

Teste previne agravamento de fibrose cística

Medição da taxa de cloro e sódio aponta uma das doenças menos diagnosticadas no País

MARIA LÍGIA PAGENOTTO

Doença congênita (adquirida na concepção) mais frequente na raça branca, a fibrose cística é também um dos males menos diagnosticados no Brasil. De cada 800 novos doentes estimados por ano, no País, apenas 10% recebem o diagnóstico adequado e, ainda assim, tardiamente. Falta de testes disponíveis nos hospitais da rede pública para detecção do problema e desinformação da classe médica são os dois fatores que, segundo especialistas, mais contribuem para o agravamento do quadro da doença.

"Falta lembrar que a fibrose cística existe", diz o pneumologista André Feher, do corpo clínico do Hospital Sírio Libanês e com especialização em pneumologia pediátrica em Boston e Indianápolis. Conhecedor também pelo nome de mucoviscidose, a fibrose cística é uma doença das glândulas exócrinas, as que lançam secreção, através de um canal, para fora do órgão que a produz.

Segundo a médica Sônia Chiba, do setor de pneumologia infantil da Universidade Federal de São Paulo (Unifesp), a fibrose cística provém de um defeito nos genes que provoca alterações no transporte dos eletrólitos (condutores de eletricidade, que podem ser sólidos ou líquidos). Esse defeito altera o transporte da água nas glândulas, tornando as secreções espessas e viscosas.

"O espessamento das secreções acaba por obstruir os canais das glândulas, que se deterioram", explica Feher. As células responsáveis pela fabricação da secreção da glândula também sofrem um processo de deterioração. "Elas perdem sua função e acabam por ocasionar uma lesão no tecido do órgão atingido", diz o médico. O canal de excreção, uma vez obstruído, fibrosa, ou seja, endurece, dificultando ainda mais a saída da secreção.

Os órgãos mais atingidos pela fibrose cística são o pulmão, o pâncreas e a vesícula. Quando não tratada, no pulmão a doença pode acarretar infecção respiratória, levando à morte. A causa é o acúmulo do muco (catarro) produzido naturalmente para lubrificar o órgão.

No aparelho digestivo, em órgãos como pâncreas e vesícula, que atuam diretamente na digestão dos alimentos, o acúmulo de secreção (suco pancreático e biliar) também pode causar complicações sérias.

Homens atingidos pela fibrose cística podem ainda apresentar problemas no aparelho genital, levando-os à esterilidade. "O líquido seminal muito espesso acaba por destruir os espermatozoides", afirma Feher. Outros órgãos menos vitais — como a glândula lacrimal e a sudorípara — também podem ser atingidos pela fibrose cística, mas com menos danos ao organismo.

Suor salgado — Quando não recebem tratamento adequado, indivíduos com fibrose cística apresentam suor mais salgado, facilmente sentido por meio do beijo. Diarréia, tosse crônica e repetidas pneumonias são alguns dos sintomas da doença. "Como são sinais comuns a várias outras patologias, é importante que o especialista fique atento a algumas particularidades do doente", afirma Feher.

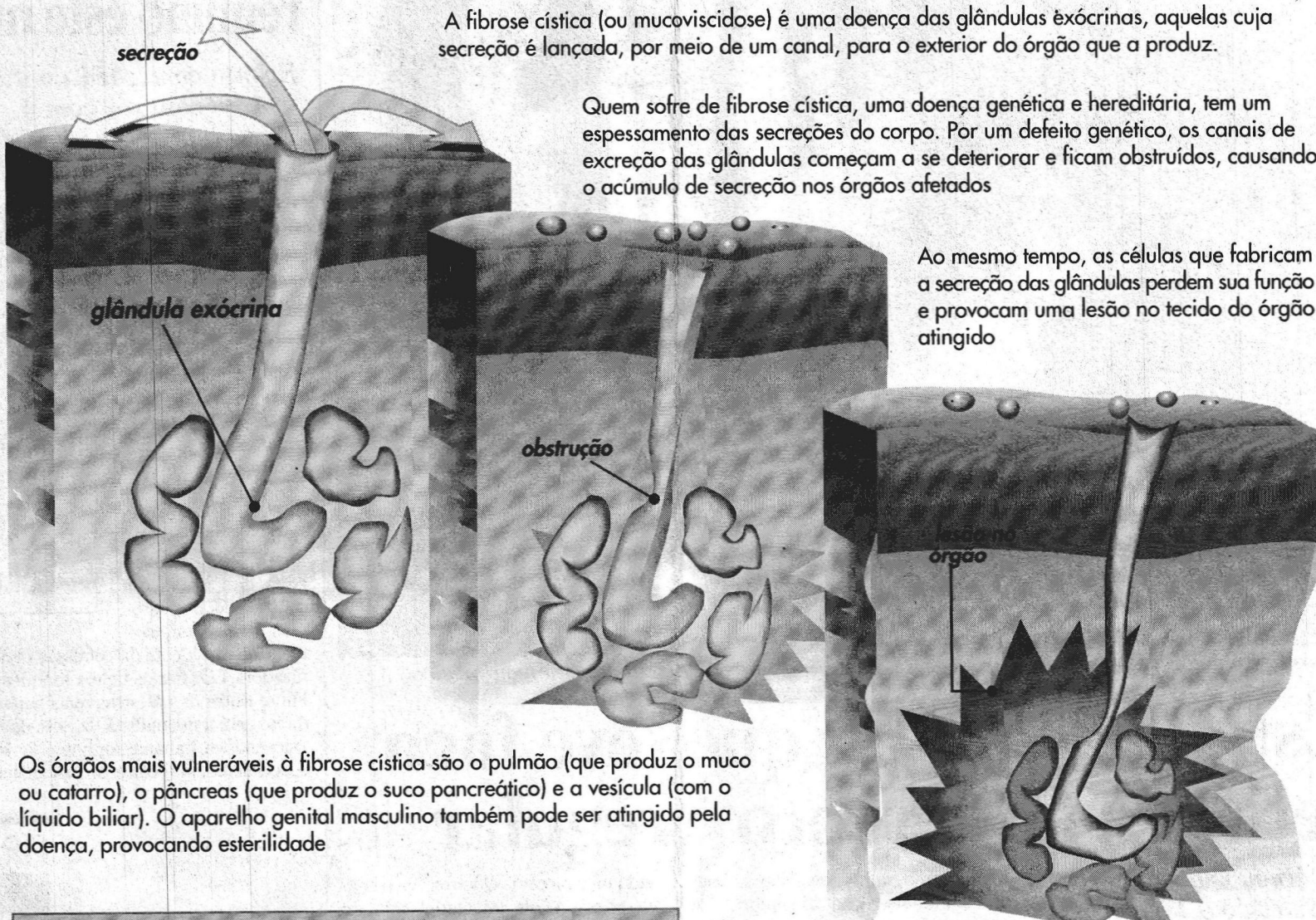
"Se a pneumonia é frequente, pode ser o indicativo para que se faça o teste da fibrose cística", alerta. Diarréias intensas, com prejuízo para a nutrição e o desenvolvimento da criança, também pedem o exame. O teste consiste na medição da taxa de cloro e sódio do suor, duas substâncias presentes nas secreções. Nos portadores da fibrose cística, as taxas tendem a ser mais concentradas.

Segundo o pneumologista Feher, números iguais ou acima a 60 miliequivalentes (a unidade que mede os eletrólitos) por litro indicam a presença da fibrose cística. O método de medição, no entanto, é delicado e caro e não são todos os laboratórios que sabem aplicá-lo, segundo especialistas. De acordo com os médicos, na prevenção do agravamento do quadro da fibrose cística, o exame do cloro e sódio deveria se tornar obrigatório logo após o nascimento, a exemplo do "teste do pezinho", que mede a taxa de fenilcetonúria e, conseqüentemente, previne o retardo mental na criança.

O consultor da seção de Saúde do "Estado" é o cardiologista Wagner Ibraim, do Instituto do Coração

ENTENDA A DOENÇA

A fibrose cística é a doença congênita que provoca mais mortes. O diagnóstico precoce, além de essencial, permite ao doente levar uma vida com qualidade



Os órgãos mais vulneráveis à fibrose cística são o pulmão (que produz o muco ou catarro), o pâncreas (que produz o suco pancreático) e a vesícula (com o líquido biliar). O aparelho genital masculino também pode ser atingido pela doença, provocando esterilidade

A fibrose cística (ou mucoviscidose) é uma doença das glândulas exócrinas, aquelas cuja secreção é lançada, por meio de um canal, para o exterior do órgão que a produz.

Quem sofre de fibrose cística, uma doença genética e hereditária, tem um espessamento das secreções do corpo. Por um defeito genético, os canais de excreção das glândulas começam a se deteriorar e ficam obstruídos, causando o acúmulo de secreção nos órgãos afetados

Ao mesmo tempo, as células que fabricam a secreção das glândulas perdem sua função e provocam uma lesão no tecido do órgão atingido

Sintomas

- Um dos principais sintomas da fibrose cística é o suor salgado, perceptível por meio do beijo. Por isso, o diagnóstico da doença é feito por um teste que mede a taxa de cloro no suor. Quanto mais concentrada, mais as chances de a pessoa sofrer do distúrbio

- Outros sintomas são, no pulmão, as pneumonias de repetição. No aparelho digestivo, a diarréia

- A fibrose cística surge no momento da concepção pela transmissão e conjugação de dois cromossomos portadores de um gene anormal. Os cromossomos provêm da mãe e do pai. Mas a doença não se manifesta nos pais porque cada um é protegido por outro cromossomo sadio. Os pais são portadores sadios, mas podem transmitir a doença

800

novos casos de fibrose cística surgem no Brasil a cada ano, segundo estimativas

1

para 2,5 mil é a incidência da doença na população mundial; pessoas da raça branca são as mais atingidas

Fonte: Associação Paranaense de Assistência à Mucoviscidose/pneumologistas André Feher, Clóvis Gomes, Sônia Chiba e Gilberto Petty da Silva

Doença de origem genética tem variações

Segundo especialista, existem mais de 500 mutações de gene causador do mal

Pessoas com fibrose cística secretam água em pequena quantidade, daí o espessamento das secreções. A doença, de origem genética, apresenta variações no grau de severidade, mas em hipótese alguma afeta a capacidade intelectual. Algumas formas se manifestam apenas em um órgão. "Isso varia segundo a herança genética", informa o pneumologista Clóvis Eduardo Gomes, chefe da disciplina de pediatria da Universidade Federal de São Paulo (Unifesp).

Para que a pessoa sofra da doença, segundo o médico, é necessário que ela herde um gene anormal do pai e outro da mãe. "O defeito está no braço longo do cromossomo 7, provavelmente em uma área responsável pela regulação das glândulas exócrinas", diz o pneumologista André Feher. É importante lembrar que portadores sadios do gene da fibrose cística são transmissores da doença.

"Portadores do gene têm 25% de chance de ter um filho com fibrose cística, 25% de chance de ter uma

criança sadia e 50% de chance de ter uma criança sadia mas transmissora da fibrose cística", explica Feher. Segundo ele, existe exame para avaliar se a pessoa é ou não portadora do gene.

Na população branca de origem anglo-saxã, 1 em cada 50 pessoas é portadora do gene da fibrose cística. A proporção diminui significativamente entre negros e, mais ainda, entre orientais. Para se ter uma

idéia, 1 em cada 18 mil negros, no mundo, sofre do mal e, entre os orientais, essa proporção é de 1 para

cada 90 mil.

Mutações — De acordo com o pneumologista Gilberto Petty, também da Unifesp, existem mais de 500 mutações do gene da fibrose cística. A gravidade de cada caso vai variar conforme o gene causador da doença.

Um bebê que não consegue evacuar nas primeiras 24 horas após seu nascimento pode estar sofrendo de fibrose cística, de acordo com Feher. Aqueles que já nascem com o abdome muito distendido também podem sofrer do mesmo mal. "A secreção pode se acumular antes de o bebê nascer", alerta o especialista. "Isso pode provocar a perfuração do intestino da criança, se não detectada a tempo."

PROBLEMA É HERDADO DO PAI E DA MÃE

Diagnóstico precoce aumenta sobrevida

Problemas intestinais apontam entre 5% e 10% dos doentes no momento do nascimento

De acordo com o médico André Feher, entre 5% e 10% dos doentes com fibrose cística são diagnosticados no momento do nascimento por conta dos problemas intestinais. "É uma das primeiras complicações da fibrose cística." São os pacientes que tendem a apresentar o maior índice de sobrevida.

Quando o diagnóstico é feito tardiamente, a sobrevida de um paciente com fibrose cística é de apenas oito anos. "Não há como reverter o órgão que já foi lesado pelas complicações", alerta Feher. Mas ele dá uma

notícia alentadora: nos últimos 50 anos, a vida média dos pacientes com fibrose cística aumentou em três vezes. "Isso mostra os avanços que a medicina tem conseguido e há prognósticos de que isso cresça ainda mais", explica o médico.

Tubo digestivo — As complicações digestivas dos pacientes com fibrose cística consistem na perda de proteínas e gordura. Os pacientes, com frequência, quando não alimentados corretamente, sofrem de deficiência calórica, podendo apresentar desnutrição. O pâncreas, encarregado, por meio da enzima pancreática, de "quebrar" as proteínas, não faz sua função. O mesmo ocorre com a vesícula biliar, que, por meio da biliar, deve promover a "quebra" das gorduras.

Para tratar o problema são prescritas cápsulas de enzima pancreática, que auxiliam na digestão dos alimentos. A quantidade vai variar de acordo com o grau de severidade da doença.

Para os portadores da fibrose também é comumente recomendada a ingestão de suplementação calórica, a ser prescrita pelo especialista. O pneumologista Feher aconselha a ingestão de vitaminas lipossolúveis (A, D, E e K, as que se dissolvem na gordura e também não são bem absorvidas pelos pacientes).

Distúrbio tende a se tornar crônico

O que agrava a situação dos pacientes com fibrose cística é a demora no diagnóstico. De um total de 22 crianças atendidas atualmente no serviço de pneumologia da Universidade Federal de São Paulo (Unifesp), um dos centros de referência para a doença no País, apenas 14% procuraram atendimento antes dos 2 anos de idade. Quase a metade dos casos foram diagnosticados

aos 8 anos, uma fase da vida em que a fibrose cística já está muito avançada e o paciente já apresenta complicações severas, como graves lesões pulmonares.

Segundo Gilberto Petty, da Unifesp, hoje em dia, para casos diagnosticados precocemente, já existe muito recurso terapêutico para combater a fibrose cística. "Vão desde os medicamentos até as perspectivas cirúrgicas, mais avançadas, como o transplante

de pulmão e a terapia genética."

Esta última, ainda em fase de pesquisa, consiste na implantação de um gene normal no lugar do defeituoso. "Aos poucos, a fibrose cística tende a se tornar uma doença crônica, facilmente controlável, a exemplo da diabetes", acredita Petty. "Os prognósticos são bons", avisa.

Para combater os problemas respiratórios, os especialistas são unânimes: além do controle das infecções é prescrito intenso trabalho de fisioterapia ou drenagem brônquica. O muco que se acumula no pulmão leva às infecções. Para evitar isso, é necessário manter o órgão

sempre "limpo". Os serviços especializados dispõem-se a ensinar a fisioterapia aos pais e doentes, mas é imprescindível que o portador do problema habitue-se, desde criança, a praticar os exercícios de drenagem.

PULMÃO DEVE SER MANTIDO SEMPRE "LIMPO"

PÍLULAS

Radiação em próstata preserva potência

NOVA YORK — Homens jovens com câncer de próstata têm chance maior de continuar sexualmente potentes se forem submetidos a terapia de radiação para reduzir o tumor, em vez de cirurgia para remoção da glândula. A constatação consta de um estudo feito com 45 homens entre 50 e 65 anos, que se submeteram a radiação para tratar câncer de próstata. Do total, 73% se mantiveram sexualmente potentes. Outros estudos mostraram que apenas 10% dos homens se mantêm totalmente ativos sexualmente após a retirada da próstata. O estudo foi conduzido pelo médico Nicos Nicolaou, oncologista da Universidade da Columbia Britânica, em Vancouver.

Calvície é associada a hormônio feminino

WASHINGTON — A calvície pode estar vinculada a um hormônio feminino. Pesquisadores norte-americanos descobriram que uma substância que detém a difusão do estrógeno está associada ao crescimento do cabelo. Cientistas da Universidade da Carolina do Norte, que estudavam o câncer de pele, descobriram que ratos de laboratório tratados com uma substância que bloqueia o estrógeno tiveram uma reação inesperada: crescimento capilar abundante. Os pesquisadores suspeitam que os receptores de estrógeno das células dos folículos pilosos atuam como interruptores, estimulando ou bloqueando o crescimento do cabelo.

Proteína é esperança para doente de artrite

LONDRES — Uma proteína que dá ordens às células do sistema imunológico pode oferecer esperança a pacientes com artrite reumatóide. A proteína poderá ser usada para "desligar" células de defesa que atacam as juntas, provocando a doença, explicou Roderick Flower, do Instituto de Pesquisa Harvey, em Londres. Segundo o especialista, desenvolver uma droga com base nessa proteína pode levar a um tratamento mais eficaz tanto para a artrite como para doenças similares. "Isso abre caminho para novos agentes terapêuticos capazes de imitar esse mecanismo natural de desligar", disse o médico Mauro Perretti, que liderou a pesquisa.

Identificado gene que causa anemia

WASHINGTON — Duas equipes de cientistas anunciaram ter identificado um gene que causa uma forma rara e mortal de anemia e produz uma proteína que pode ajudar a entender como o câncer se desenvolve. O gene causa a anemia Fanconi, que geralmente leva à morte por volta dos 16 anos. Ele provoca problemas na medula e defeitos congênitos, colocando crianças em risco de desenvolver câncer, especialmente leucemia. "É uma doença rara", disse o médico Alan D'Andrea, da Universidade de Harvard. "Temos esperança de vir a aprender algo fundamental sobre o câncer." Os cientistas acreditam que pelo menos cinco genes diferentes provocam a anemia Fanconi.

Tendência à obesidade é notada na infância

BRECKENRIDGE — Pessoas com tendência à obesidade demonstram os primeiros sinais de que terão peso acima da média, na idade adulta, logo aos 3 meses. Pesquisadores descobriram que esses bebês, geralmente filhos de mães obesas, exibem na primeira infância o que se chama eufemisticamente de um "vigoroso estilo de alimentação". Em outras palavras, mamam mais e com maior agressividade. O médico Robert Berkowitz e seus colegas da Universidade da Pensilvânia estudaram 39 bebês, cujas mães tinham peso médio, e 40 filhas de obesas. Um computador constatou que os bebês com alto risco de obesidade absorviam 50% a mais de leite que os demais.