



17º CONGRESSO BRASILEIRO DE
**Pneumologia
Pediátrica**

100% PRESENCIAL
3 a 6 de agosto de 2022
~ Rio de Janeiro | RJ ~
Hotel Windsor Barra

Trabalhos Científicos

Título: Perfil De Novos Diagnósticos De Fibrose Cística De 2020 A 2022 Em Um Centro De Referência No Rio De Janeiro

Autores: NATÁLIA TEIXEIRA ELIAS (INSTITUTO FERNANDES FIGUEIRA - FUNDAÇÃO OSWALDO CRUZ (IFF/FIOCRUZ)), NATÁLIA NETO DIAS (INSTITUTO FERNANDES FIGUEIRA - FUNDAÇÃO OSWALDO CRUZ (IFF/FIOCRUZ)), RENATO FARME D'AMOED (INSTITUTO FERNANDES FIGUEIRA - FUNDAÇÃO OSWALDO CRUZ (IFF/FIOCRUZ)), RENATA WROBEL FOLESCU COHEN (INSTITUTO FERNANDES FIGUEIRA - FUNDAÇÃO OSWALDO CRUZ (IFF/FIOCRUZ)), PATRÍCIA FERNANDES BARRETO MACHADO COSTA (INSTITUTO FERNANDES FIGUEIRA - FUNDAÇÃO OSWALDO CRUZ (IFF/FIOCRUZ)), TANIA WROBEL FOLESCU (INSTITUTO FERNANDES FIGUEIRA - FUNDAÇÃO OSWALDO CRUZ (IFF/FIOCRUZ))

Resumo: A fibrose cística (FC) é uma doença genética rara, autossômica recessiva, multissistêmica, causada pela disfunção do gene CFTR. O diagnóstico decorre de suspeita clínica associada ao teste de dosagem de cloretos no suor alterado e/ou identificação de duas variantes patogênicas no gene CFTR. Desde a introdução da triagem neonatal em 2001, o Brasil vem melhorando seus índices, porém o diagnóstico precoce segue sendo um desafio. "Descrever perfil dos novos diagnósticos em um Centro de Referência no Rio de Janeiro. "Estudo descritivo baseado nos dados do Registro Brasileiro de FC (REBRAFC), de janeiro de 2020 a abril de 2022. "Obtivemos 37 novos diagnósticos. A mediana de idade ao diagnóstico foi 3 meses (p25 2;p75 25), sendo 68% em menores de 1 ano. Os diagnósticos de 1 a 10 anos ocorreram por apresentação clínica branda, déficit de crescimento ou triagem familiar. A triagem neonatal representou 54% das condições para o diagnóstico, seguida de déficit de crescimento (24%), evidência de mal absorção (24%) e sintomas respiratórios persistentes (24%). Foram coletadas amostras para genotipagem em todos os indivíduos, sendo identificada ao menos uma cópia da mutação F508del em 72% (26% em homozigose/46% em heterozigose)."Observamos mediana de idade ao diagnóstico igual à nacional apresentada pelo relatório atual do REBRAFC (2019), reforçando a importância da triagem neonatal para tal variável. Todos os pacientes obtiveram material para diagnóstico genético coletado, o que impacta na identificação precoce das mutações patogênicas elegíveis para as novas terapias moduladoras de CFTR. Importante ressaltar que o período analisado corresponde à pandemia por SARS-CoV-2, evento que modificou drasticamente o acesso dos usuários e o funcionamento dos serviços de saúde.