

1. O que é a Fibrose Quística?

A Fibrose Quística (FQ) é uma doença genética e rara, que condiciona uma má função de uma proteína da membrana celular e essa má função, ou mesmo ausência, da proteína na superfície da membrana faz com que surjam vários problemas e afete variadíssimos órgãos. É uma doença multissistémica mas o órgão mais afetado e que vai determinar maior morbidade e mortalidade é o pulmão. Por isso é que a FQ é uma doença que deve ser preferencialmente abordada por pneumologistas porque a afetação pulmonar é muito, muito importante e é responsável, mais tarde, pelas principais queixas do doente. Eventualmente até pela esperança média de vida dos doentes. Em Portugal, temos uma prevalência baixa e no total, neste momento, temos à volta de 400 doentes no país.

2. Como se manifesta esta doença? E em que altura da vida?

A FQ é provocada por alterações do gene CFTR, sendo que para este gene existem cerca de 2000 mutações e isso vai implicar que as manifestações clínicas da doença sejam bastante diferentes. Portanto, não há doentes absolutamente iguais. É uma doença, que ao atingir muito o pulmão, dá infeções respiratórias de repetição e acaba por levar a alterações na estrutura deste órgão muito graves como sejam a bronquiectasias e uma colonização crónica por micro-organismos cada vez mais agressivos, que perpetuam a lesão pulmonar e que acabam por destruir completamente o pulmão. Além disso, afeta outros órgãos, nomeadamente o pâncreas condicionando insuficiência pancreática exócrina. Os doentes não conseguem absorver bem os alimentos e têm esteatorreia com perda de gorduras, de proteínas e com uma desnutrição muito séria. Estas são as principais manifestações clínicas, mas há mais e há doentes que têm formas de apresentação gravíssimas que são diagnosticados logo à nascença. Também há doentes que por terem mutações ligeiras, menos graves, só têm a expressão clínica da doença em idade adulta. Em Portugal, temos a grande felicidade de poder contar com o rastreio neonatal, que através do teste do pezinho também faz o rastreio da FQ. Este rastreio representa um salto qualitativo na abordagem da doença no nosso país, pois o diagnóstico precoce é fundamental. Recentemente assistimos a uma mudança no paradigma de tratamento da doença, pois hoje em dia dispomos de fármacos que fazem uma coisa fantástica: corrigem o defeito da proteína que está errada. Foi uma mudança de tal maneira drástica que podemos aceitar que, se tudo correr bem, a esperança de vida destes doentes, se forem respondedores ao tratamento, é próxima de quem não tem a doença. Interessa sim que o tratamento seja iniciado o mais precocemente possível. Portanto, esta possibilidade de aliar um diagnóstico precoce com o rastreio neonatal e com uma sensibilização dos médicos para esta patologia para que o mais cedo possível possamos iniciar uma terapêutica que tem esta capacidade de transformar a FQ numa doença crónica, com uma esperança de vida quase normal. Isto foi uma verdadeira revolução. É uma história de sucesso em termos de medicina. Uma vez que há doentes que têm uma expressão clínica diferente e uma forma de responder diferente, a FQ também tem uma característica curiosa que é um paradigma da medicina personalizada, pois com a ajuda de investigadores nos laboratórios conseguimos, *ex vivo* com as células de biópsias retais, por exemplo, ver se aquele doente é ou não respondedor a um fármaco. Desta forma conseguimos dar o fármaco certo, à pessoa certa. Atualmente em vez de tratar a doença, a medicina dirige-se a tratar o doente que tem uma determinada doença e características próprias à volta da doença, que condicionam a sua resposta à patologia. A FQ retrata este novo modelo da medicina contemporânea que, necessariamente, se vai estender a outras patologias. A FQ, apesar de ser uma doença rara, é muito interessante do ponto de vista clínico, do ponto de vista investigacional e porque afeta pessoas muito novas com uma potencialidade de vida grande, que podem ter uma vida normal se soubermos atuar adequadamente.

3. Em que altura da vida se manifesta normalmente a Fibrose Quística?

Respondido acima

4. Quais as causas da Fibrose Quística?

Por se tratar de uma doença genética, não lhe chamaria causas. Há dois pais que, ou são doentes, ou são portadores, e quando têm uma criança, se cada um deles der um gene doente, como é uma doença autossómica recessiva, com dois alelos, um de cada um dos pais, a pessoa tem a doença. É mais frequente nos caucasianos e tem maior prevalência no Norte da Europa. No Sul da Europa os números são mais baixos e as mutações mais ligeiras, mas mesmo assim temos uma prevalência de doentes bastante significativa, tendo em conta que se trata de uma doença rara. Organizamo-nos e, neste momento, temos centros de referência para tratamento destes doentes, onde concentramos todas as pessoas. Na verdade, quando uma doença é rara é preciso que trabalhem nela as pessoas que estão habituadas a conhecê-la para que nada escape. Além disso, uma doença rara também implica gastos muito grandes em termos terapêuticos. E, portanto, se concentrarmos todos os recursos humanos, logísticos e estruturais em locais estratégicos conseguimos tratar o doente de forma rentável. Felizmente a tutela reconheceu esta necessidade e criaram-se centros de referência, que estão espalhados pelo país. Isto somado à possibilidade de termos o rastreio neonatal, ao facto de ter havido uma sensibilização que partiu de um movimento mediático recente em relação aos novos fármacos deu-nos a possibilidade de ter acesso a estes novos fármacos. Estamos no bom caminho! Aliado a esta conjuntura temos investigadores de ciência básica em Portugal, que são dos melhores a nível mundial, numa equipa liderada pela Prof. Margarida Amaral, que colaboram muito connosco. Portanto, há uma colaboração muito direta entre a clínica e o laboratório e a ciência básica, o que é muito importante numa doença rara.

5. Perante os sinais e sintomas para onde devem ser encaminhados os doentes?

Os doentes devem ser encaminhados para os centros de referência. Os colegas sabem que existem e quando têm suspeitas falam connosco e os doentes são encaminhados o que facilita imenso. No Porto existem dois Centros de Referência, em Coimbra existe um e em Lisboa temos dois, sendo que estes centros de referência têm sempre um Pólo pediátrico e um Pólo de adulto.

6. A Fibrose Quística tem tratamento?

A FQ passou a ter um tratamento reparador do defeito que veio substituir o mero tratamento sintomático, mas que tem de ser mantido durante toda a vida. Se continuar a correr tudo tão bem, pode ser encarada como ter asma, ou diabetes. Tem-se a doença a vida toda, mas existe terapêutica que permite ter uma vida boa e longa. Por enquanto estes fármacos são bastante caros e põem um peso grande sobre o SNS. A vantagem é que são poucos doentes, mas terão de fazer esta terapêutica toda a vida e isso tem implicações. Contudo, a vida humana não tem preço e conseguir que estes adultos e estes jovens possam fazer uma vida normal, contribuir para o tecido económico do país também tem o seu peso, para além de tudo o eticamente isto significa.

7. O que pode ser feito para melhorar a qualidade de vida destes doentes?

Como muitas áreas em Portugal ainda temos alguma carência de recursos, ou seja, os nossos centros de referência do ponto de vista de recursos estruturais e logísticos ainda precisam de melhorar bastante. Por exemplo, estes doentes fazem muita terapêutica com antibióticos por via endovenosa e são miúdos e jovens adultos que não devem estar internados no hospital durante muito tempo – e os internamentos são prolongados – e, portanto, é de todo o interesse que possam fazer terapêuticas domiciliárias endovenosas. Acabam por fazê-la, mas o ideal seria termos toda uma estrutura montada de apoio domiciliário eficaz que nos permitisse

fazer este tipo de atuação melhorando bastante a qualidade de vida destes doentes. Em todos os nossos centros temos alguma falta de recursos quer em termos de estruturas dos centros, quer de logística, etc, pelo que seria bastante bom que houvesse um maior investimento. Contudo, há que admitir que a tutela tem estado sensibilizada para a necessidade de termos os fármacos, o que já é bastante bom. Estes doentes precisam muito de reabilitação respiratória, portanto todas as estratégias que os ajudem a fazer reabilitação respiratória no domicílio, recorrendo até a métodos de telemedicina, seriam uma mais-valia, quer para os doentes, quer para os serviços de saúde que não ficariam sobrecarregados com a resposta a dar. Há ainda muito caminho! E ainda falta a autorização da entidade reguladora para alargar a terapêutica com os novos fármacos a doentes que têm indicação aprovada pela EMA mas ainda não têm acesso no nosso País. Penso que esteja para breve o parecer positivo do Infarmed que aguardamos com grande expectativa

8. Qual o impacto do Grupo Nacional de Estudos de FQ?

Espero que venha a ser determinante em vários aspetos, começando pela sensibilização junto de uma nova geração de pneumologistas para uma doença que é muito interessante pois permite um trabalho de investigação de ponta, muito qualificado. Existe um grande apoio de investigadores de ciência básica muito dispostos a colaborar com os clínicos, tratando-se de um modelo da medicina personalizada que está tão na moda na medicina contemporânea. É uma doença que afeta doentes jovens e por isso é diferente dos modelos com que as pessoas habitualmente têm de lidar, como os doentes com DPOC que já são mais velhos. Penso que para os jovens pneumologistas é um caminho muito útil e, nesse aspeto, a sensibilização para a doença é muito importante. A criação de um núcleo deste tipo cria consensos nacionais de abordagem destes doentes e a existência de consensos nacionais vai-nos permitir uma reflexão conjunta e as reflexões conjuntas de planeamento dão sempre bons resultados pois permitem fazer uma priorização e racionamento dos recursos de uma forma mais inteligente, mais eficaz, mais ética. Acredito que este núcleo de estudos vai também trazer essa vantagem e funcionar de certa forma também como um interlocutor importante entre as diferentes partes envolvidas nas decisões como seja a tutela, a indústria, ou os clínicos. Servimos um bocadinho de mediadores para que consigamos juntar esforços e fazer um trabalho conjunto ordenado e eficazes. Impõe-se a criação de um núcleo porque juntos somos mais fortes. Um núcleo destes não envolve apenas médicos mas todo o pessoal de saúde que se interessa pela FQ, como sejam enfermeiros, fisioterapeutas, psicólogos, assistentes sociais, e mesmo dentro das várias áreas da pneumologia, uma vez que há vários aspetos a ser tidos em linha de conta como fisiopatológicos, de reabilitação, de infeção. Há vários médicos pneumologistas com outros interesses, que são contributos extraordinários para um núcleo com estas características que visa o tratamento de uma doença sistémica que envolve múltiplos órgãos e sistemas. Espero que muita gente esteja envolvida!