

monossintomáticos com genética não definida e Testes do Suor Clássico (TSC) limitrofes, que podem ser classificados como pertencentes ao grupo das doenças relacionadas à CFTR, conhecidas como CFTR-RD (do inglês, CFTR-Related Disorders), pois não preenchem os critérios diagnósticos para FC. A avaliação da função da proteína CFTR em fragmentos de biópsias retais (teste de biópsia retal) tem sido utilizada como teste adicional para o diagnóstico da doença. Recentemente, o teste da secreção β -adrenérgica de suor (evaporimetria) foi desenvolvido e validado como novo teste para acessar a função da CFTR in vivo. Este estudo teve como objetivo avaliar a função da proteína CFTR em indivíduos com dúvida diagnóstica para FC por meio de evaporimetria, teste de biópsia retal e TSC, analisando o desempenho destas técnicas e seu valor para o auxílio no diagnóstico. Evaporimetria, teste de biópsia retal e TSC foram aplicados a um grupo de 19 indivíduos que apresentavam dúvida diagnóstica de FC. Os resultados foram comparados com aqueles obtidos de um grupo estudado previamente de 32 indivíduos com diagnóstico conhecido. Para a análise estatística aplicou-se o teste ANOVA One-Way para a avaliação dos resultados de TSC e evaporimetria e o teste t de Student (comparações em pares) para o teste de biópsia retal, considerando-se um nível de significância de 0,05. O estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Faculdade de Ciências Médicas (FCM) da Universidade Estadual de Campinas. Foram encontradas diferenças estatisticamente significativas na avaliação da função de CFTR no teste da biópsia retal entre indivíduos FC com insuficiência pancreática (CFPI) e FC com suficiência pancreática (CFPS), com $p < 0,001$. Os resultados de TSC apresentaram valores maiores para pacientes CFPS e CFPI em comparação com indivíduos Controle Negativos para FC (C) e Heterozigotos (Hz), com $p < 0,001$. Os resultados da evaporimetria apresentaram diferenças entre os níveis de função CFTR dentro de seu espectro mais brando, ou seja, entre Hz e C ($p < 0,001$) e entre CFTR-RD e Hz ($p < 0,001$), e valores indistinguíveis entre CFPS e CFPI, mostrando ausência de função CFTR para ambos. A evaporimetria apresentou-se como uma nova e útil ferramenta para elucidar diagnóstico de FC duvidoso, podendo, juntamente com o teste de biópsia retal e TSC, contribuir para o estabelecimento do diagnóstico de CFTR-RD.

AO12 WHOLE-GENE SEQUENCING OF THE CYSTIC FIBROSIS TRANSMEMBRANE CONDUCTANCE REGULATOR GENE IN CYSTIC FIBROSIS PATIENTS OF PERNAMBUCO, BRAZIL

TEMA: GENÉTICA

JÚLIA SMITH CAVALCANTE; BRUNA BEATRIZ DUARTE DE SOUZA; MILENA MELO OLIVEIRA; RODRIGO BERTOLLO DE ALEXANDRE; MURILO CARLOS AMORIM DE BRITTO; CARLOS HENRIQUE MADEIROS CASTELLETTI

UNIVERSIDADE FEDERAL DE PERNAMBUCO

Cystic Fibrosis (CF) is a rare autosomal recessive genetic disease caused by mutations on the Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator (CFTR) gene. In Brazil, over 4,600 people suffer from CF and the disease concentrates in the southeastern and southern regions of the country. The north and northeastern areas have fewer incidences, and a gap in researches on epidemiology and genetic profile of the patients. Unlike the United States and Europe, the CFTR whole-gene sequencing isn't widespread in Brazil. In 2018, mutation-specific medication developed by Vertex (USA) was approved by the Agência Nacional de Vigilância Sanitária (ANVISA), motivating the

need for mutation profiling to assess which medication might contribute to each patient's treatment. The objective of this study was to genetically characterize the CF patient population of Pernambuco. Peripheral blood was collected from 38 patients of the Reference Centre of Pernambuco, Brazil. DNA was purified using QIAAsymphony DNA Mini Kit (QIAGEN, GER). New Generation Sequencing was performed using custom-made QiaSeqDNA V3 (QIAGEN, GER) and Illumina (Illumina, USA). The final result was coverage of 100% and depth greater than 50x in exons and at least 5pb of adjacent intronic region, and promoter region. Among the 38 patients sequenced, one had no CFTR mutations found, two patients had only one detected mutation and the other 35 had two detected mutations. A total of 25 different variants was identified, five of which are not yet registered on any national or international database. The mutations found are listed in the table. The $\Delta F508$ mutation was found in 22 patients and 41% of all alleles. The most frequent mutations were, in order, $\Delta F508$, c.1624G > T, c.1647T > G, c.613C > T, c.1000C > T, c.2175dup, c.3421_3424dup and c.3484C > T, having different ranking and frequency than the REBRAFC as well as international patient registries. Among the novel variants, there were two deletions, two intronic mutations and one missense. Were found three of all FDA-approved mutations for the Vertex mutation-specific medication in 14 patients. The number of different mutations was high when compared to the cohort size, demonstrating a great genetic variability in the Pernambuco CF population. The knowledge about mutations, and the development of personalized medications, in a precision medicine, associated with existing therapies, brings a new perspective, promoting higher quality and life expectancy for the patient.

AO13 PRINCIPAIS VARIÁVEIS PREDITORAS DA CAPACIDADE DE EXERCÍCIO AVALIADA PELO SHUTTLE TEST MODIFICADO EM PACIENTES COM FIBROSE CÍSTICA

TEMA: FISIOTERAPIA

MÁRCIO VINÍCIUS FAGUNDES DONADIO; FERNANDA MARIA VENDRUSCULO; INGRID SILVEIRA DE ALMEIDA; KAREN CAROLINE VASCONCELOS QUEIROZ; LUANNA RODRIGUES LEITE; EVANIRSO SILVA AQUINO

PUCRS

Pacientes com fibrose cística (FC) evoluem com diminuição da capacidade de exercício. No entanto, ainda busca-se compreender os principais fatores responsáveis por esse declínio. Assim, este estudo teve como objetivo avaliar a influência do genótipo, função pulmonar e índice de massa corporal (IMC) sobre a capacidade de exercício de pacientes com FC, buscando identificar as principais variáveis preditoras da distância percorrida no Shuttle Test modificado (MST). Este é um estudo transversal no qual foram incluídos pacientes com diagnóstico de FC e idade superior a 6 anos de 2 centros de referência no Brasil. Foram excluídos pacientes que não conseguiram realizar alguma das avaliações propostas. Os pacientes tiveram a sua função pulmonar (espirometria) e capacidade de exercício (MST) avaliadas. Além disso, foram coletados dados antropométricos, clínicos e de genotipagem. Após, os indivíduos foram divididos em 3 grupos de acordo com as mutações identificadas: deltaF508 homozigoto, deltaF508 heterozigoto e outras mutações. Todas as avaliações seguiram as recomendações internacionais e o estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa das duas instituições. Foi utilizada análise estatística descritiva, ANOVA de uma via com pós-teste de LSD, teste de correlação de Pearson e um modelo de regressão

linear múltipla. Foram incluídos 72 pacientes com média de idade de $12,2 \pm 4,9$ anos. A função pulmonar (% do previsto) foi de $85,4 \pm 20,6$ para a CVF e de $75,7 \pm 23,3$ para o VEF1. A média da distância percorrida no MST foi $762,8 \pm 259$ metros (71,2% do previsto). Não houve influência do genótipo sobre a distância percorrida, mas sim sobre o índice de massa corporal (IMC), sendo a diferença entre as médias de deltaF508 homocigoto comparado com deltaF508 heterocigoto de $-2,3$ ($p = 0,02$) e comparado com outras mutações de $-2,6$ ($p = 0,04$). A distância percorrida se correlacionou significativamente ($p < 0,01$) e moderadamente com a idade ($r = 0,49$), IMC ($r = 0,41$), CVF absoluto ($r = 0,68$), VEF1 absoluto ($r = 0,67$) e frequência cardíaca (Fc) de repouso ($r = -0,51$). Aplicando um modelo de regressão linear múltipla, as variáveis que melhor explicaram a distância percorrida no MST foram a CVF absoluto e a Fc de repouso com um $R^2 = 0,502$ e um erro padrão da estimativa de 182,8. Concluindo, os resultados indicam que os principais fatores que influenciam a distância percorrida no MST são a função pulmonar e a Fc de repouso. Não houve influência do tipo de mutação genética na capacidade de exercício.

AO14 DENSIDADE MINERAL ÓSSEA EM PACIENTES COM FIBROSE CÍSTICA UTILIZANDO TC DE TÓRAX DE BAIXA DOSE: UM ESTUDO PILOTO

TEMA: IMAGEM E DIAGNÓSTICO

RUBENS GABRIEL FEIJO ANDRADE; GABRIELE CARRA FORTE; BRUNO HOCHHEGGER; LEONARDO ARAUJO PINTO PUC RS

Introdução: A densidade mineral óssea (DMO) é geralmente normal em crianças com bom estado nutricional e função pulmonar preservada e comumente reduzida em adolescentes e adultos com fibrose cística (FC). No entanto, vários estudos documentaram a prevalência de baixa DMO, com osteopenia presente em 28% a 47%, osteoporose em 20% a 34% das crianças e ocorrência de algum tipo de fratura óssea em 60% dos pacientes com FC até 25 anos. A detecção precoce de DMO alterada é importante para monitorar e avaliar o estado de saúde óssea. A absorciometria radiológica de dupla energia (DXA) é atualmente o método padrão ouro para medir a DMO. No entanto, é considerada limitada em crianças com FC. Outros métodos são usados para avaliar a DMO, incluindo tomografia computadorizada quantitativa central e periférica (QCT), ultrassonografia, raios-X e ressonância magnética. Além disso, medidas como o escore de Hounsfield (HU), um coeficiente de atenuação padronizado da TC, podem fornecer informações para o diagnóstico da redução da DMO, sem custos adicionais e sem exposição extra à radiação em exames clínicos. No entanto, não encontramos estudos prévios usando TC de tórax para avaliar a DMO em pacientes com FC. Considerando o elevado número de exames e testes que pacientes com FC são submetidos, o benefício de avaliar a saúde pulmonar e óssea usando um teste pode ser ainda maior. O objetivo deste estudo foi determinar a correlação entre as medidas de DMO de DXA e DMO avaliadas pela TC de tórax em crianças e adolescentes com FC. **Método:** Estudo transversal retrospectivo, incluindo pacientes com FC entre 8 e 19 anos, com TC de tórax e DXA atendidos em centro de referência. O coeficiente de correlação de Pearson foi calculado para avaliar a associação entre a DMO medida por CT torácica e DXA. Valores de P abaixo de 0,05 considerados significativos. **Resultados:** Foram avaliadas 18 crianças e adolescentes com idade média de $16,1 \pm 3,4$ anos. Houve predomínio do sexo masculino

(66,7%) e 9 (50%) heterocigotos para o F508del. A média da DMO por DXA e TC torácica foi, respectivamente, $0,83 \pm 0,20$ g/cm² e $229,2 \pm 30,6$ UH. Quinze (83,3%) pacientes foram diagnosticados como normais e 3 (16,7%) como DMO baixa. Observou-se forte correlação positiva entre a densidade mineral óssea medida pela TC torácica e a DXA ($r = 0,740$; $p < 0,001$). **Conclusão:** O estudo demonstrou uma correlação significativa entre HU e DXA, indicando que os dados da TC podem ser úteis para o diagnóstico de osteoporose.

AO15 EXPERIÊNCIAS DE ADULTOS JOVENS COM FIBROSE CÍSTICA: UM ESTUDO QUALITATIVO

TEMA: ENFERMAGEM

SAMARA MACEDO CORDEIRO; MARIA CRISTINA PINTO DE JESUS; FERNANDA MINAE PAULINO SASAKI

FACULDADE CIÊNCIAS MÉDICAS DA SANTA CASA DE SÃO PAULO

Introdução: A expectativa de vida de quem convive com a fibrose cística tem aumentado com o diagnóstico precoce, os avanços no tratamento e com o controle das infecções. Assim, o número de pessoas que chegam à idade adulta vem crescendo e com eles novas demandas de cuidado. É relevante que profissionais de saúde, em especial enfermeiros, compreendam como é a experiência de viver com essa doença, para que assim, possam elaborar uma assistência de enfermagem de qualidade direcionada as reais necessidades desse público. **Objetivo:** compreender a experiência de adultos que convivem com a fibrose cística. **Método:** trata-se de um estudo qualitativo fundamentado na fenomenologia social de Alfred Schütz, realizado com doze adultos entre 18 e 36 anos, que possuem fibrose cística, residentes na cidade de São Paulo. Para obtenção dos depoimentos, utilizou-se a entrevista fenomenológica, com as seguintes questões norteadoras: como é para você conviver com a fibrose cística? Considerando que você tem essa doença crônica, quais são seus planos para o futuro? A pesquisa foi aprovada pelo Comitê de Ética e Pesquisa com Seres Humanos da Escola de Enfermagem da Universidade de São Paulo sob o Parecer nº 1.400.118 e CAAE 52039215.2.0000.5392. **Resultados:** Após análise dos depoimentos emergiram as seguintes categorias: "O impacto biopsicossocial da doença no cotidiano", "O preconceito social como gerador de constrangimento", "Estratégias de enfrentamento" e "Medo, incertezas e desejos para o futuro". Essas categorias evidenciam o impacto da doença na vida desse grupo; o preconceito e o constrangimento enfrentado por eles. Demonstram também, que apesar as dificuldades, eles são resilientes e otimistas. Ao refletirem o futuro, transitam entre o medo da morte e a perspectiva de um transplante pulmonar. O apoio da família, dos amigos e da equipe profissional representa um suporte para o enfrentamento das dificuldades vivenciadas. **Considerações Finais:** A compreensão da experiência de adultos que convivem com a FC possibilitou evidenciar aspectos intersubjetivos que devem ser considerados por profissionais da saúde, em especial, pelo enfermeiro em sua assistência. Diante dos resultados encontrados, acredita-se que os profissionais de saúde poderão elaborar ações de cuidado que estejam fundamentadas nas necessidades apresentadas e o cuidado à eles direcionados, esteja baseado na integralidade do sujeito e no respeito aos significados atribuídos à sua experiência.

AO16 NEW APPROACHES IN THE CYSTIC FIBROSIS DIAGNOSIS: USE OF HIGH-THROUGHPUT SEQUENCING TECHNOLOGIES AND IN SILICO TOOLS TO IDENTIFY AND