Trabalhos Científicos

Título: Triagem Neonatal Na Fibrose Cística No Brasil: Uma Revisão De Literatura

Autores: SAMUEL SOTERO LOURENÇO (HOSPITAL DA CRIANÇA DE BRASÍLIA JOSÉ DE ALENCAR), LUCIANA DE FREITAS VELLOSO MONTE (HOSPITAL DA CRIANÇA DE BRASÍLIA JOSÉ DE ALENCAR)

Resumo: Fibrose cística (FC) é uma doença autossômica recessiva de maior prevalência na população caucasiana. No Brasil, estima-se que a incidência de FC é de 1 em 7,576 nascidos vivos. Atualmente, o teste de triagem neonatal (TN) brasileiro inclui o rastreio para a FC, com a quantificação de tripsinogênio imunorreativo (IRT). A inclusão da TN para FC, associada aos avanços terapêuticos, proporcionaram o aumento exponencial da sobrevida e a melhora na qualidade de vida dos pacientes, modificando importantemente o cenário da saúde das pessoas com FC."Descrever o teste de TN para FC e seu impacto para o diagnóstico precoce da FC no Brasil."Trata-se de uma revisão de literatura através da estratégia de busca: “Fibrose Cística AND Triagem Neonatal”, nas bases de dados Pubmed/Medline, SciELO e LILAC/BVS. Foram excluídos artigos cujos temas não estavam de acordo com o objetivo do estudo, sendo selecionados 7 trabalhos que obedeceram aos critérios de inclusão - sendo eles: originalidade, publicados de 2017 a 2025 em português, espanhol e/ou inglês disponíveis na íntegra."O rastreio de FC pela TN iniciou em 1979, tornando-se disponível no Sistema Único de Saúde - Brasil em 2001. Existem diferentes protocolos, porém ainda não há um algoritmo universal. No Brasil, emprega-se a triagem com o IRT em amostras de sangue em papel filtro, o qual recomenda um primeiro teste de coleta (IRT1) entre o terceiro e o quinto dia de vida e um segundo (IRT2) na terceira ou quarta semana de vida nos casos de recém-nascidos com IRT1 8805; 70 ng/mL. Caso os valores de IRT2 se mantenham altos (8805; 70 ng/mL), deve-se solicitar o retorno para realização de avaliação clínica e demais exames. Nesse sentido, apesar da triagem identificar bebês em risco para desenvolvimento da FC, ela não serve para confirmação diagnóstica. A elevação dos níveis de IRT pode ter várias causas, o que eleva as taxas de resultados falso-positivos; por outro lado, um resultado negativo não exclui o diagnóstico. Alguns países utilizam o IRT1 seguido de pesquisa de painel genético, porém, continua-se adotando o protocolo IRT1/IRT2 no Brasil em razão da vasta heterogeneidade da população, a necessidade de investigação de múltiplas mutações e o custo. Apesar de ainda não haver acesso igualitário à TN em todo território brasileiro, a média de idade ao diagnóstico reduziu de 12,8 (antes) para 2,8 meses de vida após a implementação do rastreio neonatal. Quanto mais precoce o diagnóstico, maior a chance de acesso aos centros de tratamento, proporcionando uma intervenção precoce, o tratamento em tempo oportuno e as orientações necessárias."A TN permitiu uma identificação de pessoas com FC de forma significativamente mais precoce, proporcionando agilidade no diagnóstico e melhores desfechos. Médicos devem ficar atentos à interpretação adequada da triagem, conhecer o algoritmo diagnóstico da doença, bem como se atentar a falso-negativos durante a investigação diagnóstica.