



36^º CONGRESSO BRASILEIRO DE
PEDIATRIA
O olhar que prepara para o futuro



Trabalhos Científicos

Título: Fibrose Cística: Diagnóstico Tardio Em Adolescente

Autores: ELISANDRA FERREIRA BARBOZA (HOSPITAL INFANTIL CÂNDIDO FONTOURA – SECRETARIA ESTADUAL DA SAÚDE DE SÃO PAULO, MOÓCA (SP), BRASIL); KELLY KANAMORI (HOSPITAL INFANTIL CÂNDIDO FONTOURA – SECRETARIA ESTADUAL DA SAÚDE DE SÃO PAULO, MOÓCA (SP), BRASIL); CATHERINE ZANETIN RAMOS (HOSPITAL INFANTIL CÂNDIDO FONTOURA – SECRETARIA ESTADUAL DA SAÚDE DE SÃO PAULO, MOÓCA (SP), BRASIL); RAFAELA PICHINI DE OLIVEIRA (HOSPITAL INFANTIL CÂNDIDO FONTOURA – SECRETARIA ESTADUAL DA SAÚDE DE SÃO PAULO, MOÓCA (SP), BRASIL); FERNANDA GOMES ARAÚJO (HOSPITAL INFANTIL CÂNDIDO FONTOURA – SECRETARIA ESTADUAL DA SAÚDE DE SÃO PAULO, MOÓCA (SP), BRASIL); JULIANA FÓES BIANCHINI GARCIA (HOSPITAL INFANTIL CÂNDIDO FONTOURA – SECRETARIA ESTADUAL DA SAÚDE DE SÃO PAULO, MOÓCA (SP), BRASIL); CAROLINA HIPOLITO DE ALBUQUERQUE (UNIVERSIDADE UNINOVE, SÃO PAULO, BRASIL); THIAGO CARDOSO DA SILVA (HOSPITAL INFANTIL CÂNDIDO FONTOURA – SECRETARIA ESTADUAL DA SAÚDE DE SÃO PAULO, MOÓCA (SP), BRASIL); EDSON WANDERLEY ZOMBINI (HOSPITAL INFANTIL CÂNDIDO FONTOURA – SECRETARIA ESTADUAL DA SAÚDE DE SÃO PAULO, MOÓCA (SP), BRASIL)

Resumo: Introdução: A fibrose cística (FC) é uma doença genética autossômica recessiva multissistêmica de expressão variável, causada por mutações em um único gene localizado no braço longo do cromossomo 7. Esse gene codifica uma proteína com 1.480 resíduos de aminoácidos, identificados como Regulador de Condutância Transmembrana de Fibrose Cística (CFTR), regulando o transporte de eletrólitos através das membranas celulares. Seu diagnóstico é sugerido pelas características clínicas de doença pulmonar crônica, colonização bacteriana pulmonar persistente (*Pseudomonas* e eventualmente *Estafilococo*), insuficiência pancreática e história familiar da doença, sendo confirmado por concentração de cloro no suor maior que 60 mEq/ L ou pela mutação gênica. Relato do caso: Paciente masculino, 16 anos, natural e procedente de São Paulo, hospitalizado com história de tosse produtiva, dispneia e febre, com duração de 8 dias. Apresentava sinais clínicos de doença pulmonar crônica ao exame físico, com antecedente de Pneumonias e Sinusites de repetição nos últimos 12 meses. Evoluiu com Insuficiência Respiratória Aguda, necessitando de ventilação não invasiva e antibioticoterapia de amplo espectro. A radiografia de tórax apresentava infiltrados intersticiais difusos e na Tomografia Computadorizada áreas de bronquiectasias em bases pulmonares; pesquisa de BK no escarro negativas, Hemocultura e Cultura de escarro positivos para *Staphylococcus aureus*, pesquisa de Cloro no suor elevadas em duas amostras distintas. Evolui com melhora do quadro respiratório, recebendo alta assintomático e encaminhado a serviço de referência. Discussão: No Brasil, 40 a 50% dos casos de FC são diagnosticados após três anos de idade; apenas 8-10% são diagnosticados na adolescência sendo a sobrevida estimada de 19 anos. O atraso no diagnóstico implica em piora do prognóstico com sequelas pulmonares irreversíveis. Conclusão: Diante de casos de pneumopatia crônica, associados ou não à sintomas de má absorção intestinal, faz-se necessário o screening para Fibrose Cística, para diagnóstico precoce da doença, diminuindo assim a morbidade e sofrimento desnecessários.