



17º CONGRESSO BRASILEIRO DE
**Pneumologia
Pediátrica**

100% PRESENCIAL

3 a 6 de agosto de 2022
~ Rio de Janeiro | RJ ~
Hotel Windsor Barra

Trabalhos Científicos

Título: Genótipo Cftr Raro Em Fibrose Cística: Relato De Caso

Autores: FLÁVIA CRISTINA RODRIGUES (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE), ELENARA DA FONSECA ANDRADE PROCIANOY (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE), BRUNA AZARIO DE HOLANDA (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE), JÚLIA DANEZI PICCINI (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE)

Resumo: Introdução: Fibrose cística (FC) é uma doença genética autossômica recessiva, causada por mutação no gene cystic fibrosis transmembrane conductance regulator (CFTR), responsável pela produção da proteína de mesmo nome, que regula a passagem de ânions pela membrana das células epiteliais do organismo. Leva a sintomas multissistêmicos, tais como infecções pulmonares de repetição, desnutrição, insuficiência pancreática e doença hepatobiliar. Seu diagnóstico pode ser realizado desde a triagem neonatal e confirmado pela dosagem de cloro no suor e/ou pela identificação de mutações patogênicas no gene CFTR. Descrição do Caso: Relatamos o caso de uma paciente do sexo feminino com icterícia colestática nos primeiros meses de vida, com dois testes de triagem neonatal negativos para FC, que apresentava alargamento fibroso portal em biópsias hepáticas. Evoluiu com sintomas de insuficiência pancreática e hipoalbuminemia, com melhora após introdução de enzimas pancreáticas. Também apresentou sintomas respiratórios, inclusive com necessidade de ventilação mecânica por um período, além de secreção espessa em via aérea e com crescimento de bactérias patológicas em aspirado traqueal. Após investigação genética, o diagnóstico de Fibrose Cística foi confirmado pela identificação de duas mutações CFTR: a mutação F508del e a mutação c.580-2A>C, sendo que sobre esta última não há dados descritivos na literatura até o momento. Discussão: O caso demonstra a importância de incluir Fibrose Cística como diagnóstico diferencial de síndrome colestática em recém-nascidos e lactentes, mesmo quando teste de triagem neonatal negativo e contribui com dados clínicos sobre mutação rara do gene CFTR encontrada na paciente.