



## Trabalhos Científicos

**Título:** Fatores Genéticos Que Alteram As Características Físicas De Crianças E Adolescentes Com Fibrose Cística No Sul Do Brasil

**Autores:** THAYANNE GUSMÃO DE AZEVEDO (CESMAC), LUÍS CUNHA DE SOUZA TENÓRIO

**Resumo:** Introdução: A fibrose cística é uma doença genética autossômica recessiva que é acometida por variações na sequência do gene que codifica a proteína cystic fibroses transmembrane conductance regulator. No Brasil, essa enfermidade atinge cerca de 1 a cada 10 mil nascidos vivos. Embora hajam alterações na frequência de mutações em regiões distintas, o sul do país é a região mais afetada, visto que há uma maior quantidade de indivíduos caucasianos que são mais susceptíveis a portarem o gene mutante. Manifestações pulmonares, gastrointestinais e nas glândulas sudoríparas dão caráter multissistêmico à patologia. Objetivos: Associar o fenótipo das crianças e adolescentes com fibrose cística no sul do país às suas alterações genéticas. Metodologia: Revisão sistemática da literatura a partir da base de dados Scielo e Lilacs, utilizando os descritores fibrose cística e criança, recorrendo ao operador booleano AND. Além disso, foram utilizados como filtros o ano de publicação (a partir de 2014) e o Brasil como sendo o país. Foram incluídos estudos com crianças e adolescentes, realizados no sul do país e não houve restrição quando ao idioma. Os estudos foram selecionados por meio da leitura de títulos, resumos e artigos completos. Resultados: Inicialmente foram encontrados 17 artigos na Scielo e seis na Lilacs. Após leitura, e de acordo com os critérios estabelecidos, apenas dois artigos foram selecionados para a presente revisão. Conclusão: Observou-se que crianças e adolescentes, residentes no sul brasileiro, portadores de mutações nesse gene, dotam insuficiência pancreática, função pulmonar diminuída, atraso no crescimento e cloreto elevado no suor.