

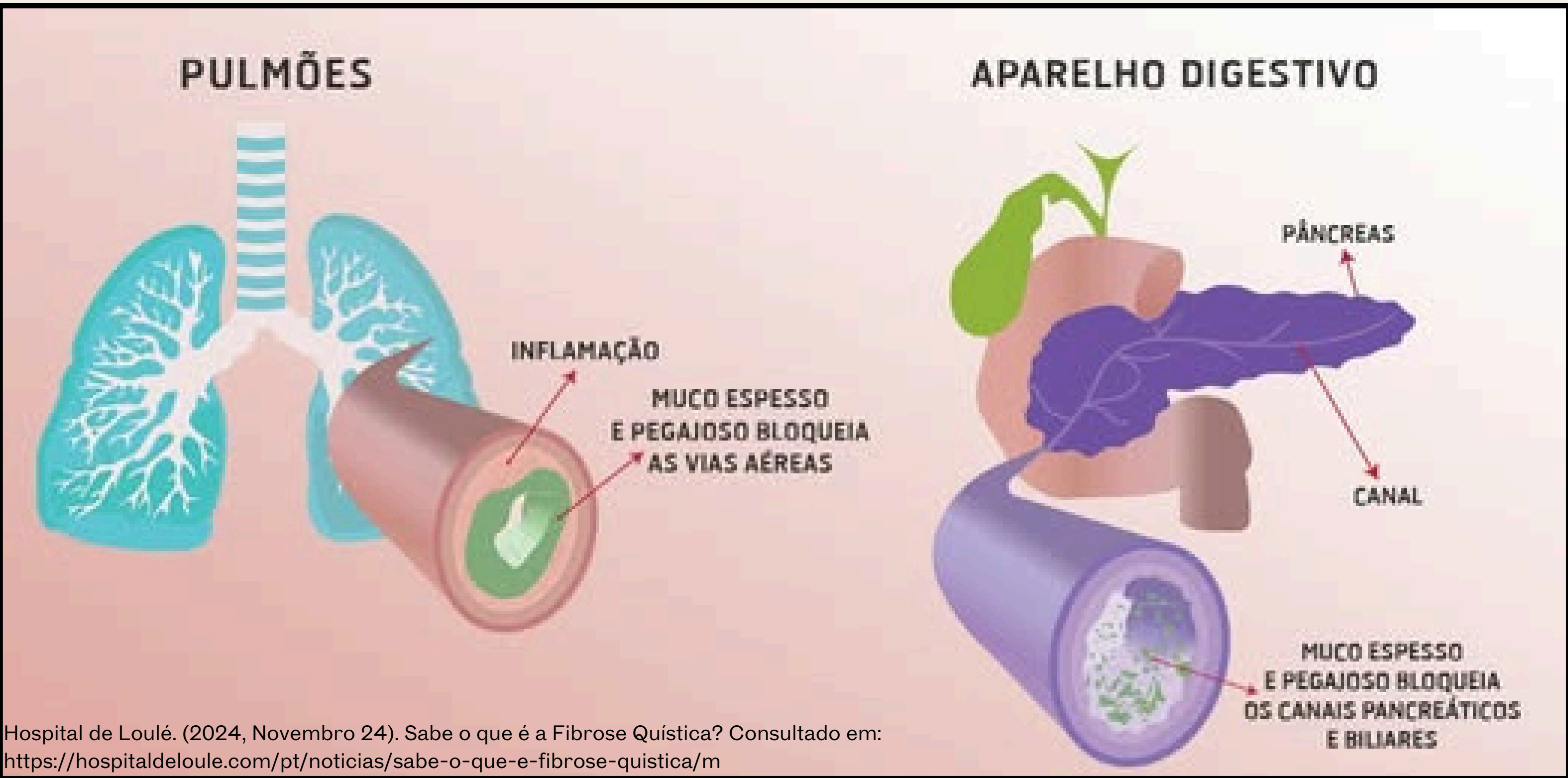
Fibrose Quística: Desafios do Diagnóstico Genético



Bárbara Tomé¹ *, Carolina Castro¹, Laís de Azevedo¹, Tatiana Antunes¹ e Catarina Bernardes^{1,2}
1. Escola Superior de Saúde Egas Moniz, Licenciatura em Ciências Biomédicas Laboratoriais, Campus Universitário, Quinta da Granja, 2829-511 Caparica, Almada, Portugal.
2. Egas Moniz Center for Interdisciplinary Research (CiiEM); Campus Universitário, Quinta da Granja, 2829-511 Caparica, Almada, Portugal.
* Correspondence: barbaramonteiro@hotmai.com Presented at the VI Egas Moniz Science Days

O QUE É?

- Doença hereditária autossomática recessiva, sem cura. Também conhecida como Mucoviscidose.
- Apresenta 5 estadios distintos.
- Multissistémica - afetando principalmente: sistemas respiratório e digestivo
- Mais prevalente em pessoas caucasianas.
- 30 a 40 crianças diagnosticadas anualmente em Portugal.



Hospital de Loulé. (2024, Novembro 24). Sabe o que é a Fibrose Quística? Consultado em: <https://hospitaldeloule.com/pt/noticias/sabe-o-que-e-fibrose-quistica/m>

BASE GENÉTICA

- Causada por mutações no gene CFTR, existindo mais de 2.000 conhecidas.
- Se ambos os progenitores tiverem 1 alelo CFTR normal e 1 com mutação, existe 25% de probabilidade do filho/a ter fibrose quística e 50% de probabilidade de herdar apenas 1 gene mutado e ser saudável.

mutação

proteína CFTR alterada

transporte incorreto de iões e água

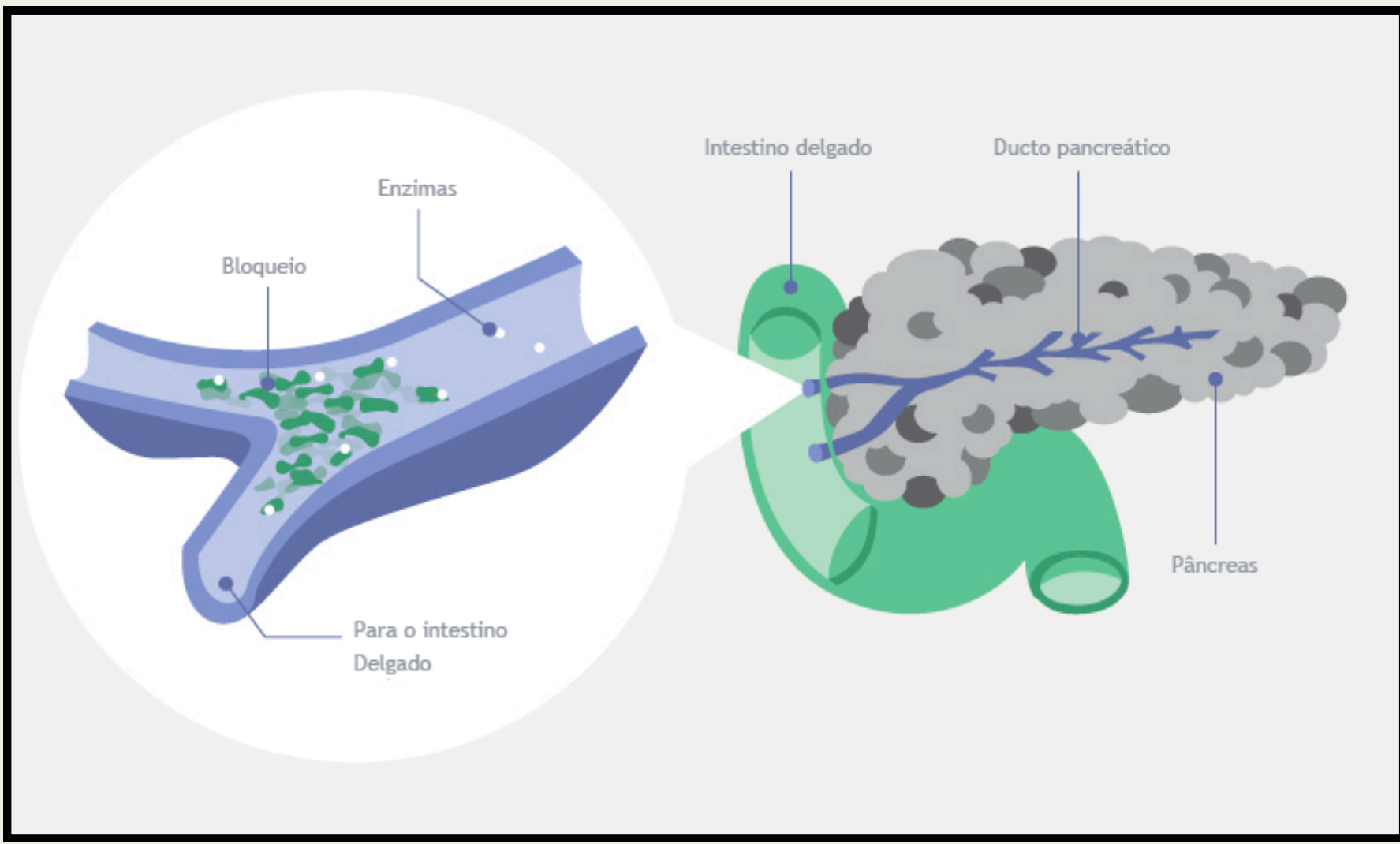
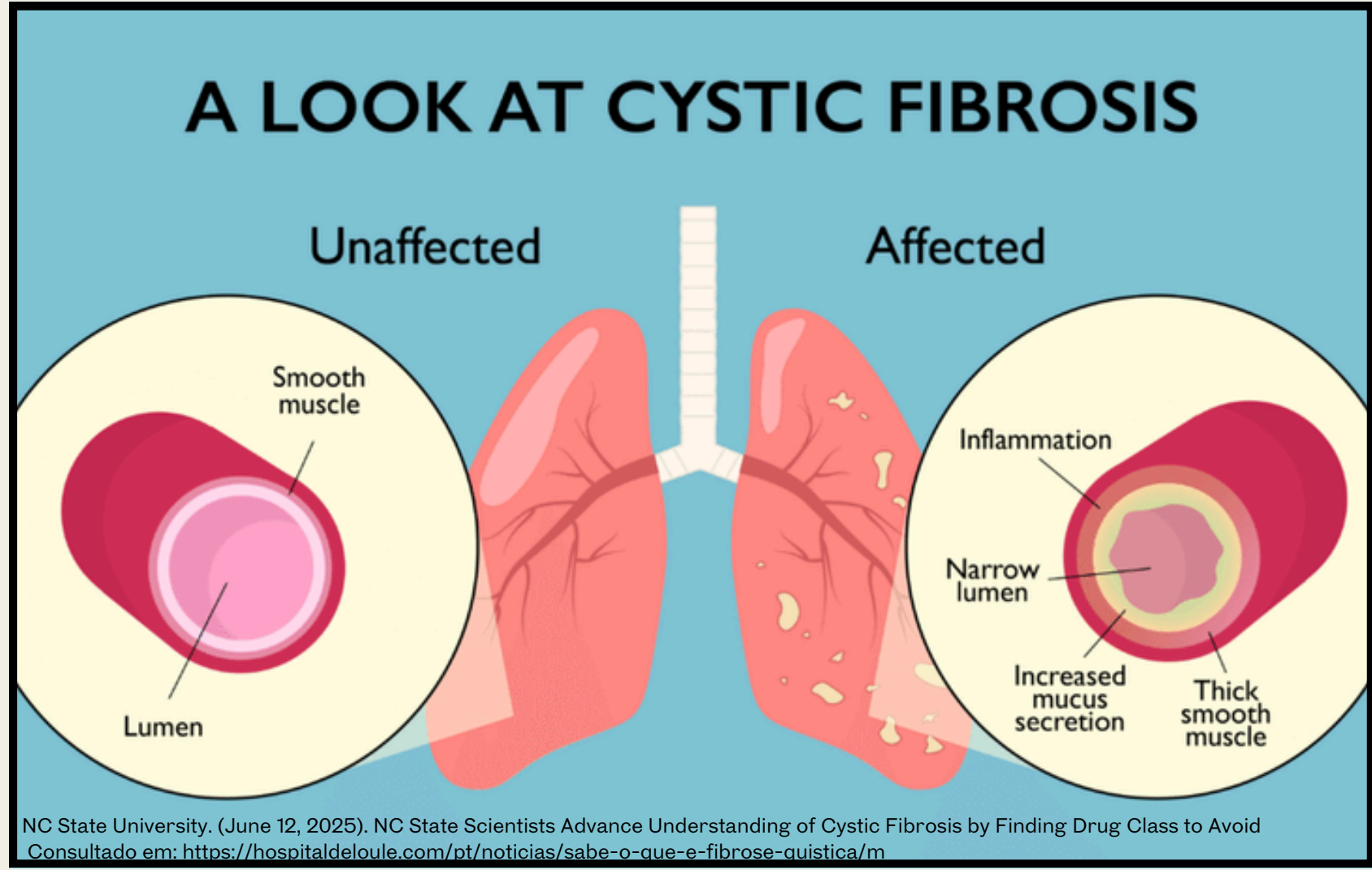
muco espesso

MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS

- Sistema Respiratório - maior probabilidade de infeções respiratórias e formação de quistos e fibrose nos pulmões.
- Sistema Digestivo - bloqueio dos ductos pancreáticos dificultando a digestão. Diabetes afetam 1/3 dos pacientes com FQ devido ao contínuo dano no pâncreas.

SINAIS E SINTOMAS

- Tosse persistente, dispneia, secreções espessas e suor mais salgado, puberdade tardia, problemas de aumento de peso, dificuldades a evacuar bem como fezes moles e volumosas.



DIAGNÓSTICO

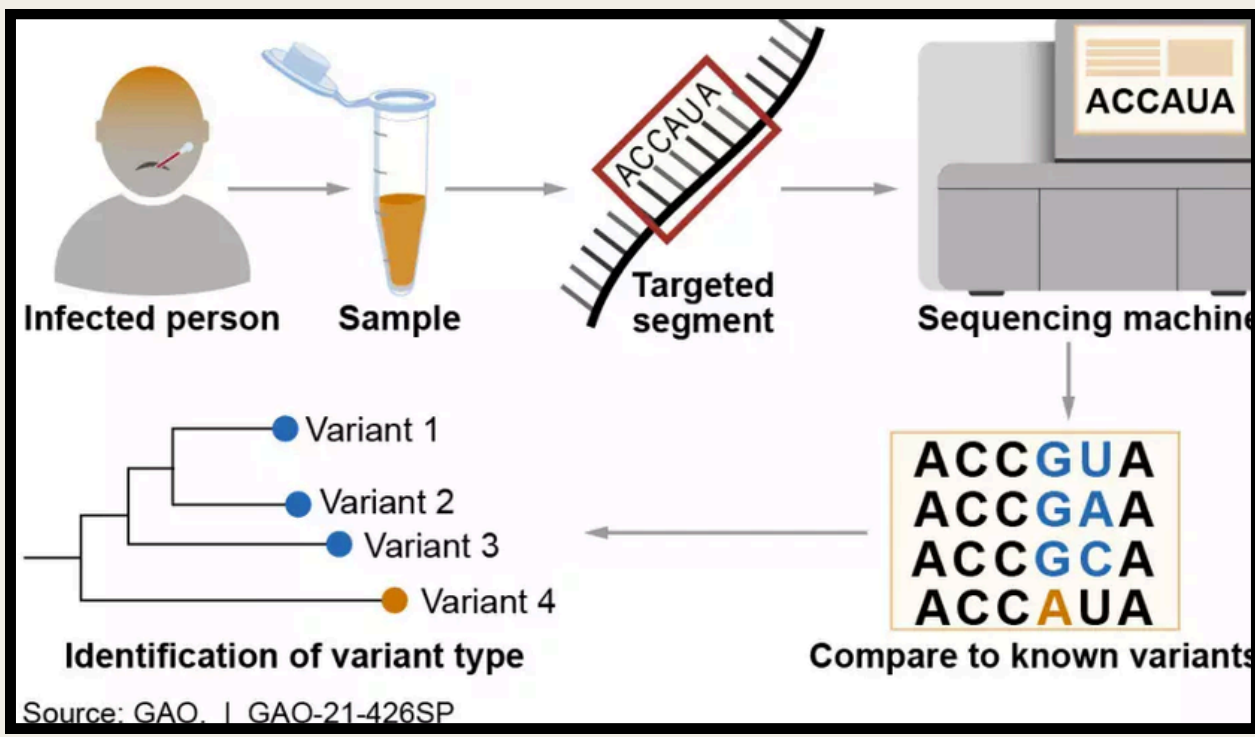
- Assenta em 3 pilares:
- Confirmação das mutações genéticas típicas
 - Padrão clínico característico;
 - Teste de suor positivo.

DESAFIOS NO DIAGNÓSTICO

- Quadro sintomático comum a inúmeras patologias
- Raridade da doença
- Múltiplas mutações no gene CFTR

BREAKTHROUGHS

- Sequenciação de Nova Geração (NGS)
- Painéis Multigénicos Personalizados
- Testes Funcionais Complementares



BIBLIOGRAFIA

- Sankari, A., & Sharma, S. (2024, Dezembro 11). Cystic Fibrosis. In StatPearls. StatPearls Publishing. Consultado em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK493206/>
- CUF (05 de Março de 2021). Fibrose quística: um diagnóstico para a vida. Consultado em: <https://www.cuf.pt/mais-saude/fibrose-quistica-um-diagnostico-para-vida>
- NIH (n.d). What Is Cystic Fibrosis?. Consultado em: <https://www.nhlbi.nih.gov/health/cystic-fibrosis>
- CF Source. Consultado em: <https://www.cfsource.pt/sintomas/sistema-digestivo>