

Trabalhos Científicos

Título: Aspectos Clínico-Epidemiológicos Dos Pacientes Excluídos Da Coorte De Discinesia Ciliar Primária Em Um Centro De Referência

Autores: LETICIA BARRETO (IFF FIOCRUZ), JULIA VIEIRA (IFF - FIOCRUZ), TANIA FOLESCU (IFF FIOCRUZ), RENATA COHEN (IFF FIOCRUZ), ANDRESSA ARANTES (IFF FIOCRUZ), SAYONARA GONZALES (IFF), MARIA EDUARDA NEVES (IFF FIOCRUZ), JUAN LERENA JUNIOR (IFF FIOCRUZ), PATRICIA COSTA (IFF - FIOCRUZ)

Resumo: A Discinesia Ciliar Primária (DCP) é uma doença genética rara, caracterizada pela disfunção dos cílios móveis, levando a depuração ineficaz do muco e bronquiectasias não fibrose cística (FC). Essa alteração leva a um espectro clínico variável, que pode incluir sintomas respiratórios crônicos que envolvem vias aéreas superiores (VAS) e inferiores (VAI), infecções pulmonares recorrentes, bronquiectasias, além de manifestações extrapulmonares, como situs inversus e defeitos cardíacos congênitos. O diagnóstico é desafiador devido à sobreposição de sintomas com outras doenças respiratórias e à necessidade de exames especializados de difícil acesso no Brasil. "Descrever os aspectos clínico-epidemiológicos dos pacientes triados para a coorte de DCP em um centro de referência, mas posteriormente excluídos após investigação diagnóstica. "Estudo observacional com crianças e adolescentes suspeitos de DCP acompanhados entre 2020 e 2024. Foram coletados dados clínico-epidemiológicos, aplicou-se o escore PICADAR e realizaram-se testes diagnósticos, incluindo sequenciamento de nova geração (NGS). Os pacientes foram classificados como DCP confirmados, excluídos ou indefinidos. A análise estatística foi descritiva. O estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética, com consentimento dos participantes. "Dos 27 pacientes incluídos, 10 (37,04%) foram excluídos do diagnóstico de DCP. A distribuição por sexo foi equilibrada (50%), com idade média na primeira consulta de 7 anos e 8 meses e diagnóstico final aos 11 anos e 11 meses, indicando um atraso médio de 4 anos e 3 meses. Entre os excluídos, 60% apresentaram desconforto respiratório neonatal, sem desvios de lateralidade ou heterotaxia. Em doenças de VAS, 80% tinham rinite crônica, 60% sinusite crônica e 60% otite crônica, sendo 30% com perda auditiva. Em doenças de VAI, 70% apresentavam sibilância, 50% dispneia, 60% bronquiectasias e 90% pneumonia de repetição, enquanto apenas 30% tinham asma. Nenhum paciente obteve escore PICADAR 8805;10, e apenas 20% pontuaram 8. Na análise genética, 70% não apresentaram variantes patogênicas e permaneceram sem diagnóstico; entre os 30% diagnosticados, 20% tiveram FC confirmada e 10% displasia óssea. "Uma proporção significativa dos pacientes inicialmente suspeitos de DCP foi excluída após investigação diagnóstica, apresentando sintomas respiratórios crônicos e comorbidades, mas sem desvios de lateralidade e com baixos escores PICADAR. A maioria permaneceu sem diagnóstico definitivo, enquanto FC e displasia óssea foram as únicas condições identificadas.