



Fundação Educacional do Município de Assis
Instituto Municipal de Ensino Superior de Assis
Campus "José Santilli Sobrinho"

MIKAELLA LEANDRO DE ANDRADE

**O PAPEL DO ENFERMEIRO GENETICISTA NO ACONSELHAMENTO AO
PACIENTE PORTADOR DE FIBROSE CÍSTICA**

**Assis/SP
2018**



Fundação Educacional do Município de Assis
Instituto Municipal de Ensino Superior de Assis
Campus "José Santilli Sobrinho"

MIKAELLA LEANDRO DE ANDRADE

**O PAPEL DO ENFERMEIRO GENETICISTA NO ACONSELHAMENTO AO
PACIENTE PORTADOR DE FIBROSE CÍSTICA**

Trabalho de conclusão de curso apresentado ao curso de Enfermagem do Instituto Municipal de Ensino Superior de Assis – IMESA e da Fundação Educacional do Município de Assis – FEMA, como requisito parcial à obtenção de Certificado de Conclusão.

Orientanda: Mikaella Leandro de Andrade

Orientadora: Luciana Pereira Silva

**Assis/SP
2018**

FICHA CATALOGRÁFICA

A553p ANDRADE, Mikaella Leandro de
O Papel do Enfermeiro Geneticista no aconselhamento ao
paciente portador de fibrose cística / Mikaella Leandro de
Andrade. – Assis, 2018.

28p.

Trabalho de conclusão de curso (Enfermagem). – Fundação
Educativa do Município de Assis-FEMA

Orientadora: Dra. Luciana Pereira Silva

1. Fibrose Cística 2. Neonatal 3. Triagem

CDD: 616.37

O PAPEL DO ENFERMEIRO GENETICISTA NO ACONSELHAMENTO AO PACIENTE PORTADOR DE FIBROSE CÍSTICA.

MIKAELLA LEANDRO DE ANDRADE

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado ao Instituto Municipal de Ensino Superior de Assis, como requisito do Curso de Enfermagem, avaliado pela seguinte comissão examinadora:

Orientadora: _____
Dra Luciana Pereira Silva

Examinador: _____
Msc Caroline Lourenço De Almeida

Assis/SP
2018

DEDICATÓRIA

A meus pais, não apenas pelos valores e princípios transmitidos no dia a dia de nossa convivência, mas em especial pelo dom da vida.

AGRADECIMENTOS

Se pudesse mencionar todas as pessoas pela ajuda ou colaboração neste trabalho, desde o início da pesquisa até a dissertação, e que merecem o agradecimento, certamente teria muitos a quem agradecer.

E tenho.

À minha mãe, Silvia Cristina Leandro, pelo incentivo e carinho que sempre teve por todas as minhas decisões.

Ao meu pai, Edno de Andrade, que pelo seu exemplo transformou a minha formação em motivo de alegria e realização.

A professora Luciana Pereira Silva, a primeira a acreditar em mim para um trabalho de conclusão de curso, pelo despertar de projetos e incentivo à vida acadêmica. Pela atenta leitura de meus textos e por sua incomparável força de espírito e incentivo, não apenas por ter sido minha orientadora, mas também pelo exemplo de intelectual que sempre foi para mim.

Aos colegas de Graduação.

Muito obrigada!

“A abordagem da experiência da doença permite o reconhecimento de dimensões importantes da aflição e do tratamento, possibilitando uma compreensão mais abrangente do fenômeno da enfermidade.”

Tainá Pelucio Pizzignacco

RESUMO

A fibrose cística é uma doença genética autossômica recessiva, caracterizada por ser uma doença pulmonar. O objetivo desta pesquisa foi descrever o papel do enfermeiro geneticista no aconselhamento ao paciente portador de fibrose cística, auxiliar o paciente e sua família na triagem neonatal (teste do pezinho). Além disso, analisar quais os aconselhamentos necessários para a família onde existe a possibilidade dos filhos nascerem com a mutação, mostrando a importância dos testes genéticos e informar os pacientes com Fibrose Cística (FC) sobre a reprodução assistida evitando a probabilidade de terem filhos com a mesma doença. Assim buscando informações sobre o aconselhamento genético e seus benefícios para que não ajam mais complicações durante a gestação de um casal que são portadores da doença. Considerando a complexidade da informação genética relacionada e das alternativas reprodutivas que estão surgindo, é importante a disponibilização do aconselhamento genético para o paciente e sua família.

Palavras-chave: Fibrose Cística; Neonatal; Triagem.

ABSTRACT

Cystic fibrosis is an autosomal recessive genetic disorder, characterized by being a lung disease. The objective of this research was to describe the role of the geneticist nurse in the genetic counseling of patients with cystic fibrosis, to assist the patient and his family in neonatal screening (foot test). In addition, to analyze the necessary counseling for the family where the possibility exists for the children to be born with the mutation, showing the importance of the genetic tests and to inform the patients with CF on the assisted reproduction avoiding the probability of having children with the same disease. Thus seeking information on genetic counseling and its benefits so that they do not take more complications during the gestation of a couple who are carriers of the disease. Considering the complexity of related genetic information and reproductive alternatives that are emerging, it is important to provide genetic counseling for the patient and his / her family.

Keywords: Cystic Fibrosis; Neonatal; Screening.

SUMÁRIO

1. INTRODUÇÃO	11
2. OBJETIVOS	13
2.1. OBJETIVO GERAL.....	13
2.2. OBJETIVOS ESPECÍFICOS	13
3. METODOLOGIA	14
4. REVISÃO DE LITERATURA	15
4.1. HISTÓRICOS DA FIBROSE CÍSTICA.....	15
4.2. TRIAGENS NEONATAIS.....	16
4.3. EPIDEMIOLOGIA	17
4.4. O PAPEL DO ENFERMEIRO GENETICISTA NO ACONSELHAMENTO AO PACIENTE PORTADOR DE FIBROSE CÍSTICA.....	19
4.4.1. Teste do Pezinho e Teste do Suor no Auxílio de Triagem Neonatal	22
4.4.2. Intervenção na Família, Impedindo Novos Casos	23
4.4.3. Reprodução Assistida	24
5. CONSIDERAÇÕES FINAIS	25
REFERÊNCIAS	26

1. INTRODUÇÃO

A fibrose cística é uma doença genética autossômica recessiva, caracterizada por ser uma doença pulmonar progressiva, disfunção pancreática exócrina e concentração elevada de eletrólitos no suor. Surge de uma alteração do gene Cystic Fibrosis Transmembran e Regulator (CFTR) no qual trás uma série de problemas para o paciente portador da doença. Essa alteração pode trazer mutações na produção de proteína, processamento da proteína, regulação do canal Cl, entre outras (ROSA et al., 2008).

Se um dos genes (CFTR) que você herdar tiver uma mutação que causa Fibrose Cística (FC), você será "portador", mas não terá a doença. Por isso nem sempre ela será hereditária, podendo ser congênita.

No Brasil, essas mutações do gene CFTR atinge 1 a cada 10 mil pessoas, isso se deve à miscigenação. Com isso a probabilidade do filho de um casal onde apenas um tenha a alteração do gene é de 25%, já os casais onde os dois possuem a alteração no CFTR, a porcentagem dobra (50%) (PIMENTEL et al., 2013).

A fisio-patogenia é explicada pela presença de dois alelos com mutações no gene da FC provoca ausência de atividade, ou funcionamento parcial da CFTR, causando redução na excreção do cloro e aumento da eletronegatividade intracelular, resultando em maior fluxo de Na^+ para preservar o equilíbrio eletroquímico e, secundariamente, de água para a célula por ação osmótica. Ocorre então, desidratação das secreções mucosas e aumento da viscosidade, favorecendo a obstrução dos ductos, que se acompanhada de reação inflamatória e posterior processo de fibrose (ROSE, 2002).

O diagnóstico pode ser precoce em uma triagem neonatal, onde assim que o bebê nasce, realizam alguns exames, como o teste do pezinho. Neste é retirado uma amostra de sangue do calcanhar da criança e levado para a análise.

Nesse primeiro teste a fibrose não é diagnosticada com certeza, porém nos mostra uma necessidade de exames complementares para a confirmação do resultado. O segundo a ser realizado quando existe a suspeita da doença é o teste do suor, onde será detectado se há concentração de cloro (ou cloreto) no suor em taxas acima dos níveis normais, confirmando assim o diagnostico de fibrose cística (SABARENSE, 2014).

Considerando a complexidade da informação genética relacionada e das alternativas reprodutivas que estão surgindo, é importante a disponibilização do aconselhamento genético para o paciente e sua família. O aconselhamento genético, apesar da especificidade de 100%, tem sensibilidade dependente do número e frequência das mutações no gene da fibrose cística.

Os enfermeiros têm possibilidades de orientar os casais com Fibrose Cística (FC) e portadores a não terem filhos com a doença, a reprodução assistida trás benefícios para ambos fazendo com que a alteração do gene Cystic Fibrosis, não acompanhe a próxima geração de filhos dos casais que escolhem fazer o tratamento. Melhorando futuramente a saúde de seus filhos.

A Fibrose Cística acontece devida uma mutação genica, podendo ser congênita ou hereditária a experiência e maneira pela qual os indivíduos respondem à doença, atribuindo significados e buscando maneiras para lidar com ela no seu cotidiano. A Fibrose Cística (FC) tem como sintoma chiado no peito, falta de ar, tosse que produz catarro espesso e infecções pulmonares, vai muito de pessoas para pessoas. Diante disso a ideia previa que o aconselhamento genético pelo enfermeiro geneticista contribui na orientação e prevenção do paciente com fibrose cística.

2. OBJETIVOS

2.1. OBJETIVO GERAL

Pesquisar o papel do enfermeiro geneticista no aconselhamento ao paciente portador de fibrose cística.

2.2. OBJETIVOS ESPECÍFICOS

- a)** Analisar quais os aconselhamentos necessários para a família onde existe a possibilidade dos filhos nascerem com a mutação, mostrando a importância dos testes genéticos;
- b)** Revisar os pacientes com Fibrose Cística (FC) sobre a reprodução assistida evitando a probabilidade de terem filhos com a mesma doença.

3. METODOLOGIA

O presente trabalho correspondeu a um estudo exploratório-descritivo de abordagem qualitativa do papel do enfermeiro geneticista no aconselhamento do paciente com fibrose cística.

Os descritores da pesquisa foram pacientes com fibrose cística de forma a orientar sobre os cuidados de enfermagem e prevenção nas complicações da fibrose cística além de uma possível reprodução assistida.

Foi realizada revisão de literatura a partir de busca em livros e artigos indexados nas bases de dados de dados *PubMed*, *Scopus* e *SciElo.org* através dos descritores “fibrose cística”, teste do pezinho e enfermeiro geneticista para artigos publicados desde o ano 2000 até Junho de 2018.

4. REVISÃO DE LITERATURA

4.1. Históricos da Fibrose Cística

A Fibrose Cística (FC) foi reconhecida como doença no século XX, sua primeira associação veio pelo patologista Landsteiner em 1905 ao descrevê-la como “fibrose cística do pâncreas”, uma enfermidade do pâncreas exócrino, não envolvendo as ilhotas de Langherans. (CAMPOS et. al., 1996)

Ela vem sendo reconhecida nos últimos anos, como uma doença genética autossômica recessiva, caracterizada por ser uma doença pulmonar progressiva, disfunção pancreática exócrina e concentração elevada de eletrólitos no suor. Surge de uma alteração do gene *Cystic Fibrosis Transmembran e Regulator* (CFTR) no qual trás uma série de problemas para o paciente portador da doença. Essa alteração pode trazer mutações na produção de proteína, processamento da proteína, regulação do canal Cl, entre outras (ROSA et al., 2008).

No Brasil, essas mutações do gene CFTR atinge 1 a cada 10 mil pessoas, isso se deve à miscigenação. Com isso a probabilidade do filho de um casal onde apenas um tenha a alteração do gene é de 25%, já os casais onde os dois possuem a alteração no CFTR, a porcentagem dobra (50%) (PIMENTEL et al., 2013).

No nosso País a triagem para Fibrose Cística foi implantada em 2001 pelo Ministério da Saúde e apenas os estados do Paraná, Santa Catarina e Minas Gerais fazem o exame logo no primeiro mês de vida. Por conta da demora a realizar o diagnóstico, o prognóstico torna-se desfavorável para o paciente portador da FC. (ACAM, 2015)

Quando o tratamento é precoce, pode-se retardar a progressão das lesões pulmonares, melhorando o prognóstico e aumentando a expectativa de vida, assim ajudando a melhora de vida do paciente portador da FC.

No passado, crianças quando diagnosticadas com fibrose cística não conseguiam ultrapassar a adolescência, o prognóstico era ruim e não permitia a longevidade do paciente, porém novos tratamentos, o diagnóstico precoce, os transplantes e terapias permitem que os pacientes vivam mais, favorecendo a redução da letalidade e

melhorando suas vidas em termos de qualidade e de produtividade. (DALCIN et. al., 2008)

4.2 Triagens Neonatais

A triagem neonatal foi proposta pelo Dr. Robert Guthrie (1963) onde atualmente consiste em um método de inibição bacteriana realizado em amostras de sangue seco, colhidas em papel filtro, para detecção das concentrações de doenças como: fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito, anemia falciforme e outras hemoglobinopatias, fibrose cística, galactosemia, deficiência de biotinidase, hiperplasia adrenal congênita, doença do xarope de bordo, deficiência de desidrogenase acilcoenzima A de cadeia média (MCAD) e tirosinemia. (GUTHRIE et. al., 2006)

No Brasil, a triagem neonatal para FC foi implantada em 07/06/2001, da portaria 822, onde se encontra as normas para sua realização no país. No Paraná, coube à FEPE (Fundação Ecumênica de Proteção ao Excepcional) a implantação e aplicação da mesma. Essa portaria estabelece que, além da detecção dos casos suspeitos, deve ser realizada a confirmação diagnóstica, acompanhamento e tratamento dos pacientes (BRASIL. MINISTÉRIO DA SAÚDE 2001).

O objetivo da triagem neonatal é fazer com que os casais que são portadores do gene (CFTR) possam evitar que seus filhos venham herdar a mutação, assim não correndo risco de sofrer com as graves formas que a doença possa acometer.

Para obter certeza de FC é necessário a realizações de exames a partir de manifestações clínicas características e da elevação na concentração de eletrólitos (cloro e sódio) no suor. Também pode ser suspeitado a partir de uma triagem neonatal alterada, antes do aparecimento dos sintomas. (O'SULLIVAN, FREEDMAN 2009)

A implantação do aconselhamento genético na FC foi um processo que veio para ajudar os casais a terem filhos sem que herdassem a alteração do gene. Este processo integra as seguintes etapas: Interpretação do histórico familiar e histórico médico para avaliar a possibilidade de ocorrência ou recorrência da doença; educação sobre herança, testes genéticos, manejo, prevenção, recursos disponíveis e pesquisa; aconselhamento para promover escolhas informadas e adaptação ao risco ou à condição. (RESTA et al., 2006)

A presença do enfermeiro especialista em genética começou a ganhar mais espaços nos anos 80, quando se definiu pela primeira vez a função do enfermeiro geneticista como um profissional de grande importância na equipe interdisciplinar de aconselhamento genético. (FEETHAM, WILLIAMS 2004)

Desde então esse número de profissionais vem aumentando cada vez mais no Brasil, assim, ocupando melhores lugares em desenvolvimentos de pesquisas e ajudando na melhoria da vida de casais que são portadores da FC.

Para os casais que já sabem que são portadores da mutação do gene (CFTR) e possível estar oferecendo o diagnóstico pré-natal (DPN) é obtido através da pesquisa das mutações em tecido fetal. O material fetal para exame molecular pode ser realizado através da punção de vilosidades coriônicas em torno das 12 semanas de idade gestacional ou através de amniocentese, realizada em torno das 15-16 semanas de gestação. (SANSEVERINO et. al., 2001).

4.3 Epidemiologia

Atualmente, a população com Fibrose Cística vem crescendo bastante nos últimos anos, através do diagnóstico precoce e do reconhecimento de manifestações clínicas com a ajuda da triagem neonatal.

Com o auxílio do gráfico, obtemos uma base de quantidade de crianças com FC em cada País.

QUADRO 1: “INCIDÊNCIA DE FIBROSE CÍSTICA E MUTAÇÃO F508DEL EM DIVERSOS PAÍSES SEGUNDO DADOS DA ORGANIZAÇÃO MUNDIAL DA SAUDE .

FONTE: ANTUNES et,2009.

Pais ou População	Incidência (1 caso por x nascimentos)	F508del(%)
Finlândia	25.000	46,2
México	8.500	41,6
Suécia	7.300	66,6
Polónia	6.000	57,1
Irlanda do Norte	5.350	57,1
Rússia	4.900	54,5
Dinamarca	4.700	87,5
Noruega	4.500	60,2
Holanda	3.650	74,2
Espanha	3.500	52,9
Grécia	3.500	52,9
Estados Unidos	2.835	68,6
Republica Tcheca	2.833	70,0
Reino Unido	2.600	75,3
Austrália	2.500	76,9
Itália	2.438	50,9
França	2.350	67,7
Suíça	2.000	57,2
Irlanda	1.800	70,4
Emirados Árabes Unidos	15.876	26,9
Brasil	6.902	47,7
Chile	4.000	29,2
Escócia	1.984	71,3

No Brasil ainda não dispomos de dados epidemiológicos precisos de FC, a incidência segundo o Ministério da saúde, e de um caso para 2.500 nascidos vivos.

QUADRO 2: INCIDENCIA DA FIBROSE CÍSTICA POR DETERMINADO ESTADO

Fonte: ANTUNES et. al. (2008)

Estado	Incidência da Fibrose Cística	Pessoas Portadoras do Gene da Fibrose Cística
Rio Grande do Sul	1:1.587	1:20
Santa Catarina	1:12.195	1:56
Paraná	1:6.803	1:42
São Paulo	1:32.258	1:90
Minas Gerais	1:21.277	1:73
Total	1:7.576	1:44

A expectativa de vida varia de acordo com o grau de desenvolvimento socioeconômico e científico dos pais, condições de tratamento e idade da criança ao diagnóstico. O acompanhamento da criança com a equipe da área da saúde ajuda a melhora de expectativa de vida do portador FC. (SANTOS, 2011)

4.4 O papel do enfermeiro geneticista no aconselhamento ao paciente portador de fibrose cística

A identificação precoce de pacientes assintomáticos oferece a possibilidade de tratamento preventivo e aconselhamento genético. No ano de 1990 o “Projeto Genoma Humano” teve início nos Estados Unidos, onde contou com a colaboração do Brasil, seu principal objetivo foi determinar a sequência de DNA das células do corpo humano, a primeira etapa desse projeto foi finalizada no ano de 2003, apresentando grandes descobertas com muitas aplicações práticas, entre elas a origem genética de muitas doenças e a associação com seus genes específicos, permitindo, assim, tratar ou prevenir grande número de doenças que afligem a humanidade (ENERGY, 2015).

Em alguns Países, como Estados Unidos da América, Canadá, Inglaterra e Japão, o Enfermeiro geneticista já atua com uma equipe multidisciplinar, o mesmo oferece atendimento de qualidade com base em protocolos, no qual entra questões éticas, legais e sócias.

Pensando em melhorar a equipe multidisciplinar, foi criado em 1988 a Sociedade Internacional dos Enfermeiros Geneticistas (ISONG –*International Society of Nurses in Genetics*) cujo objetivo era promover um desenvolvimento científico e profissional de seus membros. (GENETICS, 2007)

O aconselhamento genético consiste em um acompanhamento do indivíduo e sua família por um profissional capacitado, com o objetivo de prestar atendimento relacionado à prevenção, diagnóstico, prognóstico e tratamento da Fibrose Cística, assim aumentando a expectativa de vida do mesmo (COREN-SP, 2011).

Após 10 anos da criação da Sociedade Internacional dos Enfermeiros Geneticistas em 1998, apresentou um documento que reflete as aplicações das habilidades profissionais e responsabilidades dos enfermeiros atuantes em genética e genômica ao redor do mundo. Esse documento foi posteriormente aprovado pela Associação Americana de Enfermeiros (ANA - *American Nurses Association*), que é responsável por representar esses profissionais, proporcionando uma visão positiva e realista da enfermagem, enfatizando melhorias nos cuidados à saúde (NURSES, 2013).

O Enfermeiro como conselheiro Genético, tem que possuir conhecimentos legais, éticos e direitos humanos, para poder lidar com os pacientes. Ajudando as famílias e portadores a decidirem se querem ou não fazer o aconselhamento para FC.

No presente momento, ainda não é possível a penas o Enfermeiro Geneticista fazer sozinho o acompanhamento da família que requer fazer o aconselhamento genético, ele deve estar junto com uma equipe interdisciplinar, para assim estar realizando os testes necessários.

Durante a etapa de coleta de dados, como conselheiro genético, o enfermeiro investiga o histórico familiar do seu paciente, o que lhe permite elaborar um heredograma, incluindo parentesco de primeiro, segundo e terceiro grau, afetados ou não pela Fibrose Cística. Com os resultados em mãos o enfermeiro traça um plano de cuidados para as características individuais, podendo utilizar-se de aconselhamentos pré e pós-testes genéticos, trabalhando em conjunto com uma equipe interdisciplinar, obedecendo a fluxos e normatizações institucionais. (SANTOS, 2004).

O aconselhamento genético não consiste somente na orientação em reprodução assistida vai além para uma análise fenotípica para modulação do erro gênico que causa a doença então quando entendemos os aspectos genéticos sabemos as consequências

fisiopatológicas podemos burlar a doença prolongando o tempo de vida do paciente.

No aconselhamento genético a intervenção nutricional deve iniciar-se no momento do diagnóstico e inclui a educação nutricional, a orientação dietética, a suplementação de vitaminas e terapia de reposição enzimática. Orientar o paciente sobre o fato de que, para o fibrocístico, o alimento é tão importante quanto um remédio. A orientação deve ser continuada, porque os ajustes na terapia enzimática são frequentes, em razão das alterações da dieta, dos requerimentos nutricionais com o crescimento e idade, ou com o aparecimento de complicações, como diabetes (RANSEY et al., 1998).

Os pacientes devem ser encorajados a uma dieta normal, com ênfase na ingestão de gorduras. Também é importante a suplementação de sais, principalmente no verão, e das vitaminas A, D, E e K em apresentação hidrossolúvel. Se os problemas nutricionais se tornam mais graves (exacerbações infecciosas, períodos de crescimento rápido), os cuidados deveriam ser tomados na seguinte ordem: aumentar a oferta de calorias na dieta, suplementação oral, suplementação enteral, gastrostomia e nutrição parenteral (RANSEY et al., 1998).

Outra orientação importante fenotípica é utilização de Mucolíticos Desoxirribonuclease humana recombinante – Dornase alfa (rh-DNAse) É uma proteína glicosilada recombinante humana, de desoxirribonuclease que, embora os benefícios do seu uso em longo prazo permaneçam controversos, ensaios clínicos randomizados e controlados têm mostrado melhora da função pulmonar e redução nas exacerbações pulmonares na dose de 2,5mg 1 vez/dia (WOLTER 2002).

Apesar desses estudos, a resposta ao uso da rh-DNAse tem sido muito diversa entre fibrocísticos, com boa resposta em alguns, ausência de resposta em outros, e, ainda, aqueles que apresentam efeitos colaterais que justificam a sua suspensão. A dornase alfa deve ser armazenada entre 2-8 graus, uma ampola tem 2.500 unidades, equivalentes a 2,5mg. A indicação do rh-DNAse nas situações de fibrocísticos maiores de 5 anos, com obstrução fixa das vias aéreas, comprovada por espirometria e com produção crônica de escarro (McCOY et al, 1996).

O uso de salina hipertônica em curto prazo tem-se mostrado eficaz na melhora da função pulmonar de fibrocísticos⁵⁸. O uso prolongado pode reduzir a eficácia das defensinas do fluido das vias aéreas e propiciar o crescimento de colônias de pseudomonas. Esse assunto merece mais estudos⁵⁹. No uso em curto prazo, na comparação entre salina

hipertônica e rh-DNAse, as duas substâncias têm-se mostrado equivalentes na melhora da obstrução brônquica (SHAH et al., 1995).

Os antibióticos macrolídeos possuem atividade antiinflamatória e são bem tolerados, quando administrados por via oral. Reduzem o recrutamento de eosinófilos e neutrófilos aos pulmões, causam supressão do TNF-alfa, redução dos níveis da IL8 no lavado bronco-alveolar (BAL), e aumentam a apoptose de neutrófilos, reduzindo o número dessas células no BAL. Também inibem a aderência e a formação de biofilme das pseudomonas, reduzem a viscosidade do escarro, e algumas evidências têm sugerido que esse grupo de medicamentos pode fazer up regulation do canal de cloro. Essas propriedades antiinflamatórias estimularam o uso na panbronquiolite difusa (PBD), que é uma doença semelhante à FC. Alguns autores têm encontrado mutações raras de FC nesses pacientes. A PBD acomete principalmente idosos e responde bem aos macrolídeos. Na FC, recentemente, alguns trabalhos prospectivos, randomizados, duplo cegos e controlados com placebo, mostram bons efeitos desse grupo de drogas.

Os enfermeiros devem ter conhecimento que aprimorem seus conhecimentos em genética e genômica e fomentem sua utilização por outros membros de sua equipe, para não somente se adaptarem a essa nova demanda, mas também participarem ativamente de decisões terapêuticas, assumindo com eficácia e eficiência seu papel de conselheiro genético perante a comunidade e demais profissionais de saúde, podendo assim andar sozinhos sem contar com o auxílio de uma equipe interdisciplinar.

4.4.1 Teste do Pezinho e Teste do Suor no Auxílio de Triagem Neonatal

É uma estratégia preventiva em Saúde Pública, que possibilita a eliminação ou amortização das sequelas associadas a cada uma das doenças diagnosticadas no período neonatal, atualmente, consiste em 18 estados Brasileiros que fazem regularmente a triagem neonatal.

No Brasil, a Portaria nº 822, de 6 de Junho de 2001 (DOU. 07/06/01/- seção I), foi criado o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) no qual entravam as fases da triagem, em fevereiro de 2011, a Fibrose Cística foi implantada no programa da triagem neonatal do Estado de São Paulo. (RODRIGUES, 2008)

Fase I - Fenilcetonúria e Hipotireoidismo

Fase II - Anemia Falciforme e outras Hemoglobinopatias

Fase III - Fibrose Cística

Fase IV - Hiperplasia Adrenal Congênita e Deficiência de Biotinidase. (RESOLUÇÃO SS, 2010)

Com a ajuda da triagem neonatal, o diagnóstico para FC a partir do teste de pezinho e do suor, vem auxiliando no seu diagnóstico precoce. Com tratamento, a fibrose cística pode ser controlada, quando a adesão ao tratamento é baixa, o impacto clínico e o agravamento da doença podem trazer graves consequências.

Quando o recém-nascido é suspeito de ser portador da doença, ele é submetido a um procedimento no qual realizam um exame de dosagem de sódio e cloro no suor, Com o diagnóstico confirmado, o paciente é encaminhado para um dos sete centros de referência de São Paulo, quatro no interior – HC da Unicamp, USP Ribeirão Preto, Botucatu e Hospital de Base de São José do Rio Preto. (UNICAMP, 2017)

No tratamento da doença, os pacientes são acompanhados por uma equipe multidisciplinar, composta por médicos, fisioterapeutas, geneticistas, nutricionistas, psicólogos, enfermeiros, microbiologistas entre outros.

Em estados onde a fibrose cística não é incluída no exame do pezinho, a suspeita da doença é feita através dos sintomas apresentados, como suor salgado, fezes fétidas e históricas familiar do indivíduo, confirmando-se o diagnóstico através do teste de suor. Entretanto, o exame do pezinho contribui para que haja o diagnóstico precoce da doença, garantindo assim ao paciente o tratamento o quanto antes.

4.4.2 Intervenção na Família, Impedindo Novos Casos

A Fibrose Cística, quando acompanhada desde o início, pode-se ter uma melhora na vida dos portadores e familiares, mas ainda não há ao certo uma cura para essa doença. A triagem neonatal vem ajudando muito com a melhoria da qualidade de vida dos pacientes, pois quando se obtém um diagnóstico precoce da doença, mais chances você tem para o retardamento dos sintomas, prolongando a expectativa de vida.

A intervenção para novos casos, como a reprodução assistida ainda é pouco discutida, pois, é um tratamento muito caro, sendo somente para os casais que possam pagar pelo

tratamento. Por ser uma doença multissistêmica, o tratamento da FC deve ser feito por uma equipe multidisciplinar, composta por Fisioterapeuta, Enfermeiro Geneticista, Nutricionista, Pneumologista entre outros.

Para que haja um impedimento de novos casos de FC, a Saúde Pública teria que passar por uma reforma, assim, disponibilizando nas redes públicas esses atendimentos com equipes multidisciplinares para todos. Com profissionais capacitados e dispostos a ajudar a família que busca o tratamento.

4.4.3 Reprodução Assistida

As técnicas de reprodução assistida vêm cada dia mais aumentando e evoluindo conforme necessidade do paciente. Graças a essas melhoras, podemos comemorar nascimentos de crianças saudáveis e perfeitas.

Por conta dos avanços, casais portadores ou com antecedente de doenças genéticas, como Fibrose Cística podem ser beneficiados com a fertilização *in vitro* (FIV) associada ao diagnóstico genético pré-implantacional (PGD, *pre implantation genetic diagnosis*), permitindo a seleção de embriões saudáveis previamente à transferência intrauterina. (HARPER, 2009)

Em 2004 houve a primeira tentativa de reprodução assistida, com uma paciente saudável de 33 anos ela era portadora da mutação no Gene CFTR, a tentativa não foi bem sucedida, com 11 semanas de gestação ela veio a ter aborto espontâneo. Depois de dois anos estudando novas tentativas de (FIV) a paciente em 2006 se submeteu novamente a tentativa de (FIV) essa segunda tentativa foi concluída com sucesso, a paciente deu a luz ao um menino saudável e perfeito. (BIAZOTTI et. al., 2006)

Mesmos ainda sendo um tratamento caro, a reprodução assistida ainda é o único método eficiente para os casais que buscam um tratamento para a mutação do gene CFTR, pois é a única maneira de impedir que o Gene continue presente nas futuras gerações.

5 CONSIDERAÇÕES FINAIS

Diante do conhecimento dos sintomas da fibrose cística o Enfermeiro geneticista pode orientar no aconselhamento genético ao paciente portador e rastrear na sociedade os casos por meio do teste do pezinho ou aspectos clínicos dos pacientes.

De posse do diagnóstico as chances de ter um filho com fibrose cística aumentam, o aconselhamento para técnicas inovadoras como a reprodução assistida ou até mesmo a opção de não ter filhos.

Com o aumento das tecnologias, a reprodução assistida vem trazendo melhores benefícios, assim gerando nascimentos de crianças saudáveis sem a intercorrência da doença e parando então a mutação do gene.

Mesmo ainda sendo um tratamento caro, a reprodução assistida ainda é o único método eficiente para os casais que buscam um tratamento para a mutação do gene CFTR, pois é a única maneira de impedir que o Gene continue presente nas futuras gerações.

Para casais que não têm condições para fazer a reprodução assistida o Enfermeiro Geneticista traz com ele outras opções, como a de fazer o acompanhamento da doença por uma equipe capacitada e trazendo uma melhora na expectativa de vida do paciente e sua família.

REFERÊNCIAS

ACAM (Associação Catarinense De Assistência Ao Mucoviscidótico). **Fibrose Cística**. Santa Catarina, 2015.

ANTUNES, E. T. **Epidemiologia**. In: LUDWIG NETO, N. **Fibrose Cística: enfoque multidisciplinar**. Florianópolis. Secretaria de Estado da Saúde de Santa Catarina, 2008.

BIAZOTTI, Maria Cristina Santoro; JUNIOR, Walter Pinto; ALBUQUERQUE, Maria Cecília Romano Maciel de; FUJIHARA, Litsuko Shimabukuro; SUGANUMA, Cláudia Haru; REIGOTA, Renata Bednar; BERTUZZO, Carmen Silvia. **Diagnóstico Genético Pré-Implantacional na Fibrose Cística: relato de caso Pre implantation genetic diagnosis for cystic fibrosis: a case report**, 2006.

CAMPOS, J. V. M.; KOTZE, L. M. S.; DAMACENO, N.; CARVALHO, C. R. R. **Fibrose Cística: Mucoviscidose**. São Paulo. IBEPEGE, 1996.

COREN/SP. Parecer GAB nº 032/2011. **Atuação do Enfermeiro na Área de Genética**. São Paulo, 2011. Disponível em <http://inter.coren-sp.gov.br/sites/default/files/032_2011_genetica.pdf>. Acesso em 20 de Abril de 2016.

DALCIN, Paulo de Tarso Roth; SILVA, Fernando Antônio de Abreu. **Fibrose Cística no Adulto: aspectos diagnósticos e terapêuticos**. Jornal Brasileiro de Pneumologia. São Paulo, v. 34, n. 2, p.107-117, 2008.

ENERGY, Department of. **Office of Science.Human: genome project information**. Ethical, Legal, and Social Issues. USA, 2015. Disponível em <http://web.ornl.gov/sci/techresources/Human_Genome/project/timeline.shtml>. Acesso em 20 de Abril de 2016.

FEETHAM, S. L.; WILLIAMS, J. K. **Genetics in Nursing**. Geneva (CH). International Council of Nurses; 2004.

GENETICS, International Society of Nurses in. **Genetics Genomics Nursing: scope & standards of practice**. Silver Spring (US): American Nurses Association; 2007. Disponível em <<http://www.nursingworld.org/MainMenuCategories/EthicsStandards/Genetics-1/Genetics-and-Genomics-Nursing-Scope-and-Standards.pdf>>. Acesso em 20 de Abril de 2016.

GUTHRIE, R.; SUSI, A. **A Simple Phenylalanine Method for Detecting Phenylketonuria in Large Populations of Newborn Infants.** Pediatrics, v.32, p: 338-343, 2006.

HARPER, J. **Preimplantation Genetic Diagnosis.** 2 ed. Cambridge University Press, 2009.

Shah PI, Bush A, Canny GJ, Colin AA, Fuchs HJ, Geddes DM, et al. Recombinant human DNase 1 in cystic fibrosis patients with severe pulmonary disease: a short-term, double-blind study followed by six months of open label treatment. Eur Respir J 1995;8:954-58

McCoy C, Hamilton S, Johnson C. Effects of 12 week administration of dornasealfa in patients with advanced cystic fibrosis lung disease. Chest 1996;110:889-95.

NURSES, American. **Association Statement of Purpose.** Silver Spring (MD); 2013. Disponível em <<http://www.nursingworld.org/FunctionalMenuCategories/AboutANA/ANAsStatementofPurpose.html>>. Acesso em 20 de Abril de 2016.

O'SULLIVAN, B. P.; FREEDMAN, S. D. **Cystic Fibrosis.** Lancet, 2009.

PIMENTEL, Carlos Sidney Silva. **Prevalência da Mutação $\Delta F508$ em Pacientes com Fibrose Cística em População Miscigenada do Nordeste Brasileiro.** Salvador: 2013.

RANSEY BW, FARRELL PM, PENCHARG P. Nutritional assessment and management in Cystic Fibrosis: a Consensus Conference Statement. Chest; v.55, p.108-116, 1998.

RESOLUÇÃO SS - 23, DOE – SP de 3-2-2010 **Estabelece a Implantação do Programa de Triagem Neonatal Fase III, em Todos os Estabelecimentos de Saúde, da Rede Privada, Filantrópica e do Sistema Único de Saúde no Estado de São Paulo, 2010.**

RESTA, R.; Biesecker, B. B.; Bennett, R. L.; Blum, S.; Hahn, S. E.; Strecker, M. N.; Williams, J. L. **National Society of Genetic Counselors' Definition Task Force A new definition of Genetic Counseling: National Society of Genetic Counselors' Task Force report.** J Genet Couns, 2006.

RODRIGUES, R. **Estudo Piloto para a Implantação da Triagem da Fibrose Cística no Estado de São Paulo [Masters Thesis].** Ribeirão Preto: Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto, Universidade de São Paulo, 2008.

ROSA, Fernanda Ribeiro et al . **Fibrose Cística: uma abordagem clínica e nutricional.** Rev. Nutr., Campinas, v.21, n.6, p.725-737, 2008. Disponível em

<http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S141552732008000600011&lng=en&nrm=iso>. Acesso em 20 de Abril 2018.

ROSE V. Mechanisms and markers of airway inflammation in cystic fibrosis. **Eur Respir J**; v.19, n.2, p.333-40, 2002. <http://www.scielo.br/pdf/%0D/jped/v78s2/v78n8a08.pdf>

SABARENSE, Alessandra Palhoni. **Análise Comparativa de Ocorrência de Óbitos em Crianças com Doenças Falciforme Triadas pelo Programa Estadual de Triagem Neonatal de Minas Gerais nos Períodos 1998-2004 e 2006-2012**. Belo Horizonte, 2014.

SANSEVERINO, M. T.; KESSLER, R. G.; BURIN, M. G.; STEIN, N. R.; HERMAN, R.; MATTE, U.; BARRIOS, P. M.; MAGALHÃES, J. A. **Diagnóstico Pré-natal: avanços e perspectivas**. Revista HCPA, 2001.

SANTOS, E. M. M. **O Papel da Enfermagem na Genética do Câncer**. In: FERREIRA, C. G.; ROCHA, J. C. C. Organizadores. **Oncologia Molecular**. Rio de Janeiro: Atheneu; 2004.

SANTOS, L. F. M. **As Representações Sociais da Fibrose Cística em Pacientes Adultos**. Revista do Hospital Universitário Pedro Ernesto UERJ, 2011.

UNICAMP (Hospital das Clínicas). **HC Alerta Sobre Diagnóstico Precoce de Fibrose Cística**. Disponível em <<https://www.hc.unicamp.br/node/1101>>. Acesso em 20 de Abril de 2017.

Wolter J, Seeney S, Bell S, Bowler S, Masel P, McCormack J. Effect of long term treatment with azithromycin on disease parameters in cystic fibrosis: a randomised trial. *Thorax* 2002;57(3):212-6

WILSON, J. M.; JUNGNER, G. **Principles and Practice of Screening for Disease**. Public Health Papers (WHO), 1968.