

Perfil clínico e laboratorial de paciente portadora de fibrose cística: relato de caso

Maria Eduarda Caetano¹, Lydice Marise Cesar Gomes¹, Valesca Naciff Arias¹, Vitor Miguel Rassi¹,
Wanessa Lemos Araújo¹, Marcela Andrade Silvestre².

1. Discente do curso de medicina do Centro Universitário de Anápolis - UniEVANGÉLICA.
2. Docente do curso de medicina do Centro Universitário de Anápolis - UniEVANGÉLICA.

RESUMO: A Fibrose Cística (FC) é uma doença crônica autossômica recessiva ocasionada por mutações no gene RTFC do cromossomo 7, o qual é responsável pelo transporte de íons de sódio, potássio e cloro através das membranas epiteliais, o que gera uma grande variabilidade e complexidade de manifestações clínicas. O tratamento desse agravo de saúde consiste em intervenções diretas nos sintomas manifestados e nas complicações decorrentes. O diagnóstico é realizado pelo Teste do Pezinho no Programa de Triagem Neonatal e pelo Teste do Suor. Busca-se descrever perfil clínico, laboratorial e de tratamento de uma paciente portadora de Fibrose Cística com idade mais avançada acompanhada em unidade de referência no interior de Goiás. A paciente de 10 anos, acompanhada no ambulatório de FC desde o nascimento, é a segunda filha de um casal jovem e saudável, cuja mãe teve acompanhamento pré-natal realizado de maneira adequada e não apresentou intercorrências durante a gravidez. O nascimento foi à termo e sem anormalidades. O primogênito do casal não foi diagnosticado com fibrose cística. Após o nascimento, realizou-se o Teste de Triagem que gerou hipótese para Fibrose Cística, sendo essa confirmada posteriormente para a doença a partir do Teste do Suor, com a metodologia condutividade. Desde o diagnóstico a paciente tem sido acompanhada por equipe multidisciplinar, na APAE de Anápolis/GO, circunstância essa fundamental para o bem-estar da paciente e sucesso do tratamento.

Palavras-chave:
Fibrose cística.
Diagnóstico.
Tratamento.

INTRODUÇÃO

A fibrose cística (FC) é uma doença genética autossômica recessiva que acomete mais significativamente a população caucasiana, sendo que no Brasil, estima-se sua incidência em cerca de 1:7576 nascidos vivos. (ATHANAZIO et al., 2017; MOTA; TORALLES; SOUZA, 2016) Para rastreio da FC utiliza-se o Programa Nacional de Triagem Neonatal, criado em 2001, responsável por identificar precocemente doenças metabólicas, genéticas, enzimáticas e endocrinológicas, como a fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito, doença falciforme e fibrose cística. (FARRELL et al., 2017; MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2018)

No que se refere a expressão clínica, a FC pode ter o seu agravo apresentado de maneira bastante diversificada, sendo caracterizado pela presença de tosse produtiva, asma brônquica, infecções pulmonares, esteatorreia, desidratação e altos níveis de cloro no suor. (AZIZ et al., 2017; MOTA; TORALLES; SOUZA, 2016) O tratamento e manejo são feitos por meio de reposição enzimática, ingestão de uma dieta hipercalórica e hiperproteica, acompanhamento da função respiratória através de espirometrias e radiografias de tórax periódicas, além da administração de antibioticoterapia (variável pela resistência adquirida aos antibióticos) em casos de infecção. (ATHANAZIO et al., 2017)

Perante o exposto, o presente estudo teve por objetivo, descrever o caso de uma paciente de 10 anos portadora de fibrose cística, acompanhada, desde o nascimento, na Santa Casa de Misericórdia de Anápolis, Goiás, apresentando evolução característica da doença, com foco.

DESCRIÇÃO DO CASO

Paciente do sexo feminino, 10 anos (DN: 18/04/2009), natural de Anápolis-GO. Aos 28 dias de vida foi diagnosticada com Fibrose Cística por meio do teste do suor-condutividade no valor de 141 mmol/L (valor de referência: até 40 mmol/L). Desde o diagnóstico, realiza acompanhamento na APAE de Anápolis, monitorando sua progressão.

Destaca-se a integralidade no acompanhamento, já que desde o início há atendimento multiprofissional na área da saúde, sendo tal fato essencial na evolução positiva do quadro. Apresenta um ganho ponderal e estatural dentro do esperado para o quadro, esteatorreia presente no início da doença e episódios esporádicos durante o acompanhamento. Paciente, atualmente, reside em Itapuranga- GO, no entanto, mantém acompanhamento em Anápolis.

Sobre antecedentes neonatais/maternos: mãe realizou pré-natal durante toda a gravidez, sem intercorrências. Paciente nasceu a termo, com um peso ao nascimento de 3,205 kg. Como programado, realizou-se testes de triagem, sendo que o teste do pezinho apresentou alterações indicativas de Fibrose Cística por meio da fluorimetria, de modo que, posteriormente, confirmou-se a hipótese com o teste do suor. Os antecedentes familiares: mãe hígida e pai hígido e um irmão mais velho, também hígido.

O tratamento da paciente é individualizado, levando-se em conta os órgãos acometidos e abrange terapia antibiótica pulmonar para exacerbações e terapia supressiva crônica, depuração das vias aéreas e exercícios, terapia com agentes mucolíticos, broncodilatadores, anti-inflamatórios e suporte nutricional. Diante disso, aos três meses de idade, a paciente apresenta-se estável com um quadro de fezes com esteatorreia intermitente, situação que não exigiu medicações, a paciente apenas fez uso de Busonid spray e de nebulização com Berotec e Atrovent por conta do excesso de secreções respiratórias.

Quando a paciente completa um ano e seis meses, surge a queixa de aumento ainda maior nas secreções respiratória e gástrica e de quadros de gripe recorrentes. Nesse contexto, a paciente passa a fazer uso do corticoide Busonid 50mg duas vezes ao dia, visando reduzir a quantidade de secreção, do medicamento Label, também duas vezes ao dia, para reduzir a secreção gástrica, da mistura enzimática Creon, para repor a quantidade de enzimas e do complexo vitamínico Source. No ano seguinte, por conta da persistência da tosse e da alta quantidade de secreções, a paciente passa a fazer uso da nebulização com Berotec e Atrovent, três vezes ao dia, e do xarope expectorante Fluimucil, uma vez por dia.

No decorrer de um ano, a história clínica da paciente evolui, acarretando em febre e falta de apetite, fato que acrescenta ao tratamento o uso de DNAase alfa-dornase uma vez por dia e ao aumento da frequência do uso do xarope fluimucil para três vezes por dia. A queixa de febre e de tosse produtiva persiste na vida da paciente, o que leva ao uso do antibiótico Cipro por 20 dias e na substituição do complexo vitamínico Source pelo Centrum. Após essa ocorrência, a tosse produtiva da paciente evolui para uma secreção amarelada, que exige nova adaptação ao tratamento: a paciente passa a fazer uso de azitromicina, de nebulização com Berotec e Atrovent quatro vezes por dia e de DNAase pulmozyme. O quadro clínico se modifica para prurido ocular, determinando o uso de tobramicina. Após um ano, a paciente novamente apresenta crise de tosse produtiva, dessa vez, com secreção esverdeada, ocorrendo uma nova alteração no tratamento: para efeito broncodilatador, a paciente passa a fazer uso de 4 gotas de Aerolim, para reforço nutricional, do suplemento Peptamen e faz uso novamente do antibiótico Cipro, visando a estabilização do quadro.

Após esse episódio, a paciente sofreu com um quadro de amigdalite aguda, o qual requereu o uso de azitromicina, além das medicações usuais. Aproximadamente um ano depois, o quadro de tosse produtiva da paciente piora novamente e essa passa a eliminar fezes com gordura. Nesse sentido, a paciente volta a usar Azitromicina, porém apenas 3 vezes por semana, também volta a usar a DNAase alfa-dornase e passa a usar Trophic na alimentação. Na última consulta relatada, a paciente passa por crises de tosses constantes, continuando com a Azitromicina por três vezes na semana e DNAase alfa-dornase, além do uso intermitente da nebulização com Berotec e Atrovent.

DISCUSSÃO

A maior parte dos pacientes com FC tem diagnóstico nos primeiros anos de vida, em média aos 8 meses, época em que se teve o diagnóstico da paciente do caso abordado. (DA SILVA et al, 2018) O prognóstico individual varia conforme a gravidade clínica e depende basicamente da doença pulmonar e da idade em que se fez o diagnóstico, o que implica em condições razoáveis de tratamento e prognóstico no caso descrito, devido à detecção precoce. (ATHANAZIO et al., 2017)

A FC é uma doença autossômica recessiva ocasionada por mutações no gene RTFC do cromossomo 7 e tais mutações podem ser enquadradas em 5 classes: I. síntese proteica deficiente; II. processamento proteico deficiente; III. regulação proteica deficiente; IV. condução proteica deficiente; V. função reduzida da proteína RTFC. As classes de I a III são mais graves, com manifestações como insuficiência hepática e maiores níveis de NaCl no suor, situação em que se enquadra a paciente descrita. IV e V são as classes que podem apresentar curso mais brando, com suficiência pancreática e níveis normais de NaCl no suor. (ALVES; FRANK; BUENO, 2018; BLUE et al., 2018)

No pulmão, há alteração de transporte ativo tanto de cloro (que seria secretado) quanto de sódio (que seria absorvido). A produção de muco em vias respiratórias é responsável pela proteção bacteriana local e a remoção eficaz deste muco depende da regulação iônica de membrana, o que pode ser associado ao quadro da paciente relatada como uma "complicação esperada". (ALVES; FRANK; BUENO, 2018; BIAZOTTI et al., 2015)

A disfunção pancreática, vista no caso relatado pela esteatorreia em 2017, devido a alteração da absorção de gorduras, ocorre devido a não secreção de sódio, bicarbonato e água, ocasionada pela inatividade dos canais de cloro. Este fator impede a liberação de suas enzimas, as quais levarão à destruição de parênquima (BLUE et al., 2018). Em glândulas sudoríparas o suor é secretado normalmente. Entretanto, a reabsorção de NaCl é dependente da RTFC e está deficitária, permitindo a formação de cristais de suor na pele dos pacientes, que também pôde ser observado no caso descrito e evidenciado no exame diagnóstico em 2009, pelo Teste do Suor. (ALVES; FRANK; BUENO, 2018; BLUE et al., 2018)

A nível pulmonar, a manifestação mais comum de vias aéreas superiores é a sinusite crônica, principalmente relacionada a aderência de muco à camada superficial. A tosse, geralmente o primeiro sintoma, é persistente e produtiva, conforme observado em toda a história da paciente. As exacerbações pulmonares podem decorrer de infecções virais e cursam com redução de função pulmonar e perda de peso. (ALVES; FRANK; BUENO, 2018; BLUE et al., 2018)

No tratamento da fibrose cística, vários antibióticos - constantemente reciclados devido à resistência bacteriana, como visto no caso- anti-inflamatórios, broncodilatadores e mucolíticos são utilizados, além de procedimentos como a fisioterapia respiratória, oxigenioterapia, transplante de

pulmão, reposição de enzimas digestórias, suporte nutricional, suporte psicológico e de social, terapia gênica que também podem ser necessários. (ALVES; FRANK; BUENO, 2018; DA SILVA et al., 2018)

Quando há comprometimento infeccioso pulmonar, que pode levar à infecção respiratória crônica, preconiza-se uso de antibióticos via endovenosa por período de, em média, 14 a 21 dias, seja por internação hospitalar ou em caráter de internação domiciliar, obviamente após caracterização clínica e disponibilidade do paciente. A escolha dos antibióticos é baseada na revisão das culturas de escarro e avaliação dos antibiogramas mais recentes. (ALVES; FRANK; BUENO, 2018; DA SILVA et al., 2018)

CONCLUSÃO

No caso relatado é possível verificar como o diagnóstico precoce proporcionou um melhor acompanhamento e um prognóstico, dentro das limitações da patologia, favorável a paciente, a qual apresenta uma ótima adesão ao tratamento. A paciente expõe um quadro atenuado das manifestações clássicas da FC, de modo que os sintomas mais frequentes se referem ao sistema respiratório.

Destaca-se no caso relatado, a resistência adquirida a alguns antibióticos pelo uso recorrente devido a frequência de sintomas respiratórios, como as tosse produtiva, de modo a evidenciar que a evolução da FC traz, a longo prazo, restrições no tratamento medicamentoso. Assim, mesmo com implicações em sua saúde, a paciente relatada apresenta uma melhor qualidade de vida e, conseqüentemente, uma expectativa de vida maior, concluindo-se que o diagnóstico precoce e o acompanhamento integral são indispensáveis para tal quadro.

Portanto, deve-se incentivar e proporcionar a qualificação dos profissionais da saúde para um diagnóstico precoce da FC. Ademais, o Estado, como nesse relato, deve oferecer um suporte integral e horizontal para todos os pacientes diagnosticados com FC. Somando-se a isso, a orientação a família deve ser incentivada para que a adesão e os cuidados sejam assegurados. Essa realidade permitirá uma evolução positiva na fisiopatologia da doença.

REFERÊNCIAS

ATHANAZIO, R. et al. Diretrizes brasileiras de diagnóstico e tratamento da fibrose cística. *Jornal brasileiro de pneumologia*, v. 43, n. 3, p. 219-245, 2017.

AZIZ, D. A. et al. Clinical and laboratory profile of children with Cystic Fibrosis: Experience of a tertiary care center in Pakistan. *Pakistan journal of medical sciences*, v. 33, n. 3, p. 554, 2017.

BIAZOTTI, M. C. S. et al. Diagnóstico genético pré-implantacional na fibrose cística: relato de caso. *Einstein*. São Paulo, v. 13, n. 1, p. 110-13, 2015.

BLUE, E., et al. Variation in cilia protein genes and progression of lung disease in cystic fibrosis. *Annals of the American Thoracic Society*, v.15, n.4, p.440-448, 2018.

ALVES, S. P.; FRANK, M. A.; BUENO, D. Medicamentos utilizados em população pediátrica com fibrose cística. *Einstein*, v. 16, n. 4, 2018.

DA SILVA, L. A., et al. Qualidade de vida de crianças e adolescentes com fibrose cística: importância da imagem corporal e impacto do estado nutricional, idade e raça/cor na percepção dos pacientes e responsáveis. *DEMETRA: Alimentação, Nutrição & Saúde*, v. 13, n.3, p. 675-693, 2018.

FARRELL, P. M. et al. Diagnosis of cystic fibrosis: consensus guidelines from the Cystic Fibrosis Foundation. *The Journal of pediatrics*, v. 181, p. S4-S15, 2017.

MINISTÉRIO DA SAÚDE. Secretaria de Atenção à Saúde. Triagem Neonatal Biológica Manual Técnico. Brasília (Brasil): Ministério da Saúde; 2016.

MOTA, L. R.; TORALLES, M. B. P.; SOUZA, E. L. Manifestações clínicas da mutação F508del: uma série de casos de pacientes com fibrose cística. *Revista de Ciências Médicas e Biológicas*, v. 15, n. 3, p. 382-386, 2016.