

Fibrose Quística: Desafios do Diagnóstico Genético



Bárbara Tomé¹*, Carolina Castro¹, Laís de Azevedo¹, Tatiana Antunes¹ e Catarina Bernardes^{1,2}

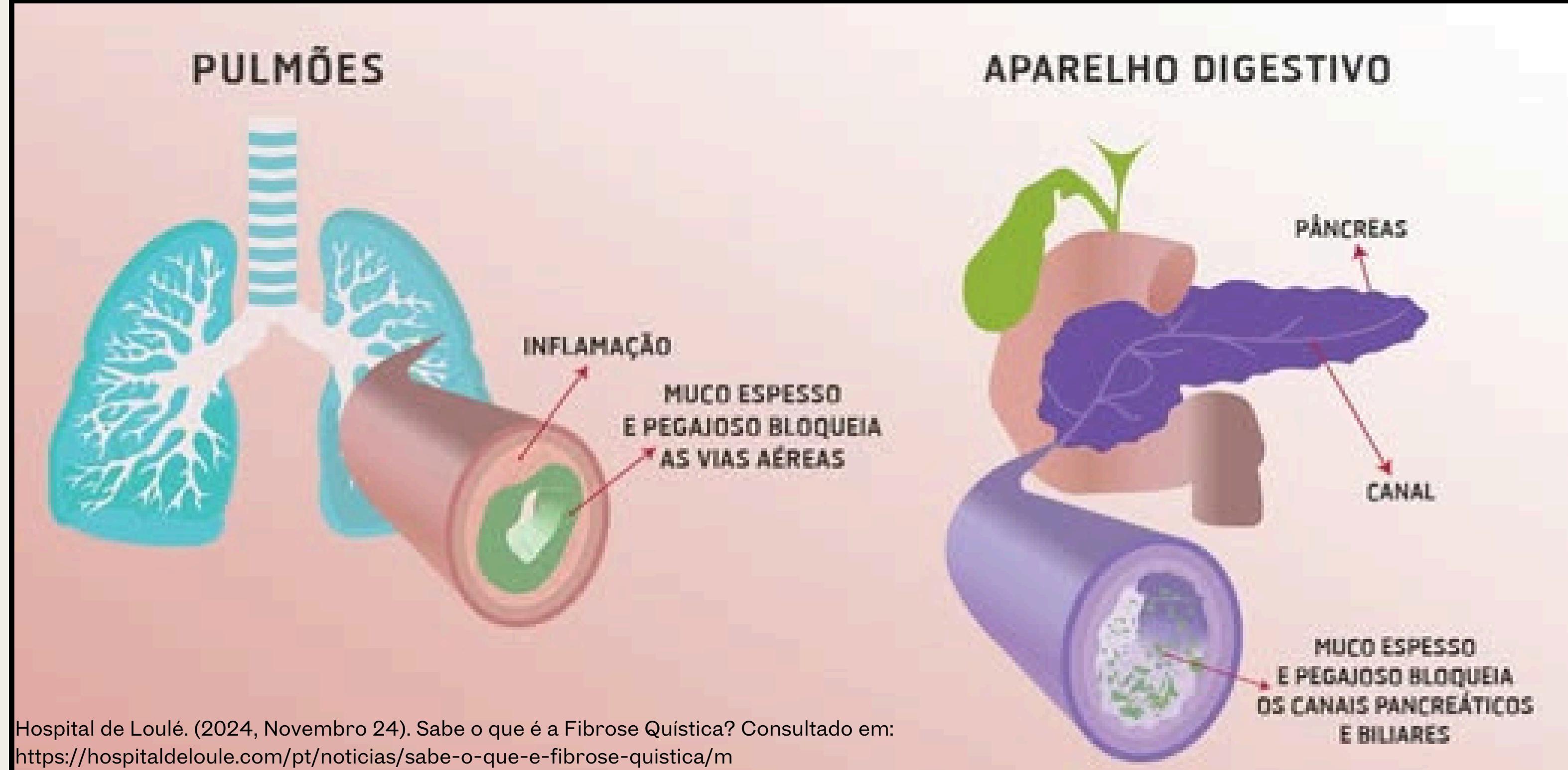
1. Escola Superior de Saúde Egas Moniz, Licenciatura em Ciências Biomédicas Laboratoriais, Campus Universitário, Quinta da Granja, 2829-511 Caparica, Almada, Portugal.

2. Egas Moniz Center for Interdisciplinary Research (CiEM); Campus Universitário, Quinta da Granja, 2829-511 Caparica, Almada, Portugal.

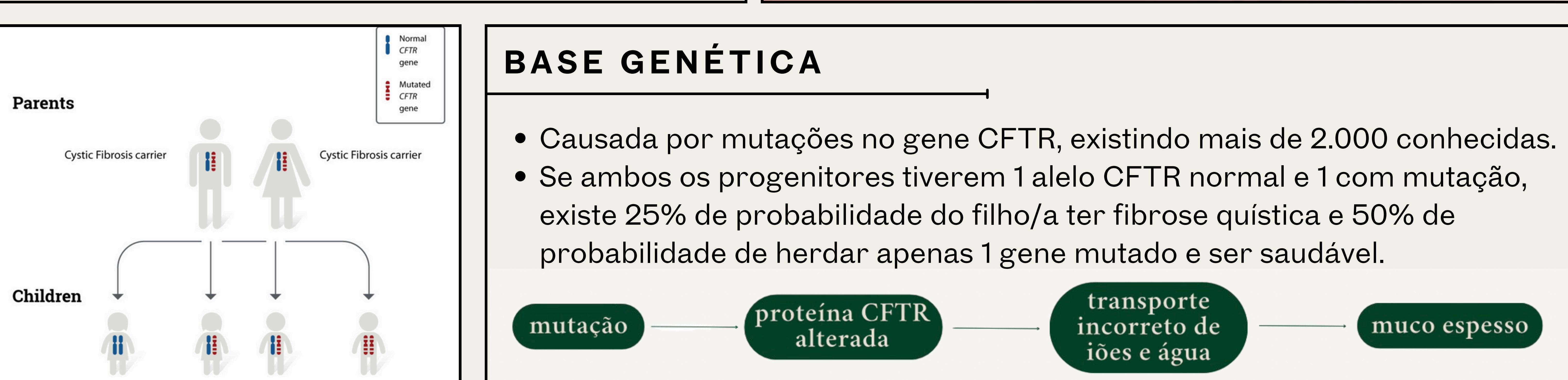
* Correspondence: barbaramonteirotome@hotmail.com Presented at the VI Egas Moniz Science Days

O QUE É?

- Doença hereditária autossomática recessiva, sem cura. Também conhecida como Mucoviscidose.
- Apresenta 5 estádios 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>

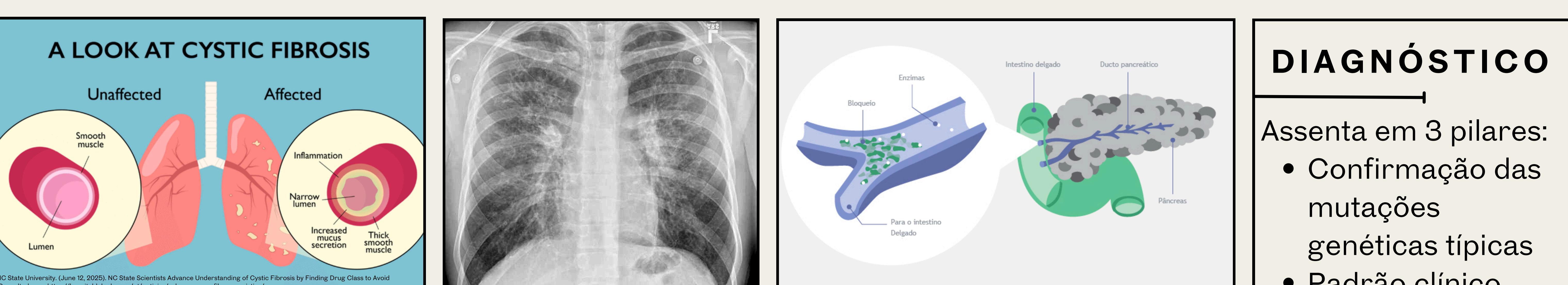


MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS

- Sistema Respiratório - maior probabilidade de infecções respiratórias e formação de quistas 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.

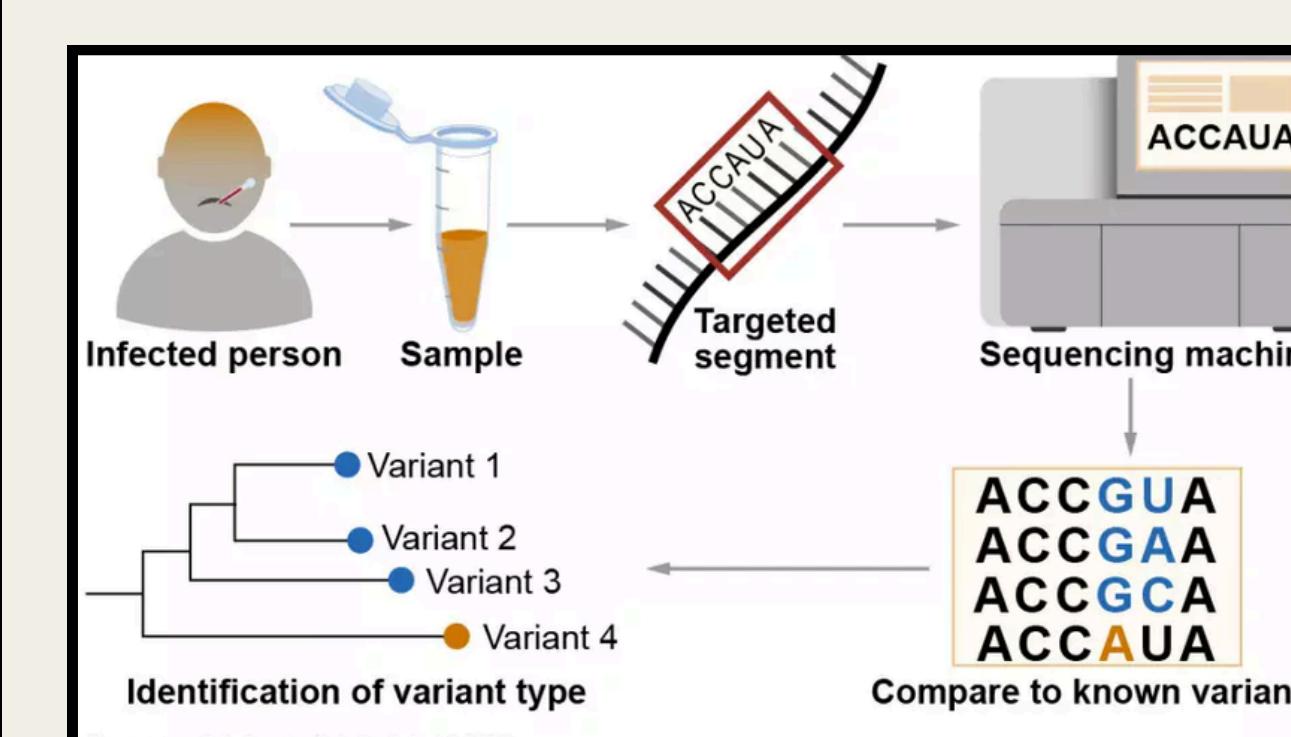


DESAFIOS NO DIAGNÓSTICO

- 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>