

SABES O QUE É A FIBROSE QUÍSTICA ?

Carolina Macedo¹, Joana Assunção¹, M^aFernanda Santos¹, Sara Correia¹, Xavier Serra¹ e Catarina Bernardes²

Egas Moniz School of Health & Science

Escola Superior de Saúde Egas Moniz - Licenciatura em Ciências Biomédicas Laboratoriais.

Monte de Caparica - Portugal

1) Estudante 2º ano, igual contributo para o trabalho; 2) Docente



O QUE É ?

É uma doença genética, autossómica, recessiva e hereditária (já existe quando nascemos), em que o gene anómalo se localiza no braço longo do cromossoma 7 [7q31.2].

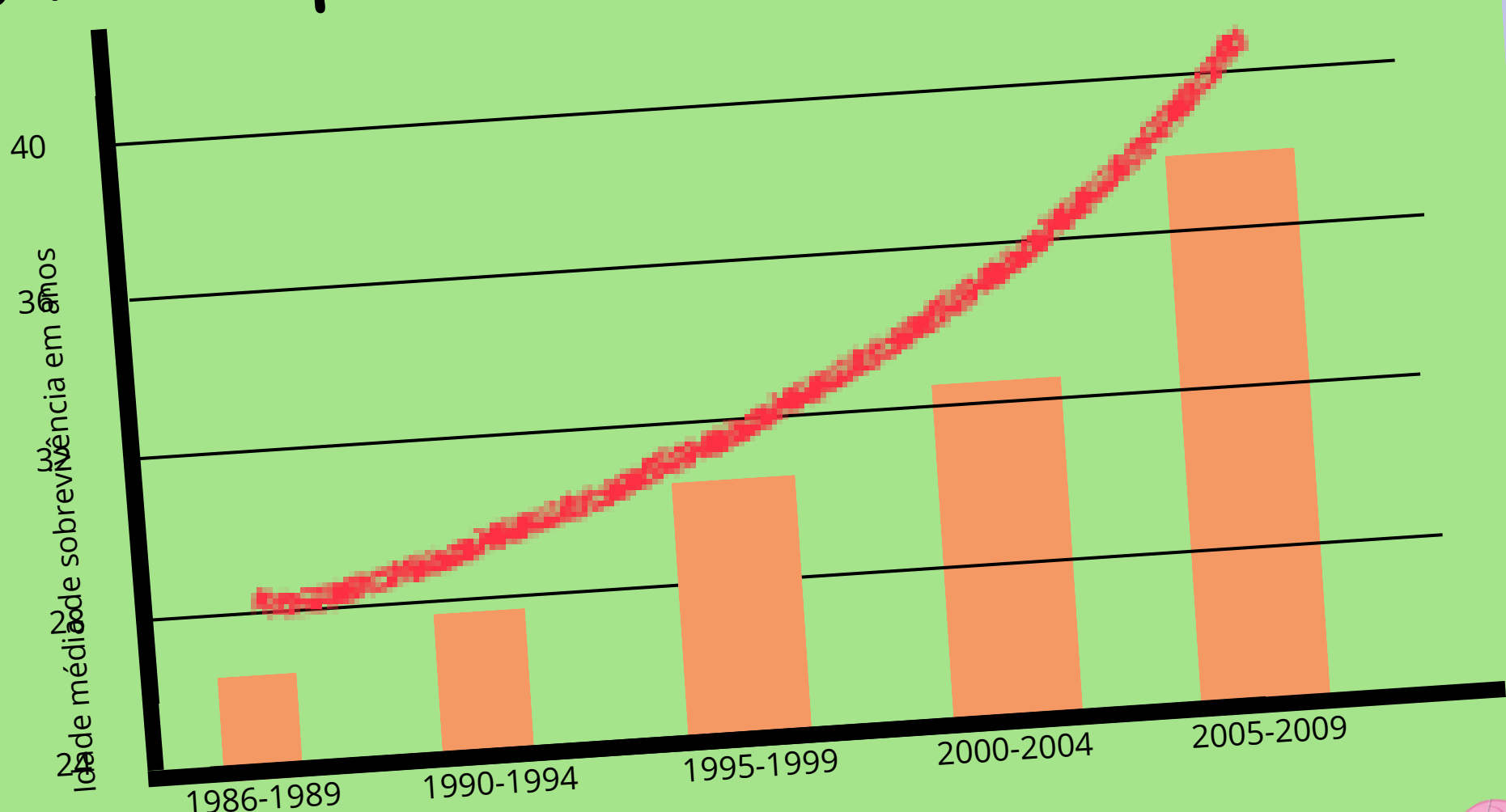
Este gene codifica a proteína CFTR, muito importante para os seres humanos porque regula o transporte de iões!

A sua gravidade vai depender do tipo de mutações existentes e de fatores ambientais, existindo formas mais graves e formas mais ligeiras da doença, afetando igualmente os dois sexos.

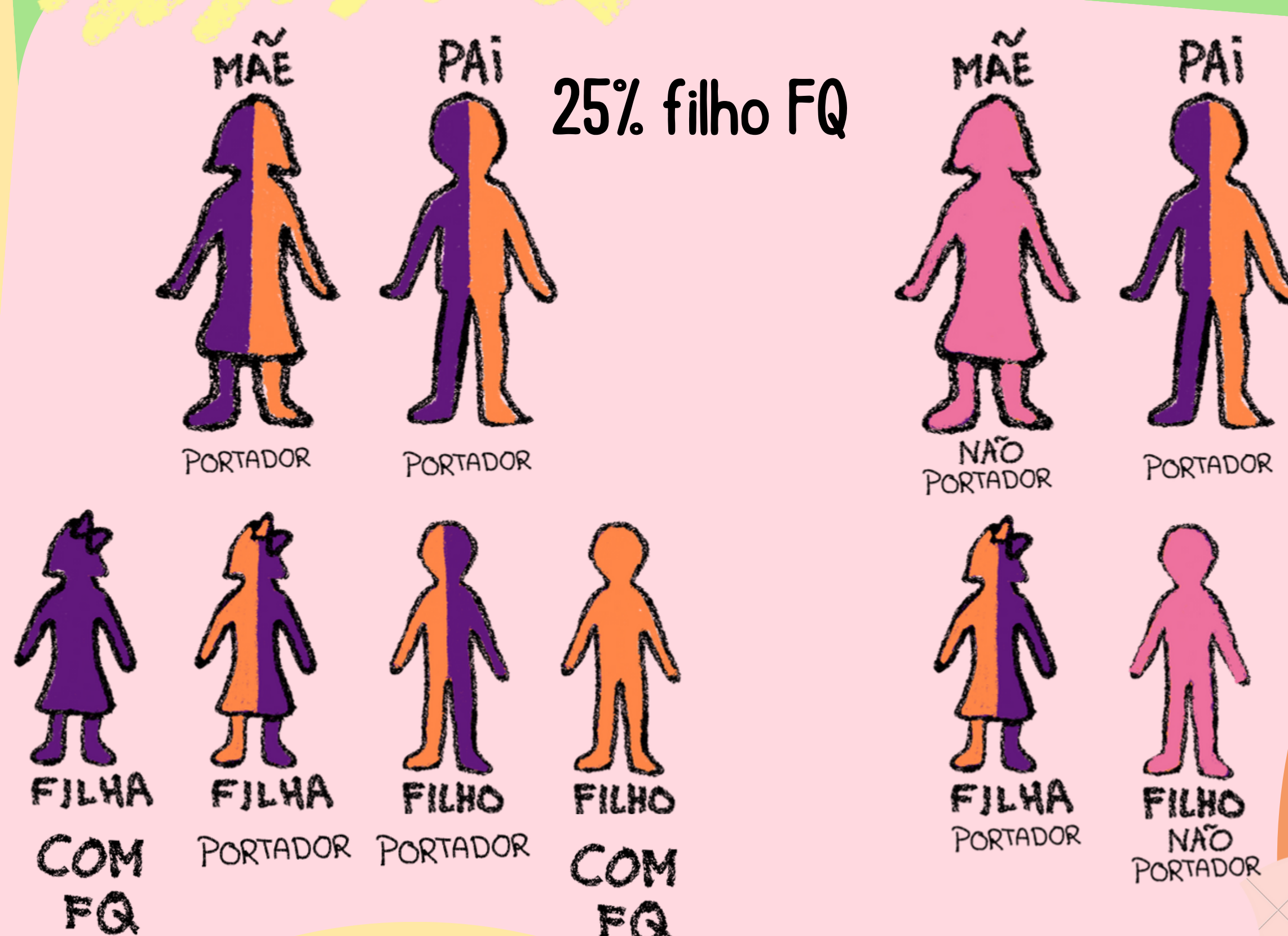


EPIDEMIOLOGIA

- 1 em 25 europeus são portadores silenciosos (não sabem que têm um gene diferente!)
- 1000 bebés nascem todos os anos com FQ
- Em Portugal, nasce 1 bebé com FQ por cada 6000 bebés
- Há 25% de probabilidade de ter um bebé com fibrose quística se ambos os pais forem portadores do gene mutado



A HISTÓRIA DA TUA FAMÍLIA



COMO O MÉDICO SABE SE TENS A DOENÇA ?

- Testes genéticos;
- Teste do suor;
- Amniocentese;
- Raio-X aos pulmões.

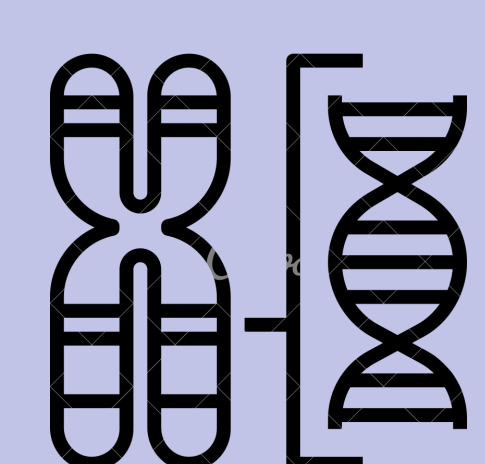
COMO É QUE TE VAIS TRATAR ?

- Fisioterapia respiratória
- Tratamento com medicamentos, como antibióticos ou brufen;
- Utilização de inaladores e vasodilatadores
- Utilização de máscaras de oxigénio
- Terapêutica Genética (substituição do gene "mau")

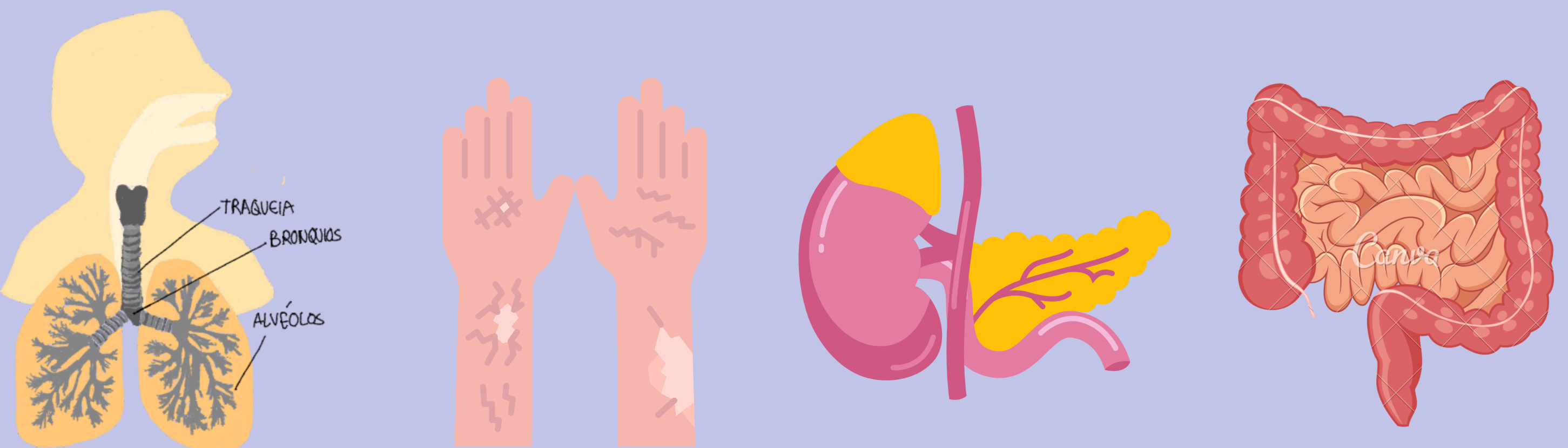
SABIAS QUE O DIA MUNDIAL DA FQ É O DIA 8/09

ORIGEM

- A FQ é causada pelo mau funcionamento da proteína CFTR.
- A CFTR existe em células de diversos órgãos
- Existem 5 classificações para a FQ com base na atividade da proteína
 - Classe I, II e III, a FQ é devido a mutações graves
 - Classe IV e V, devido a mutações ligeiras.



ÓRGÃOS AFETADOS



SINTOMAS

- Infecção por bactérias
- Tosse persistente com expetoração
- Pólipos nasais
- Complicações no trato gastrointestinal
- Síndrome de perda de sal
- Infertilidade



1. Ralheta, Carolina A. (2008). TERAPÉUTICA GENÉTICA APLICADA À FIBROSE CÍSTICA. Obtido de: https://comum.rcaap.pt/bitstream/10400.26/25601/1/Ralheta_Carina_Alexandra_Chumbinho_Farrajota.pdf

2. Oliveira, Sónia R. (2010). Fibrose Quística no adulto. Obtido de <https://estudogeral.ucp.pt/bitstream/10316/81350/1/Fibrose%20Quistica.pdf>

3. Damas, C., Amorim, A., Gomes, I., & Hespanhol, V. P. (2008). Fibrose quística: Revisão. Revista Portuguesa de Pneumologia (English Edition), 14(1). [https://doi.org/10.1016/s2173-5115\(09\)70245-3](https://doi.org/10.1016/s2173-5115(09)70245-3)

"Vês?! Mesmo com a fibrose quística podes brincar muito com os teus amigos!!"