



Evento	Salão UFRGS 2018: SIC - XXX SALÃO DE INICIAÇÃO CIENTÍFICA DA UFRGS
Ano	2018
Local	Campus do Vale - UFRGS
Título	Descrição genotípica e fenotípica de recém-nascidos com fibrose cística triados pelo Serviço de Referência de Triagem Neonatal do Sul do Brasil
Autor	GABRIEL PINTO AIRES
Orientador	SIMONE MARTINS DE CASTRO

Descrição genotípica e fenotípica de recém-nascidos com fibrose cística triados pelo Serviço de Referência de Triagem Neonatal do Sul do Brasil.

Gabriel Pinto Aires^{1,2}, Simone Martins de Castro^{1,2}

¹Secretaria Estadual da Saúde do Rio Grande do Sul, CDCT/SES/RS, Brasil;

²Universidade Federal do Rio Grande do Sul, UFRGS, Brasil

Introdução: A Fibrose Cística (FC) é uma doença genética caracterizada por uma ampla variabilidade clínica. Essa doença é identificada através da triagem neonatal pelo rastreamento do nível de tripsina imunorreativa (TIR) seguida da realização do teste do suor. No Rio Grande do Sul (RS), além da dosagem da TIR e do teste do suor, é realizada também a análise molecular da mutação p.Phe508del (a mais prevalente entre pacientes com FC) além de um painel das 11 mutações mais frequentes no estado. **Objetivo:** Descrever características genotípicas e fenotípicas de recém-nascidos com FC triados pelo Serviço de Referência em Triagem Neonatal do estado do RS. **Materiais e métodos:** A partir de dados bioquímicos, clínicos e moleculares, obtidos pela triagem neonatal, foi realizado um estudo transversal descritivo de pacientes com diagnóstico confirmado de FC no período de 2012 a 2018. Os aspectos bioquímicos avaliados foram níveis de TIR e de eletrólitos no suor. Em relação aos dados clínicos, foi analisada a presença ou ausência dos seguintes sintomas: esteatorreia, tosse, íleo meconial, dificuldade respiratória e taquipneia. As características genotípicas foram obtidas a partir dos resultados da detecção molecular, que avalia as seguintes mutações: p.Phe508del, c.1585-1G>A, c.2657+5G>A, c.2988+1G>A, p.Gly85Glu, p.Gly542X, p.Gly551Asp, p.Arg117His, p.Arg334Trp, p.Arg553X, p.Arg1162X, p.Trp1282X. **Resultados:** Foram analisados 60 pacientes fibrocísticos. Primeiramente foi realizada a análise da mutação p.Phe508del, a mais frequente nestes indivíduos. Esta mutação foi identificada em 48 pacientes (80%). Trinta e dois pacientes foram homozigotos (53,33%), dezesseis foram heterozigotos (26,67%) e doze não apresentaram esta mutação (20%). Entre os pacientes heterozigotos e pacientes não portadores da p.Phe508del que foram submetidos à análise de outras 11 variantes, foram encontradas as seguintes mutações: c.1585-1G>A, c.2657+5G>A, c.2988+1G>A, p.Gly85Glu, p.Gly542X, p.Arg334Trp e p.Arg1162X. Em sete pacientes, foi identificada a mutação p.Gly542X (11,67%): um p.Gly542X/p.Gly542X, quatro p.Gly542X/p.Phe508del, um p.Gly542X/ c.1585-1G>A e um não teve um alelo identificado. Três pacientes apresentaram a mutação c.2988+1G>A (5%): um c.2988+1G>A/p.Phe508del, um c.2988+1G>A/p.Arg334Trp e um heterozigoto com um alelo não identificado. Um paciente apresentou a mutação p.Gly85Glu (1,67%) como heterozigoto composto com p.Phe508del. A mutação p.Arg1162X (3,33%) foi encontrada em dois pacientes: um p.Arg1162X/ c.2657+5G>A e um heterozigoto com alelo não identificado. Em cinco pacientes (8,33%) não foram identificadas nenhuma das mutações testadas. Quanto aos aspectos clínicos, entre os pacientes diagnosticados até o momento, foi possível identificar maior frequência de casos de esteatorreia e tosse. Os casos de íleo meconial, dificuldade respiratória e taquipneia, foram observados com menor frequência. A mediana das idades dos recém-nascidos no primeiro e segundo testes de TIR foram 6 e 14 dias, respectivamente. As medianas de TIR no primeiro e segundo testes foram 156 e 144 ng/mL. A idade mediana dos pacientes na realização do teste do suor foi de 34 dias, e a média da dosagem de cloro foi de 100,1 mEq/L. A associação de dados fenotípicos e genotípicos à triagem neonatal, tem possibilitado, ainda em fase assintomática da doença, o diagnóstico precoce de FC, gerando impacto direto no acompanhamento e qualidade de vida do paciente.