



22 A 26
DE OUTUBRO
DE 2024
FLORIANÓPOLIS - SC



Trabalhos Científicos

Título: Perfil Genético Dos Pacientes Portadores De Fibrose Cística Atendidos Em Ambulatório De Pneumologia Pediátrica Na Paraíba

Autores: MARCELLE MARIA LOPES GAMBARRA (UFPB), CONSTANTINO GIOVANNI BRAGA CARTAXO (UFPB)

Resumo: A Fibrose Cística é uma doença genética autossômica recessiva causada por mutação no gene regulador transmembrana da fibrose cística – CFTR. Resulta em danos na homeostase de sais e fluidos no organismo, com manifestações clínicas variáveis, como doença pulmonar crônica, insuficiência pancreática exócrina, má absorção de nutrientes, risco aumentado de desidratação e distúrbios metabólicos, com redução da expectativa de vida dos pacientes. A mutação F508del é a mais prevalente em todo o mundo. O presente trabalho analisa a tipagem genética dos pacientes portadores de Fibrose Cística no Estado da Paraíba, atendidos no Ambulatório de Pneumologia Pediátrica de um Hospital Universitário. Identificar a prevalência das mutações genéticas dos pacientes portadores de Fibrose Cística, atendidos no serviço de Pneumologia Pediátrica de um Hospital Universitário, visando o estabelecimento do perfil de acometimento predominante no Estado da Paraíba, descrever o perfil clínico-epidemiológico e evolutivo dos pacientes, analisar as possíveis associações entre a mutação genética deltaF508 com os dados clínicos epidemiológicos dos pacientes. É um estudo observacional, descritivo, transversal de caráter quantitativo, com coleta de dados através de entrevistas padronizadas e aplicadas aos pais e responsáveis dos pacientes após aceite e assinatura do termo de consentimento livre e esclarecido. Os dados foram armazenados em pacote estatístico e analisados utilizando software adequado. Dentre os 30 pacientes avaliados, 14 (46,7%) são do sexo masculino, sendo 20 pacientes (66,7%) de etnia branca, e evolução para óbito em 6 pacientes (20%). Os sintomas de esteatorréia ou evidência fecal de má absorção e sintomas respiratórios persistentes foram observados em 19 (63,3%) dos pacientes. A variável genética F508del está presente em 20 (80%) dos pacientes, seguida da 5T em 3 (10%). Não houve associação estatística entre os sintomas e o tipo de mutação apresentados pelos pacientes, entretanto, analisando as dosagens de iontoforese, foi visto que há associação significativa entre o valor aferido e a presença da mutação F508del. Os resultados obtidos evidenciam a prevalência da variação genética deltaF508 no Estado da Paraíba, em conformidade com os achados bibliográficos nacionais e mundiais, bem como a relação de que, quanto maior o valor de iontoforese, maior a chance desse paciente ser portador da F508del.