Pneumologia | Casuística / Investigação

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

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

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 (PNDP) 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 retrospetivo 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 homozigotos 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