

## P-07

### PREVALÊNCIA DA FIBROSE QUÍSTICA EM PORTUGAL: COMPARAÇÃO COM OUTROS PAÍSES DA EUROPA

Lurdes Lopes, Ana Marcão, Ivone Carvalho, Cármen Sousa,  
Helena Fonseca, Hugo Rocha, Laura Vilarinho

Unidade de Rastreio Neonatal, Metabolismo e Genética, Departamento  
Genética Humana, Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge,  
Porto

[lurdes.lopes@insa.min-saude.pt](mailto:lurdes.lopes@insa.min-saude.pt)

A Fibrose Quística (FQ, MIM 219700) é uma doença genética, com transmissão autossómica recessiva. Bioquimicamente deve-se à deficiência na proteína Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator (CFTR), que é codificada pelo gene *CFTR*, localizado no cromossoma 7. Estão descritas cerca de 2.000 variantes genéticas associadas a esta doença.

Em Portugal foram publicados alguns resultados de estudos epidemiológicos, realizados maioritariamente no norte e centro do país, que reportam para a FQ uma prevalência entre 1:10.000 e 1:14.000 RN (Vaz Osório *et al.* 1999; Lemos *et al.* 2010). Num estudo comparativo, realizado a nível europeu (Farrell *et al.* 2008) está, por outro lado, descrita para Portugal, uma prevalência bastante superior (1:6.000).

O aumento da concentração sanguínea da tripsina imunoreactiva (IRT), nos primeiros dias de vida dos RN com FQ, possibilita o rastreio neonatal desta doença. No entanto, apesar de uma boa sensibilidade (95%), o IRT não é um marcador específico (34-75%) para a FQ, e um rastreio baseado unicamente neste marcador tem um número elevado de falsos positivos. Por esta razão, têm sido propostos vários algoritmos de rastreio, incluindo outros marcadores bioquímicos como a Proteína Associada à Pancreatite (PAP) e o estudo genético.

A Unidade de Rastreio Neonatal, Metabolismo e Genética (URN) do INSA, iniciou no final de 2013 um estudo piloto para o rastreio neonatal da FQ, integrado no Programa Nacional de Diagnóstico Precoce (PNDP). As amostras analisadas foram as mesmas dos restantes rastreios integrados no PNDP, e foi utilizado um algoritmo IRT-PAP-IRT. O IRT foi determinado por imunofluorescência utilizando o kit DELFIA® Neonatal IRT, da Perkin Elmer, e analisado num equipamento Autodelfia. O PAP foi determinado por imunofluorescência, utilizando o Kit Muco-PAP-F da Dynabio, numa adaptação para sistema DELFIA® da Perkin Elmer.

Neste trabalho pretende-se comparar a prevalência ao nascimento da FQ obtida neste estudo piloto, nas várias regiões do nosso país com a de outros países europeus.

Foram estudados 183.172 recém-nascidos (RN) e confirmados 26 doentes com FQ, o que implica uma prevalência ao nascimento de aproximadamente 1:7.045 RN na população Portuguesa. A nível regional, a prevalência encontrada foi: 1:8.677 no norte, 1:8.105 no centro, 1:6.226 no sul e 1:1.925 na região autónoma da Madeira. Nos Açores ainda não foi identificado nenhum doente.

A prevalência ao nascimento desta patologia no nosso país poderá assim estar de acordo com os dados publicados por

Farrell *et al.* (2008), e ser significativamente superior à prevalência encontrada noutros estudos. Este facto, aliado aos claros benefícios do tratamento precoce, particularmente no que diz respeito a uma melhor nutrição e função pulmonar, que conduzem ao aumento da esperança média de vida, à diminuição do número de internamentos e a uma melhor qualidade de vida, justificam a integração deste rastreio no PNDP.