

Pioneirismo valioso

IFF implanta novo exame para doença genética

De forma pioneira no Brasil, um novo teste diagnóstico para fibrose cística (FC), doença genética que compromete principalmente o trato digestivo e o aparelho respiratório, vem sendo implementado no Instituto Fernandes Figueira (IFF), unidade materno-infantil da Fiocruz. Trata-se da medida da diferença de potencial nasal (DPN), exame incluído nos critérios diagnósticos para a fibrose cística da Fundação para a Fibrose Cística (Cystic Fibrosis Foundation, no inglês), entidade internacionalmente reconhecida nos estudos sobre a doença, assim como os exames usuais, que são o teste do suor, o teste do pezinho ampliado e a análise genética.

A fibrose cística, também conhecida como mucoviscidose, é uma doença genética e não contagiosa que causa alterações nas secreções de algumas glândulas do organismo. Estas secreções passam a ser produzidas com maior viscosidade e quantidade, comprometendo o bom funcionamento de órgãos como pulmões, fígado, pâncreas e intestino.

No trato respiratório, esse muco espesso tende a se acumular nas vias aéreas, dificultando a passagem do ar e levando à retenção de bactérias. No trato digestivo, o aumento na viscosidade do muco pode levar à obstrução dos canais do pâncreas, dificultando a absorção de uma série de nutrientes pelo intestino. O fato costuma provocar quadros clínicos caracterizados por diarreia crônica, desnutrição, má absorção dos nutrientes, gordura nas fezes e dificuldade de ganhar peso.

Segundo a estimativa do Ministério da Saúde, aproximadamente 1,5 mil pessoas apresentam fibrose cística no Brasil. Número que equivale a uma criança acometida para cada dez mil nascidas vivas. O IFF, que é considerado um dos principais centros de referência para fibrose cística no Estado do Rio de Janeiro, atende atualmente 111 crianças e adolescentes portadores da doença, os quais recebem tra-



A médica Izabela Sad passou por treinamento na Bélgica e trouxe o teste para o Brasil

tamento e assistência multidisciplinar.

Embora a doença ainda não tenha cura definitiva, o tratamento precoce em centro de referência e o acesso aos medicamentos e aos recursos laboratoriais podem fazer toda a diferença no prognóstico e na qualidade de vida. Segundo o Ministério da Saúde, esses fatores contribuem muito para a redução da letalidade e o aumento da sobrevivência dos pacientes, que vivem em média 40 anos nos países desenvolvidos e 18, nos países em desenvolvimento como o Brasil.

Técnica já é usada nos Estados Unidos e em países europeus

Segundo a pneumologista pediátrica Izabela Sad, o exame de DPN representa mais uma opção que possibilita o diagnóstico precoce da doença. Esta alternativa já vem sendo utilizada nos Estados Unidos, no Canadá e em países da Europa, incluindo a Bélgica, país no qual a pneumologista recebeu treinamento para a realização do teste e capacitação para sua implantação no Brasil.

O exame de DPN é um teste dinâmico, no qual se verifica, a nível celular, a função da proteína CFTR (proteína

reguladora transmembrana da FC), cuja mutação genética é a principal responsável pelas características da doença. “Durante o exame, afere-se ao mesmo tempo o potencial elétrico no epitélio nasal e no antebraço do paciente, gerando assim uma diferença de potencial. No teste de DPN, o epitélio nasal é exposto a quatro tipos de soluções e, de acordo com a reação a cada uma delas, é possível obtermos o resultado do exame”, explica Izabela.

Para a pneumologista do IFF Tânia Folescu, o novo teste de DPN deve ser indicado nos casos em que o Teste do Suor apresentar resultados normais e/ou duvidosos, associados a alguns sinais e sintomas sugestivos da doença. Os especialistas ressaltam, porém, que mesmo com a implementação do exame de DPN o Teste do Suor continua sendo o exame “padrão-ouro” para o diagnóstico da doença. Por meio dele é possível medir a quantidade de sódio e cloro no suor, já que uma das características dos portadores da fibrose cística é apresentar altos níveis de cloreto (sal) no suor. “Em pacientes com FC, quanto mais precocemente se estabelece o diagnóstico e o tratamento, melhor o prognóstico”, completa Tânia. 🌐