



**SÃO LUCAS**  
JI-PARANÁ • RO

**AFYA**  
EDUCACIONAL

RAYANE DE SOUZA TERRA

**LEVANTAMENTO DOS CASOS REGISTRADOS PARA FIBROSE CÍSTICA  
NO ESTADO DE RONDÔNIA**

Ji-Paraná  
2020

**Centro Universitário São Lucas Ji-Paraná**

Av. Eng. Manoel Barata Almeida da Fonseca, 542 | Jd. Aurélio Bernardi | Ji-Paraná | RO | CEP 76907-524  
Recredenciamento Portaria MEC n.354, de 19 de março de 2020, DOU n.56, Seção 1, 23/03/2020, pg. 96.



**SÃO LUCAS**  
JI-PARANÁ • RO

**AFYA**  
EDUCACIONAL

RAYANE DE SOUZA TERRA

## **LEVANTAMENTO DOS CASOS REGISTRADOS PARA FIBROSE CÍSTICA NO ESTADO DE RONDÔNIA**

Artigo apresentado ao Centro Universitário São Lucas Ji-Paraná (*UniSL*), como parte dos requisitos para obtenção de nota da disciplina **TRABALHO DE CONCLUSÃO DE CURSO II** no curso de Ciências Biológicas Bacharelado, sob orientação do Professor Dr. Francisco Carlos da Silva.

Ji-Paraná  
2020



### Dados Internacionais de Catalogação na Publicação – CIP

T3231 Terra, Rayane de Souza

Levantamento dos casos registrados para fibrose cística no estado de Rondônia. / Rayane de Souza Terra. – Ji - Paraná, 2020. 19 f. ; 30 cm.

Artigo Científico (Graduação) – Centro Universitário São Lucas, 2020.

Orientação Prof. Dr. Francisco Carlos da Silva,  
Coordenação de Ciências Biológicas.

1. Ciências Biológicas. 2. Fibrose Cística. 3. Insuficiência Pancreática. I. Título. II. Silva, Francisco Carlos da.

CDU 616.2

**Ficha Catalográfica Elaborada pelo Bibliotecário Luciana Rhodius CRB 11/1051**

## SUMÁRIO

<b>1.0 INTRODUÇÃO</b>	7
<b>2.0 METODOLOGIA</b>	8
<b>3.0 RESULTADOS E DISCUSSÃO</b>	9
<b>4.0 CONCLUSÃO</b>	14
<b>5.0 REFERÊNCIAS</b>	14
<b>6.0 APÊNDICE</b>	17
<b>7.0 ANEXO</b>	18

## LEVANTAMENTO DOS CASOS REGISTRADOS PARA FIBROSE CÍSTICA NO ESTADO DE RONDÔNIA<sup>1</sup>

Rayane de Souza Terra<sup>2</sup>, Francisco Carlos da Silva<sup>3</sup>

**RESUMO:** A fibrose cística (FC) é uma patologia genética crônica, progressiva, multissistêmica e hereditária resultante de uma modificação na atividade da proteína reguladora da condutância transmembrana. Atualmente o número de mutações verificadas nesse gene é de aproximadamente 1900 mutações diferentes. Os objetivos deste estudo foram identificar o número de pessoas portadoras da doença genética rara FC registrada no estado de Rondônia, referente ao período de 2013 a 2020 e descrever de acordo com a literatura especializada os principais agravos à saúde dos pacientes acometidos pela doença. Os dados coletados para análise foram adquiridos por meio da Secretaria De Saúde (SESAU) e para descrição dos principais agravos à saúde dos pacientes acometidos pela doença foi realizada uma busca de estudos na literatura. Os dados obtidos demonstraram um total de 4 casos com diagnóstico laboratorial confirmado para a doença genética FC entre os anos de 2013 e 2020 no estado de Rondônia, sendo a IV Microrregião-Ji-Paraná a área de maior incidência, representando 50% do total. Através da busca na literatura 48 artigos foram empregados para discutir os principais agravos a saúde dos pacientes. Em virtude dos argumentos apresentados demonstra-se que o baixo número de casos deve-se a dificuldade do diagnóstico preciso e a falta de informação da população referente aos diversos sintomas que o paciente pode apresentar. Em relação aos sinais clínicos e agravos à saúde dos pacientes acometidos com FC, conclui-se que a grande diversidade de sintomas e formas de apresentação da FC deve-se a extensa quantidade de mutações conhecidas atualmente.

**Palavras chaves:** Fibrose cística. Insuficiência pancreática. Diagnóstico. Doença rara. Rondônia.

## SURVEY OF CASES REGISTERED FOR CYSTIC FIBROSIS IN THE STATE OF RONDÔNIA

**ABSTRACT:** Cystic fibrosis (CF) is a chronic, progressive, multisystemic and hereditary genetic pathology resulting from a modification in the activity of the transmembrane conductance regulatory protein. Currently, the number of mutations found in this gene is approximately 1900 different mutations. The objectives of this study were to identify the number of people with the rare genetic CF disease registered in the state of Rondônia, for the period from 2013 to 2020 and describe, according to the specialized literature, the main health problems of patients affected by the disease. The data collected for analysis were acquired through the Department of Health (SESAU) and to describe the main health problems of patients affected by the disease, a search for studies in the literature was carried out. The data obtained showed a total of 4 cases with confirmed laboratory diagnosis for the genetic disease FC between the years 2013 and 2020 in the state of Rondônia, with the IV Microregion-Ji-Paraná being the area with the highest incidence, representing 50% of the total. Through literature search, 48 articles were used to discuss the main health problems of patients. In view of the arguments presented, it is concluded that the low number of cases is due to the difficulty of accurate diagnosis and the lack of information from the population regarding the various symptoms that the patient may present needing. Regarding the clinical signs and health problems of patients with CF, it is concluded that the great diversity of symptoms and forms of presentation of CF is due to the extensive number of mutations known today.

**Keywords:** Cystic fibrosis. Pancreatic insufficiency. Diagnosis. Rare disease. Rondônia.

<sup>1</sup> Artigo apresentado ao Centro Universitário São Lucas Ji-Paraná (*UniSL*), como parte dos requisitos para conclusão do curso, sob orientação do Professor Dr. Francisco Carlos da Silva [fsbiologicalscience@gmail.com](mailto:fsbiologicalscience@gmail.com).

<sup>2</sup>Rayane de Souza Terra, acadêmica do curso de ciências biológicas do Centro Universitário São Lucas Ji-Paraná (UnSL), Ji-Paraná-RO, 2020. Email: [rhayterra.ane@gmail.com](mailto:rhayterra.ane@gmail.com).

<sup>3</sup>Francisco Carlos da Silva, PhD em Biologia Celular e Molecular Aplicada à Saúde, docente do Curso de Ciências Biológicas do Centro Universitário São Lucas Ji-Paraná (UnSL), Ji-Paraná- RO, 2020.



## 1.0 INTRODUÇÃO

A fibrose cística (FC) é uma patologia genética crônica, progressiva, multissistêmica e hereditária de caráter autossômico recessivo, causada por mutações em um gene localizado no braço longo do cromossomo 7 (*locus7q31*) (ROSA et al., 2018). A mutação provoca uma modificação na atividade da proteína reguladora da condutância transmembrana responsável pela permeabilidade e pelo transpasse de íon de cloro no ápice das células do epitélio de glândulas exócrinas que leva a obstrução dos órgãos afetados com secreções espessas e viscosas (CABELLO, 2011& AZEVEDO et al., 2017).

O principal agente responsável por doenças genéticas ou doenças moleculares como a FC são as mutações gênicas herdadas ou adquiridas (BARBIERI, 2017). A disposição das doenças genéticas raras ao longo das regiões do Brasil é de forma heterogênea se diversificando conforme a extensão do município, isolamento geográfico, colonização e tipo de migração, afetando aqui no Brasil cerca de 13 milhões de pessoas tendo então uma importância significativa nos problemas de saúde (ALMEIDA, 2010; BARBIERI, 2017).

As modificações no gene *Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator* (CFTR) situado no braço longo do cromossomo 7 no locus q31 promove a perda de atividade da proteína, podendo ser parcial ou total. Estudos recentes demonstram que o número de mutações verificadas nesse gene é de aproximadamente 1900 mutações diferente sendo a Delta F508 a mais frequente que acontece devido a perda de três pares de bases e conseqüentemente a perda do aminoácido Fenilalanina no ponto 508 (BIEGER et al., 2012).

A mutação consiste em uma inexatidão nas sequências de bases nitrogenadas C, T, G e A do DNA, podendo ser um único erro em uma única base. O DNA possui um sistema de reparo que corrige ou leva à célula imperfeita a morte, um verdadeiro complexo de qualidade, porém que pode falhar em alguns casos. Apenas as mutações que atingem os gametas são hereditárias podendo ser herdadas assim como ocorre na FC (CONSOLARO et al., 2004).

Na ausência da proteína CFTR não ocorre a reabsorção do cloro nas glândulas sudoríparas gerando uma alta concentração desse íon no suor, sendo uma doença multissistêmica ela vai afetar vários órgãos principalmente os que secretam muco como

o pâncreas, a vesícula, intestino, glândulas sudoríparas, inclusive o sistema respiratório superior e inferior e o ducto deferente no sistema reprodutor masculino. A maior causa da morbimortalidade na FC é o bloqueio do pulmão devido à acumulação de secreção que ocorre (BIEGER et al., 2012).

Por apresentar particularidades multissistêmicas e crônicas os pacientes com FC necessitam de um atendimento pluridisciplinar em centros especializados. Surgindo então como um importante problema de saúde pública necessitando de uma atenção especial para criação de políticas públicas que auxiliem e direcionem os pacientes para o tratamento e que promovam campanhas preventivas sobre o diagnóstico na fase inicial da FC (BARROS, 2009).

A ocorrência da FC varia conforme a etnia tendo maior incidência entre os caucasianos, menores em negros americanos e no Brasil estima-se que a incidência seja em média um a cada dez mil nascidos (AZEVEDO et al., 2017), e ainda de acordo com Barros (2009) a estimativa é que a cada ano nascem cerca de 700 a 800 indivíduos com FC, porém abaixo de 10% do número anual de casos tem seu diagnóstico preciso, o que leva a uma imagem incorreta da baixa frequência de casos da FC na população brasileira. Assim os objetivos deste estudo foram identificar o número de pessoas portadoras da doença genética rara Fibrose cística registrada no estado de Rondônia, referente ao período de 2013 a 2020 e descrever de acordo com a literatura especializada os principais agravos à saúde dos pacientes acometidos pela doença.

## **2.0 MATERIAIS E MÉTODOS**

Este é um estudo epidemiológico do tipo transversal de forma retrospectiva, sobre a fibrose cística dos casos registrados no estado de Rondônia relativo ao um período de 07 anos, 2013 à 2020.

Os dados coletados para análise foram adquiridos por meio da Secretaria De Saúde de Rondônia (SESAU), coletados a partir de dados de registros de notificação no Serviço de Referência de Triagem Neonatal (NATIVIDA). Portanto, as informações utilizadas neste estudo foram extraídas do Sistema Eletrônico do Serviço e Informações ao Cidadão- Online (E-SIC – Sistema Eletrônico do serviço de Informação).

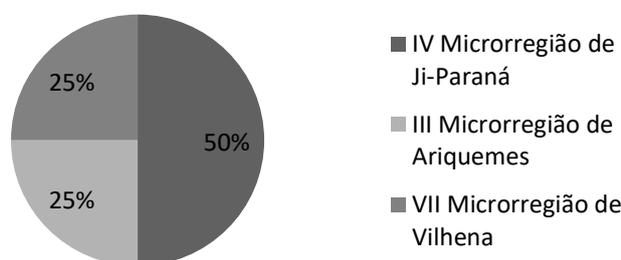
As informações foram avaliadas estatisticamente com os programas Microsoft Excel (for Windows 2016 ®) considerando análise descritiva simples através da expressão de frequência relativa.

Para complementar as informações e melhorar a compreensão sobre a doença, foi feito uma busca de estudos na literatura sobre os agravos à saúde dos pacientes acometidos pela doença FC, foi realizada nos periódicos indexados nas bases de dados: SciELO, PubMed e Google acadêmico, utilizando-se os descritores advindos do MeSH como: Fibrose cística, Mucoviscosidade, Insuficiência pancreática, Diagnóstico e Tratamento que abrangem o tema e não foi delimitado período de publicação com intuito de se obter a maior quantidade possível.

### 3.0 RESULTADOS E DISCUSSÃO

Os dados obtidos demonstraram um total de 4 casos com diagnóstico laboratorial confirmado para a doença genética Fibrose cística entre os anos de 2013 e 2020 no estado de Rondônia que é formado por uma população estimada em 1.796.460 habitantes no último censo, localizada na região norte do País (IBGE, 2020). A área de maior incidência foi na IV Microrregião-Ji-Paraná, representando 50% do total, 25 % na III microrregião de Ariquemes e 25 % na VII microrregião de Vilhena registrados no período analisado.

#### Microrregiões de Rondônia



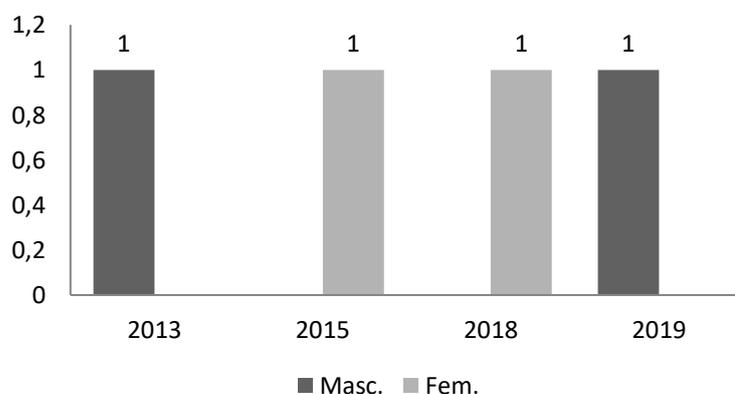
**Figura 1:** Dados sobre o registro de casos no estado de Rondônia.

De acordo com Battestin et al., (2016) a ocorrência da FC no mundo varia de acordo com a origem étnica da população e o Brasil é um país miscigenado assim como o estado de Rondônia havendo então essa variante relação entre o número de casos ocorrentes aqui que é cerca de 1:10000 enquanto no Sul é cerca de 1:2500 por se tratar

de uma doença genética rara com caráter recessivo que atinge em maioria as pessoas brancas sendo mais dominante em caucasianos (MATOS & MARTINS 2019) .

Segundo o Registro Brasileiro de Fibrose Cística (REBRAFIC) no ano de 2014 foram relatados 166 casos novos e o total de pacientes já diagnosticados com FC foi de três mil e quinhentos, e nesse mesmo ano o número de mortes devido a FC foi de 129, já no ano de 2015 o total de pacientes com FC subiu para três mil e oitocentos e cinquenta e sete sendo 47,7 % dessas pessoas pertencentes região sudeste e somente 4,4 % da região norte, isso pode ocorrer por ela ser uma patologia de origem genética e há julgar pela influência da colonização e a miscigenação em cada região pode haver uma variação clínica e sintomática (SILVESTRE, 2018).

A idade das pessoas variou entre um e sete anos, dos quais dois eram do sexo feminino e dois do sexo masculino e a faixa etária de maior incidência são os primeiros anos de vida, pois a idade mediana das pessoas com diagnóstico confirmado é de 3,75 anos.



**Figura 2:** Dados sobre o registro do sexo acometido e o ano de diagnóstico da FC no estado de Rondônia.

Os resultados dessa pesquisa demonstraram que a FC atinge igualmente ambos os sexos assim como é citado em um estudo feito por Rosa et al., (2008) em que ela afeta homens e mulheres de maneira igual com uma extensa quantidade de manifestações clínicas.

De acordo com os estudos de Matos e Martins (2019) ainda que se tenha cerca de 300 novos diagnósticos de FC por ano, até o presente momento ela ainda tem sua incidência desconsiderada no país, sendo grande parte dos pacientes pediátricos e a descoberta precoce e o início instantâneo do tratamento são de substancial relevância

para o crescimento da expectativa de vida dos pacientes acometidos pela FC, por se tratar de uma patologia de grande mortalidade.

De acordo com Botler e Camacho (2010) para a FC atualmente existe um programa de triagem neonatal (TN) através do teste do pezinho de 0 a 28 dias de vida para o diagnóstico precoce de doenças genéticas.

Segundo Bruno et al., (2019) a triagem neonatal através do teste do pezinho tem uma grande abrangência e é responsável por 70% dos novos casos da FC e com isso trouxe grandes benefícios reduzindo satisfatoriamente a idade de diagnóstico inicial dos pacientes que caiu de sete anos para um ano, assim como foi encontrado em nosso estudo onde todos os pacientes tiveram o diagnóstico no seu primeiro ano de vida repercutindo de forma positiva no tratamento na expectativa de vida dos pacientes com essa doença genética.

Através da busca na literatura de estudos que tratam de sinais clínicos e agravos à saúde dos pacientes acometidos pela fibrose cística, 70 artigos estavam conforme os termos da pesquisa, entretanto depois da leitura e revisão foram excluídos 22 artigos que não apresentaram ligação direta com o assunto em questão ou que apresentaram duplicidade nas plataformas de busca. Conseqüentemente persistiram 48 artigos que foram empregados para discutir os descritores investigados.

De acordo com o estudo realizado por Amalfi (2008) o início dos sintomas pode variar desde o nascimento até os 20 anos, pois ao nascer o bebê pode não apresentar nenhuma manifestação da doença em meses ou anos. Por sua característica multissistêmica diversas manifestações clínicas e graus de apresentação variáveis em cada pessoa, tem-se certa dificuldade para obtenção do diagnóstico da FC, o que corrobora com o estudo apresentado por Barros (2009) que abaixo de 10% do número anual de casos da FC tem seu diagnóstico preciso.

Segundo Mattar (2010) a mutação da proteína CFTR apresenta graus variáveis de perda de função podendo ser dividido em seis classes acometendo vários locais e apresentando sintomas diversos como é mostrado na Tabela 1.

**Tabela 1:** Local acometido pela mutação da Proteína CFTR, os principais sintomas e o tratamento indicado.

Local	Principais sintomas	Tratamento	Autor/Ano
Pâncreas	Insuficiência pancreática, esteatorreia, má absorção dos nutrientes, diarréia crônica e	Dietas orientadas, reposição de enzimas e suplementação de nutrientes e vitaminas.	Battestin et al., 2016; Athanazio et al., 2017



	desnutrição.		
Fígado e vias biliares	Cirrose multilobar com insuficiência hepática, barro biliar e litíase nas vias biliares são ocorrentes e geralmente assintomáticas.	Tem o objetivo de melhorar o fluxo biliar a viscosidade, a composição da bile e em casos avançados é sugerido o transplante.	Domingos, 2011 & Athanzio et al., 2017
Glândulas sudoríparas	Aumento da concentração de cloro e sódio no suor, desidratação, hipocloremia e prostração pelo calor.	Suplementação com cloreto de sódio.	Domingos, 2011
Sistema respiratório	Obstrução das vias aéreas, tosse crônica com secreção purulenta, doença pulmonar crônica, infecções regulares e colonização do pulmão por bactérias, Pneumonias de repetição, broquiequitasias, pneumotorax e fibrose pulmonar.	Tratamento com aerossóis, fisioterapia respiratória, antibioticoterapia, expiração forçada, pressão expiratória positiva, válvulas de flutter e oscilómetro.	Bonadia, 2011; De Castro et al., 2011; Bieger 2012; Vaz et al., 2018; Matos e Martins, 2019
Sistema Reprodutor	Azoospermia obstrutiva, constrição ou ausência dos ductos deferentes e nas mulheres espessamento do muco cervical.	Espermograma pra entender o nível de fertilidade e ir ao especialista pra investigação e tratamento da infertilidade.	Cabello, 2011 & Domingos, 2011
Sistema digestor	Íleo meconial, distensão abdominal, náuseas e vômitos, refluxo esofágico, constipação intestinal e prolapso retal.	Enemas hiperosmolares, uso de sonda nasogástrica aberta, hidratação oral e venosa, controle eletrolítico e alguns casos o tratamento é cirúrgico.	Domingos, 2011 & Athanzio et al., 2017

Segundo Athanzio et al., (2017) diarreia crônica, esteatorreia, carência de vitaminas e baixo ganho de peso são sinais característicos que levam a suspeita clínica de insuficiência pancreática podendo ser confirmada através da dosagem de elastase fecal e o tratamento pode ser feito através de dietas orientadas para manter um bom estado nutricional com suplementação de nutrientes, vitaminas e reposição enzimática (BATTESTIN et al., 2016).

A secreção incomum de íons pelos ductos biliares acarreta o aumento da viscosidade e consequentemente a diminuição do fluxo levando ao bloqueio biliar e resposta inflamatória resultando em fibrose biliar e o barro e a litíase nas vias biliares são mais frequentes (DOMINGOS, 2011 & ATHANAZIO et al., 2017). O tratamento da hepatopatia na FC é melhorar o fluxo biliar, a composição e a viscosidade da bile e em casos avançados da doença poderá ser indicado um transplante hepático (ATHANAZIO et al., 2017).

As glândulas sudoríparas nos pacientes com FC apresentam apenas sutis diferenças na morfologia subcelular e disfunções que culminam na perda de eletrólitos de água e sódio, causando a perda de sódio e o desenvolvimento do suor salgado, prostração pelo calor que pode levar ao colapso cardiovascular e outras apresentações como a hipoclorêmia, à suplementação oral de cloreto de sódio apresenta eficácia na correção do desequilíbrio metabólico (DOMINGOS, 2011).

A tosse crônica persistente é a apresentação respiratória mais comum, os pulmões apresentam anatomia e funcionalidade normal até o nascimento, porém com o passar do tempo o muco e as secreções propiciam a infecção, inflamação ocasionando também a obstrução pulmonar que é a maior causa de morbimortalidade nos pacientes da FC (BONADIA, 2011 & BIEGER, 2012). O acometimento pulmonar faz com que o paciente apresente branqueamento digital, tórax em tonel e uma redução da força muscular (CONTO et al., 2014).

De acordo com Domingos (2011) em média 97 % dos homens com a FC apresentam infertilidade por possuírem azoospermia relacionada à constrição ou ausência congênita dos ductos deferentes, apresentando também irregularidades anatômicas que explicam a ausência dos espermatozoides no sêmen. As mulheres com FC também podem apresentar a redução da fertilidade apesar de ser menos freqüente e estar relacionada ao espesso muco no colo do útero no período da ovulação, assim no período da pós-puberdade ambos podem procurar especialistas para avaliar a fertilidade (DOMINGOS, 2011; CABELLO, 2011).

Um dos primeiros sintomas dos pacientes com a FC é o bloqueio ileal por mecônio e muco espesso que se manifesta nas primeiras horas de vida pela ausência da eliminação de fezes e acompanhada de inchaço abdominal e vômitos e o tratamento engloba enema hiperosmolares, hidratação oral e venosa, uso de sonda nasogástrica aberta, controle eletrolítico e alguns casos mais complicados devem ser tratados com intervenção cirúrgica (ATHANAZIO et al., 2017). A síndrome da obstrução intestinal distal associado à constipação intestinal e dor abdominal crônica pode ocorrer de forma contínua no decorrer da vida de alguns pacientes com a FC (DOMINGOS, 2011).

Segundo Barth (2005) parâmetros utilizados para o diagnóstico da FC é o clínico através de características fenotípicas apresentadas pelos pacientes, enquanto o laboratorial é o por meio do clássico teste do suor através do método iontoforese por pilocarpina onde os positivos ou anormais apresentam acima de 60 meq/l, este teste

deve ser repetido no mínimo duas vezes em ocasiões diferentes e cada amostra deve 100 g de suor e por último o estudo genético onde são pesquisadas as mutações no gene como a Delta F508 ou então o sequenciamento completo do gene CFTR.

#### 4.0 CONCLUSÃO

De acordo com os dados da pesquisa houve um total de 4 casos diagnosticados de Fibrose Cística no estado de Rondônia entre os anos 2013 a 2020. Dado o exposto os casos de FC afetam igualmente ambos os sexos atingindo homens e mulheres da mesma forma tendo maior incidência nos preliminares 3,75 anos de vida.

Em virtude dos argumentos apresentados conclui-se que o baixo número de casos deve-se a dificuldade do diagnóstico preciso e a falta de informação da população referente aos diversos sintomas que o paciente pode apresentar necessitando de uma divulgação maior dessa patologia assim como a importância do diagnóstico precoce para o tratamento mais efetivo.

Em relação aos sinais clínicos e agravos à saúde dos pacientes acometidos com FC, conclui-se que a grande diversidade de sintomas e as variáveis formas de apresentação da FC devem-se a extensa quantidade de mutações na proteína CFTR conhecidas atualmente.

#### 5.0 REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

ALMEIDA, G. S. **A genética humana no Nordeste: Revisando a literatura usando diferentes palavras-chave.** 2010. Trabalho de conclusão (Graduação em ciências biológicas) – Universidade Estadual da Paraíba, Centro de ciências biológicas, 2010.

AMALFI, L. M. **Perfil microbiológico de pacientes com fibrose cística.** 2007. 211p. Dissertação (mestrado) - Universidade Estadual de Campinas, Faculdade de Ciências Médicas, Campinas, SP. Disponível em: <<http://repositorio.unicamp.br/handle/REPOSIP/308366>>. Acesso em: 07maio 2020.

ATHANAZIO, R. A.; SILVA FILHO, L.V. R. F.; VERGARA, A. A.; RIBEIRO, A. F.; RIEDI, C. A.; PROCIANOY, E.F. A.; ADDE, F. V.; REIS, F. J. C.; RIBEIRO, J. D.; TORRES, L. A.; FUCCIO, M. B.; EPIFANIO, M.; FIRMIDA, M.C.; DAMACENO, N.; LUDWIG-NETO, N.; MARÓSTICA, P. J. C.; RACHED, S. Z.; MELO, S. F.O. **Diretrizes Brasileiras de Diagnóstico e Tratamento da Fibrose Cística.** J BrasPneumol. 43(3):219-245. 2017.

AZEVEDO, M.F. M.; GUIMARÃES, J. A.; PESSOA, V. L. M.P. **Adesão ao tratamento medicamentoso em adolescentes com fibrose cística.** Programa de Pós-Graduação em Ciências Farmacêuticas – Universidade Federal do Piauí. Boletim Informativo Geum, v8., n.3 , p.1-7, jul./set., 2017



BARBIERI, R.M. E. S. **A pesquisa de algumas doenças genéticas como metodologia didática.** Programa de Desenvolvimento Educacional- Secretaria Do Estado do Paraná. Caderno PDE, Vol. 1, p. 2-20, 2017.

BARROS, A. T. **Perfil microbiológico do meato médio de pacientes pediátricos com Fibrose Cística.** Dissertação apresentada ao curso de Pós-graduação em Medicina e Saúde Humana da Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública. Salvador, 2009.

BARTH, L. R.. **Perfil microbiológico e indicadores de gravidade em pacientes com fibrose cística.** 2005. 197p. Tese (doutorado) - Universidade Estadual de Campinas, Faculdade de Ciências Médicas, Campinas, SP. Disponível em: <<http://www.repositorio.unicamp.br/handle/REPOSIP/308374>>. Acesso em: 07 de maio 2020.

BATTESTIN, B.; LIMA, P. M.; FERREIRA, S. H.; SILVA, I. P.; PATROCINIO, M. E.; PIERDONÁ, N.; BANDEIRA, N. F.; MONTE, L.F. V. **Relato de caso: Diagnóstico e manejo de paciente com Fibrose Cística em apresentação clássica.** Revista de Medicina e Saúde de Brasília. Vol. 5 nº 1, 2016. Disponível em <<https://bdtd.ucb.br/index.php/rmsbr/article/view/6752/4328>> acesso em 07 de maio 2020.

BIEGER, A. M.; MARSON, F. A.L.; BERTUZZO, C. S. **Prevalence of  $\Delta\Delta F508$  mutation in the cystic fibrosis transmembrane conductance regulator gene among cystic fibrosis patients from a Brazilian referral center.** Jornal Pediátrico (Rio de Janeiro). Vol. 88 (6):531-4, 2012.

BRUNO, J. R.; BARBOSA, I. D.; PEREIRA, N. M. **Cuidado integral ao portador de fibrose cística no Sistema Único de Saúde: experiência de implantação em Palmas TO.** Saúde em Redes. Vol. 5(2), 2019. Disponível em <<http://revista.redeunida.org.br/ojs/index.php/rede-unida/article/view/2428>> acesso em 07 de maio 2020.

BONADIA, L. C.; BERTUZZO, C. S. **Correlação entre aspectos clínicos, moleculares e fisiológicos de pacientes adultos com hipótese diagnóstica de fibrose cística de um centro de referência no Brasil.** Tese (Doutorado) Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Estadual de Campinas – UNICAMP, Campinas, 2011.

BOTLER, J.; CAMACHO, L. A. B. **Avaliação de desempenho do programa de triagem neonatal do estado do Rio de Janeiro.** Tese (Doutorado) – Escola Nacional de Saúde Pública Sergio Arouca, Rio de Janeiro, 2010. Disponível em <[https://www.arca.fiocruz.br/bitstream/icict/2543/1/ENSP\\_Tese\\_Botler\\_Judy.pdf](https://www.arca.fiocruz.br/bitstream/icict/2543/1/ENSP_Tese_Botler_Judy.pdf)> acesso em 07 de maio 2020.

CABELLO, G. M. K. **Avanços da Genética na Fibrose Cística.** Revista do Hospital Universitário Pedro Ernesto, UERJ. Outubro / Dezembro de 2011.

CONSOLARO, A.; CONSOLARO, R. B.; MARTINS-ORTIZ, M. F.; FREITAS, P. Z. **Conceitos de genética e hereditariedade aplicados à compreensão das reabsorções**

**dentárias durante a movimentação ortodôntica.** Rev. Dental Press Ortodontia e Ortopedia Facial. Vol. 9 n° 2 Maringá Apr./May 2004. Disponível em<[https://www.scielo.br/scielo.php?pid=S1415-54192004000200009&script=sci\\_arttext](https://www.scielo.br/scielo.php?pid=S1415-54192004000200009&script=sci_arttext)> acesso em 07 de maio de 2020.

CONTO, C. L.; VIEIRA, C. T.; FERNANDES, K. N.; JORGE, L.M.; CÂNDIDO, G. S.; BARBOSA, R. I.; DUTRA R. C. **Prática fisioterapêutica no tratamento da fibrose cística.** ABCS Health Sci; 39(2):96-100. 2014.

DE CASTRO, M. C. S.; FIRMIDA, M. C. **O Tratamento na Fibrose Cística e suas Complicações.** Revista do Hospital Universitário Pedro Ernesto, UERJ. Outubro / Dezembro de 2011.

DOMINGOS, M. T. **A condutividade como diagnóstico confirmatório na triagem neonatal da fibrose cística no Paraná.** Dissertação (Mestrado). Universidade Federal do Paraná. Curitiba, 2011.

Grupo Brasileiro de Estudos de Fibrose Cística. © 2020. **Fibrose Cística.** 2011-2017. Disponível em<<http://portalgbefc.org.br/site/pagina.php?idpai=128&id=15>> acesso em 07 de maio 2020.

IBGE, Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística. Disponível em<<https://www.ibge.gov.br/cidades-e-estados/ro.html>> Acesso: 24 de Novembro de 2020.

MATTAR, A. C. V. **Teste do suor para diagnostico de Fibrose cística: comparação do teste rápido com o teste simplificado.** Dissertação (Mestrado) Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo. São Paulo, 2010.

MATOS, B.A.; MARTINS, R. C. **Fibrose cística: uma revisão de literatura.** Brazilian Journal of Surgery and Clinical Research – BJSCR. Vol.29,n.2,pp.114-119 (Dez 2019 – Fev 2020).

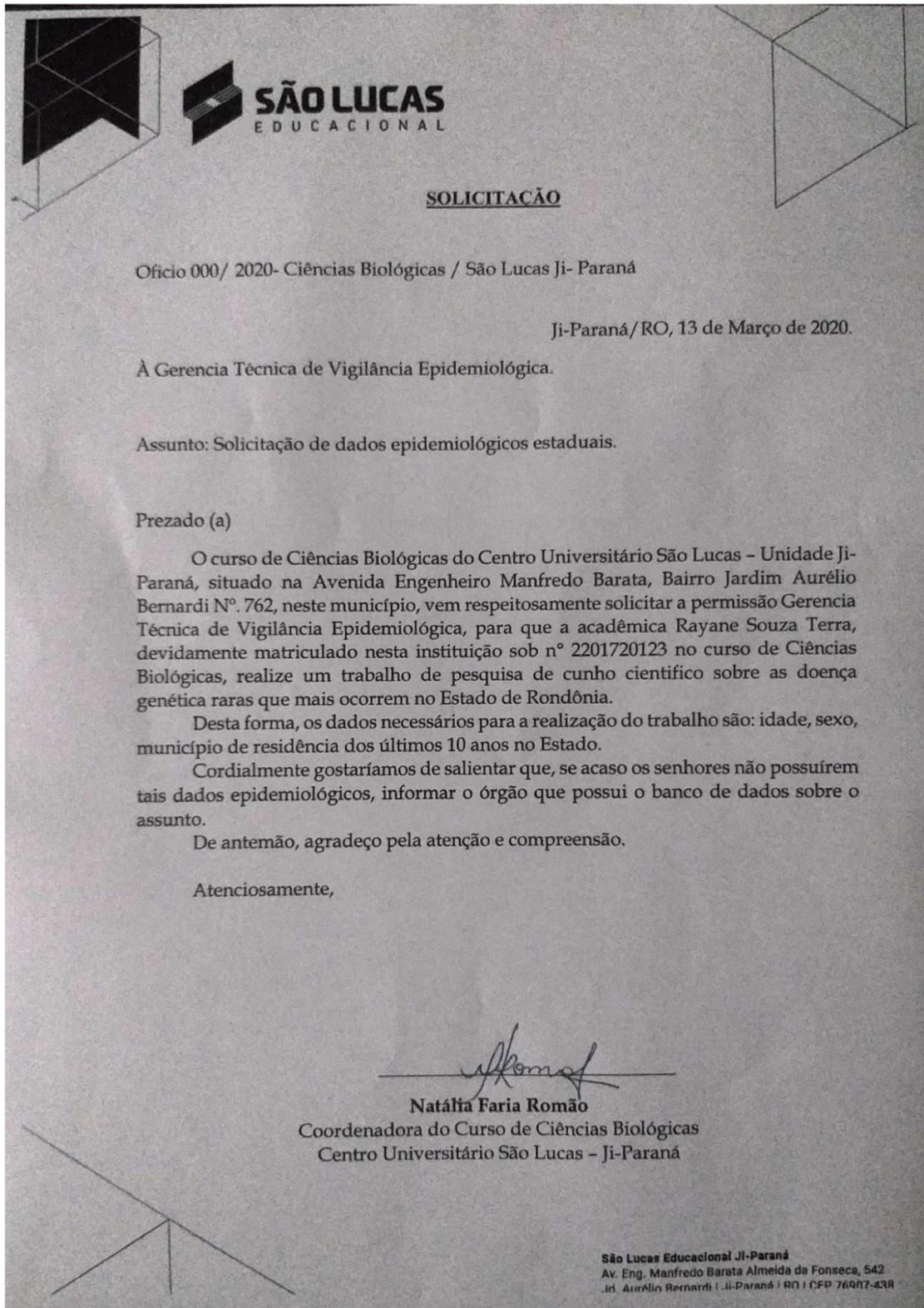
ROSA, F. R.; DIAS, F. G.; NOBRE, L. N.; MORAIS, H. A. **Fibrose cística: uma abordagem clínica e nutricional.** Rev. Nutrição Campinas, 21(6):725-737, nov./dez., 2008.

ROSA, K. M. da; DE LIMA, E. S.; MACHADO, C. C.; RISPOLI, T.; SILVEIRA, V. A.; ONGARATTO, R.; COMARU, T.; PINTO, A. L. **Características genéticas e fenotípicas de crianças e adolescentes com fibrose cística no Sul do Brasil.** Jornal Brasileiro de Pneumologia, v. 44, n. 6, p. 498-504, 2018.

SILVESTRE, M. A. **Perfil clínico de pacientes portadores de fibrose cística no interior do estado de Goiás.** 2018. 80 f. Dissertação (Mestrado em Enfermagem) - Universidade Federal de Goiás, Goiânia, 2018.

VAZ, B. M. B.; FALCÃO, J. B.; LIBERATO, F. M. G.; ARPINI, L.S. B.; WITTMER, V. L.; PARO, F. M. **Associação entre pico de fluxo da tosse, colonização bacteriana e estado nutricional em crianças e adolescentes com fibrose cística.** Fisioterapia Brasil. Vol. 19 n° 5 p. 631-640, 2018. Disponível em

## 5.0 APÊNDICE



 **SÃO LUCAS**  
EDUCACIONAL

**SOLICITAÇÃO**

Ofício 000/ 2020- Ciências Biológicas / São Lucas Ji- Paraná

Ji-Paraná/RO, 13 de Março de 2020.

À Gerencia Técnica de Vigilância Epidemiológica.

Assunto: Solicitação de dados epidemiológicos estaduais.

Prezado (a)

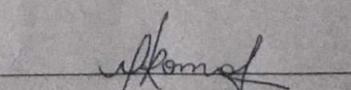
O curso de Ciências Biológicas do Centro Universitário São Lucas - Unidade Ji-Paraná, situado na Avenida Engenheiro Manoel Barata, Bairro Jardim Aurélio Bernardi Nº. 762, neste município, vem respeitosamente solicitar a permissão Gerencia Técnica de Vigilância Epidemiológica, para que a acadêmica Rayane Souza Terra, devidamente matriculado nesta instituição sob nº 2201720123 no curso de Ciências Biológicas, realize um trabalho de pesquisa de cunho científico sobre as doença genética raras que mais ocorrem no Estado de Rondônia.

Desta forma, os dados necessários para a realização do trabalho são: idade, sexo, município de residência dos últimos 10 anos no Estado.

Cordialmente gostaríamos de salientar que, se acaso os senhores não possuírem tais dados epidemiológicos, informar o órgão que possui o banco de dados sobre o assunto.

De antemão, agradeço pela atenção e compreensão.

Atenciosamente,

  
**Natália Faria Romão**  
Coordenadora do Curso de Ciências Biológicas  
Centro Universitário São Lucas - Ji-Paraná

São Lucas Educacional Ji-Paraná  
Av. Eng. Manoel Barata Almeida da Fonseca, 542  
Jd. Aurélio Bernardi | Ji-Paraná | RO | CEP 76907-524

Scanned by TapScanner



## 6.0 ANEXO



### Núcleo de Atendimento em Triagem Neonatal

Ofício n.º 023/ADM/NATIVIDA

Porto Velho/RO, 24 de abril de 2020.

Ilustríssima Senhora  
**ANNELISE SOARES CAMPOS LINS DE MEDEIROS**  
Gerente de Programas Estratégicos de Saúde/SESAU/RO

Assunto: **Resposta do Ofício n.º 5828/CAIS-GPES (SEI n.º 0011218189).**

Ao cumprimentá-la, nos reportando ao epígrafe, especificamente ao pedido que fora requerido por meio do Portal da Transparência - E-Sic do Governo do Estado de Rondônia, protocolo n.º 20200413143520514, documento SEI n.º 0011117401, esclarecemos que o Estado de Rondônia está habilitado na Fase III do Programa Nacional de Triagem Neonatal através da Portaria MS/SAS n.º 805/2011, tendo o NATIVIDA como o Serviço de Referência (SRTN) credenciado para realizar a triagem para a Fibrose Cística, e, como se sabe, compete a esta SESAU/RO garantir o tratamento e acompanhamento dos casos confirmados na citada fase.

No tempo decorrente após a habilitação para esta fase da Triagem Neonatal (Fase III), informamos que este SRTN detectou 04 (quatro) crianças, relacionadas na tabela, com diagnóstico laboratorial para Fibrose Cística, das quais passamos a relacionar os dados solicitados pela aluna Sra. Rayane de Souza Terra, descritos nos documentos SEI n.º 0011117401 e 0011117496, como se segue:

Idade atual (anos)	Sexo	Município de residência
07	Masculino	Monte Negro
05	Feminino	Jaru
02	Feminino	Ji-paraná
01	Masculino	Pimenta Bueno

Atenciosamente,

  
**José Carlos Morão**  
Coordenador do SRTN/RO



**SÃO LUCAS**  
JI-PARANÁ • RO

**AFYA**  
EDUCACIONAL