



14º CONGRESSO BRASILEIRO DE PNEUMOLOGIA PEDIÁTRICA

30 de abril a 3 de maio . 2014
Hotel Summerville | Porto de Galinhas | PE

Trabalhos Científicos

Título: Prevalência Da Mutação Δ F508 Em Pacientes Com Fibrose Cística Em População Miscigenada Do Nordeste Brasileiro

Autores: EDNA LUCIA SOUZA (FACULDADE DE MEDICINA DA BAHIA); CARLOS SIDNEY SILVA PIMENTEL (FACULDADE DE MEDICINA DA BAHIA); LAIS RIBEIRO MOTA (INSTITUTO DE BIOLOGIA DA UFBA); NELSON ARAUJO SENA (FACULDADE DE MEDICINA DA BAHIA); PALOMA HOREJS BITTENCOURT (FACULDADE DE MEDICINA DA BAHIA); RENATA LUCIA FERREIRA DE LIMA (INSTITUTO DE BIOLOGIA DA UFBA)

Resumo: Em caucasianos, a mutação Δ F508 ocorre em cerca de 70% dos pacientes com fibrose cística (FC). Existe pouco conhecimento sobre a prevalência desta mutação em pacientes com FC no Nordeste Brasileiro. Objetivo: Pesquisar a prevalência da mutação Δ F508 em pacientes com FC atendidos em um Hospital Universitário do Nordeste. Metodologia: Realizado um estudo corte transversal. A população foi composta por portadores de FC de 0 a 20 anos. Após a inclusão do paciente no estudo, foi preenchido questionário para obtenção de dados clínico-epidemiológicos, seguido de coleta de sangue para investigação da mutação Δ F508. Resultados: 44 pacientes foram incluídos, 22 do sexo masculino. A média de idade foi de $8,9 \pm 5,8$ anos, com mediana de 7,8 anos. A média de idade no momento do diagnóstico foi de $5,9 \pm 5,4$ anos com mediana de 4,4 anos. Todos os pacientes realizaram estudo genético para detecção da mutação Δ F508. Vinte e nove (66%) pacientes não apresentam a mutação e 15 (34%) são acometidos pela mutação. Destes, seis (40%) são homocigotos e nove (60%) são heterocigotos. Com relação aos alelos, foram observados 21 portadores (21/88 ou 23,9%) e 67 não portadores (67/88 ou 76,1%). Todos os pacientes acometidos pela mutação Δ F508 iniciaram sintomatologia até o sexto mês de vida. Conclusão: A frequência da mutação Δ F508 está abaixo da encontrada em populações caucasianas, o que reflete o alto grau de miscigenação da população analisada. O diagnóstico da doença foi tardio e os pacientes com a mutação Δ F508 tiveram sintomas precocemente.