

Artigo de Revisão

Revision Article

C Damas¹
A Amorim²
I Gomes³

Fibrose quística: Revisão

Cystic fibrosis: Review

Recebido para publicação/received for publication: 07.01.15

Aceite para publicação/accepted for publication: 07.09.19

Resumo

A fibrose quística (FQ) é a doença autossómica recessiva mais frequente na raça caucasiana. Caracteriza-se por mutações na CFTR, uma proteína transmembranar responsável pelo transporte de cloretos. Esta proteína tem uma ampla distribuição epitelial, o que dá um carácter sistémico a esta doença e consequentemente múltiplas manifestações clínicas de gravidade variável. A melhoria dos cuidados de saúde, associada ao desenvolvimento do arsenal terapêutico, permitiu um aumento da sobrevivência destes doentes, de tal forma que a FQ já não pode ser abordada como doença da idade pediátrica. Também a evolução técnica na transplantação abriu novas perspectivas quanto ao tratamento desta afecção.

Assim, cada vez mais esta patologia implica um envolvimento multidisciplinar no qual a pneumologia tem uma parte preponderante.

Rev Port Pneumol 2008; XIV (1): 89-112

Palavras-chave: Fibrose quística, revisão.

Abstract

Cystic Fibrosis (CF) is the recessive autosomic disease more frequent in the caucasian race. The main characteristic is a mutation in CFTR, a trans-membranar protein, responsible for chlorates transportation. This protein has a diffuse epithelial distribution, which gives a multisystemic involvement to this disease, with clinical manifestations with variable degrees of severity. The development of better health care associated with new therapeutic options became responsible for an increase of survival, so CF is no longer a paediatric disease. Lung transplantation also has an important role, bringing new treatment perspectives.

So, this pathology has an increased multi-disciplinary involvement in which the pulmonologist have a preponderant role.

Rev Port Pneumol 2008; XIV (1): 89-112

Key-words: Cystic fibrosis, review.

¹ Interna complementar de pneumologia

² Assistente hospitalar de pneumologia

³ Assistente hospitalar graduada de pneumologia

Serviço de Pneumologia do Hospital de São João, Porto
Director: Prof. Doutor V P Hespanhol
Alameda Hernâni Monteiro
4200 Porto

Contacto: Carla Damas
Travessa Fernando Namora 48 5.º esq
4425 Pedrouços – Maia

Introdução

A fibrose quística (FQ) é a doença hereditária, com carácter autossómico recessivo, mais frequente na raça caucasiana, que se caracteriza pela existência de uma mutação no braço longo do cromossoma sete.

Já na Idade Média são feitas referências, no folclore popular do Norte da Europa, ao facto de que crianças cuja pele tinha um gosto salgado morriam cedo¹. No entanto, apenas na terceira década do século XX Anderson² utiliza a designação de fibrose quística do pâncreas para designar uma doença em que se descreviam áreas de fibrose neste órgão, associadas a dilatação quística dos ductos pancreáticos. Farber³, em 1944, utilizou o termo mucoviscidose como sinónimo da FQ, tendo em conta as características das secreções, que se apresentavam espessas e viscosas, afirmando tratar-se de uma doença generalizada que afectava as glândulas secretoras. Apenas nos anos 80 se fizeram avanços no conhecimento da etiopatogenia da FQ. Quinton, Knowles e Bouchin descreveram, em 1983, a existência de um canal iónico no epitélio dos canais sudoríparos que condicionava uma alteração na reabsorção do cloro¹. Em 1989, o gene cuja mutação é responsável pela doença foi clonado pela primeira vez. Este gene codifica uma proteína com 1480 aminoácidos, que funciona como reguladora de condutância transmembranar (*cystic fibrosis transmembrane conductance regulator* – CFTR). Esta proteína controla um canal iónico de cloretos e sódio localizado a nível da membrana apical das células dos epitélios de alguns órgãos, nomeadamente criptas intestinais, pâncreas, vias biliares, aparelho respiratório, aparelho reprodutor, glândulas sudoríparas e túbulos renais. A distribuição do canal iónico, bem como a alteração da viscosidade das secreções, condicionada pela sua disfunção, justifica o envolvimento sistémico que caracteriza a doença⁴.

Epidemiologia

A maioria dos autores refere uma incidência de 2500 a 3000 nados-vivos na raça branca, mas existe uma grande variabilidade nos diferentes países. Assim, como exemplo dos países europeus com maior e menor incidência, destaca-se a Irlanda com o valor de 1/1461 e a Finlândia com o valor de 1/25 000⁵. Cerca de 93,7% dos doentes são de raça caucasiana⁶. Nas últimas três décadas tem-se verificado um aumento do número de doentes com o diagnóstico de FQ, sendo que, segundo a *Cystic Fibrosis Foundation*, cerca de 41,8% dos doentes têm mais de 18 anos⁷. Um factor fundamental para que esta situação se verifique é o aumento da sobrevivência dos doentes, sendo a média de idade de diagnóstico de seis meses (0-74 anos)⁷. Em 1938, menos de 50% dos doentes sobreviviam para além do ano de vida; em 1970 a esperança média de vida era de 16 anos e, actualmente, ronda os 36,8 anos⁸. De entre os doentes com FQ, 64% têm idades compreendidas entre os 18-29 anos, 25% entre 30-39 anos, 10% entre 40-49 anos e 2% têm mais de 50 anos⁹. Apesar de não se considerar a existência de diferenças a nível do sexo, cerca de 52,1% dos doentes pertencem ao sexo masculino, o que parece ser justificado por uma discreta vantagem em termos de sobrevivência nos doentes do sexo masculino⁹.

Genética

Padrão de transmissão

A FQ é uma doença hereditária, autossómica recessiva. O portador da doença apresenta uma só mutação e é assintomático. Num casal de portadores o risco de FQ na descendência é de 25%; 50% serão portadores; e 25% não terá nenhuma mutação.

A FQ é uma doença hereditária, autossómica recessiva

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/4214340>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/4214340>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)