



Jornal Brasileiro de **Pneumologia**  
PUBLICAÇÃO OFICIAL DA SOCIEDADE BRASILEIRA DE PNEUMOLOGIA E TISIOLOGIA

**Volume 45, Suplemento 1R**  
maio | 2019

# VII Congresso Brasileiro de Fibrose Cística

**01 a 04 de maio de 2019**  
**Expo D. Pedro | Campinas | SP**

**LOPES; SIMONE LUCAS FERREIRA; THAÍS CUIMBRA BERNARDINO DE ALMEIDA**

**ASSOCIAÇÃO CARIOCA DE ASSISTÊNCIA À MUCOVISCIDOSE**

**Introdução:** Este trabalho é motivado pelas alterações significativas no serviço de Triagem Neonatal para Fibrose Cística no estado do Rio de Janeiro, desde sua implementação, na rede pública de saúde em dezembro de 2011 o serviço contribuiu significativamente com o aumento de casos detectados de FC no Estado. No entanto, em meados de 2016, com a troca do laboratório responsável pelas análises, observa-se uma preocupante perda de qualidade no serviço. Nos seis meses de indefinição na troca do contrato entre IEDE e APAE-Rio, mais de 100 mil exames ficaram sem ser analisados no prazo recomendável e muitas dessas amostras chegaram a se perder por conta da deterioração. A ACAM RJ, juntamente com as associações de doença falciforme e fenilcetonúria, buscou junto às autoridades a normalização do serviço. Fiscalizamos a situação atual através de visitas em postos e centros de diagnóstico para saber a efetividade dos exames realizados e a entrega dos resultados.

**Objetivo:** Identificar os problemas nas unidades de coleta de exames para a realização efetiva da III Fase da Triagem Neonatal no Estado do Rio de Janeiro. **Método:** Realizada pesquisa de campo com visitas as unidades de saúde que fazem a coleta para teste do pezinho. Iniciamos a pesquisa em abril de 2018. Foi aplicado um questionário semiestruturado com nove questões, abordando a média de exames realizados pela unidade e o tempo de entrega desses resultados. **Resultados:** Visitamos 29 unidades de saúde nos municípios do Rio de Janeiro, São João de Meriti e Nilópolis. No Bairro da Praça Seca encontramos a maior média de exames realizados (40) e o maior tempo de entrega (até seis meses). No Engenho da Rainha, apenas 40% fazem a coleta no período correto, entre o 3º ao 5º dia de vida do bebê. Quanto à demora na entrega dos resultados, a maioria respondeu de 60 a 90 dias. Na Ilha do Governador foi identificado dois casos com suspeita de Fibrose Cística. Em todos os locais não realizam a segunda coleta do exame. Em nenhuma das unidades havia campanhas educativas. **Conclusão:** Identificamos que os problemas na TN podem estar também na coleta e na entrega desses exames pelas unidades fora do prazo recomendado. A busca ativa deficiente por parte dos responsáveis também é um fator importante. Acreditamos que o treinamento das equipes responsáveis pela coleta e envio das amostras e posteriormente pela entrega dos resultados a população deva ser continuada. Campanhas sobre a importância da TN também deveriam ser feitas.

**PD14 O USO DAS CIRCUNFERÊNCIAS BRAQUIAL E MUSCULAR DO BRAÇO COMO PREDITORES DE DESNUTRIÇÃO EM CRIANÇAS E ADOLESCENTES COM FIBROSE CÍSTICA**

**TEMA: NUTRIÇÃO**

**CÁSSIA VERÔNICA ALMEIDA SILVA; IZABELA ZIBETTI DE ALBUQUERQUE; MARIA IZABEL DE SOUZA TABOADA; LUSMAIA DAMACENO CAMARGO COSTA**

**UNIVERSIDADE FEDERAL DE GOIÁS**

**Introdução:** a Fibrose Cística (FC) é uma doença genética, autossômica recessiva, que afeta órgãos como pulmão, pâncreas e glândulas sudoríparas. A doença é causada por mutações no cromossomo que codifica a proteína reguladora de condutância transmembrana da FC (Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator-CFTR). Os defeitos na CFTR resultam em alterações no transporte de íons e água, levando à formação de secreções espessas que ocasionam obstrução respiratória crônica e infecções, além de insuficiência pancreática e prejuízo na absorção

de nutrientes. O diagnóstico nutricional por meio do Índice de Massa Corporal (IMC) tem se mostrado pouco sensível em detectar desnutrição, uma vez que há alta prevalência de déficit de massa muscular concomitante a valores preservados de IMC. O ganho de massa muscular nos pacientes está diretamente relacionado à melhora da função pulmonar e diminuição das exacerbações pulmonares e hospitalizações. **Objetivo:** comparar a avaliação do estado nutricional de crianças e adolescentes com FC por meio das variáveis antropométricas IMC, circunferência braquial (CB) e circunferência muscular do braço (CMB). **Métodos:** estudo transversal, descritivo e prospectivo, realizado em um único centro entre agosto e novembro de 2017, com pacientes entre 2 e 18 anos de idade. Foram coletados dados sociodemográficos, clínicos, de consumo alimentar e antropométricos. Os dados foram submetidos à dupla digitação e as análises estatísticas foram realizadas no software Statistical Package for the Social Sciences (SPSS) 21.0. As variáveis categóricas estão apresentadas em frequências absoluta e relativa. **Resultados:** participaram do estudo 23 crianças e adolescentes. Destes, 60,86% (n = 14) tinham até 10 anos de idade, 69,6% eram do sexo feminino (n = 16) e 43,47% (n = 10) eram colonizados por *Pseudomonas aeruginosa* e 65,2% (n = 15) estavam com o escore clínico de Shwachman Kulczyck entre bom e excelente. A avaliação do estado nutricional a partir do indicador IMC/Idade evidenciou 17,4 % de magreza (n = 4), enquanto a avaliação pela adequação da CB e CMB identificou desnutrição em 60,9% (n = 14) e 52,1% (n = 12) dos pacientes, respectivamente. **Conclusão:** as medidas da CB e CMB têm se mostrado mais sensíveis em detectar desnutrição quando comparadas ao IMC/Idade, indicador habitualmente utilizado pelos consensos para decisões de suporte nutricional em pacientes com FC.

**PD15 MOLECULAR ANALYSIS OF CYSTIC FIBROSIS IN THE PUBLIC HEALTH SYSTEM: EXPANSION AND STANDARDIZATION OF 37 MUTATIONS DETECTION DURING NEWBORN SCREENING TO CONFIRM THE DIAGNOSIS IN SOUTHERN BRAZIL**

**TEMA: GENÉTICA**

**THAIANE RISPOLI SERRANO; SIMONE MARTINS DE CASTRO; GRAZIELLE MOTTA RODRIGUES; LEONARDO ARAÚJO PINTO; GILBERTO BUENO FISCHER; MARIA LUCIA ROSA ROSSETTI**  
**UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL**

Molecular analysis of cystic fibrosis (CF) is an important step to confirm the diagnosis. Due to the cost and the broad spectrum of pathogenic mutations, this analysis is performed in a few Brazilian states by the Public Health System during newborn screening (NS) and is often restricted to the F508del mutation. In the state of Rio Grande do Sul (RS), molecular investigation begins with the search for the major mutation F508del, followed by a molecular panel with the 11 most frequent mutations in the state (R1162X, G85E, R117H, 2789+5G > A, G542X, R334W, W1282X, R553X, 1717-1G > A, 3120+1G > A, G551D) previously published by our group. This work aims to standardize the inclusion of more 25 mutations in the molecular investigation flow of NS to confirm the diagnosis of CF, capable of covering the most frequent mutations in RS and Brazil. Control samples were previously genotyped to verify the concordance and accuracy of the genotypes. The mutations Y1092X, R1066C, 3272-26A > G, S549R (rs 121908757/121909005), A559T, 711+1G > T, 711+5G > A, 1812-1G > A, D1152H, N1303K, I507del, R347P, R347H, 1078delT, 3791delC, L206W, P205S, L997F, 2184delA, S4X, 3659delC and S466X were selected. Primers were designed for the multiplex PCR, single base extension and

sequencing reactions. The multiplex reaction and single base extension technique were standardized and validation was performed by sequencing in the genetic analyzer 3130XL. Control samples, previously genotyped by new generation sequencing (NGS), were tested in order to verify the concordance and accuracy of the genotypes. The inclusion of new 25 mutations in this study to the molecular flow of neonatal screening (totaling 37 mutations) showed high effectiveness in 103 investigated samples. Analyzing the 37 mutations, it was possible to identify both alleles in 52.43% of all patients with CF, in addition to having identified at least 1 allele in 18.45%. Of the 103 samples analyzed, 65 patients had genotype obtained by NGS which identified mutations in 60% in both alleles and 10.77% in only one allele. These 37 mutations comprise 90% of the mutations found in the state and 93.01% of the mutations found in Brazil. These data show that the inclusion of these panels in molecular research achieves results compatible with the results obtained by the complete new generation sequencing with lower cost and with a less complex methodology and analysis, allowing their insertion in the Public Health System.

#### **PD16** PERFIL CLÍNICO E EPIDEMIOLÓGICO DE PACIENTES PORTADORES DE FIBROSE CÍSTICA COM ALTERAÇÃO NO METABOLISMO DA GLICOSE ATENDIDOS NO CENTRO DE REFERÊNCIA PEDIÁTRICO DO DISTRITO FEDERAL.

**TEMA:** DIABETES RELACIONADO À FC

**BLENDA DE SOUSA BAIÃO; SARA HABKA; LUCIANA DE FREITAS VELLOSO MONTE; CAROLINA DE AZEVEDO PEDROSA CUNHA; MICHELE BATISTA SPENCER HOLANDA ARANTES; ANA CRISTINA DE ARAÚJO BEZERRA**

**HCB**

**Introdução:** O diabetes relacionado à fibrose cística (DRFC) é a comorbidade mais comum em pacientes com FC e está relacionado a pior prognóstico. Estima-se uma frequência de 5% de crianças de até 10 anos, 15 a 20% de adolescentes e maior que 50% nos maiores de 40 anos. **Objetivo:** Verificar a frequência de alteração no metabolismo da glicose (intolerância à glicose ou DRFC) nos pacientes acompanhados em um centro de referência pediátrico brasileiro e descrever as características clínico-epidemiológicas dos casos. **Metodologia:** O estudo foi descritivo, transversal e incluiu pacientes de 0-18 anos de idade atendidos em um centro de referência pediátrico, no ano de 2018, que apresentaram alteração no metabolismo da glicose, diagnosticados de acordo com os consensos. Os dados foram obtidos por revisão de prontuários.

**Resultados:** 64 pacientes foram atendidos, dos quais 15 (23,4%) apresentaram alteração no metabolismo da glicose; 4/64 (6,3%) com DRFC. A faixa etária variou entre 10 e 18 anos de idade (média 14,1; DP 2,3anos), 53,3% do gênero feminino. A menor idade em que foi identificado início de alteração no metabolismo da glicose correspondeu a 10 anos. Todos eram pancreato-insuficientes. Em relação às mutações genéticas, 100% tinham variantes das classes I ou II. A mediana do escore de Shwachman foi de 75. O VEF1 variou de 32 a 116% (mediana 71%, DP 25%); 53,3% dos casos apresentaram VEF1 menor que 80%. Quanto ao estado nutricional, 40% foram classificados como desnutridos (IMC menor que p10), 26,7% em risco nutricional (IMCp10-p25), 13,3% eutróficos (IMCp25-p50) e 20% ótimo estado nutricional (IMCp50-p85). O número de exacerbações pulmonares entre os pacientes variou de 0 a 6 (média 1,2). Nenhum paciente apresentou sintomas clássicos de diabetes, sendo 100% diagnosticados por rastreamento de rotina

anual, de acordo com as recomendações. O patógeno mais frequente nas culturas de secreção respiratória dos pacientes foi *Staphylococcus aureus* (66,7%); *Pseudomonas aeruginosa* ocorreu em 26,7% na forma de coinfeção. **Conclusão:** A frequência de crianças e adolescentes com alteração no metabolismo da glicose encontrada no estudo foi de 23,4%. A frequência de DRFC (6,3%) foi menor do que a descrita na literatura para a mesma faixa etária, mesmo com o rastreamento anual a partir dos 10 anos. Todos os pacientes tinham variantes genéticas graves. A maioria dos pacientes apresentaram desnutrição/risco nutricional e VEF1 alterado, como evidenciado em outros estudos.

#### **PD17** IMAGEM CORPORAL VERSUS ESTADO NUTRICIONAL DE PACIENTES PEDIÁTRICOS COM FIBROSE CÍSTICA

**TEMA:** NUTRIÇÃO

**LUANA DA SILVA BAPTISTA ARPINI; FERNANDA MAYRINK GONÇALVES LIBERATO; FERNANDA BARBOSA DOS SANTOS MALINI; LOZANGELA APARECIDA NICACIO CARVALHO; KAREN CRISTINA ULFELDT; ROBERTA DE CÁSSIA NUNES CRUZ MELOTTI SESA ES**

**Introdução:** Considerando a relação direta entre o estado nutricional e o prognóstico do paciente com fibrose cística (FC), os vários fatores que interferem na ingestão calórica necessária para suprir as altas demandas energéticas específicas da doença devem ser avaliados, inclusive a imagem corporal, que quando distorcida pode desencadear distúrbios alimentares e comprometer a saúde e a sobrevida do paciente. **Objetivo:** Comparar a auto percepção da imagem corporal com o estado nutricional real de pacientes pediátricos com FC e avaliar distúrbios alimentares. **Métodos:** Dados utilizados: Z score do Índice de Massa Corporal para Idade (IMC/I), Imagem Corporal à partir da escala de Silhuetas com 8 figuras e informações a respeito da (in)satisfação corporal e distúrbios alimentares, registrados nos prontuários dos pacientes  $\geq 10$  anos, acompanhados no centro de referência em FC pediátrico do Espírito Santo no ano de 2017. **Resultados:** Dos 19 pacientes que compuseram a amostra, 10 são do sexo feminino e 9 masculino. 58% dos pacientes apresentaram distorção da imagem corporal na comparação da figura indicada na escala de silhuetas com o estado nutricional real, sendo a grande maioria (72%) do sexo feminino. Todos escolheram imagens mais magras do que seus corpos realmente eram. Quanto aos registros de descrição verbal, 26% dos pacientes estavam satisfeitos com seus corpos, enquanto 63% gostaria de ser mais gordo(a), sendo que 33% desses estavam eutróficos mas se percebiam mais magros do que eram. 32% assinalaram estar abaixo do peso recomendado e apenas 1 paciente realmente estava com peso adequado e não abaixo do peso. E ainda, 1 paciente assinalou estar muito abaixo do peso, correspondente ao peso real no período. Apenas 5% dos pacientes deixaram de comer para não engordar. A maioria dos pacientes (47%) acreditavam comer muito, 16% comer pouco e 32% comer o suficiente para ser saudável. Dentre estes, 33% estavam abaixo ou muito abaixo do peso e se percebiam como tal, mas ainda assim, acreditavam comer o suficiente. Cerca de metade dos pacientes (53%) comiam porque tinham fome, o restante, porque tinham que comer. Apenas 21% gostaria de comer mais, todos sem distúrbios nutricionais, mas uma se percebia mais magra do que realmente é. **Conclusão:** Dada a relevância da imagem corporal nos pacientes com FC, destaca-se a importância da sua avaliação rotineira nas