



SACO DO CORREIO

P: Há três anos, durante umas análises ao sangue pré-natais de rotina, descobri que tinha a mutação genética da FC. Foi um choque completo, mas a minha mãe, o meu pai e duas irmãs fizeram o teste genético e são todos portadores. Estou a tentar pesquisar o assunto e descobrir o que posso fazer para minimizar o risco de sintomas, porque ainda não tive nenhuns. Gostaria de ter mais filhos e não sei se algo assim aumentará o risco. Preciso realmente de informações sobre as coisas a que devo estar atenta e o que poderá aumentar os meus riscos. Fui diagnosticada com 21 anos e tenho agora 24. Seria óptimo ter algumas informações e se houver algo que possa fazer para ajudar na pesquisa, gostaria imenso de colaborar. Obrigada e ficarei a aguardas boas informações vossas.

Taylor Suske, Geórgia, EUA

R: Um diagnóstico da doença Fibrose Cística (FC) só pode ser feito por um teste ao suor e/ou por detecção genética da mutação emparelhada necessária para estabelecer o diagnóstico de FC. Por definição, a doença FC só está presente se a mutação estiver presente nos dois cromossomas do par.

Menciona que tem uma mutação para FC descoberta numa análise de sangue pré-natal de rotina. Não ficou, no entanto, claro, se só a tem num dos cromossomas n.º 9 ou se está presente em ambos os cromossomas. Poderá, até, ter uma das mais de 1500 mutações diferentes de FC conhecidas nos cromossomas n.º 9. Caso tenha uma mutação em um dos cromossomas n.º 9 é apenas portadora de FC e a sua condição chama-se "heterozigótica". Se as mutações estão presentes em ambos os cromossomas n.º 9 a condição chama-se "homozigótica" e a característica para a doença FC estará presente. Um portador de uma mutação FC é uma pessoa saudável, como os seus pais e irmãs, e nunca terá sintomas de FC. Se, no entanto, tiver a mutação FC em ambos os cromossomas n.º 9 então terá, de facto, a doença. No seu caso isto deve ser clarificado.

Se tem realmente FC, com base na sua descrição tem uma versão extremamente suave da doença uma vez que, mesmo com uma gravidez, ainda não apareceram sintomas de FC. Por outras palavras, a sua forma de FC seria tão suave que não surgiram sintomas até agora.

Isto significa que o seu estado actual não apresenta problemas para um segundo ou terceiro filho. É uma vantagem conhecer o diagnóstico genético da FC caso os sintomas apareçam antes, durante ou após gravidezes futuras para que se possa tratar os sintomas de FC do modo correcto. O diagnóstico de FC é como que uma etiqueta, mas não significa necessariamente que todos os casos sejam casos graves de FC. Com base na sua carta não é claro se tem ou não a doença FC mas parece ser uma portadora de FC, que é, de facto, uma pessoa saudável.

Anna Rådeberg, Wabern, Suíça
CFW, Conselheira médica

Traduzido por: Luísa Lopes
E-mail: MLGLopes@netcabo.pt