



18º CONGRESSO BRASILEIRO DE  
**Pneumologia  
Pediátrica**  
Porto Alegre - RS

**10, 11 E 12 DE  
ABRIL DE 2025**

Centro de Eventos da PUCRS  
Av. Ipiranga, 6681 - Partenon, Porto Alegre - RS



## Trabalhos Científicos

**Título:** Diagnóstico De Fibrose Cística Com Teste De Triagem Neonatal Normal: Um Relato De Caso  
**Autores:** JÚLIA MARIN DOS SANTOS (UNIVERSIDADE CATÓLICA DE PELOTAS), GEÓRGIA URNAU CERUTTI (UNIVERSIDADE CATÓLICA DE PELOTAS), MARINA MARTINS FRUHAUF (UNIVERSIDADE CATÓLICA DE PELOTAS), LUMA HOMEM DE JESUS (UNIVERSIDADE CATÓLICA DE PELOTAS), LEONARDO ARAÚJO PINTO (NÚCLEO DE PEDIATRIA DA ESCOLA DE MEDICINA DA PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DO RIO GRANDE DO SUL), LARISSA HALAL RIBAS (UNIVERSIDADE CATÓLICA DE PELOTAS), JULIANA SCHMITT SEIBERT (SEM FILIAÇÃO ACADÊMICA)

**Resumo:** Fibrose Cística (FC) é considerada a doença genética grave mais comum na infância, causada por mutação no gene Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator. Esta alteração afeta a condutância transmembrana de cloro, gera secreções mais espessas e compromete múltiplos órgãos. Classicamente, a FC causa insuficiência pancreática exócrina, doença sino pulmonar crônica progressiva e alta concentração de cloretos no suor. As complicações pulmonares são a principal causa de morbimortalidade na FC. O teste do pezinho pode sugerir a presença de FC, mas a confirmação diagnóstica requer testes complementares, como o teste do suor e a análise genética. "Paciente masculino, nascido a termo, triagem neonatal sem alterações. Aos 7 meses de idade apresentou quadro de bronquiolite viral aguda grave com necessidade de intubação e oxigenoterapia domiciliar até os 2 anos de idade. Realizou Tomografia Computadorizada (TC) de tórax com diagnóstico de Bronquiolite Obliterante Pós-infecciosa (BOPI). Aos 6 anos, iniciou nova piora progressiva, aumento da frequência e gravidade dos episódios de sibilância. Aos 10 anos desencadeou dispneia importante aos esforços, acompanhada de queda de saturação e diversas idas à emergência, sendo reiniciada oxigenoterapia domiciliar. Aos 12 anos, pneumologista pediátrica identificou doença pulmonar progressiva, o que não é compatível com BOPI e também quadro de diarreia mucosa crônica. Ambos os dados, levantaram forte suspeita de FC. Então foi solicitado teste do suor, o qual confirmou o diagnóstico de FC (Cl: 84/ Na: 86). Paciente e familiares foram orientados e encaminhados para acompanhamento multidisciplinar com equipe de FC. ""A FC é uma doença genética autossômica recessiva, mais prevalente em caucasianos, com incidência nacional estimada em 1:7.576 nascidos vivos e grande variação regional, sendo 69% dos pacientes das regiões Sul e Sudeste. O teste de triagem neonatal (TTN) para FC, é feito pela dosagem de tripsinogênio imunorreativo no Teste do Pezinho. A sensibilidade é de 79,6%, podendo gerar falsos-negativos. Assim, o TTN não exclui a doença, sendo necessário realizar teste do suor à menor suspeição da doença. Ao realizar TC de tórax com sinais sugestivos de BOPI, sempre deve ser afastada a FC através do teste do suor, visto que o tratamento precoce para FC mostra-se fundamental. Além disso, hoje dispomos de terapia gênica, capaz de modificar substancialmente o curso da doença, sendo ainda mais eficaz quando iniciada precocemente. A triagem neonatal é fundamental para a detecção precoce da FC, mas seu resultado normal não exclui o diagnóstico. O diagnóstico de FC deve ser lembrado em todas as crianças com manifestações pulmonares e/ou extrapulmonares sugestivas, mesmo com TTN sem alteração, a fim de evitar atrasos no tratamento e melhorar a qualidade e expectativa de vida destes pacientes.