

Clinical complications in children with false negative results in cystic fibrosis newborn screening

Zybert K, Borawska-Kowalczyk U, Wozniacki L, Dawidziuk M, Oltarzewski M, Sands D. *Jornal de Pediatría* 2022;98(4):419-24. <https://dx.doi.org/10.1016/j.jpmed.2021.11.007>

Comentado por: Prof. Dr. José Dirceu Ribeiro

Professor Titular de Pneumologia Pediátrica, Departamento de Pediatría, Universidade Estadual de Campinas.

No presente estudo, os autores avaliaram complicações clínicas em crianças com resultados falso-negativos na triagem neonatal (TNN) para fibrose cística (FC). Nas últimas cinco décadas a TNN, pela dosagem do Tripsinogênio Imunorreativo no sangue periférico (TIR) e o diagnóstico de FC, evoluíram de modo robusto em todo o mundo, principalmente no Brasil. Com a TNN positiva os pacientes são encaminhados para serem submetidos aos testes diagnósticos e, com isso, podem-se obter melhores resultados para os órgãos comprometidos pela doença, principalmente, respiratório, digestório, prevenção de distúrbios hidroeletrólíticos e desnutrição grave. Em contrapartida, como trata-se de uma doença autossômica recessiva, que apresenta numerosas variantes, faz com que, indivíduos de diferentes genótipos e fenótipos cursem com quadros clínicos e gravidades distintas, permitindo uma parcela de TNN falso-positiva e falso-negativa. Por isso, o acompanhamento clínico de toda criança submetida a TNN deve contemplar, na puericultura, os sinais e sintomas da FC e, quando houver suspeita, a mesma deverá ser investigada mesmo se a TNN for negativa. Foi o que fizeram Zybert e colaboradores ao verificarem sinais, sintomas, curso clínico e variantes do gene CFTR em pacientes com FC após TNN falso negativa na Polônia. Foram analisadas 1.869.246 recém-nascidos que foram submetidos a TNN para FC, sendo identificados 11 com FC e TNN falso-negativa, nos quais o diagnóstico foi realizado com base em sintomas clínicos, seguido de quantificação de cloretos no suor ou teste das variantes do gene CFTR. Independentemente do resultado da TNN, a análise de DNA foi realizada em pacientes com íleo meconial. Os pacientes com FC e TNN falso negativa o diagnóstico foi feito mais tardiamente em comparação com pacientes FC positivos na TNN. O presente estudo evidencia que frente a presença de sinais e sintomas clínicos sugestivos de FC, diagnósticos adicionais devem ser implementados, mesmo com resultados negativos da TNN, o que inclui pelo menos duas determinações da concentração de cloretos no Teste do Suor e pesquisa das variantes do gene CFTR.

Para maiores informações, leia o artigo na íntegra - [clique aqui](#)