



## 8 de Setembro - Dia Mundial da Fibrose Cística

## 8 de Setembro - Dia Mundial da Fibrose Cística

Publicado por [Luciene Almeida](#) em 8 de setembro de 2022



### **Teste do Pezinho é a melhor forma de rastrear casos de fibrose cística, uma das doenças raras mais comuns**

O teste do pezinho é um importante aliado na descoberta de novos casos da Fibrose Cística. A afirmação é da assessora em genômica e genética do Laboratório Lustosa, Fernanda Soardi. Neste Dia Mundial da Fibrose Cística, celebrado em 8 de setembro, a especialista comemora as ações, estudos e avanços já conquistados na luta contra a doença, que, no entanto, permanece sem cura e com uma incidência alta. Apenas em Minas Gerais, segundo a Associação Mineira de Assistência à Mucoviscidose, 1 em cada dez mil nascidos vivos têm essa condição clínica. A estatística se repete quando analisados os casos no Brasil. De acordo com o Registro Brasileiro de Fibrose Cística, mais de 5 mil pessoas são acometidas pela doença em todo país.

A fibrose cística é caracterizada principalmente pelo comprometimento das glândulas exócrinas localizadas no pâncreas, intestino, pulmões, testículos, entre outros locais. “Essa alteração nas glândulas exócrinas faz com que a pessoa fique com o suor mais salgado que o normal e, conseqüentemente, a pele. Daí, a fibrose cística também ser conhecida como a “doença do beijo salgado”, observa. “A alteração genética também leva à produção de um muco muito espesso e que compromete as funções dos órgãos acometidos”, complementa.

A doença é causada por variantes patogênicas (com significado clínico) no gene CFTR (do inglês, Cystic fibrosis transmembrane

conductance regulator), identificado há 21 anos. A fibrose cística geralmente se manifesta quando o pai e a mãe transmitem para o filho(a) uma cópia do gene com mutação. “Desde o conhecimento da causa genética da fibrose cística, foram identificadas aproximadamente 2000 variantes patogênicas nesse gene, sendo a variante p.Phe508del a mais frequente”, explica Fernanda.

“Realizado, preferencialmente, entre o 3º e o 5º dia de vida do recém-nascido, o teste do pezinho permite a triagem da fibrose cística e de outras condições genéticas graves e raras. Quanto mais cedo se descobrir a doença, melhor. O diagnóstico precoce é essencial para direcionarmos a criança para um tratamento mais adequado, de forma que seja possível que ela tenha uma vida com qualidade”, afirma Fernanda Soardi.

Mas, no Brasil, já foi comum o diagnóstico tardio. Conforme a especialista, o estudo “Fibrose Cística- um retrato brasileiro”, realizado no ano passado pela Veja Saúde e a organização Unidos pela Saúde, trouxe dados preocupantes: 40% do público com a doença não foi diagnosticado logo ao nascer e 13% tiveram de esperar pelo menos dez anos pela confirmação da doença. “O cenário descrito pode ser explicado pelo fato de que a inclusão da investigação da fibrose cística no teste do pezinho é recente, na maioria dos estados a partir da segunda década dos anos 2000”, informa.

Além do teste do pezinho, a especialista afirma que estão disponíveis diferentes opções de exames genéticos para a identificação das variantes no paciente. “Esses exames nos auxiliam a diferenciar a fibrose cística de outras doenças e também permitem classificar de acordo com a gravidade da alteração, o que ajuda muito na indicação dos melhores tratamentos disponíveis”, conta.

**Avanços** - De acordo com Fernanda Soardi, nos últimos anos aconteceram avanços significativos no conhecimento e tratamento da Fibrose Cística, que já foi conhecida como uma doença exclusivamente pediátrica. Hoje, grande parte dos pacientes ultrapassa os 18 anos de idade, resultado da evolução dos tratamentos dos sintomas ao longo dos anos. “Os tratamentos dos sintomas vêm evoluindo e propiciando uma maior expectativa de vida do indivíduo, que aumentou ainda mais nos últimos anos, com a produção de medicamentos direcionados a alguns dos defeitos genéticos em CFTR. Permanecemos na torcida para que novos medicamentos continuem surgindo e que propiciem cada vez mais motivos para celebrações”, destaca.

**Teste do Pezinho** - Por meio do Teste do Pezinho é possível detectar as principais doenças no perfil básico, que são: Fenilcetonúria, Hipotireoidismo congênito, Doença falciforme e outras hemoglobinopatias, Fibrose cística, Hiperplasia adrenal congênita e Deficiência de biotinidase. O Teste do Pezinho Ampliado, que está em processo de implementação no SUS, é disponibilizado pela rede particular de laboratórios e permite diagnosticar outras condições clínicas como toxoplasmose, rubéola, surdez congênita, doença de Chagas, sífilis, aids, citomegalovirose, hiperplasia da supra renal, galactosemia, deficiência de biotinidase, entre outras.

Apesar de simples, a punção do pezinho é dolorida. Por esse motivo, o Lustosa opta por realizar a punção venosa no braço do bebê. “Muitos pais estranham ao fazer o teste do pezinho no braço. No entanto, a amostra coletada na veia tende a ser menos diluída - o que permite a coleta de um volume menor de sangue, e muitas vezes mais rápida e menos traumática”, ressalta Fernanda.

**Teste da Bochechinha** - O Laboratório Lustosa disponibiliza também o “Teste da Bochechinha”, complementar ao teste do pezinho, que utiliza a amostra do material genético retirado da raspagem suave da bochecha interna da criança para a triagem. No entanto, enquanto o tradicional teste do pezinho identifica apenas seis doenças graves e o ampliado cerca de 50, o da Bochechinha pode identificar mais de 300 doenças de origem genética, como erros de metabolismo, deficiências de vitaminas e minerais, neoplasias, surdez e doenças renais, hematológicas, endócrinas e imunológicas.

“Muitas dessas doenças são ‘silenciosas’ nos primeiros anos de vida, ou seja, não possuem sintomas aparentes e podem se manifestar somente anos mais tarde, já com risco de comprometimento da saúde da pessoa”, afirma Fernanda.