



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: Atraso No Diagnóstico De Fibrose Cística Em Crianças Submetidas À Triagem Neonatal: Série De Casos.

Autores: CAROLINA GODOY (HUPES / UFBA), IGOR RADEL RIBEIRO (HUPES / UFBA), HORTÊNSIA M. DOS REIS (HUPES / UFBA), JULIANA CANA BRAZIL (HUPES / UFBA), TATIANE DA ANUNCIACÃO FERREIRA (HUPES / UFBA), EDNA LÚCIA SOUZA (HUPES / UFBA)

Resumo: A Fibrose Cística (FC) é uma doença genética com grande impacto na qualidade e na expectativa de vida dos indivíduos afetados. O advento da triagem neonatal para FC (TNFC) possibilita o diagnóstico mais precoce da doença, contribuindo para melhores desfechos. "Descrever os dados clínicos de lactentes com FC submetidos à TNFC, mas com diagnóstico tardio da doença, acompanhados em um centro de referência de tratamento para FC (CRTFC) "Série de casos de 14 crianças diagnosticadas com FC entre os anos 2013 e 2019. O diagnóstico foi retardado por falhas no processo (FP) da TNFC ou por triagem neonatal falso negativa (TNFN). "Oito (57,1%) crianças tiveram TNFN e 6 (42,9%) tiveram FP na TNFC. A mediana de idade ao diagnóstico foi de 5,3 (IIQ 4,2 – 7,4) meses. Doze (85,7%) crianças tiveram diagnóstico da FC durante internação, tempo mediano de hospitalização de 17,0 (IIQ 11,5– 26,5) dias. O sintoma clínico mais prevalente foi o comprometimento nutricional, presente em 85,7% dos lactentes. Sete (50%) crianças apresentavam baixa estatura ao diagnóstico, escore médio de Altura para idade de -3,99 (61617; 1,16). Sintomas respiratórios e alcalose metabólica hipoclorêmica e hiponatrêmica ocorreram, respectivamente, em 6 (42,9%) e 5 (35,7%). "Os lactentes com atraso no diagnóstico apresentaram manifestações clínicas precoces e graves da doença, por vezes difíceis de serem revertidas, como o comprometimento estatural. Esses dados enfatizam a importância da suspeição clínica para FC, mesmo em um indivíduo com TNFN, e a necessidade de aprimoramento da TNFC, evitando-se FP.