



## Relatório Médico

O paciente é seguido em ambulatório especializado com diagnóstico confirmado de Fibrose Cística com insuficiência pancreática (CID E-84.1).

A Fibrose Cística ou mucoviscidose é uma doença genética autossômica recessiva potencialmente letal, que apresenta acometimento multissistêmico (sistema respiratório, gastrointestinal, hepático e genitourinário), cuja prevalência na população chega a 1/2500 nascidos vivos na etnia branca. Muitos avanços ocorreram em relação ao conhecimento dos seus mecanismos fisiopatológicos, diagnóstico e tratamento, mudando drasticamente esta realidade para melhor. O óbito na infância atualmente é raro e, em especial nos últimos 30 anos, chegar à vida adulta tem sido a realidade para a maioria dos afetados por esta doença.

As manifestações da doença são decorrentes da alteração na função da proteína reguladora da condutância transmembrana (*cysticfibrosistransmenbraneregulator* – CFTR), que controla a permeabilidade do íon cloro nas superfícies apicais das células epiteliais. A retenção dos íons cloro provoca a reabsorção de sódio e água para o meio intracelular, resultando em desidratação das secreções e o aumento da sua viscosidade, favorecendo a obstrução de ductos das glândulas exócrinas. O epitélio das vias aéreas, seios paranasais, pâncreas, intestino, árvore biliar e ductos de suor expressam CFTR e dependem dele para sua função normal. Defeitos na função CFTR nestes órgãos dão origem à infecção pulmonar e bronquiectasias, levando eventualmente à insuficiência respiratória, insuficiência pancreática com má absorção, obstrução intestinal episódica, doença hepática em alguns pacientes, e infertilidade masculina. Falha do transporte de cloreto mediada pelo CFTR nos ductos de suor dá origem a uma concentração marcadamente elevada de cloreto no suor, que é a base para o teste diagnóstico definitivo para FC (SPOONHOWER; DAVIS, 2016).

Apresentações clínicas mais comuns da Fibrose Cística são: sinusopatia crônica, pólipos nasais, infecção/colonização brônquica por bactérias patogênicas para FC, doença endobrônquica: tosse produtiva, sibilância, alterações radiológicas, evidência de doença obstrutiva na espirometria; baqueteamento digital, fleo meconial, insuficiência pancreática exócrina, desnutrição protéico-calórica, edema por hipoproteinemia, deficiência de vitaminas lipossolúveis, azospermia obstrutiva, síndrome da perda de sal, depleção aguda de sal e alcalose metabólica crônica (SES de MG, 2008).

*[Handwritten signature and illegible text]*

O tratamento deve ser iniciado o mais precocemente possível e implementado de maneira individualizada, levando-se em conta a gravidade e os órgãos acometidos. Recomenda-se que o tratamento seja feito em serviços especializados, em centros de referência para FC. O tratamento intensivo, com abordagem multidisciplinar e utilização criteriosa do grande arsenal terapêutico disponível, tem colaborado para que se consiga retardar a progressão da FC e tratar oportunamente suas complicações, elevando substancialmente a sobrevida e a qualidade de vida destes pacientes (CASTRO; FIRMIDA, 2011).

Os objetivos gerais do tratamento são: educação continuada do paciente e dos familiares, profilaxia das infecções, detecção precoce e controle da infecção pulmonar, melhora da obstrução brônquica e da drenagem das secreções, correção da insuficiência pancreática e da desnutrição, monitoramento da progressão da doença e das complicações e aconselhamento genético familiar (SES de MG, 2008).

**O uso de enzimas pancreáticas para pacientes com insuficiência pancreática e uma dieta rica em proteínas e alta em calorias, estão associadas a uma melhor função pulmonar e maior sobrevida (DEL CIAMPO et al, 2015). A adequada nutrição na infância, isoladamente, é o fator determinante mais importante do estado pulmonar dos adultos com FC. A manutenção de um bom estado nutricional, com ganho ponderal adequado para a faixa etária e sexo, tem relação direta com a função pulmonar, reduzindo a morbidade e melhorando o prognóstico da criança com fibrose cística (NETO, 2008).**

**A PORTARIA Nº 112, DE 4 DE FEVEREIRO DE 2016 estabelece a obrigatoriedade do fornecimento pelo SUS de enzimas.**

**O diagnóstico precoce e a terapêutica adequada são responsáveis pelo aumento da sobrevida e melhora da qualidade de vida do paciente com FC. O não fornecimento das medicações padronizadas pelo ministério da saúde implica em complicações da doença, inclusive aumento do risco de morte.**

À disposição,

Campo Grande, 14 de março de 2018.

Leonardo Rodrigues Resende

Gastroenterologista Pediátrico - CRM-MS 5002

Carolina Ribeiro de Miranda

Pneumologista Pediátrico – CRM-MS 6014