XIV CONGRESSO DE PNEUMOLOGlA: TEXTOS

Fibrose Quistica -Perspectivas do Pediatra*

CELESTE BARRETO

Unidade de· Pneumologia. Servi9o de Pediatria. Hospital de Santa Maria

A Fibrose Quistica (FQ) nas ultimas duas decadas
deixou de ser uma exclusiva da idade pedia-
trica. Considerada "fatal" no 1°ano de vida nos anos
40, passou para uma sobrevida media de 10 anos nos
anos 60, valor que subiu para os 16 e 18 anos nas
decadas de 70 e 80 respectivamente. Actualmente, a sobrevida media dos doentes seguidos em Centros especializados e de 30 anos, com muitos doentes a atingirem ja o grupo etario dos 40/SOanos. A sobre-vivencia dos doentes com FQ acompanhados na ConsultaEspecializada do Hospital de Santa Maria e actualmente de 83% aos 5 anos, de 78% aos I 0 anos e de 50% aos 30 anos (1,2,3).
Por ser uma genetica com envolvtmento
multissisterruco, cr6nica, grande morbi I ida-
dee monalidade precoce que coloca graves proble-mas (medicos, psicossociais e econ6micos). e natural que as perspectivas do pediatra sejam o diagn6stico precoce e o tratamento adequado e atempado, de modo a que a e o adolescente cheguem a idade adulta o mais "saudavel" possivel. Conseguidos estes dois objectivos sera inevitavel
a para de Adultos. 0 diagn6stico
de FQ pode ser feito precocemente por "screening" neonatal (2,3) e diagn6stico pre-natal (0.8%), sendo a maioria pelos achados clinicos e de nlveis elevados de s6dio e cloreto no suor.
0 diagn6stico por "screening" neonatal e realizado no primeiro mes de vida, atraves do doseamento de tripsina imunorreactiva, no cartao de Guthrie dos rastreios. Os niveis sanguineos deste enzima pancrea-

• Trabalho apresentado na Mesa Rcdonda "Fibrose Quistica"

Mar\)o/ Abril I 999

tico, nos recem-nascidos com e independen-temente da pancreatica, sao 5-l 0 vezes mais elevados, havendo uma percentagem significattva de falsos positivos e negativos
Na mesma amostra de sangue, a de
duas mutac;:Oes 6F508 e diagn6stica, aumentando a sensibilidade do"screening".
0 "screening" neonatal e realizado ao recem-nasci-
do com suspeita de mas pode ser realizado a
todos os recem-nascidos, com objectivo de rastreio. A indica¢o no primeiro caso e indiscutivel, mas no segundo sao apontadas vantagens e desvantagens. Algumas das vantagens seriam urn diagn6stico precoce
com consequente melhor progn6stico, da
identifica¢o de portadores com
da incidencia e desenvolvimento e sucesso de novas terapeuticas se instituldas a doentes ainda sem cUnicas (4,5,6).
As desvantagens do doseamento isolado de tripsina imunorreactiva sao o elevado nl.unero de falsos positivos (0.2-0.5%) e falsos negativos (0-20%). Para obviar estas desvantagens foi implementado o "screening" neonatal com identifica¢o da 6F508, em Paises com grande prevalencia da Em Portugal, a frequencia da 6F508 sendo
de 48%, limita a de "screening" a todos os
recem-nascidos.

0 diagn6stico pre-natal esta indicado sempre que haja risco aumentado de transmissao da (casal com filho FQ ou casos na familia). E feito pelo estudo do ADN, com das nas vilosi-dades cori6nicas entre a 8-1 o- semana de gesta¢o ou no liqufdo amni6tico entre a 14-J8• semana.
Caso a familia nao seja infonnativa para o estudo

Vol V N°2 179

REVIST A PORTUGUESA DE PNEUMOLOGlA

do ADN, ou por opcao, faz-se o doseamento dos isoenzimas da fosfatase alcalina no liquido amni6ti-co. Com este metodo podemos ter aproximadamente 8-10% de falsos positivos e 5% de falsos negativos (4). Na maioria dos casos o diagn6stico e baseado nos aspectos clinicos que caracterizam a doenca, havendo no entanto formas de apresentacao e evolucao cllni-cas mais ligeiras ou atipicas, que s6 tardiamente levam a hip6tese de FQ.
Quando devemos pensar em FQ?
No periodo neo-natal: ileus meconial, icterfcia neo-natal prolongada ou urn quadro clinico grave com hiponatremia, edema e anemia.
Caso a forma de apresentacao cllnica seja de tosse persistente por infeccoes respirat6rias, atraso de crescimento e fezes volumosas de cheiro fetido por insuficiencia pancreatica, cerca de 2/3 dos doentes poderao ser diagnosticados no 1° ano de vida. Desidratacao hiponatremica, prolapso rectal e referencia a sabor a sal, da crianca quando beijada, sao tambem manifestacoes precoces da doenca. Outras formas de apresentacao menos evidentes obrigam-nos a pensar em FQ na:
idade pre-escolar se:

180

• tosse persistente com ou sem expectoracao
• pieira recorrente
• hipocratismo digital
• rna progressao estaturo-ponderal
• hepatomegalia ou doenca hepatica
• diarreia cr6nica
idade e.scolar se:

• doenca pulmonar cr6nica supurativa
• asma com infeccoes e alteracoes radiol6gicas
• dor abdominal recorrente com obstipacao
• po!ipose nasal
• sinusopatia cr6nica
adolescencia e idade adulta se:
• doenca pulmonar cr6nica supurativa
• diabetes mellitus com sintomatologia pulmonar
• cirrose hepaticalhipertensao portal
• pancreatite idiopatica cr6nica
• atraso na puberdade
• infertilidade masculina por azoospermia

Vol. VN2 2

• fertilidade feminina diminufda
A FQ pode-se diagnosticar precocemente pelo quadro cllnico tipico (trfade classica) ou tardiamente no caso de fonnas mais ligeiras e/ou atipicas (7). Com o objectivo de uniformizacao diagn6stica para correlacao genotipo/fenotipo, foram definidos por consenso, criterios de diagn6stico clinicos (classe A) e laboratoriais (classe B), sen do obrigat6ria a existencia de pelo menos I criterio de cada classe. Classe A:
• manifestacoes pulmonares tipicas
• manifestacoes gastrointestinais tipicas
• hist6ria familiar de FQ
. Classe B:
• cloreto no suor 60 mEq/L em duas Provas de
Suor
• identificacao de 2 mutacoes CFTR considera-
das comuns.
A Prova de Suor continua a sera prova diagn6sti-ca e em 97-98% e pato16gica (8,9). 0 estudo de biologia molecular para identificacao de mutacoes, como teste diagn6stico s6 e justificavel em doentes com valores de electr6litos no suor considerados

borderline e clinica sugestiva de FQ (I -2% casos) ou como se referiu, para diagn6stico neo-natal. 0 diagn6stico podera ser apoiado com exames comple-mentares para:
- estudo da funyd:o pancreatica- gorduras feca-
is, elastase
- isolarnento de bacterias nas secrey('jes bronqui-
cas (Pseudomomas aeruginosa)
- estudo de siousopatias e bronquiectasias (tomografia axial computorizada)
- azoospermia (espennograma)
Com os meios de diagn6stico ao nosso alcance, o diagn6stico entre n6s continua a ser tardio.
De acordo com os dados da consulta de Fibrose

Quistica da Unidade de Pneumologia do Servico de Pediatria do HSM, a idade media de diagn6stico foi de 8 anos e 3 meses. Observando-se uma diferenya significativa, no caso de insufici!ncia pancreatica (4 anos 6 meses) ou funy!o pancreatica normal (I 4 anos 7 meses). No grupo de doentes diagnosticados depois

Abril 1999

dos 18 anos s6 2 pancreatica. Nos casos de diagn6stico tardio, foi frequente a ni!o valorizayi!o das manifestayOes pulmonares, tendo sido asma, bronquiectasias e tuberculose pulmonar, os diagn6sticos mais frequentes.
A grande discrepa.ncia da idade diagn6stica com outros Palses (idade media 3-5 anos), podera explicar-se por pensarmos em FQ s6 nos casos tlpicos, mas provavelmente, tam bern pela heteroge-neidade genetica portuguesa. (1 o, 1 1).
Feito o diagn6stico, o tratamento tern que ser atempado e adequado. 0 seguimento destes doentes deve ser feito em Centros Especializados, por equipa multidisciplinar (12).
Os objectivos do tratamento si!o a melboria da qualidade de vida, aumento da esperanya de vida,

BIBLIOGRAFlA

FITZ SlMMONS SC The changing of Cystic Fibrosis J Pediatr 1993. 122 1-9

XIV CONGRESSO DE PNEUMOLOGIA: TEXTOS

controlo da progressi!o da doenya pulmonar e contro-lo do estado nutricional {13). Esta patologia obriga a tratamento ambulat6rio intensivo e a intemamentos frequentes. Diariamente: cinesiterapia,
inalat6ria, antibioticoterapia oral, enzimas pancreati-cos, dietas hipercal6ricas. Nas exacerbacOes pulmo-nares: 14-21 dias de antibi6ticos endovenosos e cinesiterapia intensiva. Nos estadios mais graves, oxigenoterapia de curta/longa duracao e por vezes ventiloterapia nao invasiva.
A transicao para Servico de adultos e inevitavel, devendo obedecer a urn programa adequado as con-dicOes locais. Nao esta definida a idade ideal, sendo preconizada uma fase de transiyao e de transferencia entre os 16-18 e os 18-21 anos respectivamente (14).

2 COLLTNS FS. Presented at the tenth Annual North Cystic Fibrosis Conference, October 1996; 24-27, Orlando, 8 Florida.

elaborado pela OMS e International Cystic Fibrosis (Muci-
viscidosis) Association. traduzido e adaptado em Portugues.
1996
KEREM E, KEREM B Genotype-Phenotype Correlations
in Cystic Fibrosis Pediatr. Pulmonol. 1996; 22: 387-395.
3. PEREIRA L, BANDEIRA , BARRETO C. Aumento da 9 THE DIAGNOSIS OF CYSTIC FffiROSIS. Consensus Statement. Cystic Fibrosis Foundation 1996; VII: 1-15.

4.

5.

6

7.

media de vida nos doentes com Fibrose Quistica· experiencia do Centro de Fibrose Quistica da Unidade de Pneumologia do Hospital de Santa Maria. Rev Port Pneu-mol. 1998. IV (6)· 599-609.
DINWIDDIE R The diagnosis and nanagement ofPaedia-uic respiratory Disease. Dinwiddie, R(ed) Cburchil Living-stone, 1990. 177-222
F ARRIEL M et al Nutricional BenefitS of Neonatal screening for cystic Fibrosis The New Eng J Med 1997, 14. 963-969.
DANI<ERT-ROELSE J. Neonatal Screening Cystic Fibrosis Current Topics. Dodge J, Brock d. Widdicombe (ed) John Wiley & Sons, England. 1993, 303-317
MANUAL DE "ORIENT A«;OES PARA 0 DlAGNOSTI-CO E ACOMPANHAMENTO DA FIBROSE QuiSTICA"

Maryo/ Abril 1999

10 LOUREIRO P et al Geografia gem\tica e da fibrose quistica em Portugal. Arq. JNSA 1994/1995; 20-21: 839-851
I I GALLA Tl S Molecular genetics in paediatric diseases. European Respiratory Monograph. 1997; Vol2 (5). 214-235.
12 RAMSEY BW Management of pulmonary disease in patients with Cystic Fibrosis. N. Eng. J Med. 1996; 335: 179-883

13 PAMELA Bet aJ State of the An: Cystic Fibrosis. Am J Respir Crit Care Med 1996; J 54: 1229-56
14 Y ANKASKAS Jet a1 Y ANKASKAS J KNOWLES M

(ed) Cystic Fibrosis in Adults Lippincott-Raven Pbiladel-
fia. 1999; 465-476

Vol. VN°2 181