

See discussions, stats, and author profiles for this publication at: <https://www.researchgate.net/publication/264383019>

MUTAÇÕES DE FIBROSE CÍSTICA EM RECÉM-NASCIDOS COM HIPERTRIPSINEMIA

Conference Paper · April 2006

CITATIONS

0

READS

724

7 authors, including:



Claudio Augusto Sampaio Filho

45 PUBLICATIONS 54 CITATIONS

[SEE PROFILE](#)



J.F.B.s. Vasconcelos

1 PUBLICATION 0 CITATIONS

[SEE PROFILE](#)



Eduardo Vieira Neto

University of Pittsburgh

28 PUBLICATIONS 146 CITATIONS

[SEE PROFILE](#)

Some of the authors of this publication are also working on these related projects:



Interaction Trypanosoma cruzi/invertebrate host [View project](#)



Down's syndrome maternal serum biochemical markers [View project](#)

antes do termo na cidade do Rio de Janeiro. **MÉTODO:** Utilizando as informações do SINASC (Sistema Informação sobre Nascidos Vivos) e do SIM (Sistema de Informação de Mortalidade) analisamos os nascimentos e os óbitos dos prematuros nascidos na cidade do Rio de Janeiro no ano de 2004. **RESULTADOS:** No município do Rio de Janeiro, no ano de 2004, nasceram 94.925 crianças, 9,7% antes do termo (menos que 37 semanas). A faixa de idade gestacional na qual encontramos uma sobrevida acima de 50% foi 28-31 semanas. **DISCUSSÃO:** Os dilemas éticos e as discussões sobre mortalidade e morbidade neonatal devem ser baseadas em dados epidemiológicos e em comparações com estudos populacionais nacionais e internacionais. Conhecer o limite de viabilidade do recém-nascido nascido antes do termo pode nortear estratégias de melhoria de assistência pré e pós-natal. Os dados epidemiológicos do município do Rio de Janeiro apontam para um limite de viabilidade entre 28-31 semanas. Garantir a assistência para esse grupo é prioridade pois há viabilidade real.

MALFORMAÇÕES CONGÊNITAS NO MUNICÍPIO DO RIO DE JANEIRO: PREVALÊNCIA E FATORES ASSOCIADOS A SUA OCORRÊNCIA

Costa CMS⁽¹⁾, Gama SGN⁽²⁾, Leal MC⁽²⁾.

(1) Programa de Assistência Integral à Saúde da Mulher, Criança e Adolescente do Estado do Rio de Janeiro / Centro de Vigilância Epidemiológica / Secretaria de Estado de Saúde do Rio de Janeiro - PAISMCA/CVE/SES-RJ.
(2) Departamento de Epidemiologia da Escola Nacional de Saúde Pública - FIOCRUZ

As malformações congênitas são defeitos estruturais, presentes ao nascimento, de causa genética e/ou ambiental. Estão associadas à elevada morbi-mortalidade infantil e representaram 15% dos óbitos no primeiro ano de vida no Município do Rio de Janeiro para o ano de 2000, sendo também a segunda causa da taxa de mortalidade infantil. Este trabalho tem como objetivo estimar a prevalência ao nascimento das malformações congênitas e sua associação com escolaridade materna e outras características maternas. Trata-se de um estudo seccional, a partir de uma amostra de 9.386 puérperas hospitalizadas em maternidades do Município do Rio de Janeiro no momento do parto, no período de 1999 a 2001. Os dados foram coletados através de entrevistas com as mães, no pós-parto imediato, assim como consulta aos prontuários das puérperas e dos recém-nascidos. A prevalência ao nascimento de malformação congênita foi de 1,7% e as malformações menores foram as mais frequentes (polidactilia e pé torto congênito). Os defeitos de fechamento do tubo neural foram as principais anomalias maiores detectadas. Na análise multivariada a anomalia congênita esteve associada à maternidade ser pública ou conveniada com o SUS e receber inadequada assistência pré-natal - até três consultas. Ressalta-se neste estudo a importância de ações de promoção da saúde e prevenção de agravos a mulheres em idade fértil, com atenção especial para o atendimento ao pré-natal e ao parto, que podem repercutir diretamente nos indicadores infantis e na prevenção das anomalias congênitas.

MUTAÇÕES DE FIBROSE CÍSTICA EM RECÉM-NASCIDOS COM HIPERTRIPSINEMIA

Vieira Neto EV, Dias AFEB, Vasconcelos JFBS, Faria MAR, Sartorato EL, Sampaio Filho CA, Fonseca AA

Laboratório "Diagnósticos Laboratoriais Especializados"; Centro de Biologia Molecular e Engenharia Genética - UNICAMP

INTRODUÇÃO: A dosagem da concentração da tripsina imunoreativa (IRT) em sangue seco em papel-filtro é a modalidade mais comum de triagem neonatal da fibrose cística (FC). Em virtude do número considerável de recém-nascidos com níveis de IRT elevados por outras causas, a especificidade da hipertripsinemia neonatal é baixa, sendo necessária a realização de testes confirmatórios, entre os quais a detecção de mutações de FC. Embora

seja a mutação de FC mais comum mundialmente, a mutação deltaF508 mostrou uma frequência reduzida em estudos realizados no Brasil. Além disso, recém-nascidos com hipertripsinemia e apenas um alelo afetado para as mutações mais comuns de FC, podem apresentar uma segunda mutação não-investigada ou desconhecida no outro alelo (duplo heterozigoto). **OBJETIVOS:** Investigar a frequência de mutações do gene da FC incluídas em um painel de 25 mutações, abrangendo algumas consideradas severas, em homozigose ou combinadas, como deltaF508, G542X, R553X, W1282X, em recém-nascidos com níveis de IRT superior ao percentil 99,5%. **Materiais e Métodos:** A IRT foi quantificada pelo kit AutoDELFIA Neonatal IRT através da metodologia de fluorimetria por tempo resolvido em amostras de sangue seco em papel-filtro. O percentil 99,5% da IRT, 90 ng/ml, foi estabelecido em estudo prévio com 5844 recém-nascidos. Em todos os dez recém-nascidos com IRT > 90 ng/ml e em um grupo-controle de 30 indivíduos saudáveis, 25 mutações de FC foram investigadas por multiplex PCR, com primers biotinilados, seguida de hibridização direta dos produtos amplificados com sondas de captura (oligonucleotídeos) alelo-específicas imobilizadas em microesferas fluorescentes. Após adição de fluoróforo conjugado à estreptavidina, a fluorescência foi detectada em citômetro de fluxo Luminex. **RESULTADOS:** Em três dos dez recém-nascidos analisados, houve falha no processo de amplificação: em um recém-nascido, a falha afetou o ensaio de diversos alelos, mas em dois outros, somente o ensaio dos alelos R117H e R162X foi afetado. Estes recém-nascidos foram excluídos das análises estatísticas. Dos sete recém-nascidos, com IRT > 99,5%, cujo ensaio foi bem sucedido, cinco não apresentaram nenhum alelo mutante, um apresentou a mutação G542X em heterozigose e um outro, a mutação 2789+5G>A em heterozigose. No grupo-controle, um indivíduo apresentou a mutação deltaF508 em heterozigose. A análise, através do teste exato de Fisher, da associação de presença de mutação em heterozigose e a hipertripsinemia, mostrou diferença estatística discretamente significativa entre os recém-nascidos com hipertripsinemia e o grupo-controle ($p=0,09$). **CONCLUSÕES:** As mutações encontradas nos dois recém-nascidos com hipertripsinemia já foram descritas em pacientes brasileiros com FC. A mutação G542X é a segunda mais comum nestes pacientes [frequência média de 3,5% (35/974 cromossomos analisados)], enquanto a mutação 2789+5G>A é bem mais rara. A frequência significativamente maior de heterozigose em mutações de FC em recém-nascidos com hipertripsinemia, mas sem FC clinicamente aparente, comparativamente à população geral, já foi previamente descrita. Não está totalmente resolvido se uma única mutação de FC é suficiente para predispor à hipertripsinemia. Não é possível, no momento, prever o curso clínico dos dois recém-nascidos com mutação em heterozigose e hipertripsinemia. Uma investigação clínica mais intensiva poderia ajudar a revelar formas leves ou atípicas de FC.

NASCIMENTO DE RECÉM-NASCIDOS COM MENOS DE 37 SEMANAS PELO SUS SEGUNDO ESTABELECIMENTO DE SAÚDE NO MUNICÍPIO DO RIO DE JANEIRO – 2004.

Gomes MAM, Pacheco T, Brasil C, Gianini NOM, Menezes SO, Santos AL.

Secretaria Municipal de Saúde do Rio de Janeiro

OBJETIVOS: Conhecer o local de nascimento, pelo Sistema Único de Saúde (SUS), dos recém-nascidos com menos de 37 semanas de idade gestacional no município do Rio de Janeiro. **Métodos:** Utilizando os dados do SINASC (Sistema de Informações dos Nascidos Vivos), analisando o campo - local de nascimento, apresentamos as unidades hospitalares do município do Rio de Janeiro onde ocorreram os partos dos recém-nascidos cuja idade gestacional foi menor que 37 semanas, durante o ano de 2004. **RESULTADOS:** Durante o ano de 2004, ocorreram no município do Rio de Janeiro 98.999 nascimentos. Do total de nascimentos 49% ocorreram nas unidades da Secretaria Municipal de Saúde (SMS). Analisando os nascimentos dos recém-nascidos de muito baixo peso ao nascer (<1500 gramas), encontramos nas unidades da SMS – 58%. Nas demais unidades do SUS encontramos 15% nas Unidades da Secretaria Estadual de Saúde, 19% nas unidades do