 3366

Carolina Ribeiro de Miranda

Pneumologista Pediátrico - CRM-MS 6014