

## EDITORIAL

### Panorama da Fibrose Cística em um País Miscigenado como o Brasil

A "doença do beijo salgado" foi inicialmente descrita entre as décadas de 1930 e 1940, como uma doença da infância com 80% de letalidade no primeiro ano de vida. Em 1983, a fibrose cística (FC) ou mucoviscidose foi reconhecida, sendo hoje caracterizada como uma doença pleiotrópica de herança autossômica recessiva, principalmente, com progressivas complicações digestivas, respiratórias e musculoesqueléticas<sup>1</sup>.

Etiologicamente, a doença envolve aproximadas 2.000 mutações do gene *cftr*, que codifica a respectiva proteína CFTR (*Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator*). Esse elevado número de mutações distintas torna a FC uma doença heterogênea, pois os alelos mutados são encontrados em frequências variáveis, conforme os mais diversos grupos étnicos e aglomerados demográficos do planeta. Por exemplo, a FC é uma das doenças genéticas mais prevalentes entre os caucasianos devido ao achado do alelo mutado F508del em até 80% dos casos. Por outro lado, entre asiáticos e africanos, a doença é considerada rara e apresenta outros prováveis perfis alélicos. No Brasil, um país continental e com alta taxa de miscigenação, a heterogeneidade da FC se ressalta entre as diferentes Unidades Federativas e, mais ainda, entre as regiões com perfis de colonização diversificados. Não obstante que o alelo F508del é encontrado em uma média de aproximadamente até 48% dos alelos mutados no Brasil e, por consequência, os demais 52% dos alelos mutados podem potencialmente ser qualquer um dos demais ~2.000 alelos mutados<sup>1</sup>.

A abordagem sobre as mutações do gene *cftr* é fundamental para se compreender o quadro clínico dos pacientes com FC, uma vez que a ausência ou deficiência da

**Yasmim Queiroz Santos<sup>1</sup>**

**Flávio Monteiro Ayres<sup>2</sup>**

<sup>1</sup> Mestre em Ciências Aplicadas a Produtos para Saúde. Integrante do Laboratório de Pesquisa em Genética do Campus Faculdade do Esporte – ESEFFEGO, Universidade Estadual de Goiás, Goiânia-GO.

<sup>2</sup> Doutor em Ciências Médicas e Controle das Funções Biológicas. Docente no programa de pós-graduação *strictu sensu* em Ciências Aplicadas a Produtos para Saúde - Universidade Estadual de Goiás. Campus de Ciências Exatas e Tecnológicas/CCET, Anápolis-GO. Docente nos bacharelados em Fisioterapia e Educação Física. Coordenador do Laboratório de Pesquisa em Genética - Universidade Estadual de Goiás. Campus Faculdade do Esporte – ESEFFEGO, Universidade Estadual de Goiás, Goiânia-GO.

E-mail: flavioayres@yahoo.com

proteína CFTR implica na redução do transporte íon cloro da membrana apical ao interior das células epiteliais. Por conseguinte, o meio extracelular torna-se desidratado, as secreções ficam mais espessas e há o comprometimento funcional das membranas de revestimento, tais como, dos pulmões, pâncreas, intestino, árvore hepatobiliar e trato genital masculino. A quantidade de proteína CFTR funcional em cada paciente depende, assim, dos alelos mutados que compõem o genótipo. Ou seja, há mutações que pouco alteram a função de transporte de íons e, por isso, resultam em sintomas brandos. Da mesma forma, quanto mais drástica for a mutação, menor será a síntese de proteína CFTR funcional e mais severos serão os sintomas da FC, incluindo: tosse, diarreia e desnutrição.

Diante de quadros clínicos tão particulares, duas recomendações se destacam. Uma delas é a importância de uma eficiente triagem neonatal e do diagnóstico precoce. A outra recomendação diz respeito à adesão do paciente ao acompanhamento por uma equipe multiprofissional que, preferencialmente, inclua Assistente Social, Educador Físico, Enfermeiro, Farmacêutico Fisioterapeuta, Geneticistas, Médico, Nutricionista e Psicólogo. O Fisioterapeuta, em especial, promove a melhora no prognóstico, qualidade de vida e sobrevida desses pacientes<sup>2</sup>.

Esta edição da Revista Movimenta foi prestigiada com dois artigos sobre aspectos da fisioterapia na FC: "Comparação entre equações de referência para a predição da distância percorrida no teste de caminhada dos seis minutos em crianças brasileiras com fibrose cística" (páginas 73 a 80) e "Perfil fisioterapêutico de pacientes com fibrose cística assistidos em um centro de referência" (páginas 81 a 89). Ambos os artigos são vinculados ao Instituto Nacional de Saúde da Mulher, da Criança e do Adolescente Fernandes Figueira (IFF/Fiocruz) e nos proporcionam uma rica oportunidade de reflexão sobre a realidade dos pacientes com FC em um centro de referência no Rio de Janeiro. Por se tratar de uma doença genética rara, cada conjunto de dados científicos é valioso para que o panorama da FC no Brasil seja estabelecido considerando diversos contextos biológicos, geográficos, culturais e sociais.

Desejamos a todos uma boa leitura!

## Referências

1. Grupo Brasileiro de Estudos de Fibrose Cística (GBEFC). Registro Brasileiro de Fibrose Cística; 2014.
2. Santos, Y. Q. **Complexidades clínico-laboratoriais e a perspectiva da medicina de precisão como inovação terapêutica na fibrose cística. Dissertação de Mestrado em Ciências Aplicadas a Produtos para Saúde**, Universidade Estadual de Goiás. Brasil, 2019.