



## Trabalhos Científicos

**Título:** Relato De Caso- Fibrose Cística

**Autores:** SUENY EVANGELISTA SILVA COSTA (SAMEL), REGINALDO HILARIO DO NASCIMENTO (UFAM), RAYSSA LORENA SILVA (UFAM), GUSTAVO CAVALCANTE DE FRANCA SILVA (UFAM), ANA LUIZA AQUINO BEZERRA (UFAM), VINICIUS COSTA PRAIA (UFAM), JOÃO VICTOR DE SOUZA CORRÊA (UFAM), GIRLEIDE DE ALMEIDA (POLICLINICA CODAJAS), FABILIANO ALBERTO LOBATO LOPES RODRIGUES (POLICLINICA CODAJAS), CLAUDIA MELLO GONÇALVES RODRIGUES (POLICLINICA CODAJAS)

**Resumo:** A Fibrose Cística (FC), também conhecida como mucoviscidose, é uma doença genética autossômica e recessiva, cuja mutação patogênica ocorre no gene CFTR, localizado no braço longo do cromossomo 7. Esse gene é responsável pela transcrição da proteína reguladora da Condutância Transmembrana da Fibrose Cística (CFTR), a qual regula os íons Na e Cl. Isso ocasiona uma produção contínua de muco espesso, tornando-os mais suscetíveis a infecções crônicas. Portanto, o diagnóstico precoce em neonatos é fundamental para melhoria da qualidade de vida de pacientes fibrocísticos. Paciente do sexo masculino, 8 anos, primeiro filho de casal não consanguíneo, com história de infecções respiratórias de repetição e tratamento para asma desde 2019. Em 2023, foi internado por novo quadro respiratório, quando notou-se baqueteamento digital e teste de dosagem de cloreto de suor alterado (74 mmol/L). Antecedentes: nasceu a termo, sem triagem para FC, vacinação atualizada, mãe, pai e irmã hígidos. Exame físico: bom estado geral, eupneico, hidratado, afebril, corado, acianótico, ativo e reativo. Dados antropométricos: estatura 128,5 cm, peso 34,3 kg. Cabeça e pescoço: sem alterações. Aparelho cardiorrespiratório e abdome: sem alterações. Até o momento, paciente estável, em acompanhamento ambulatorial de equipe multidisciplinar. A FC se origina de mutações patogênicas, no cromossomo 7, precisamente, no gene CFTR, responsável pela transcrição da proteína CFTR, reguladora do transporte de íons Na<sup>+</sup> e Cl<sup>-</sup> através de membranas, quando em desequilíbrio, geram o sintoma de muco espesso, característico da FC (BATTESTIN et al., 2016). Descreve-se, atualmente, mais de 1800 mutações identificadas, as quais influenciam na diversidade de manifestações da doença (ALMEIDA MATOS, MARTINS, 2019). A manifestação sintomática em neonatos e crianças apresenta, tipicamente, um ou mais dos sintomas como: obstrução ileomeconial, doenças pancreáticas, falha em prosperar crescimento, sintomas respiratórios como infecções frequentes, sinusite crônica e tosse crônica (BATTESTIN et al., 2016). Outrossim, a FC pode se manifestar de forma assintomática ou com poucos sintomas, o que pode acarretar o diagnóstico tardio, assim há um grupo de pessoas diagnosticadas enquanto crianças ou adultos, como no caso descrito (CASTAÑOS et al., 2021). Portanto, é necessário estar atento aos sinais da fibrose cística, visto que o resultado pode ter sido um falso negativo ou o paciente não realizou a triagem neonatal.