



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:** Características Clínicas E Genética Dos Casos De Discinesia Ciliar Primária Acompanhados No Instituto Nacional De Saúde Da Mulher, Da Criança E Do Adolescente Fernandes Figueira, Fiocruz.

**Autores:** PATRÍCIA FERNANDES BARRETO MACHADO COSTA (IFF- FIOCRUZ ), MARIANA NACCARATO TEIXEIRA LOPES ANDRADE (IFF- FIOCRUZ ), TANIA WROBEL FOLESCU (IFF - FIOCRUZ ), RENATA WROBEL FOLESCU COHEN (IFF- FIOCRUZ ), SAYONARA GONZALES (IFF-FIOCRUZ), ISABELLE MORAES (IFF-FIOCRUZ), DAFNE DAIN GANDELMAN HOROVITZ (IFF- FIOCRUZ), JUAN CLINTON LLERENA JUNIOR (IFF- FIOCRUZ)

**Resumo:** A discinesia ciliar primária (DCP), doença genética rara, é caracterizada por disfunção ou alteração da ultraestrutura ciliar, com comprometimento da depuração mucociliar das vias aéreas, alteração na lateralidade dos órgãos e infertilidade. A incidência global estimada é de 1/10.000-20.000 nascimentos. O diagnóstico inclui critérios clínicos e pelo menos um dos testes diagnósticos alterados; entretanto, este diagnóstico é desafiador devido à necessidade de infraestrutura dispendiosa e equipe experiente de clínicos, patologistas e geneticistas. No Brasil pouco se sabe sobre a incidência, características clínicas e genotipagem desta doença. Acreditamos que nosso estudo é um dos primeiros a descrever as características fenotípicas de um série de casos de crianças com diagnóstico de DCP em que foi possível a análise genética."Descrever a evolução clínica, laboratorial e radiológica, critérios diagnósticos e tratamento realizado, de crianças com diagnóstico clínico estabelecido de DCP. "Através de estudo observacional de caráter transversal foram estudados 7 pacientes pediátricos com características clínicas compatíveis com DCP e coletadas informações diagnósticas e de evolução clínica, laboratorial e radiológica em 2 momentos, na primeira consulta e na última consulta antes do início da coleta de dados. "Três pacientes (3/7) com Síndrome de Kartagener. Seis pacientes (6/7) apresentaram sintomas respiratórios no período neonatal. Tosse produtiva crônica, sinusite recorrente e sibilância foram os principais sintomas apresentados na primeira consulta. Todos os pacientes (7/7) evoluíram para bronquiectasias difusas (> 2 lobos) e 5/7 evoluíram para piora da dispneia. Três pacientes (3/7) obtiveram > 10 pontos no escore PICADAR. A análise genética foi realizada em 6/7 pacientes, sendo em 5/6 observadas mutações genéticas bialélicas compatíveis com DCP."Apesar do número pequeno de casos consideramos relevante nosso estudo visto que nossas pesquisas sugerem que este seja um dos primeiros trabalhos nacionais a descrever o acompanhamento em pediatria de série de casos com diagnóstico estabelecido de DCP. Em nosso estudo, a utilização do escore clínico para o diagnóstico de DCP e a avaliação genética foram extremamente úteis, principalmente devido a dificuldade de realização dos demais exames complementares. O diagnóstico precoce desta doença órfã afeta diretamente a morbidade e qualidade de vida dos pacientes.