

Trabalhos Científicos

Título: Desafios No Diagnóstico Precoce De Fibrose Cística E Síndrome Associada Ao Cfr: Relato De Caso

Autores: FERNANDA AYDOS TARRAGO (PUCRS), JÚLIA MUNDSTOCK NOETHEN (PUCRS), FERNANDA VIEL (PUCRS), GUILHERME SIERVO BERSAGUI (PUCRS), JÚLIA HELENA WEGNER (PUCRS), JÚLIA GIFFONI KREY (PUCRS), JÚLIA SUPPTITZ (PUCRS), JÚLIA CUNEGATTI CHITOLINA (PUCRS), KEVIN RICHESKY BASTOS (PUCRS), LAURA ZAFFARI LEAL (PUCRS), LETÍCIA DE AZEVEDO (PUCRS), MARIANA NEVES TOMEDI (PUCRS), NATÁLIA BALBINOT ZANINI (PUCRS), YOLANDA AQUINO (PUCRS), LEONARDO ARAÚJO PINTO (PUCRS)

Resumo: A fibrose cística (FC) é uma doença autossômica recessiva causada por mutações no gene do regulador transmembrana Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator (CFTR), cuja desregulação causa comprometimento da homeostase, com acometimento pulmonar e de múltiplos órgãos. Entretanto, o conhecimento de novas mutações ou variantes infrequentes tem trazido novos desafios para confirmação do diagnóstico e caracterização da síndrome associada ao CFTR. "Paciente de 6 anos, sexo feminino, levada à primeira consulta em outubro de 2018, aos 9 meses, por suspeita de FC em decorrência de teste do pezinho alterado (Tripsina Imuno Reativa). A mãe negava sintomas gastrointestinais e relatou episódio de infecção respiratória com tosse. Em acompanhamento com especialista, realizou dois testes de suor, primeiro teste (Cl = 62 mmol/L), positivo para FC, e segundo teste (Cl = 53 mmol/L), valor limítrofe para a doença. O sequenciamento do gene CFTR revelou uma mutação definitivamente patogênica para FC (W1282X) e outra de significado incerto (p.Ser911Arg). Paciente seguiu em acompanhamento desde 2018, além de iniciar sessões com fisioterapeuta. Apresentou evolução estável, com padrões de crescimento e desenvolvimento adequados, seguiu fazendo uso de vitaminas, sem necessidade de enzimas (elastase fecal normal). No momento, segue assintomática com seguimento a cada 6 meses em centro especializado. "" "A FC é classicamente caracterizada por infecções recorrentes no pulmão, insuficiência pancreática e níveis elevados de cloro no suor. Nas últimas décadas, avanços na triagem neonatal possibilitaram o diagnóstico precoce de muitas doenças. A FC, incluída na triagem pelo teste do pezinho, demanda outros critérios para seu diagnóstico: teste do suor positivo e sequenciamento genético característico. O caso relatado é de paciente com Síndrome do CFTR, considerando achados clínicos e sequenciamento genético. Em geral, os pacientes podem apresentar disfunções já nas primeiras 24 a 48 horas de vida, bem como não apresentar manifestação nesses primeiros meses/anos de vida, caso da paciente supracitada. Mesmo sem sintomas, ela não está isenta do acompanhamento por um centro especializado em Fibrose Cística, uma vez que a evolução da doença envolve múltiplos sistemas e requer monitorização. Isso justifica a necessidade de rastreamento, crucial para as famílias entenderem a doença e planejarem o acompanhamento. Devido ao diagnóstico precoce, é possível realizar controle da progressão dos sintomas da paciente. A partir do caso descrito, podemos identificar a relevância da triagem neonatal precoce, fundamental para o diagnóstico e tratamento de patologias associadas ao gene CFTR, evidenciando a complexidade diagnóstica da FC e da síndrome CFTR, haja vista que a sintomatologia clínica foge da apresentação tradicional da fibrose cística. Também é reforçada a necessidade de estudos adicionais para avaliar os efeitos clínicos da mutação de significado incerto (p.Ser911Arg).