

Triagem Neonatal para Fibrose Cística e encaminhamentos de casos suspeitos para a realização do Teste do Suor.

Norberto Ludwig Neto

Presidente do Grupo Brasileiro de Estudos de Fibrose Cística

Presidente do Departamento de Pneumologia da SCP

Chefe do Serviço de Pneumologia Pediátrica e Fibrose Cística do HIJG

A Fibrose Cística (FC), hoje é a doença genética fatal mais freqüente na população. Aqui em Santa Catarina a incidência está em 1/6.800 nascidos vivos, e a freqüência do gene da FC, na população geral está em 1 para 30 pessoas, portanto bastante alta. Atualmente temos cerca de 220 pacientes em tratamento regular.

A sobrevida média teve um aumento significativo nos últimos anos chegando a 55 anos em países da América do Norte, Europa e Oceania. No Brasil, anos atrás não passava de 5 anos de idade, atualmente estamos com uma taxa 6 vezes maior.

Os principais fatores para este aumento da qualidade de vida, e aumento da longevidade são o diagnóstico precoce e a instituição do tratamento adequado assim que possível.

O Estado de Santa Catarina foi pioneiro no Brasil, na implantação da Triagem Neonatal para Fibrose Cística no ano de 2000, antes mesmo da Portaria Ministerial de 2001. Desde esta data, a cobertura de recém nascidos em nosso Estado, onde nascem cerca de 80.000 crianças por ano, chega a 95%.

O Teste de Triagem Neonatal (TTN) para Fibrose Cística, em nosso meio, é realizado com a dosagem da tripsina, onde a normalidade está abaixo de 70 mcg/ml, em material coletado de amostra de sangue em papel filtro, popularmente chamado de Teste do Pezinho. Se positivo este paciente é convocado para uma segunda amostra antes do primeiro mês de idade, e se novamente positivo, será encaminhado para uma avaliação médica e realização do Teste do Suor no laboratório do Hospital Infantil Joana de Gusmão (HIJG), que é a referência estadual para o diagnóstico e tratamento desta enfermidade.

Mas no TTN para Fibrose Cística, existem falsos positivos e negativos, que podem ocorrer em cerca de 5% dos casos, passando os pacientes pela primeira infância sem diagnóstico. Estes casos são considerados diagnósticos tardios, e muitas vezes têm a apresentação clássica da doença, com esteatorréia, desnutrição e comprometimento pulmonar caracterizados por tosse persistente, pneumonias de repetição ou bronquiectasias.

Em casos de suspeita diagnóstica, solicitamos aos pediatras e médicos da família encaminharem para o Serviço de Triagem Neonatal e Fibrose Cística do HIJG para agendarem um Teste do Suor, pelo SUS, através do telefone 048

32519194, em horário comercial. Pacientes de convênios e particulares podem entrar em contato direto com o laboratório do HIJG 048.