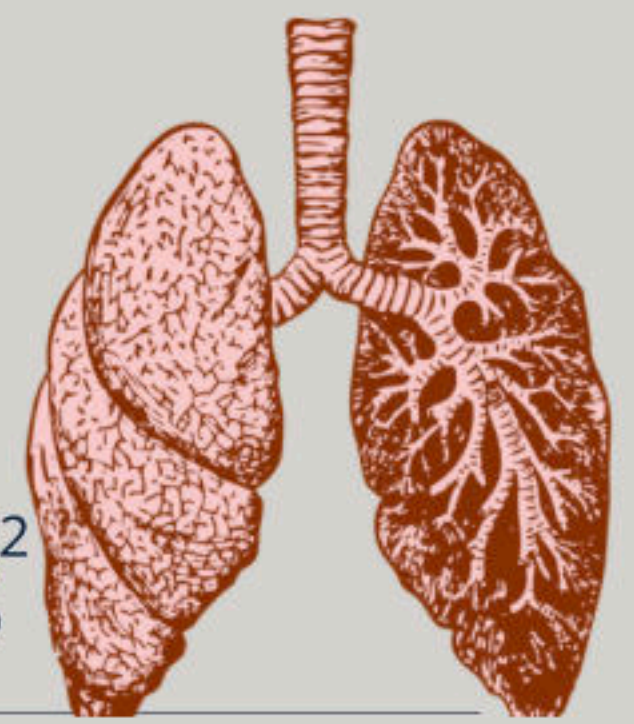


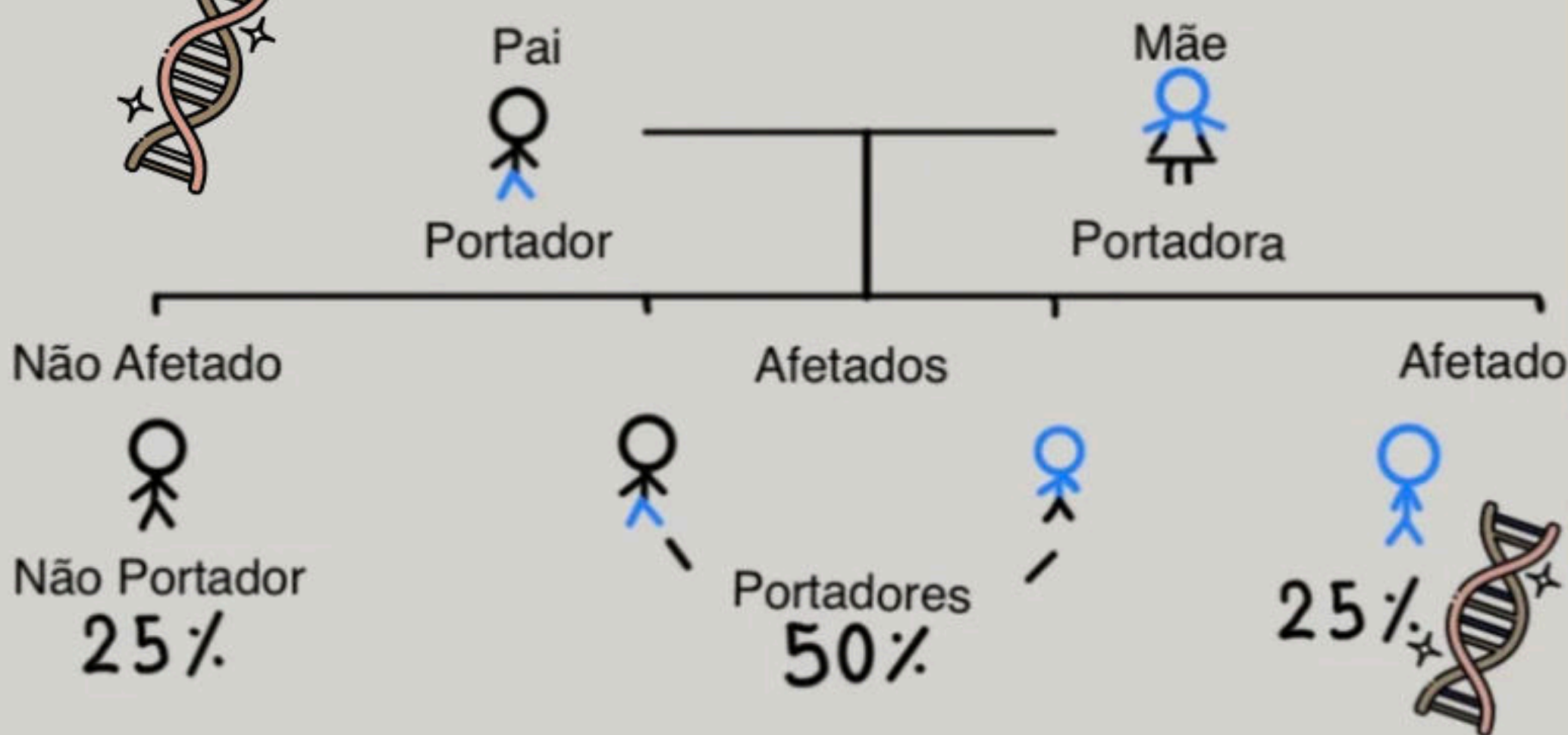
Fibrose Quística



Carolina Lopes¹, Daniela Ferreira¹, Joana Monteiro¹, Catarina Bernardes²
Escola Superior de Saúde Egas Moniz, Licenciatura em Ciências Biomédicas Laboratoriais. ¹Estudante do 2.º ano
Monte de Caparica - Portugal ²Docente

Causas

A fibrose quística é uma doença hereditária, causada por uma mutação genética num gene regulador do transporte transmembranar (CFTR) que produz uma proteína alterada responsável pelo transporte de água e sais minerais entre células.



Diagnóstico

O diagnóstico desta doença assenta em 3 tópicos:

1. Confirmação de doenças genéticas típicas;
2. Padrão clínico característico;
3. Teste do suor positivo.



Epidemiologia

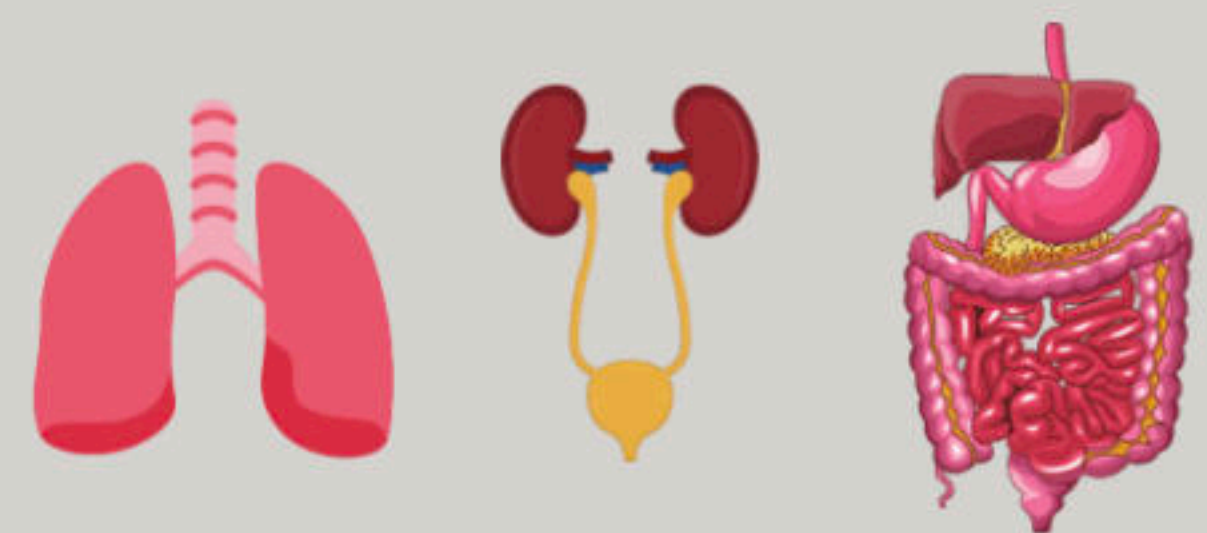
A Fibrose Quística é uma doença autossómica recessiva (só se manifesta quando existem 2 alelos recessivos).

É difícil saber quantas pessoas possuem a mutação. Ainda assim, estima-se que 7 milhões de pessoas sejam portadores da anomalia genética da FQ.



Pode afetar:

- Pulmões;
- Aparelho digestivo;
- Aparelho geniturinário
- Glândulas do suor



Sintomas:

- Tosse persistente com muco espesso;
- Dispneia;
- Sinusite;
- Polipose nasal;
- Perda de peso;
- Perturbações intestinais;
- Pele e suor com sabor salgado;
- Problemas de fertilidade.



Tratamento

O tratamento depende:

- Da idade da pessoa;
- Do grau de evolução da patologia.

Pode recorrer-se a:

- Antibióticos;
- Broncodilatadores.

Em fases avançadas da doença, pode ter de se fazer um **transplante pulmonar**

