



17º CONGRESSO BRASILEIRO DE GASTROENTEROLOGIA PEDIÁTRICA

Construindo pontes entre a ciência e o cuidado

PORTO DE GALINHAS - PERNAMBUCO

Trabalhos Científicos

Título: Manifestações Precoces Da Fibrose Cística Em Pacientes Com Irt Falso-Negativos, Associado A Íleo-Meconial: Relato De Dois Casos

Autores: Thaís Oliveira de Sousa 1, Marilisa Baldissera 1, Juliana Cristina Eloi 1, José Vicente Noronha Spolidoro 1, Matias Epifanio 1

Resumo: Objetivo(s) A fibrose cística (FC) é uma doença recessiva autossômica, seu diagnóstico precoce tem se mostrado um fator determinante para um bom prognóstico. Existe a implantação do teste do pezinho no Brasil através da dosagem da tripsina imunorreativa (IRT), tendo o ponto de corte na rede pública de 70 ng/ml, e podendo variar na rede privada. Deve-se levar em conta a possibilidade de falso-negativos que podem ser devidos a diversos fatores, como o íleo meconial ou outra condição envolvendo obstrução intestinal. O maior problema do falso-negativo é que ele não será detectado no teste de IRT e poderá escapar da triagem molecular e resultar num pior prognóstico da doença. Método São descritos dois casos de pacientes com história de íleo meconial no período neonatal e IRT normais, com má evolução inicial e posterior diagnóstico de fibrose cística, no Hospital São Lucas da PUCRS. Resultados Caso 1 - Paciente submetido à cirurgia de correção de volvo intestinal aos dois dias de vida por íleo meconial, com IRT 58. Interna aos três meses para investigação de desnutrição (ganho de 40g desde o nascimento), anemia, anasarca por hipoalbuminemia e sódio 137. Em aleitamento materno exclusivo, com mãe em dieta de exclusão do leite de vaca, pela suspeita de alergia. Caso 2- História de obstrução intestinal, íleo meconial e volvo com isquemia, apresentou na triagem neonatal IRT de 72,6 (valor de referência = 110 ng/ml). Aos quatro meses interna por desnutrição grave e anasarca por hipoalbuminemia, com sódio de 118. Com base na história clínica de uma gastroenteropatia perdedora de proteínas, foi estabelecida a suspeita de FC, sendo solicitada pesquisa de eletrólitos no suor e sequenciamento genético, e iniciadas as enzimas pancreáticas e vitaminas lipossolúveis. Ambos os casos foram positivos para a mutação delta F508 homozigoto, confirmando o diagnóstico. Conclusão A confirmação da FC pode ser difícil nos primeiros dias de vida. Nem todo paciente com íleo meconial é fibrocístico, mas é causa de falso negativo no IRT. Em lactentes em aleitamento materno ou adequada alimentação que apresentem quadro de desnutrição, com anemia, hipoalbuminemia e edema, deve ser considerado o diagnóstico de FC. Outra dificuldade é a falta de consenso quanto ao valor normal de IRT. Quanto maior o valor do ponto de corte, maior a chance de falso-negativos. Ressalta-se a importância de um encaminhamento rápido dos pacientes com suspeita de FC e um acompanhamento por serviços experientes.