



Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso De Paciente Com Constipação Crônica De Difícil Manejo: Novo Caso De Doença Relacionada Ao Cfr?

Autores: JESSICA DROBRZENSKI (HC-UFPR), JULIANA MAYUMI KAMIMURA MURATA, HERBERTO JOSÉ CHONG NETO, DÉBORA CARLA CHONG SILVA, CARLOS ANTÔNIO RIEDI, NELSON AUGUSTO ROSÁRIO FILHO

Resumo: Introdução: As Desordens Relacionadas ao CFTR são definidas como entidades clínicas associadas à disfunção do CFTR e que não preenchem critérios diagnósticos para Fibrose Cística (FC). Esse termo tem ganhado aceitação para designar pacientes com condições variadas com cloreto limítrofe no suor e mutações de relevância clínica incerta. Descrição do Caso: masculino, 6 anos, apresentando constipação desde 40 dias de vida. Enema opaco evidenciou aumento de calibre em sigmóide. Com 1 ano e 4 meses submetido a correção de estenose anal, sem melhora da sintomatologia. Biópsia retal evidenciou células ganglionares em plexo mucoso e mesentérico. Aos 5 anos realizada colostomia devido a fecalomas de repetição. Equipe da Pneumologia Pediátrica acionada para investigação de FC. Teste do Suor resultou limítrofe (Condutividade=57 e Cloro=34) e genética identificou 1 mutação p.Leu1156Phe. Iniciada terapia com Pancreatina 10.000 UI/kg. Paciente evoluiu com melhora clínica, com fezes de aspecto normal pela colostomia. Submetido ao fechamento da colostomia com 6 anos e, desde então, mantém boa evolução. Discussão: O paciente em questão apresenta teste do suor limítrofe e uma mutação detectada. Clinicamente manifesta-se com constipação crônica de difícil manejo, com boa resposta ao uso de Pancreatina. Desta forma, hipótese de doença relacionada ao CFTR foi considerada. Comentários finais: A classificação de doenças relacionadas ao CFTR é relativamente nova e, dada a variabilidade de fenótipos e ao vasto número de mutações relacionadas ao CFTR, é importante considerar este diagnóstico em pacientes com clínica sugestiva, suor limítrofe e mutações de significado incerto, que não preenchem totalmente critérios para FC.