



# IV CONGRESSO BRASILEIRO DE FIBROSE CÍSTICA

PROMOÇÃO E REALIZAÇÃO



## CFTR

**TL003** DIFERENÇA DE POTENCIAL NASAL (DPN) – RESULTADOS FINAIS DO PROCESSO DE AVALIAÇÃO DO TESTE

ELENARA ANDRADE PROCIANOY (HCPA)

FERNANDO ANTÔNIO DE ABREU E SILVA (HCPA)

**PALAVRAS-CHAVE:** FIBROSE CÍSTICA, DIAGNÓSTICO

**Introdução:** A DPN avalia *in vivo* a diferença bioelétrica entre os meios externo e interno das células epiteliais da narina gerado pelo movimento de íons, principalmente os íons Cl<sup>-</sup> e Na<sup>+</sup>, determinado pelos canais CFTR e ENaC, respectivamente. O valor é mais negativo do lado externo; valores normais situam-se em torno de -20 mV. Na FC é mais negativo, em torno de -40 mV. A DPN fornece uma avaliação direta e sensível do transporte do Na<sup>+</sup> e Cl<sup>-</sup> e serve como um teste diagnóstico de auxílio nos casos de difícil confirmação de FC e para avaliação da resposta ao uso de terapias restauradoras da função da CFTR. Para que estas medidas sejam fidedignas, importantes considerações técnicas devem ser atendidas e valores de referência locais devem ser conhecidos. **Objetivos:** Avaliar a DPN nos pacientes com FC e estabelecer os valores de referência para os diversos parâmetros medidos pelo teste, em especial a DPN máxima, Δ amiloride (Δamil), Δ cloro (ΔCl<sup>-</sup>), Δ amiloride-isoproterenol (Δamilo-iso) e index DPN e compará-los com os valores encontrados em controles normais e portadores de outras patologias não FC. **Material e Métodos:** Foram realizados 114 testes em 51 pacientes (grupo FC: 24; não FC: 19 e sadios: 18) utilizando-se a técnica descrita por Leal et al. As médias, desvio-padrão e IC para cada grupo foram calculadas pelo pacote estatístico SPSS e foram realizadas comparações múltiplas para um nível de significância de 0,05 por análise de variância utilizando-se os procedimentos de Bonferroni. **Resultados:** Todos os parâmetros da DPN foram estatisticamente diferentes no grupo FC (p<0,0001) e sem diferença entre os controles (tabela 1) Tabela 1: Média da DPN, resposta ao amiloride(Δ amiloride), resposta a solução sem cloro e isoproterenol (ΔCl<sup>-</sup>), índice Δamilo-iso e DPN no grupo de pacientes com FC, portadores de patologias não FC e Sadios DPN Δ amiloride ΔCl<sup>-</sup> Δamilo-iso index DPN FC -32 ± 9 -18 ± 8 4 ± 5 -16 ± 10 0,84 ± 0,23 Não FC -14 ± 4 -7 ± 3 18 ± 9 -1 ± 4 0,11 ± 0,10 Sadios -16 ± 5 -7 ± 3 11 ± 7 -2 ± 5 0,23 ± 0,20 **Discussão e conclusão:** Através deste trabalho pudemos estabelecer nossos valores de referência e concluir que o teste de DPN é útil para diagnóstico de FC ou outras doenças associadas ao defeito do canal CFTR, uma vez que consegue claramente identificar este grupo. Porém, o teste completo deve ser realizado, incluindo a

avaliação dinâmica da função transepitelial do canal CFTR, antes que o diagnóstico seja excluído, uma vez que é o conjunto destes parâmetros que melhor discrimina os casos.

**TL004** RELAÇÃO DA DIFERENÇA DE POTENCIAL NASAL (DPN) COM O TESTE DO SUOR, INSUFICIÊNCIA PANCREÁTICA, FUNÇÃO PULMONAR E GENÓTIPO.

ELENARA ANDRADE PROCIANOY (HCPA) - BRASIL

FERNANDO ANTÔNIO DE ABREU E SILVA (HCPA) - BRASIL

**PALAVRAS-CHAVE:** FIBROSE CÍSTICA. FENÓTIPO. GENÓTIPO

**Introdução:** O espectro clínico da FC é altamente variável e correlações entre fenótipo e genótipo parecem ser mais claras para doença pancreática e gastrointestinal do que para doença pulmonar. Aparentemente, os órgãos requerem graus diferentes de função da CFTR para seu funcionamento normal. Alguns trabalhos descrevem correlação entre as manifestações clínicas e o grau de anormalidades do transporte de íons na FC, o qual pode ser avaliado pelo teste da DPN. **Objetivo:** Avaliar a relação entre os parâmetros medidos pelo teste dinâmico da DPN com os níveis de cloro no suor, presença de sinais clínicos de insuficiência pancreática, função pulmonar e análise genética no grupo de pacientes com fibrose cística. **Material e Métodos:** DPN, Δ amiloride (Δamil), Δ cloro (ΔCl<sup>-</sup>), Δ amiloride-isoproterenol (Δamilo-iso) e index DPN foram medidos em pacientes com diagnóstico de FC clássica e atípica e realizada análise de correlação linear pelo método de Pearson com as variáveis em estudo. Para correlação com o genótipo os pacientes foram subdivididos em 3 grupos: homocigotos para deltaF508, heterocigotos para deltaF508 e sem mutação identificada. **Resultados:** O valor do cloro no suor variou de 53 a 109mEq/L, com média de 76mEq/L (DP ± 15) e mostrou uma correlação positiva moderada com a DPN máxima (p= 0,515). Os pacientes com insuficiência pancreática apresentaram DPN máxima significativamente maior (p:0001). O VEF1 do grupo variou de 28% a 133% do valor previsto, com média de 76,63% (DP± 28,79), sendo inversamente proporcional a idade. Não foi mostrada correlação significativa com os parâmetros da DPN no grupo. O grupo de pacientes com a mutação delta F 508 em um ou dois alelos apresentou média dos valores maior para todos os parâmetros em relação ao grupo sem a mutação, havendo diferença estatisticamente significativa entre o grupo homocigoto e o grupo sem mutação identificada para a DPN máxima (p=0,008) e index DPN (p= 0,042). **Discussão e conclusão:** Anormalidades da CFTR medida pela DPN máxima se correlacionam com a presença de insuficiência pancreática e da mutação delta F508. Para melhor avaliação das correlações com a doença pulmonar necessitamos de um grupo maior de pacientes da mesma faixa etária.