

## **Pneumologia | Casuística / Investigação**

### **PAS-021 - (23SPP-12752) - A EXPERIÊNCIA DO RASTREIO NEONATAL DE FIBROSE QUÍSTICA NUM CENTRO DE REFERÊNCIA DE FIBROSE QUÍSTICA**

Pedro Miragaia<sup>1,3</sup>; David Rabiço-Costa<sup>1,3</sup>; Susana Oliveira<sup>2</sup>; José Fontoura-Matias<sup>1,3</sup>; Catarina Ferraz<sup>1,3,4</sup>; Sónia Silva<sup>1,3,4</sup>; Ana Marcão<sup>5</sup>; Laura Vilarinho<sup>5</sup>; Inês Azevedo<sup>1,3,4</sup>

1 - Serviço de Pediatria, UAG da Mulher e da Criança, Centro Hospitalar Universitário São João; 2 - Serviço de Pediatria, Hospital Senhora da Oliveira – Guimarães; 3 - Departamento de Ginecologia Obstetrícia e Pediatria, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 4 - Centro de Referência de Fibrose Quística, Centro Hospitalar Universitário de São João; 5 - Unidade de Rastreio Neonatal, Metabolismo e Genética, Departamento de Genética Humana, Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, Porto

#### **Introdução e Objectivos**

O rastreio neonatal da Fibrose Quística (RNFQ), passo fundamental para o diagnóstico precoce e estabelecimento de um programa de intervenção, está incluído no Programa Nacional de Rastreio Neonatal (PNDR) nacional desde outubro de 2013.

O objetivo deste trabalho foi analisar o diagnóstico definitivo nos casos referenciados a um Centro de Referência de Fibrose Quística (Cre-FBQ) por RNFQ positivo.

#### **Metodologia**

Estudo retrospectivo dos recém-nascidos (RN) referenciados por RNFQ positivo nos últimos 10 anos.

#### **Resultados**

Dos 31 RN referenciados, a notificação ao Cre-FBQ ocorreu em média aos 34 dias de vida. O diagnóstico foi confirmado em doze RN (38,7%), enquanto seis (19,4%) tiveram diagnóstico inconclusivo. Não foram encontradas diferenças significativas entre RN com diagnóstico confirmado e excluído quanto à idade gestacional ( $p=0,11$ ) e ao peso ao nascimento ( $p=0,60$ ). RN com FQ apresentaram valores médios mais altos no primeiro (200 vs. 82 ng/mL,  $p<0,001$ ) e no segundo (185 vs. 70 ng/mL,  $p=0,002$ ) doseamentos de Tripsinogénio Imunorreativo (IRT), mas não no doseamento de Proteína Associada à Pancreatite (PAP) ( $p=0,08$ ). A prova de suor confirmou o diagnóstico de todos os doentes; quatro eram homocigotos para a mutação F508del, mutação presente em 83% dos doentes. Dos seis recém-nascidos inicialmente com diagnóstico inconclusivo, um teve já alta, enquanto os outros mantêm seguimento anual e nenhum converteu para FQ.

#### **Conclusões**

O RNFQ proporcionou o diagnóstico e a orientação precoce das crianças com FQ. Contudo, a alta taxa de falsos positivos destacou a necessidade de repensar as estratégias de rastreio, de modo a evitar ansiedade familiar e otimizar os resultados do programa.

**Palavras-chave :** Pneumologia, Doença multissistémica