



19º CONGRESSO BRASILEIRO DE
**Pneumologia
Pediátrica**
Porto Alegre - RS

**10, 11 E 12 DE
ABRIL DE 2025**

Centro de Eventos da PUCRS
Av. Ipiranga, 6681 - Partenon, Porto Alegre - RS



Trabalhos Científicos

Título: Discinesia Ciliar Primária X Fibrose Cística - Desafio Diagnóstico. A Propósito De Dois Casos.

Autores: PATRÍCIA FERNANDES BARRETO MACHADO COSTA (INSTITUTO NACIONAL DE SAÚDE DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE FERNANDES FIGUEIRA (IFF/FIOCRUZ)), TANIA WROBEL FOLESCU (INSTITUTO NACIONAL DE SAÚDE DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE FERNANDES FIGUEIRA (IFF/FIOCRUZ)), RENATA WROBEL FOLESCU COHEN (INSTITUTO NACIONAL DE SAÚDE DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE FERNANDES FIGUEIRA (IFF/FIOCRUZ)), ANDRESSA ALVAREZ ARANTES (INSTITUTO NACIONAL DE SAÚDE DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE FERNANDES FIGUEIRA (IFF/FIOCRUZ)), LETICIA AZEVEDO BARRETO (INSTITUTO NACIONAL DE SAÚDE DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE FERNANDES FIGUEIRA (IFF/FIOCRUZ)), SAYONARA MARIA DE CARVALHO GONZALEZ (INSTITUTO NACIONAL DE SAÚDE DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE FERNANDES FIGUEIRA (IFF/FIOCRUZ)), MARIA EDUARDA GOMES NEVES (INSTITUTO NACIONAL DE SAÚDE DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE FERNANDES FIGUEIRA (IFF/FIOCRUZ)), PALOMA DUARTE COELHO (INSTITUTO NACIONAL DE SAÚDE DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE FERNANDES FIGUEIRA (IFF/FIOCRUZ)), NATALIA NETO DIAS (INSTITUTO NACIONAL DE SAÚDE DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE FERNANDES FIGUEIRA (IFF/FIOCRUZ)), JUAN CLINTON LLERENA JUNIOR (INSTITUTO NACIONAL DE SAÚDE DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE FERNANDES FIGUEIRA (IFF/FIOCRUZ)), NATALIA TEIXEIRA ELIAS (INSTITUTO NACIONAL DE SAÚDE DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE FERNANDES FIGUEIRA (IFF/FIOCRUZ))

Resumo: Fibrose Cística (FC) e Discinesia Ciliar primária (DCP) são condições genéticas raras, porém causas de doença pulmonar supurativa crônica, além de dividirem outras semelhanças fenotípicas como a doença crônica de vias aéreas superiores, colonização bacteriana crônica das vias respiratórias e infertilidade. No Brasil até 2020, 6112 indivíduos, segundo o Registro Brasileiro (REBRAFC), possuem o diagnóstico de FC. Já a DCP não tem sua incidência no Brasil bem estabelecida, em parte pela dificuldade de instrumentos diagnósticos e até de diferenças regionais nos critérios diagnósticos aplicados. Ambas as doenças possuem heterogeneidade do fenótipo que cresce à medida que progredimos no conhecimento da variabilidade genética."Nosso estudo objetiva relatar dois casos com suspeita de DCP cujo diagnóstico final foi FC. ""Caso 1: Menina, 15 anos, em investigação de bronquiectasias localizadas e pneumonias de repetição. Teste do suor com cloreto de 17 meq/litro, investigação imunológica ampliada normal, escarro e lavado brônquico positivos somente para *Staphylococcus aureus*, elastase fecal normal, pesquisa de tuberculose negativa e sem malformações pulmonares. Com escore de PICADAR de 7 pontos foi referida para investigação genética de DCP, onde no sequenciamento do exoma foram identificadas duas variantes no gene da CFTR compatíveis com FC:: F508del e c.3454G>C. A associação destas mutações no banco de dados CFTR2 caracteristicamente se manifesta com suficiência pancreática, menores taxas de colonização por *Pseudomonas* e valores de teste do suor mais baixos (média de Cloreto de 43 meq/l) em relação ao esperado em pacientes com FC (Cloreto maior ou igual a 60 meq/l). Caso 2: Menina, 11 anos, com Asma, Bronquiectasias, pneumonias e sinusites de repetição encaminhada a pneumopediatria para investigação de DCP visto já ter investigação negativa para imunodeficiências, tuberculose e outras infecções, sem aspiração ou malformações e com teste do suor com valor de cloreto de 30 meq/l. IGE sérica aumentada e específica para *Aspergillus fumigatus* negativa. Na cidade de origem já havia sido submetida a lobectomia cuja análise anatomopatológica sugeria alteração ciliar. Escore de PICADAR de 6, sem evidências de insuficiência pancreática. Decidido por novo teste do suor cujo valor de Cloreto foi de 89 meq/l. Diante do resultado suspensa investigação de DCP e realizado sequenciamento do gene da CFTR confirmando FC (F508del e c.3140-26A>G). Na análise da associação destas mutações no CFTR2 observamos esta ocorrência de suficiência pancreática, testes do suor com valores anormais de forma semelhante ao esperado, bem como padrão de colonização por *Pseudomonas aeruginosa*. "A heterogeneidade do fenótipo tanto da FC quanto da DCP tornam o diagnóstico desafiador, como apresentado nestes dois casos, justificando a necessidade de aplicar um número diferente de ferramentas para estabelecer um diagnóstico confirmatório.