



## Trabalhos Científicos

**Título:** Teste De Triagem Neonatal Positivo Para Fibrose Cística Em Recém-Nascido A Termo Com Síndrome De Down

**Autores:** MARISTELLA FROIO TOLEDO (UNITAU), ADRIANA DE OLIVEIRA RIBEIRO DOS SANTOS, ANA CLARA RIBEIRO SILVA, CAMILLE RIBEIRO MINALI, FERNANDA BERETTA BARBOZA , ALICE FARIA SANTOS FERNANDES

**Resumo:** A associação entre fibrose cística (FC) e síndrome de Down (SD) é relatada em poucos trabalhos na literatura. Este caso descreve a história de um recém-nascido (RN) com SD e com triagem neonatal, por dosagem de tripsinogênio imunorreativo (IRT), positiva para FC. AEOC é filho de mãe de 38 anos, sem comorbidades e história familiar de doenças genéticas. A gestação foi sem intercorrências e o parto cesáreo, por hidropsia e centralização fetal. Na sala de parto foram observadas características sindrômicas como: micrognatia, macroglossia, baixa implantação de orelhas, edema cervical, prega palmar única e sopro cardíaco. O cariótipo foi coletado com três dias de vida e apresentou resultado de trissomia completa do 21. A hipótese de FC foi aventada após positividade em duas dosagens de IRT, quadros de diarreia crônica com resposta ao uso de pancreatina e colestase hepática com boa resposta ao uso de ursacol. Os testes de cloro no suor, genético ou dosagem da função da proteína CFTR, disponíveis apenas em centros de referência, confirmariam o diagnóstico. Nossa paciente apresentou mau prognóstico e faleceu antes da confirmação para FC, mas a sintomatologia e a positividade em duas dosagens de IRT, nos dão fortes indícios do diagnóstico. Nesse contexto reforçamos os estudos de Milunsky e de outros autores, que sugerem que a incidência dessa associação seja maior, uma vez que, isoladas, a incidência dessas síndromes é mais elevada.