



Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso Paciente Com Suspeita Clínica De Fibrose Cística De Acometimento Exclusivamente Gastrointestinal

Autores: ALINE LIMA RIBEIRO (IPPMG/UFRJ), CLARA CAMPINHO PINHEIRO (IPPMG/UFRJ), ANA LUIZA MOURA CÊIA (IPPMG/UFRJ), ANA BEATRIZ DE MENEZES LIMA (IPPMG/UFRJ), GABRIEL ARAÚJO MALFITANO (IPPMG/UFRJ), GUILHERME DE CARVALHO ALVES (IPPMG/UFRJ), CARINA FIGUEIRA DE PAULA (IPPMG/UFRJ), CRISTIANE PALHARES DE SOUSA DALLIER (IPPMG/UFRJ), MARIANA TSCHOEPKE AIRES (IPPMG/UFRJ), CAROLINA MONTEIRO CHALOUB (IPPMG/UFRJ), MARCIA ANGÉLICA BONILHA VALLADARES (IPPMG/UFRJ), JOSÉ CESAR DA FONSECA JUNQUEIRA (IPPMG/UFRJ), SILVIO DA ROCHA CARVALHO (IPPMG/UFRJ), MARIANA TROCCOLI REZENDE DE SOUZA (IPPMG/UFRJ), CRISTIANE RIBEIRO FERNANDES (IPPMG/UFRJ)

Resumo: Introdução: A fibrose cística (FC) é uma doença autossômica recessiva multisistêmica, que afeta pulmão, pâncreas, intestino e trato hepatobiliar. Causada pela mutação no gene CFTR. A triagem é realizada a partir do teste do pezinho com dosagem de tripsina, caso este rastreio seja positivo deve-se realizar o teste do suor para diagnóstico, alguns casos exigem o teste de função da CFTR. Relato do caso: Lactente com suspeita de enterocolite necrotizante foi submetido a dois procedimentos cirúrgicos com ressecção intestinal, evoluindo com dificuldade de progressão da dieta e necessidade de transferência para hospital quaternário. Durante seguimento apresentou quadros recorrentes de diarreia muco-sanguinolenta e baixo ganho pondero-estatural. Apresentou tripsinogênio imunorreativo (IRT) alterado em duas dosagens. Iniciou investigação para fibrose cística, apresentando 3 amostras de teste do suor inconclusivas. Em decorrência de forte suspeita clínica e dosagem de elastase fecal baixa em duas amostras, foi iniciado empiricamente reposição de enzimas pancreáticas, evoluindo com resolução da diarreia e recuperação nutricional. O teste genético mostrou-se inconclusivo para fibrose cística. No entanto, optamos por manter a medicação e seguir acompanhamento clínico do paciente. Discussão O íleo meconial é a manifestação intestinal mais comum, podendo ocasionar episódios de obstrução intestinal no período neonatal. O acometimento pancreático cursa com esteatorréia, diarreia crônica, dificuldade de ganho ponderal, sinais de hipovitaminose. O diagnóstico é realizado pela dosagem de elastase fecal (200mcg/g) ou quantificação de gordura nas fezes (padrão ouro), e o tratamento consiste na reposição de enzimas pancreáticas. Conclusão: A fibrose cística, como doença multissistêmica, pode apresentar manifestações restritas ao trato gastrointestinal. O pediatra geral deve estar atento ao resultado do teste de triagem neonatal e aos sintomas gastrointestinais no início da vida.