

- A terapêutica inalatória permite que os medicamentos cheguem às vias aéreas periféricas. Uma inalação correta dos medicamentos é muito importante. O tipo e frequência das inalações dependem da orientação dada pelo médico.
- Devem ser cumpridas todas as recomendações sobre como minimizar o risco de ter infeções respiratórias, nomeadamente a lavagem frequente das mãos, evitar locais com grande concentração de pessoas e o contato próximo com outros doentes com FQ.
- Frequentemente há necessidade de realizar antibióticos, que podem ser dados por via oral ou inalatória, muitas vezes por períodos prolongados de tempo.
- O esquema de vacinação recomendado deve ser cumprido.
- Deve-se evitar ambientes poluídos.
- Não se deve fumar.
- Uma vida ativa, com prática de exercício físico e desporto, é essencial. O tipo de exercício físico/desporto deve ser escolhido de acordo com a situação clínica.
- A manutenção de um peso adequado tem um grande impacto nos resultados clínicos, sendo por este motivo fundamental um acompanhamento nutricional precoce.

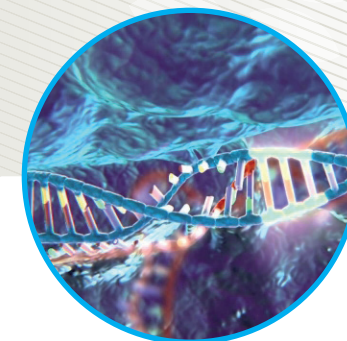
- Na maioria dos doentes é importante a suplementação com enzimas digestivas para uma digestão e absorção alimentar normal.
- A ingestão adequada de água, principalmente em fases de muito calor, é fundamental para prevenir quadros de desidratação grave e facilitar a drenagem das secreções.
- Nos últimos anos têm surgido novos tratamentos para a correção dos defeitos da proteína.
- Nos casos avançados de doença respiratória poderão ser prescritos tratamentos de suporte, como por exemplo oxigénio e ventilação e o transplante pulmonar poderá estar indicado.

Desde que a doença foi descrita nos anos 50, foram conseguidos avanços enormes nos cuidados especializados da FQ, tendo-se conseguido um significativo aumento da sobrevivência e qualidade de vida dos doentes. Este caminho continua a ser trilhado dia após dia a nível internacional pela comunidade de doentes, familiares e profissionais dos Centros de FQ.

Anotações

Informação

Fibrose Quística



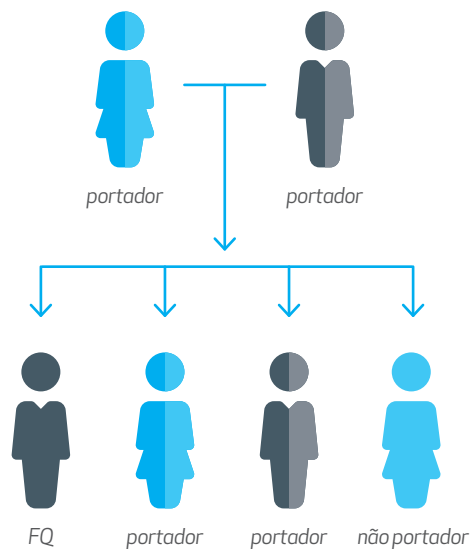
O que é a fibrose quística (FQ)?

- É uma doença hereditária que atinge em média 1 em cada 8000 recém-nascidos em Portugal e que afeta ambos os sexos.
- É devida a mutações num gene que levam à ausência ou mau funcionamento de uma proteína responsável pelo transporte do cloreto (um componente do sal) através das membranas das células. Sem este "sal" para atrair água para a superfície das células o muco torna-se mais espesso.
- Apesar de hereditária, pode manifestar-se mais tardiamente, na adolescência ou vida adulta.
- É uma doença crónica com grande variabilidade, o que significa que os sintomas, gravidade e a evolução são distintos de pessoa para pessoa.
- A variabilidade depende em parte da grande diversidade de mutações que podem afetar o gene da proteína, estando atualmente descritas mais de 2000 alterações.
- Devido à heterogeneidade genética e clínica, por vezes a FQ não é fácil de diagnosticar.



Como se transmite a FQ?

- Os genes constituem um conjunto único de características individuais que são herdados dos pais – para cada gene é herdada uma cópia da mãe e uma do pai.
- A FQ só se manifesta em doentes que tenham herdado um gene mutado de ambos os pais.
- Uma pessoa que tenha apenas um gene mutado não tem a doença e designa-se portador.
- Quando duas pessoas portadoras do gene da FQ têm um filho, existe em cada gravidez uma probabilidade de 25% de terem uma criança com FQ.



Como se manifesta a FQ?

- O muco produzido nas pessoas com FQ é muito mais espesso que o normal, o que afeta o funcionamento de diferentes órgãos, principalmente os pulmões e o pâncreas que ficam obstruídos pelo muco espesso.
- Este muco perturba a respiração e aumenta o risco de infeções respiratórias, levando ao aparecimento de bronquiectasias (dilatações irreversíveis dos brônquios). Ao longo da vida é comum o aparecimento de tosse crónica com expectoração purulenta e dificuldade respiratória progressiva.
- O pâncreas é responsável pela produção de várias enzimas indispensáveis à digestão e absorção dos alimentos e por isso a obs-

trução dos canais pancreáticos pelo muco prejudica este processo e leva a problemas digestivos na maioria dos doentes. A má digestão e absorção dos nutrientes pode causar, entre outras queixas, diarreia, desnutrição, atraso no crescimento, pancreatites e, mais tardiamente, diabetes.

- Uma das características da doença é a presença de suor salgado, que em situações de calor extremo pode levar a desidratação.
- A grande maioria dos doentes de sexo masculino apresentam infertilidade, problema que pode ser ultrapassado através de técnicas de fertilização.

Como se diagnostica?

Rastreio neonatal - Atualmente o teste do pezinho inclui doseamentos que permitem colocar a suspeita de FQ. Estes casos são referenciados para consulta num Centro de Referência de FQ, para realização de exames que possam confirmar ou excluir a doença.



Os exames para confirmação da doença são:

Prova de suor - mede a quantidade de cloro no suor. Para obter o suor é usada uma substância e feita uma estimulação elétrica suave numa área do antebraço; não implica o uso de agulhas. O suor é recolhido através de um tubo e enviado para o laboratório. Considera-se uma prova positiva quando tem um valor elevado de cloreto.

Pesquisa de mutações do gene - através de uma colheita de sangue ou no teste do pezinho para estudo dos genes.

O diagnóstico definitivo de FQ é estabelecido quando na presença de sintomas e sinais sugestivos da doença, o doente apresenta 2 provas de suor positivas e/ou estudo genético com identificação de duas mutações causadoras de doença.

Existem tratamentos para a FQ?

A FQ é uma doença crónica e sem cura, mas existem vários tratamentos que ajudam a controlar os sintomas, minorar os efeitos da doença e melhorar o prognóstico. Dada a grande variabilidade da doença, o plano de tratamento tem de ser adaptado a cada doente e a cada fase da doença.

- O cumprimento de tratamentos é fundamental sendo importante manter uma rotina diária e discutir qualquer problema com

os membros da equipa de FQ. A colaboração da família é imprescindível.

- A cinesiterapia respiratória tem um papel essencial e deve fazer parte da rotina diária. Esta consiste na realização de vários exercícios que ajudam na eliminação das secreções respiratórias, permitindo que as vias aéreas permaneçam livres, otimizando a respiração e reduzindo o risco de infeções.