

INFORMAÇÕES BÁSICAS PARA PROFISSIONAIS DE SAÚDE

PROGRAMA *de* TRIAGEM **NEONATAL** *de* MINAS GERAIS

FIBROSE CÍSTICA

FIBROSE CÍSTICA

*“A inclusão da Triagem Neonatal para Fibrose Cística no Programa Nacional de Triagem Neonatal é uma iniciativa do **Ministério da Saúde** pela **Portaria 176** de 31 de março de 2005”.*

CONCEITO

O que é Fibrose Cística?

A **Fibrose Cística (FC)**, também conhecida como Mucoviscidose ou Doença do beijo salgado, é uma doença hereditária que acomete vários órgãos do corpo, principalmente o pâncreas e os pulmões. Os pacientes com Fibrose Cística têm dois genes alterados, que herdaram um do pai e outro da mãe. A doença ainda não tem cura, mas o diagnóstico e o tratamento precoces melhoram a qualidade de vida dos pacientes.

ETIOLOGIA

O gene da doença (**CFTR**) produz uma alteração da função da proteína que regula o transporte de cloro nas células epiteliais. Como consequência, as secreções são mais viscosas, obstruindo os canais das glândulas exócrinas no pâncreas, pulmões, intestino, fígado e testículos. Além disso, as glândulas sudoríparas não absorvem normalmente o sódio e o cloro, produzindo um suor muito salgado.

MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS

Quais são os sinais e sintomas da criança com Fibrose Cística?

- Íleo meconial;
- Diarréia crônica;
- Tosse crônica;
- Desnutrição;
- Suor salgado;
- Desidratação frequente;
- Esteatorréia (fezes gordurosas);
- Dispneia(dificuldade para respirar);
- Pneumonias de repetição;
- Sinusite crônica;
- Baqueteamento digital;
- Cirrose hepática;
- Prolapso retal.

DIAGNÓSTICO

Triagem neonatal:

- Dosagem da tripsina imunorreativa (TIR) no sangue do recém-nascido.

Resultado alterado:

- 1ª amostra ≥ 70 ng/ml. Solicitar 2ª amostra.
- Resultado de 2ª amostra alterado e/ou coleta com mais de 45 dias de vida: Solicitar o Teste do Suor.

Teste do suor (padrão ouro):

- Confirmação da doença: Resultado ≥ 60 mEq/l.

TRATAMENTO

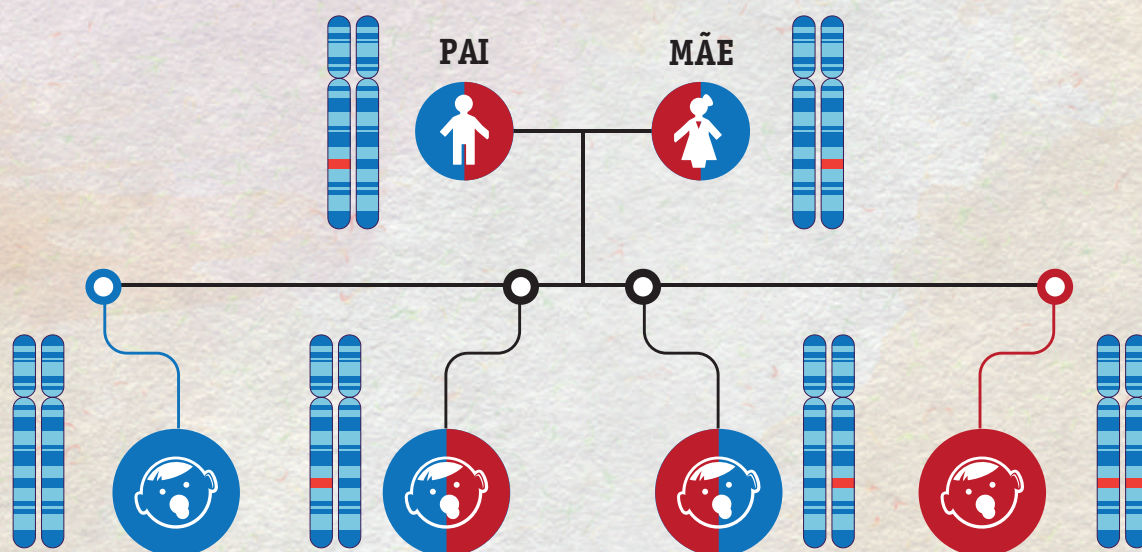
- *Dieta hipercalórica, hiperlipídica e hiperprotéica;*
- *Reposição de enzimas;*
- *Suplementação vitaminas lipossolúveis (ADEK);*
- *Antibioticoterapia precoce, nos casos de infecção pulmonar;*
- *Terapia mucolítica*
- *Fisioterapia respiratória.*

PRINCIPAIS ORIENTAÇÕES DA ENFERMAGEM

- *Informar e monitorar as consultas de retorno ao Centro de Referência;*
- *Verificar a adesão do paciente ao tratamento (enzimas, suplementos, vitaminas, antibióticos);*
- *Incentivar a realização da fisioterapia respiratória diária em casa e, se possível, também em clínica especializada;*
- *Agilizar os pedidos dos medicamentos e suplementos na respectiva SRS/SES;*
- *Acompanhar o calendário das vacinas de rotina e das vacinas especiais no CRIE;*
- *Orientar sobre o uso e a higienização dos nebulizadores e sprays;*
- *Reforçar a necessidade de portar sempre a carteira de identificação do paciente.*

COMO A FIBROSE CÍSTICA ACONTECE?

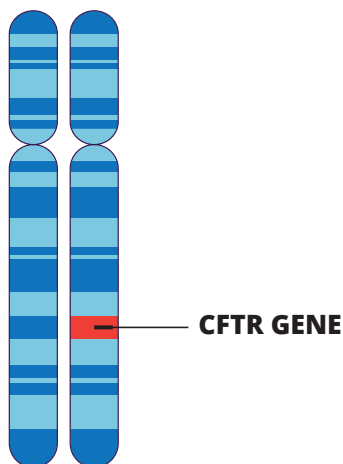
MULHER E HOMEM PORTADORES DO GEN DA FIBROSE CÍSTICA



Possibilidade de o casal ter filhos com fibrose cística:

- **25%** de que a criança não tenha a doença e nem seja portadora do gen;
- **50%** de que a criança seja portadora do gen;
- **25%** de chance de que a criança tenha Fibrose Cística.

CROMOSSOMO 7



PARA MAIS INFORMAÇÕES:



0800-722-6500 - Call Center NUPAD.

Ligue gratuitamente de um **telefone fixo**. A linha está disponível para profissionais da saúde, nos dias úteis, de 8h às 17h.



(31) 3409-8900 - SCT NUPAD.

Chamada direta para o Setor de Controle do Tratamento - Nupad. Linha disponível nos dias úteis, de 8h às 17h.



E-MAIL: **sct@nupad.medicina.ufmg.br**



SITE NUPAD: **www.nupad.medicina.ufmg.br**