

## **Fibrose Quística: um diagnóstico para a vida**

Considerada uma doença rara, a Fibrose Quística (FQ) afeta cerca de 75.000 pessoas em todo o mundo. Trata-se de uma doença genética que afeta principalmente os pulmões e o sistema digestivo. Caracteriza-se pela produção de secreções espessas e viscosas que, condicionam obstrução brônquica e dos canais pancreáticos e de outros órgãos, resultando em infeções pulmonares de repetição e dificuldades na digestão.

Em Portugal, existem cerca de 400 doentes com Fibrose Quística. A doença é classificada como autossómica recessiva, o que significa que ambos os pais devem ser portadores do gene defeituoso para que o filho a desenvolva a doença. Estima-se que a nível mundial existam 7 milhões de pessoas portadoras da anomalia genética da FQ.

Entre os sintomas mais comuns estão tosse crónica com expectoração muito abundante, dificuldade respiratória, infeções respiratórias de repetição, perda de peso, e dificuldade na digestão. Além disso, alguns doentes apresentam também complicações como diabetes associada à FQ entre outras.

É uma doença que sem tratamento adequado dirigido à correção do defeito proteico interfere profundamente com a qualidade de vida dos doentes e tem um forte impacto negativo na sobrevida.

O seguimento dos doentes em Centros de Referência por equipas altamente especializadas, o rastreio neonatal e o recurso a terapêuticas moduladoras da proteína CFTR de alta eficácia, veio modificar de forma bastante positiva o panorama da doença permitindo uma melhoria substancial da qualidade de vida e um aumento muito expressivo da sobrevida. Estes aspetos têm conduzido a uma modificação no paradigma de seguimento destes doentes, permitindo o recurso a modelos de atendimento por telemedicina e impondo a inclusão nas equipas de especialistas vocacionados para o tratamento das doenças associadas ao envelhecimento particularmente do foro cardiovascular e oncológico.

Em Portugal existem cinco Centros de Referência distribuídos pelo País, o rastreio neonatal encontra-se implementado desde 2013 e a nova terapêutica tripla de alta eficácia para correção do defeito da proteína CFTR está disponibilizada com participação total pelo SNS desde 2021.

Contudo, existem ainda alguns doentes cujo genótipo não os torna elegíveis para beneficiar da nova terapêutica modificadora da doença ou que desenvolvem sintomas adversos que obrigam a suspender esta terapêutica. Este grupo de doentes constitui um importante desafio, obrigando a um acompanhamento muito rigoroso e ao recurso a exigentes medidas terapêuticas sintomáticas que incluem fisioterapia respiratória, terapêutica fluidificante das secreções brônquicas, terapêutica broncodilatadora e anti-inflamatória, terapêutica de substituição enzimática pancreática, suplementação vitamínica, insulinoaterapia e transplante pulmonar. São terapêuticas muito exigentes e dispendiosas e que requerem uma disciplina férrea. A investigação prossegue no sentido de encontrar novas soluções terapêuticas que possam beneficiar também estes doentes.

O futuro mostra-se pois promissor e juntos só descansaremos quando todos os doentes com Fibrose Quística puderem beneficiar de uma solução terapêutica que assegure uma sobrevida longa e com qualidade.

Por Dr<sup>a</sup> Pilar Azevedo

Coordenadora do Grupo de Estudos para a Fibrose Quística da Sociedade Portuguesa de Pneumologia.  
Coordenadora da Unidade de Fibrose Quística de Adultos no Hospital de Santa Maria