

PROVA DO SUOR

Fibrose quística: diagnóstico laboratorial através da prova do suor

A fibrose quística (FQ) é uma doença monogénica autossómica recessiva com risco de recorrência de 25% em cada gravidez e resulta de uma mutação no gene que codifica a síntese de uma proteína transmembranar, *Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator* (CFTR), com funções de canal de cloreto. Em Portugal, a incidência de FQ calculada é de 1/6000 novos casos de recém-nascidos, por ano.

A FQ é caracterizada por obstrução e infeção pulmonar crónica, insuficiência pancreática e obstrução intestinal, infertilidade masculina e suor com níveis elevados de cloretos. O diagnóstico é baseado no fenótipo clínico associado a duas ou mais provas do suor positivas e/ou pela presença de duas mutações no gene afetado. O teste laboratorial de referência é a prova do suor, que se baseia na concentração elevada do ião cloreto no suor, tendo valor diagnóstico em aproximadamente 98% dos casos.

Colheita de suor

A colheita de suor é feita por iontoforese com estimulação pela pilocarpina, utilizando o sistema Macroduct®. A colheita do suor em crianças é particularmente difícil, pelo que deve ser efetuada por pessoal treinado e seguindo normas muito específicas. Esta colheita é feita no INSA, mediante marcação prévia.



Colheita de suor por iontoforese através do sistema Macroduct

Métodos de diagnóstico - condutivimetria e coulometria

O método utilizado no nosso laboratório para a prova do suor segue as recomendações europeias e da Direção Geral da Saúde para este diagnóstico. Em primeiro lugar, o suor é analisado por condutivimetria, sendo determinada a sua condutividade. Este é um método semi-quantitativo, utilizado como teste de rastreio. Em seguida, a amostra é analisada por coulometria, para determinação quantitativa do ião cloreto.

Este ensaio é avaliado através da participação do laboratório num programa de avaliação externa da qualidade (UK NEQAS-Sweat testing), com bons resultados.



Analisador de cloretos Sherwood M926S

Destaque para outras análises diferenciadas, implementadas no DPSPDNT:

Hemoglobinopatias
(Rastreio e identificação)

Diabetes tipo Mody
(Caracterização molecular)

Sensibilidade à Varfarina
(Análise farmacogenética)

Dislipidémias
(Caracterização bioquímica e molecular)

Contactos:

Departamento de Promoção da Saúde e Prevenção de Doenças Não Transmissíveis, Unidade de Diagnóstico Laboratorial e Referência.
Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, IP | www.insa.pt | e-mail: teresa.seixas@insa.min-saude.pt/marta.alvim@insa.min-saude.pt
Av. Padre Cruz | 1649-016 LISBOA | PORTUGAL | Tel.: 217519335 | Fax: 217526400