



Trabalhos Científicos

Título: Fibrose Cística Em Paciente Com Triagem Neonatal Negativa - Relato De Caso

Autores: JULIANA CORRÊA CAMPOS BARRETO (FCM - UNICAMP); RAQUEL DE CASTRO SIQUEIRA TOGNI (FCM - UNICAMP); GABRIELA DE SOUZA GOMEZ (FCM - UNICAMP); FLÁVIA ANDRESSA JUSTO (FCM - UNICAMP); NATASCHA SILVA SANDY (FCM - UNICAMP); PRISCILA DA SILVA PEREIRA (FCM - UNICAMP); IARA FERREIRA LOPES (FCM - UNICAMP); FERNANDA MASO STRANGUETTI (FCM - UNICAMP); ANTONIO FERNANDO RIBEIRO (FCM - UNICAMP); MARIA ÂNGELA BELLOMO BRANDÃO (FCM - UNICAMP); GABRIEL HESSEL (FCM - UNICAMP); ADRIANA MARIA ALVES DE TOMMASO (FCM - UNICAMP); ELIZETE APARECIDA LOMAZI (FCM - UNICAMP)

Resumo: INTRODUÇÃO: Fibrose Cística (FC) é uma doença hereditária, autossômica recessiva, consequente a mutações no gene CFTR (Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator), resultando em alterações na composição e viscosidade das secreções das glândulas exócrinas, principalmente do trato respiratório e digestivo. A expressão clínica é multisistêmica, heterogênea, de evolução crônica e progressiva. O diagnóstico e manejo precoce favorecidos pelo Programa Nacional de Triagem Neonatal (TN) têm contribuído para melhor evolução dos pacientes. DESCRIÇÃO DO CASO: Menino, avaliado aos 5 meses, nascido a termo com 2450g. TN – IRT (tripsinogênio imunorreativo) - 1ª amostra: 85 (VR: ?80 em São Paulo) e 2ª amostra: 64 (VR: ?70). Aos 2 meses de vida apresenta baixo ganho ponderal e tosse crônica. Antecedentes: 2 episódios de pneumonia (SIC). História familiar: Irmã com enfisema lobar congênito (SIC) e o irmão, falecido aos 2 meses por broncoaspiração (SIC), apresentava IRT alterado, confirmado no centro de coleta. Evoluiu com tosse e desconforto respiratório até os 4 meses de vida. É encaminhado ao Centro de Referência: Peso: 3305 g e desconforto respiratório, dosagem eletrólitos no suor: 1ª amostra: Cloro 163 (VR: ? 60), 2ª amostra: Cloro 116, hiponatremia, hipocalcemia, hipercapnia (>50mmHg) e alcalose metabólica. Cultura de secreção respiratória positiva para Pseudomonas sp. DISCUSSÃO: Valores limítrofes ou negativos de IRT na TN são observados em pacientes com FC. Quando a história clínica sugere a possibilidade, a hipótese de FC deve ser considerada e realizada a dosagem de sódio e cloro no suor. CONCLUSÃO: A detecção precoce possibilita instituição de tratamento adequado, minimiza a gravidade dos sintomas e modifica positivamente a evolução natural.