**AVALIAÇÃO DO TRIPSINOGÊNIO PELA TRIAGEM NEONATAL PARA O MELHOR PROGNÓSTICO DE PACIENTES COM FIBROSE CÍSTICA NO BRASIL**

Samuel Sotero Lourenço1; Luciana de Freitas Velloso Monte2.

1Graduando em Medicina pelo Centro Universitário do Planalto Central Apparecido dos Santos, Brasília - DF, samuel.lourenco@medicina.uniceplac.edu.br;

2Médica Pneumologista Pediatra do Hospital da Criança de Brasília José Alencar, Brasília - DF, luciana.monte@hcb.com.br.

**INTRODUÇÃO:** Fibrose cística (FC) é uma doença genética autossômica recessiva caracterizada por mutações no gene CFTR (*cystic fibrosis transmembrane conductance regulator*) e de maior prevalência na população caucasiana. No Brasil, estima-se que a incidência de FC é de 1 em 7,576 nascidos vivos. Atualmente, o teste de triagem neonatal (TN) brasileiro inclui o rastreio para a FC, com a quantificação de tripsinogênio imunorreativo (IRT). A inclusão da TN para FC, associada aos avanços terapêuticos, proporcionaram o aumento exponencial da sobrevida e a melhora na qualidade de vida dos pacientes, modificando importantemente o cenário da saúde das pessoas com FC. **OBJETIVOS:** Descrever do teste de triagem neonatal para FC e seu impacto para o diagnóstico precoce da FC no Brasil. **METODOLOGIA:** Trata-se de uma revisão de literatura com busca de trabalhos no Pubmed/Medline, SciELO e LILAC/BVS através do uso dos Descritores: “Fibrose Cística” e “Triagem Neonatal”, através do Operador Booleano AND. Foram excluídos artigos cujos temas não estavam de acordo com o objetivo do estudo, sendo selecionados 8 trabalhos que obedeceram aos critérios de originalidade, publicados entre 2017 e 2023 em língua portuguesa, espanhola e/ou inglesa disponibilizados na íntegra. **REVISÃO DE LITERATURA:** A FC é caracterizada por uma alteração no gene *CFTR,* resultandoem redução ou disfunção da proteína regulatória transmembrana de cloreto, que age como um canal transportador deste íon, levando à perda progressiva da função de diversos órgãos. O rastreio de FC pela TN iniciou em 1979 e tornou-se disponível no Sistema Único de Saúde - Brasil em 2001. Existem diferentes protocolos, contudo ainda não há um algoritmo universal.  O Brasil emprega o protocolo de triagem original com o IRT em amostras de sangue em papel filtro, o qual recomenda um primeiro teste de coleta (IRT1) entre o terceiro e o quinto dia de vida e um segundo (IRT2) na terceira ou quarta semana de vida nos casos de recém-nascidos com IRT1 ≥ 70 ng/mL. Caso os valores de IRT2 se mantenham altos (≥ 70 ng/mL), deve-se solicitar o retorno para realização de avaliação clínica e demais exames. A TN com rastreio para FC, apesar de identificar bebês em risco para desenvolvimento da doença, não serve para confirmação diagnóstica, já que a elevação dos níveis de IRT pode ter várias causas não relacionadas à FC elevando a taxa de resultados falso-positivos. Por outro lado, um resultado negativo na TN não exclui o diagnóstico. Alguns países utilizam o IRT1, seguido de pesquisa de painel genético. Contudo, no Brasil, continua-se adotando o protocolo IRT1, seguido de IRT2, em razão da vasta heterogeneidade da população e a necessidade de investigação de múltiplas mutações. Apesar de ainda não haver acesso igualitário à TN em todo território brasileiro, a média de idade ao diagnóstico reduziu de 12,8 (antes) para 2,8 meses de vida após a implementação do rastreio neonatal. Quanto mais precoce o diagnóstico, maior a chance de acesso aos centros de tratamento, proporcionando uma intervenção precoce, o tratamento em tempo oportuno e as orientações necessárias. **CONCLUSÃO:** A triagem neonatal permitiu uma identificação de pessoas com FC de forma significativamente mais precoce, proporcionando agilidade no diagnóstico e melhores desfechos. Médicos pediatras devem ficar atentos à interpretação adequada da TN, conhecer o algoritmo diagnóstico da doença, bem como se atentar a falso-negativos durante a investigação diagnóstica.

**PALAVRAS-CHAVE:** Brasil; Fibrose Cística; Pediatria; Triagem Neonatal; Tripsinogênio.

**REFERÊNCIAS:**

ATHANAZIO, R.A. *et al*. Brazilian guidelines for the diagnosis and treatment of cystic fibrosis. **Jornal Brasileiro de Pneumologia**, v. 43, n. 3, p. 219-245, 2017.

Comité Nacional de Neumonología, Comité Nacional de Nutrición, Comité Nacional de Gastroenterología, Grupo de Trabajo de Kinesiología. Guía de diagnóstico y tratamiento de pacientes con fibrosis quística. Actualización. **Archivos Argentinos de Pediatría**, v. 119, n. 1, p. S17-S35, 2021.

FARRELL, P.M. *et al*. Diagnosis of Cystic Fibrosis: Consensus Guidelines from the Cystic Fibrosis Foundation. **The Journal of Pediatrics**, v. 181S, p. S4-S5, 2017.

GOETZ, D.; REN, C.L. Review of Cystic Fibrosis. **Pediatric Annals**, v. 48, n. 4, p. e154-e161, 2019.

LUMERTZ, M. S. *et al*. Comparação entre a evolução de pré-escolares com fibrose cística identificados por triagem neonatal ou por sintomatologia clínica. **Scientia Medica**, *[S. l.]*, v. 28, n. 2, ID29566, 2018.

MACIEL, L. M. Z. *et al*. The first five-year evaluation of cystic fibrosis neonatal screening program in São Paulo State, Brazil. **Cadernos de Saúde Pública**, v. 36, n. 10, e00049719, 2020.

Registro Brasileiro de Fibrose Cística ano 2020. **Grupo Brasileiro de Estudos de Fibrose Cística**, 2021. Disponível em: < <http://gbefc.org.br/site/index.php>>. Acesso em 28 de out. de 2023.

SOMMERBURG, O.; HAMMERMANN, J. Pancreatitis-Associated Protein in Neonatal Screening for Cystic Fibrosis: Strengths and Weaknesses. **International Journal of Neonatal Screening**, v. 6, n 2, p. 28, 2020.