



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: Perfil De Genético E Clínico De Crianças E Adolescentes Com Fibrose Cística E Colonização Inicial Por Pseudomonas Aeruginosa Ao Diagnóstico

Autores: NATÁLIA TEIXEIRA ELIAS (INSMCA FERNANDES FIGUEIRA - FIOCRUZ),
ANDRESSA ALVAREZ ARANTES (INSMCA FERNANDES FIGUEIRA - FIOCRUZ),
TIAGO PEREIRA RODRIGUES (INSMCA FERNANDES FIGUEIRA - FIOCRUZ),
PALOMA FERNANDES COELHO (INSMCA FERNANDES FIGUEIRA - FIOCRUZ),
NATALIA NETO DIAS BARBOZA (INSMCA FERNANDES FIGUEIRA - FIOCRUZ),
RENATA WROBEL FOLESCU COHEN (INSMCA FERNANDES FIGUEIRA - FIOCRUZ),
PATRÍCIA FERNANDES BARRETO MACHADO COSTA (INSMCA FERNANDES FIGUEIRA - FIOCRUZ),
TANIA WROBEL FOLESCU (INSMCA FERNANDES FIGUEIRA - FIOCRUZ)

Resumo: Indivíduos com diagnóstico de Fibrose Cística (FC) apresentam susceptibilidade à infecção e colonização do trato respiratório por microrganismos como *Staphylococcus aureus* (Sa), *Pseudomonas aeruginosa* (Pa), bactérias do complexo *Burkholderia cepacia*, entre outros. Sabe-se que a prevalência desses patógenos varia com a idade, de forma que infecções por Sa ocorram de forma mais precoce nos primeiros meses de vida, enquanto Pa mais tardiamente. A colonização inicial por Pa em < 2 anos aumenta significativamente a morbidade, e quando associada com Sa aumenta o índice de mortalidade nos primeiros 10 anos após o diagnóstico. "O presente estudo pretende caracterizar o perfil genético e clínico de pacientes com FC com isolamento de Pa em via aérea no momento do diagnóstico. "Recorte de estudo descritivo e transversal sobre a população de crianças e adolescentes com FC em um Centro de Referência no momento do diagnóstico. A microbiologia da via respiratória foi obtida através da cultura de swab de orofaringe e/ou escarro espontâneo em primeiro contato com o Centro. O processamento do laboratório de microbiologia consiste em semeadura primária em 5 meios seletivos e não seletivos. Os testes de suscetibilidade são automatizados e em alguns casos confirmados por testes manuais através de disco difusão e teste epsilométrico. As cepas de Pa foram classificadas em mucoide e não mucoide conforme características microbiológicas. "Encontramos 68 indivíduos com Pa ao diagnóstico (41 Pa mucoide e 35 Pa não-mucoide), sendo 67,8% das amostras com crescimento polimicrobiano,. Em 6 pacientes houve presença de ambas os perfis de Pa , bem como em 31 pacientes houve associação com Sa. A mediana de idade foi 16 meses, sendo 53% do sexo masculino e 48,5% brancos. Em coorte nos EUA, a aquisição de Pa não-mucoide ocorreu em mediana de 1 ano, quanto Pa mucoide aos 13 anos. Quanto às variantes genéticas, encontramos 48,5% F508del (44,1% em heterorigose e 26,4% em homozigose), 7,3% 3120+1G>A, 5,9% G85E e 5,1% G542X, destacando que tais alelos classificam-se funcionalmente como graves. Estudo brasileiro que analisou 3104 pacientes, encontrou os mesmos alelos entre os mais frequentes com a seguinte distribuição: F508del (46%), G542X (6.7%) e 3120+1G>A (2.6%). Destacamos que 5 crianças se apresentaram com íleo meconial. A insuficiência pancreática (IP) esteve presente em 85%. Sabe-se que a maioria dos indivíduos com FC terá IP antes de 1 ano de vida, sendo diretamente relacionado com a classe funcional da mutação. A presença de Kwashiorkor ocorreu 9% dos casos. A maioria das crianças que se apresentam com esse comprometimento nutricional grave já possuem sintomas pulmonares avançados ao diagnóstico, contribuindo para a gravidade do curso clínico. "O presente estudo caracteriza crianças e adolescentes com FC e isolamento inicial de Pa ao diagnóstico, mostrando alta morbidade precoce através do alto percentual de mutações genéticas graves, IP, desnutrição e colonização pomicrobiana.