



Trabalhos Científicos

Título: Importância Do Teste Genético No Diagnóstico De Fibrose Cística

Autores: DÚNIA ISABEL BARRETO TAVARES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PROF. ALBERTO ANTUNES), JOÃO LOURIVAL DE SOUZA JÚNIOR, JULIANA JORDÃO GOES, CAMILA OLIVEIRA HANSEN

Resumo: Introdução: A fibrose cística (FC) é uma doença genética autossômica recessiva causada por mutações no gene CFTR (cystic fibrosis transmembrane conductance regulator). A expressão clínica é variada e multissistêmica. Descrição do caso: J.M.L.D.S., masculino, 1 ano de idade, internado para investigação de quadro diarreico associado a febre, tratado com ceftriaxona com melhora parcial. Evoluiu durante a internação com tosse e broncoespasmo tendo boa resposta a broncodilatador de curta duração e corticoide inalatório. Passado de dois internamentos por pneumonia. Iniciou-se investigação para FC pelo teste do suor, que teve resultado negativo, porém limítrofe. O teste foi repetido após estabilização clínica, mantendo o mesmo resultado. Realizou TC de tórax que evidenciou padrão de perfusão em mosaico, sugerindo bronquiólite obliterante. O diagnóstico de FC foi confirmado pelo teste genético (heterozigose para alelo 5T no gene CFTR). Discussão: O paciente em questão apresentava quadros respiratórios recorrentes, ausência do teste de pezinho e teste de suor limítrofe, sendo levantada a hipótese de FC. O diagnóstico de FC foi comprovado apenas pelo teste genético. Concomitantemente a este quadro, o paciente apresentava episódios de broncoespasmos responsivos a broncodilatadores e corticoide, não comuns a FC, e sim a Lactente Sibilante. Comentários finais: FC é uma doença complexa e apresenta cada vez mais descrições de mutações no gene CFTR. O diferencial deste caso é o fato do paciente apresentar paralelamente a FC, o diagnóstico de Lactente Sibilante. Além de testes do suor negativos, dificultando o diagnóstico. Tal caso reforça a importância de uma investigação aprofundada com teste genético.