

DANILO SANTOS GUERREIRO
ANAMARIA CAVALCANTE E SILVA
CLAUDIA DE CASTRO E SILVA
EVALTO MONTE DE ARAÚJO FILHO (Orgs.)

Vem ser um profissional de saúde de **Fibra!**

DIAGNÓSTICO PRECOCE DE FIBROSE CÍSTICA



DANILO SANTOS GUERREIRO
ANAMARIA CAVALCANTE E SILVA
CLAUDIA DE CASTRO E SILVA
EVALTO MONTE DE ARAÚJO FILHO (Orgs.)

Vem ser um profissional de saúde de **Fibra!**

DIAGNÓSTICO PRECOCE DE FIBROSE CÍSTICA



FORTALEZA
2024

Vem ser um profissional de saúde de Fibra! Diagnóstico precoce de fibrose cística © 2024
by Danilo Santos Guerreiro, Anamaria Cavalcante E Silva, Claudia De Castro E Silva,
Evalto Monte De Araújo Filho (Orgs.)

TODOS OS DIREITOS RESERVADOS

Editora do Centro Universitário Christus
R. João Adolfo Gurgel, 133 – Cocó – Fortaleza – Ceará
CEP: 60190 – 180 – Tel.: (85) 3265-8100 (Diretoria)
Internet: <https://unichristus.edu.br/editora/>
E-mail: editora01@unichristus.edu.br

Editora filiada à



Ficha Catalográfica

Carine dos Santos Silva. CRB-3/1673

V394 Vem ser um profissional de saúde de fibra: diagnóstico precoce de fibrose cística [recurso eletrônico] / Danilo Santos Guerreiro... [et al.], organizadores. Fortaleza: EdUnichristus, 2024.

22 p.: il.
2,04 MB; E-book PDF.

ISBN 978-65-89839-68-2.

1. Saúde. 2. Curso de medicina. 3. Atividades de extensão I. Guerreiro, Danilo Santos. II. Título.

CDD 610

CENTRO UNIVERSITÁRIO CHRISTUS

Reitor

José Lima de Carvalho Rocha

EdUnichristus

Diretor Executivo

Estevão Lima de Carvalho Rocha

Conselho Editorial

Carla Monique Lopes Mourão
César Bündchen Zaccaro de Oliveira
Edson Lopes da Ponte
Elnivan Moreira de Souza
Fayga Silveira Bedê
Francisco Artur Forte Oliveira
Marcos Kubrusly
Régis Barroso Silva



APRESENTAÇÃO



A fibrose cística (FC) é uma doença genética rara e complexa que afeta principalmente dos sistemas respiratório e digestivo. O diagnóstico precoce é crucial para proporcionar um tratamento rápido e eficaz e melhorar consequentemente a qualidade de vida dos pacientes. Assim, este guia foi criado especificamente para profissionais de saúde que desejam aprimorar seu conhecimento sobre a FC e permitir o diagnóstico precoce em recém-nascidos e crianças.

Dividido em **três partes essenciais**, o manual fornece uma visão detalhada e prática para orientar os profissionais na identificação, manuseio e encaminhamento de pacientes suspeitos de FC.

1 Conceito e principais sinais e sintomas da FC

Esta introdução oferece uma base sólida para entender a FC, incluindo sua etiologia, hereditariedade e mecanismos subjacentes da doença.

Os profissionais de saúde irão explorar os principais sinais e sintomas associados à FC, incluindo alterações respiratórias e gastrointestinais, dificuldade no ganho de peso e altura, bem como presença de suor salgado. Abordaremos as complexidades da doença de forma acessível, permitindo que os leitores adquiram um conhecimento mais abrangente sobre a FC.

2 Diagnóstico

Nesta seção, oferecemos um guia detalhado sobre as ferramentas e métodos disponíveis para o diagnóstico da FC. Profissionais de saúde aprenderão a interpretar resultados do teste do pezinho e o teste do suor. Abordaremos também a importância do teste do pezinho e dos procedimentos envolvidos na coleta e análise de amostras de pacientes. Este conhecimento é essencial para o diagnóstico precoce e preciso da FC.



3 Encaminhamento de pacientes com diagnóstico suspeito para centros de referência em FC

Nesta parte final do guia, fornecemos orientações práticas sobre como encaminhar pacientes com diagnóstico suspeito de FC para centros de especialidades. Discutiremos a importância da abordagem multidisciplinar no tratamento da FC e como os profissionais de saúde podem colaborar com especialistas para proporcionar a melhor assistência aos pacientes.

Além disso, oferecemos informações sobre os recursos disponíveis e os cuidados a serem tomados ao comunicar o diagnóstico aos pacientes e suas famílias.

Concluindo, **“Vem ser um profissional de saúde de fibra! - Diagnóstico precoce de Fibrose Cística”** é uma ferramenta indispensável para o diagnóstico precoce.

Conteúdo

1. Conceitos e principais sinais e sintomas	7
2. Diagnóstico	10
3. Encaminhamento para o serviço de referência em FC	15
Conclusão	19
Referências	20



1

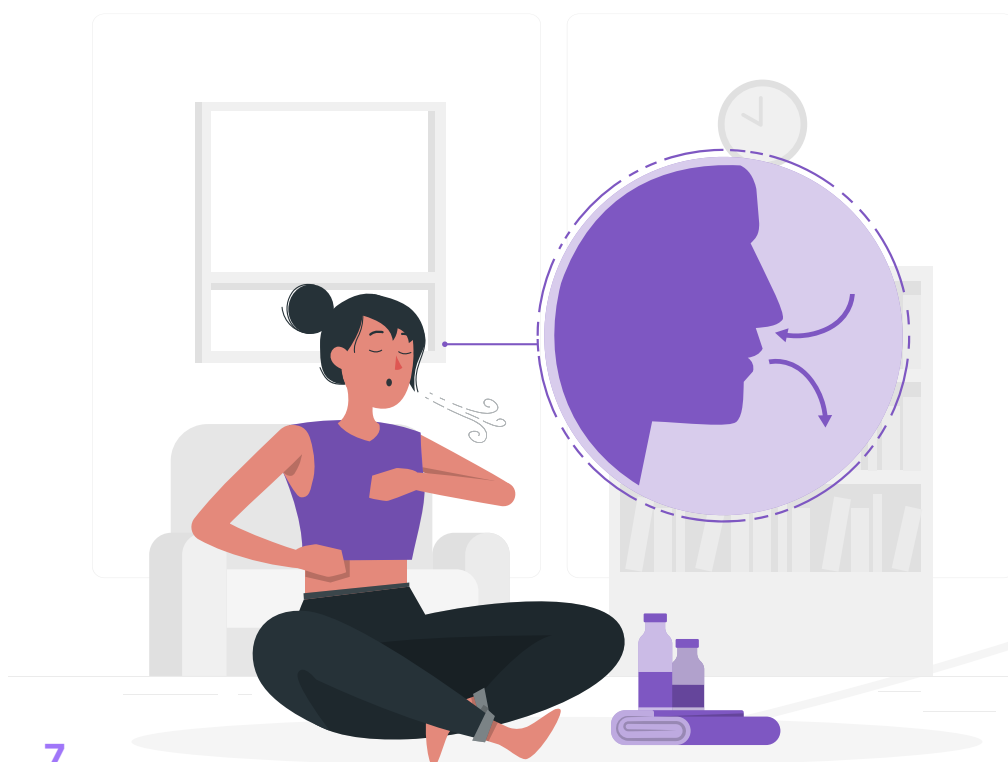
CONCEITOS E PRINCIPAIS SINAIS E SINTOMAS

A FC é uma condição **crônica, multissistêmica e genética**, transmitida de forma autossômica recessiva. Ela é causada por uma **disfunção no gene chamado regulador de condutância transmembrana da fibrose cística (CFTR)**, que normalmente codifica uma proteína, também chamada de CFTR, a qual regula o transporte de sódio e de cloro nas células.

Como a FC afeta o organismo

A disfunção do gene CFTR altera o transporte de íons pelas células resultando em acúmulo de íons cloreto na célula e, conseqüentemente, maior absorção de água para dentro da célula.

Esse mecanismo acarreta formação de um muco espesso e viscoso que pode resultar em: obstrução das glândulas exócrinas (pâncreas), infecções respiratórias de repetição (sinusite, pneumonia), doença pulmonar obstrutiva crônica e até infertilidade.



Sinais e sintomas na infância

Na infância, a FC pode se manifestar por meio de diversos sinais e sintomas, em diversos órgãos:

- **Sistema respiratório**

Tosse persistente, chiado no peito, dificuldade para respirar e infecções recorrentes do trato respiratório, como sinusite, pneumonia e bronquite.

- **Sistema digestivo**

Diarreia crônica, constipação, dor abdominal recorrente e dificuldade de ganho pômdero-estatural.

- **Pele**

Acúmulo de cristais de sal em face ou membros superiores, suor salgado.

- **Má absorção de nutrientes**

Devido à disfunção pancreática, as crianças com FC podem ter dificuldade em absorver nutrientes essenciais, o que pode levar a desnutrição energético proteica e atraso no crescimento.



**Íleo
meconial**



**Doença
pulmonar
crônica**



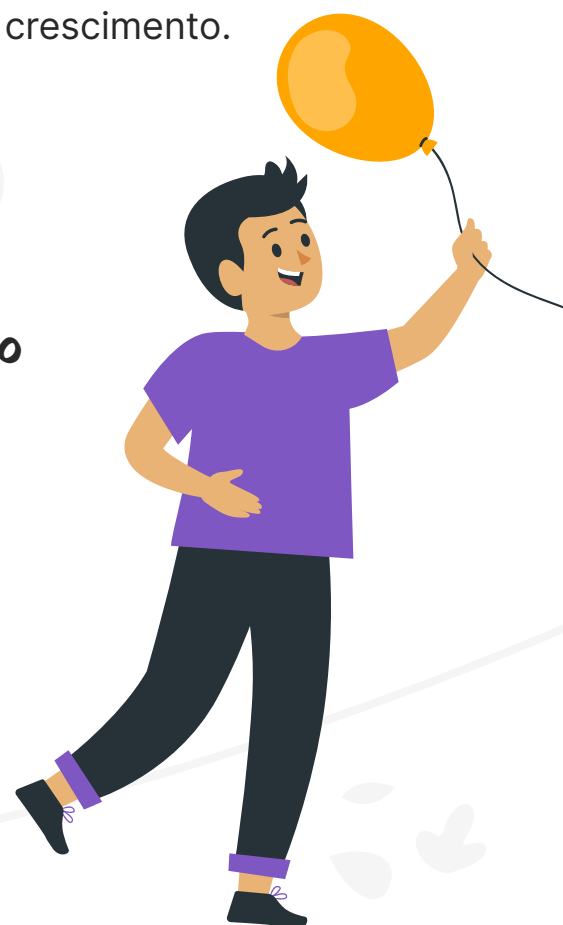
**Suor
salgado**



**Infecções
pulmonares
de repetição**



**Diarreia e fezes
volumosas e
gordurosas**



Gravidade da doença

A FC é uma doença crônica e progressiva que pode resultar em um leque de gravidades bem abrangentes. A maioria dos pacientes cursa com envolvimento pulmonar, sendo esse o maior responsável pela morbimortalidade dos indivíduos. Fatores ambientais e socioeconômicos também exercem influência no prognóstico.



Assista O que é fibrose cística?

https://youtu.be/D_X4ID5AdN4?si=sk_KvCYJxUi8d6XN



2

DIAGNÓSTICO

Triagem neonatal para fibrose cística (TNFC)

O TNFC desempenha um papel fundamental no diagnóstico precoce da FC em recém-nascidos. Este é um procedimento preventivo que **identifica recém-nascidos** com risco de desenvolver a doença. No Brasil, a TNFC é realizada **medindo os níveis de tripsinogênio imunorreativo** (IRT) no sangue.

! Triagem neonatal não é um teste diagnóstico.

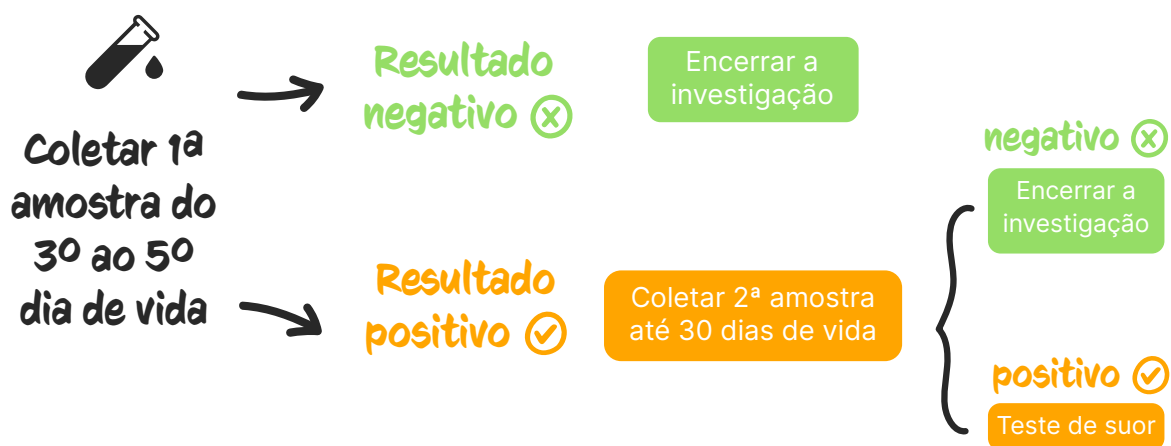
É importante ressaltar que o **TNFC não é um teste de diagnóstico**, mas sim **um meio de identificar os recém-nascidos que podem estar em risco**. A tripsina é uma enzima que ajuda na digestão das proteínas, mas em bebês com FC, ela pode aparecer em níveis elevados por conta de bloqueios de muco.



Realização do teste

O teste é feito em duas etapas, sendo **ideal fazê-lo no 5º dia de vida**. Se o resultado for positivo, uma segunda amostra deve ser coletada de preferência até o 30º dia de vida.

Isso ocorre porque bebês com FC podem apresentar níveis elevados de IRT no sangue por várias semanas, enquanto em bebês saudáveis, esses níveis retornam ao normal precocemente.



Importância da triagem

Embora o TNFC possa fornecer falsos positivos, é essencial que as amostras de sangue sejam processadas rápida e adequadamente para evitar ansiedades ocasionais aos cuidadores.

Por outro lado, um teste falso-negativo pode atrasar o diagnóstico, portanto, é **vital que sinais clínicos suspeitos sejam avaliados**, especialmente em casos de íleo meconial ou quando há histórico familiar da doença.

Encaminhamento ao centro de referência

O Programa de Triagem Neonatal abrange todo o país e inclui a criação de Serviços de Referência em Triagem Neonatal (SRTN), responsáveis pela coleta, confirmação diagnóstica, acompanhamento e tratamento de casos positivos.

Recém-nascidos com resultados positivos na TNFC devem ser **encaminhados imediatamente ao centro de referência em FC**, abordaremos esse assunto com mais detalhes na próxima sessão.

O papel do teste do suor no diagnóstico da FC

Neste guia, aprofundaremos o papel do teste do suor no diagnóstico da FC, um exame fundamental para confirmação do diagnóstico.

★ Teste do suor, o teste que confirma o diagnóstico.

Para confirmar o diagnóstico de FC após um resultado positivo no TNFC, é necessário realizar o teste do suor. Este teste é considerado o “padrão ouro” para o diagnóstico da doença.

Como funciona o teste do suor

O teste do suor é indolor e consiste na coleta de uma pequena quantidade de suor da pele, normalmente na região do antebraço ou perna, por meio de uma técnica especial.

Uma amostra de suor é coletada e realizada a concentração de cloreto. Em crianças com FC, a concentração de cloreto no suor é significativamente maior do que o normal.



Confira Teste triagem neonatal para FC
<https://www.youtube.com/watch?v=2onRCTShfOc>



Como é realizado

Coleta do suor pelo Macroduct

- **Preparação**

O paciente é preparado para o teste, geralmente na região do antebraço, onde a coleta do suor será realizada. A pele na área de teste é limpa e seca.



- **Estimulação da sudorese**

Para estimular a produção de suor, é aplicado um agente que provoca a sudorese em uma área específica. Normalmente, uma substância chamada pilocarpina é utilizada. Isso faz com que as glândulas sudoríparas liberem suor na pele.

- **Coleta do suor**

Um pequeno dispositivo chamado Macroduct® é fixado na pele, permitindo que o suor seja coletado durante um período específico, geralmente de 30 a 60 minutos. O Macroduct® é uma fita fina e flexível que conduz o suor para uma câmara de coleta.

- **Armazenamento do suor**

O suor coletado é então armazenado no Macroduct® para análise posterior.



Análise do suor com cloridrômetro

Após a coleta, o próximo passo é analisar a concentração de cloreto no suor. O cloridrômetro é o instrumento usado para realizar essa medição, composto por um eletrodo que detecta a quantidade de íons de cloreto presentes na amostra.

- **Confirmação Interpretação dos resultados**

O resultado do teste do suor é expresso em (mmol/L) e permite confirmar ou excluir o diagnóstico de FC. Concentrações de cloreto iguais ou superiores a 60 mmol/L são altamente sugestivas de FC.

Nos casos em que os resultados sejam ambíguos ou limítrofes, testes adicionais podem ser necessários para confirmar o diagnóstico.



- **Onde realizar o teste do suor**

O Hospital Infantil Albert Sabin, da Secretaria de Saúde do Estado do Ceará, é a única instituição pública do Ceará que realiza o teste do suor, capaz de diagnosticar a FC.

O teste do suor é feito todas as terças no Hospital Infantil Albert Sabin, que realiza 10 exames de teste do suor por semana.

- **A importância do diagnóstico preciso e precoce**

O diagnóstico preciso da FC é crucial para iniciar o tratamento adequado o mais cedo possível. O tratamento precoce pode controlar os sintomas, minimizar complicações e melhorar a qualidade de vida da criança afetada.

Além disso, o diagnóstico permite que os pais recebam o apoio necessário e a orientação sobre como cuidar de uma criança com FC.

3

ENCAMINHAMENTO PARA O SERVIÇO DE REFERÊNCIA EM FC

Após uma triagem neonatal positiva (caso suspeito) ou com a confirmação do diagnóstico de FC, a criança deve ser encaminhada para um serviço especializado. Esse procedimento é uma etapa essencial no processo do cuidado.

No Ceará, o Hospital Infantil Albert Sabin, localizado em Fortaleza, é uma referência no tratamento da FC e oferece serviços altamente especializados para crianças com essa condição.

O papel do Hospital Infantil Albert Sabin na FC

O Hospital Infantil Albert Sabin é uma instituição de saúde renomada e conta com uma equipe multiprofissional especializada no tratamento de FC.

O que esperar do serviço de FC

O serviço de FC no Hospital Albert Sabin oferece uma ampla gama de cuidados, incluindo:

- **Avaliação multidisciplinar**

A criança será submetida a uma avaliação completa por uma equipe de profissionais, que inclui: **pneumologistas pediátricos, gastroenterologistas pediátricos, fisioterapeutas, nutricionistas, assistente social e farmacêuticos**. Isso garante que todos os aspectos da saúde da criança sejam considerados.





- **Plano de tratamento personalizado**

Com base na avaliação, um plano de tratamento personalizado será desenvolvido para atender às necessidades específicas da criança. Isso pode incluir tratamentos respiratórios, terapia nutricional, fisioterapia respiratória e medicamentos.

- **Educação para a família**

A equipe do Hospital Infantil Albert Sabin fornece orientação e educação para os pais e cuidadores, ajudando-os a entender e gerenciar a doença.

- **Acompanhamento regular**

O acompanhamento contínuo é crucial no manejo da FC. As crianças serão acompanhadas regularmente para monitorar o progresso e fazer ajustes no tratamento, conforme necessário.

O impacto do serviço de FC

O atendimento especializado prestado no Hospital Albert Sabin tem um impacto significativo na qualidade de vida das crianças com FC.

Com o tratamento adequado e o acompanhamento contínuo, muitas crianças podem levar vidas ativas e saudáveis.

Como encaminhar uma criança para o Hospital Infantil Albert Sabin

Encaminhar uma criança com rastreamento neonatal positivo para FC para um serviço especializado é uma ação importante para garantir que a criança receba o cuidado adequado o mais breve possível.



O serviço especializado em FC funciona no **Hospital Infantil Albert Sabin às terças-feiras pela manhã** e opera como porta aberta, o que significa que não é necessário realizar marcação para pacientes com suspeita da doença.

A seguir, o processo de encaminhamento passo a passo:

1 Confirmação da triagem neonatal positiva

Após um exame neonatal detectar um resultado positivo para FC, é essencial confirmar o diagnóstico por meio do teste do suor e consulta médica especializada.

2 Encaminhar ao serviço especializado

O próximo passo é o encaminhamento para o serviço especializado em FC que funciona no Hospital Infantil Albert Sabin.

Certifique-se de que a criança e a família tenham todas as informações necessárias sobre o local, o horário de funcionamento (terças-feiras pela manhã) e a documentação que pode ser necessária (como exames anteriores).

3 Preparação para a consulta

Antes da consulta, a família deve preparar todos os resultados do rastreamento neonatal e exames anteriores, bem como informações sobre o histórico médico da criança e qualquer sintoma que ela possa estar apresentando.

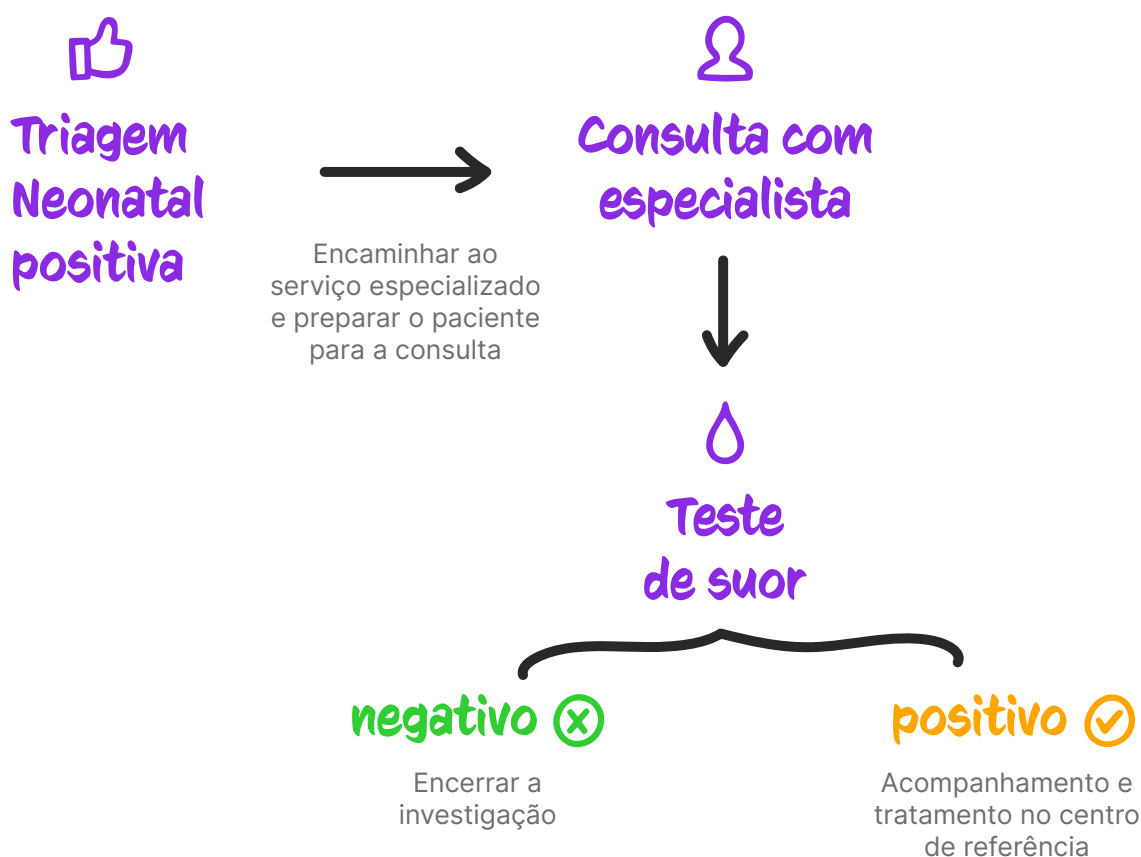
4 Consulta com o especialista

Na agenda de terça-feira pela manhã, de 7h às 12h, a criança deve comparecer ao Hospital Infantil Albert Sabin para uma consulta multidisciplinar. Durante a consulta, o médico irá avaliar a criança, revisar os exames e elaborar um plano terapêutico para o paciente.

5 Acompanhamento e tratamento

A partir de um teste do suor positivo, o médico especialista desenvolverá um plano de tratamento personalizado para a criança. Isso pode incluir terapias, medicamentos e aconselhamento para a família sobre como conviver com a FC.

O acompanhamento contínuo será importante para garantir que a criança receba os melhores cuidados.



CONCLUSÃO

O diagnóstico precoce da FC é imprescindível para melhorar a qualidade de vida das crianças afetadas.

Este guia visa fornecer informações essenciais aos profissionais de saúde para poderem contribuir para um diagnóstico oportuno e, assim, melhorar o prognóstico dessas crianças.

Com o apoio da Triagem Neonatal e uma abordagem clínica cuidadosa, podemos fazer a diferença na vida das crianças com FC.





Referências



- 1 ATHANAZIO, R. A. et al. Brazilian guidelines for the diagnosis and treatment of cystic fibrosis. *J. bras. pneumol*, v. 43, n. 3, p. 219-245, 2017/06 2017. ISSN 1806-3713.
- 2 NAEHRIG, S.; CHAO, C. M.; NAEHRLICH, L. Cystic Fibrosis. *Dtsch Arztebl Int*, v. 114, n. 33-34, p. 564-574, Aug 21 2017. ISSN 1866-0452.
- 3 CASTELLANI, C. et al. ECFS best practice guidelines: the 2018 revision. *J Cyst Fibros*, v. 17, n. 2, p. 153-178, Mar 2018. ISSN 1569-1993.
- 4 MINISTÉRIO DA SAÚDE. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada. Manual de normas técnicas e rotinas operacionais do Programa Nacional de Triagem Neonatal. 2. ed. Brasília: Ministério da Saúde, 2005.
- 5 BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Triagem neonatal biológica: manual técnico. Brasília: Ministério da Saúde, 2016. Disponível em: https://bvsmis.saude.gov.br/bvsmis/publicacoes/triagem_neonatal_biologica_manual_tecnico.pdf. Acesso em: 20 mai. 2021
- 6 Rosenfeld M. Cystic fibrosis diagnosis newborn screening sweat chloride mutation. *Pediatr Clin NA*. 2016;63:599–615. - PubMed
- 7 Wagener JS, Zemanick ET, Sontag MK. Newborn screening for cystic fibrosis. *Curr Opin Pediatr*. 2012;24:329–35. - PubMed
- 8 Farrell PM, White TB, Ren CL, Hempstead SE, Accurso F, Derichs N, et al. Diagnosis of cystic fibrosis: Consensus guidelines from the cystic fibrosis foundation. *J Pediatr*. 2017;181S:S4–S15.e1

