



Trabalhos Científicos

Título: Diagnóstico Tardio De Fibrose Cística (Fc) Em Paciente Com Triagem Neonatal Negativa: Relato De Caso Clínico

Autores: CARLA CRISTIANE DALL OLIO (IPPMG); CAROLINA MONTEIRO BARBOSA (IPPMG); TALITA VASCONCELOS MOURA ARAUJO (IPPMG); MARIANA OLIVEIRA LESSA DE ASSIS (IPPMG)

Resumo: A Fibrose Cística (FC) é uma doença multissistêmica, autossômica recessiva, expressada pelas doenças: pulmonar crônica, gastrointestinal e nutricional, com grande variabilidade de expressão. O caso clínico apresenta lactente cujo sintoma chave era dificuldade de ganho ponderal com sintomas respiratórios leves. A descrição do caso busca valorizar a importância da suspeição clínica precoce, apesar de sintomas leves e pouco específicos para FC, teste de triagem neonatal normal e história familiar negativa. No caso a lactente feminina, 2 meses e 22 dias, nasce de parto vaginal a termo AIG, PN 2925g, APGAR 9/9, sem complicações. Manteve-se em aleitamento materno exclusivo até os 23 dias de vida, quando na consulta de rotina, detecta-se baixo ganho ponderal e tosse seca recorrente. No período de 1 a 2 meses foi internada em outra instituição, por 17 dias com pesquisas negativas para TORCH e RGE. Recebe alta para procurar seguimento ambulatorial no IPPMG pela desnutrição grave e para descartar Erro Inato do Metabolismo. Em 48h após a alta, a consulta ocorre e a lactente é reinternada para investigação diagnóstica. Baseados na história clínica, suspeitamos de FC. Solicitamos duas amostras de teste do suor que confirmou FC. A triagem neonatal com resultados de tripsinogênio imunorreativo (TIR) apresenta sensibilidade em torno de 95%. O valor de corte para TIR de 70ng/ml confere sensibilidade de 90% e especificidade de 98%. Fatores como APGAR muito baixo, obstrução intestinal e agenesia de ductos pancreáticos podem elevar o valor da TIR, causando aumento de falsos negativos. A paciente, porém, não se enquadrou nesses fatores. O diagnóstico precoce visa prevenir deficiências nutricionais, melhora a função pulmonar e o crescimento em longo prazo. O TIR facilita o diagnóstico precoce, porém não exclui a doença. A FC é um importante diagnóstico diferencial no baixo ganho ponderal no lactente a ser valorizado pelo Pediatra.