

# Fibrose Quística: respirar mais para viver melhor

**Uma doença rara, genética, hereditária, crónica, que se manifesta, normalmente, sob a forma de problemas respiratórios e digestivos. Falamos de Fibrose Quística (FQ) com o pediatra Herculano Rocha, presidente da Associação Portuguesa de Fibrose Quística (APFQ), sobre esta patologia que afeta cerca de 400 portugueses.**



A Fibrose Quística é uma das doenças crónicas em que a sobrevivência e a qualidade de vida melhoraram mais nas últimas décadas, passando a esperança média de vida, de 10 anos em 1960, para 38 anos em 2010. Estima-se que uma criança que nasce hoje com esta patologia tem uma esperança média de vida superior a 40 anos. “Esta melhoria no prognóstico e na qualidade de vida deve-se a um diagnóstico mais precoce para o qual muito tem contribuído o rastreio neonatal, o melhor conhecimento da doença e o tratamento precoce em Centros Especializados”.

Caracterizada por um defeito genético, mutação na proteína CFTR, esta doença crónica altera as glândulas

produtoras de muco, dando origem à produção de secreções espessas, interferindo em funções vitais como a respiração e a digestão.

“No pulmão as secreções espessas, obstruindo as vias respiratórias favorecem a multiplicação de bactérias, promovendo inflamação e infeção que podem conduzir à deterioração progressiva da função pulmonar e insuficiência respiratória. Em algumas glândulas, como o pâncreas, as secreções espessas obstruem os canais pancreáticos provocando insuficiência pancreática exócrina, má absorção dos alimentos e desnutrição”. As manifestações clínicas da FQ podem estar presentes ao nascimento, mas podem manifestar-se apenas na infância ou

na idade adulta, explica o pediatra Herculano Rocha.

O tratamento assenta em três pilares fundamentais, o tratamento das infeções respiratórias, a nutrição e a fisioterapia/exercício físico.

O cumprimento da medicação diária de forma rigorosa que inclui medicamentos para tratamento pulmonar em particular os antibióticos, enzimas pancreáticas, vitaminas bem como uma dieta adequada que pode incluir suplementos nutricionais para compensar o mau funcionamento do pâncreas, é fundamental para o sucesso terapêutico.

A importância da fisioterapia respiratória como terapêutica desta patologia foi reconhecida nos anos 50 e é considerada, desde então, como parte fundamental no tratamento diário. No passado, o principal objetivo da fisioterapia era remover as secreções excessivas e, assim, reduzir os sintomas respiratórios. A fisioterapia moderna é já uma combinação adequada das técnicas de desobstrução das vias respiratórias, da terapêutica inalatória e da implementação de programas de exercício físico e educação sobre a doença e o seu tratamento. Após a primeira observação, o fisioterapeuta programa com o paciente e com a família, um regime de fisioterapia individualizado, razoável e eficaz, tendo em consideração todos os fatores físicos e psicossociais.

A Associação Portuguesa de Fibrose Quística (APFQ), fundada em 1987, pelas mãos de um conjunto de médicos que se uniram para ajudar os doentes que não tinham condições financeiras para comprar os medicamentos – “havia a necessidade de negociar com o governo a comparticipação total da terapêutica”. Ao longo destes 30 anos, a APFQ tem desenvolvido várias iniciativas de formação para pessoas com FQ e cuidadores,

relacionadas com os aspetos médicos, paramédicos e sociais, informação e divulgação da doença, junto de instituições de saúde, serviços de ação social, escolas e população em geral e promoção da integração de crianças e jovens com vista ao sucesso escolar e profissional.

Na tentativa de fomentar a autonomia e a adesão à Fisioterapia/exercício físico, a APFQ está a lutar pela implementação de uma rede de apoio domiciliário de fisioterapia respiratória, tendo iniciado há três anos um programa inovador em Portugal “Programa de Fisioterapia e exercício físico no domicílio para pessoas com FQ”. “Ainda não abrangemos todos os pacientes, mas é esse o objetivo. Este programa permite facilitar a rotina diária dos doentes para não se deslocarem às clínicas ou hospitais, onde estão expostos a um risco muito alto de contrair infeções”, expõe o pediatra. A fisioterapeuta vai ao domicílio, ensina as técnicas de fisioterapia respiratória e estabelece um programa de exercícios físicos necessários para manter um postura correta e um bom desenvolvimento torácico. Na sessão seguinte é feita a avaliação do cumprimento do programa, corrigindo alguns pormenores da aplicação das técnicas, e é elaborado novo programa.

O que este projeto traz de inovador é a capacidade de manter um tratamento personalizado e de elevada qualidade, construindo uma base sólida de confiança entre doente e fisioterapeuta assim como, uma elevada adesão ao tratamento e uma diminuição do risco infeccioso. O resultado esperado levará à diminuição das infeções respiratórias, dos

“No próximo dia 26 de novembro, na Escola Superior de Enfermagem do Porto, inserido nas comemorações do dia Europeu da FQ, realizamos a reunião anual da APFQ. É uma ação de formação dirigida a pessoas com FQ e cuidadores, onde com a colaboração de técnicos de saúde se abordam vários temas de importância crucial nesta patologia”, refere o presidente da associação.



### “Com Fibrose Quística, é mais do que possível ser feliz”

A Fibrose Quística foi-me diagnosticada aos cinco anos, após diversas constipações, noites mal dormidas, muita tosse e ter “saltado” de médico em médico. O primeiro diagnóstico foi tuberculose, mas o teste deu negativo e então a fibrose foi o diagnóstico certo. Fui logo dirigida para o Hospital Maria Pia e aí, o teste do suor deu positivo.

Na infância, a Fibrose Quística não foi tão notória - apenas no excesso de agasalhos que tinha em relação às outras crianças e a medicação diária. Mas, a partir dos 12 anos, a doença começou a evoluir rapidamente e a falta de ar, o cansaço e os internamentos hospitalares começaram.

A notícia do transplante foi aos 16 anos. Numa consulta mensal, o Dr. Herculano disse que as soluções de antibiótico eram cada vez menores e como tal teríamos de avançar para o transplante. Não é a cura da fibrose, mas no meu caso representou uma solução de melhoria da doença e de uma condição de vida que já era quase inexistente.

Esperei seis meses até ao Grande Dia. Foram muitos os momentos marcantes que vivi no Hospital de Santa Marta em Lisboa. Mantive o sorriso até Lisboa e até mesmo entrar no bloco operatório. Disse um “até já” aos meus pais e ao meu irmão, confiante de que os ia voltar a ver em breve. Mas sem dúvida, que o momento mais marcante e que compensou tudo foi acordar depois do transplante. Exclamei “não sei o que fazer a tanto ar” - não sabia se o ar era para deitar fora ou para inspirar. É confuso, mas ao mesmo tempo uma sensação única em que percebi que só comecei a respirar de verdade aos 17 anos.

Durante este processo, a APFQ ajudou sempre na informação que transmitia, essencialmente em casos de doentes mais velhos. São a esperança e a força dos mais jovens.

Os tratamentos atuais são medicamentos diários (cerca de 35/40) e nebulizações. Cuidados extras alimentares e uma vez que tenho as defesas baixas, para não haver rejeição dos pulmões, devo evitar ambientes com muitas pessoas e hospitais ou usar máscara para me proteger.

Profissionalmente, acabei o 12º ano e abri uma loja de vestuário própria - a FiliMarc®. O meu maior sonho é descobrirem a cura para esta doença. Enquanto ela não surge, quero fazer crescer cada vez mais a minha loja e demonstrar que com Fibrose Quística, há cuidados, mas não há limites.

Eu digo sempre que com Fibrose Quística, é mais do que possível ser feliz. Eu sou feliz, e mesmo que no dia 6 de Abril o transplante não tivesse corrido bem, teria sido feliz até ao último segundo. E é isso que faço todos os dias: deito-me orgulhosa do que fiz e feliz pelo que conquistei.

Testemunho de Ana Filipa Ferreira

Um donativo para melhorar a qualidade de vida das pessoas com FQ

Colabore com a APFQ, enviando um donativo por transferência bancária para: NIB 0036 0407 9910 6013 06042

internamentos e respetivos custos e melhor qualidade de vida das pessoas com FQ e seus familiares.

O diagnóstico da FQ tem evoluído ao longo dos anos. Tradicionalmente, o diagnóstico podia ocorrer através de infeções respiratórias recorrentes desde os primeiros meses de vida, oclusão intestinal e má evolução ponderal. As formas de apresentação, a gravidade e a evolução clínica da doença são variáveis dependendo em particular da precocidade do diagnóstico e do tipo de mutação (gravidade intensa a ligeira) sendo a mais comum em Portugal a mutação  $\Delta F508$  que tem uma incidência de cerca de 60%.

Porém, desde 2013, a Fibrose Quística passou a estar incluída no Programa de rastreio neonatal, levado a cabo pelo Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge. Este rastreio neonatal faz parte do chamado ‘teste do pezinho’ realizado entre o terceiro e o sexto dia de vida. Desta forma, os novos casos diagnosticados podem ser desde logo reencaaminhados para os centros especializados - quanto mais cedo for o diagnóstico, melhor o prognóstico. “Podemos começar a tratar crianças que ainda não têm sintomas, mas sabemos que têm a mutação genética. Iniciam tratamento com enzimas pancreáticas para evitar a desnutrição e possibilitar uma absorção adequada dos nutrientes e medidas profiláticas das infeções respiratórias” refere Herculano Rocha, que salienta ainda a importância de não frequentar o infantário no primeiro ano de vida, onde as infeções víricas são muito mais complexas nestas crianças, comprometendo ainda mais o seu estado de saúde.

Quando é feito o diagnóstico, é importante que a família ou o doente (diagnóstico na fase adulta) conheçam realmente a doença e o impacto que terá no percurso das suas vidas. Neste sentido, a associação disponibiliza voluntários que apoiam e esclarecem to-

das as dúvidas com um testemunho pessoal da sua experiência seja como portador ou familiar. “A existência de uma doença crónica afeta todo o agregado. Os cuidados à criança com doença crónica exigem dos pais uma reestruturação da vida familiar. Ao atingir diversos órgãos, a FQ obriga a cuidados contínuos e por vezes complexos”, refere o pediatra.

Com a realização destas terapêuticas precocemente, o objetivo é garantir o máximo de qualidade de vida possível e evitar o transplante pulmonar, considerado como a última alternativa.

O futuro é de esperança com a comercialização e investigação de um novo conjunto de medicamentos - terapêuticas modeladoras da CFTR - que procuram corrigir as alterações das secreções. Segundo Herculano Rocha, esta nova geração de medicamentos pode atrasar a evolução da doença, contribuindo de forma importante para uma nova qualidade de vida. Não sendo ainda a cura, permite controlar uma parte importante dos efeitos da doença. A sua utilização em Portugal com a comparticipação adequada é urgente, de forma a conseguir a igualdade de acesso e o tratamento adequado para todos os doentes com Fibrose Quística.

Nesta data ainda não existe cura para a FQ, no entanto os avanços registados na terapia genética oferece a esperança que no futuro seja possível a correção do defeito genético de algumas mutações. Estão presentemente em desenvolvimento vários programas de investigação muito promissores.



#### Contactos APFQ:

Telefone: 964 826 983

E-mail: apfq.dir@gmail.com

Website: www.apfq.pt

Facebook: www.facebook.com/apfqistica

Sede: Rua Mouzinho de Albuquerque, 45, 4400-231 Vila Nova de Gaia