



## Trabalhos Científicos

**Título:** Relato De Caso De Quatro Irmãos Com Fibrose Cística: A Importância Do Cuidado Interdisciplinar E Do Aconselhamento Genético

**Autores:** HILÉIA CAROLINA DE OLIVEIRA VALENTE (UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA), ALAN BARTASSON FERREIRA ROSA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA), ANA FLAVIA FERREIRA DOS SANTOS (UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA), ANA FLÁVIA SILVA OLIVEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA), ANA LUÍSA GUEDES DE OLIVEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA), ANA PAULA PEREIRA DE MORAIS (UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA), CAMILA AMARO GUEDES SANTOS (UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA), ÉRICA RODRIGUES MARIANO DE ALMEIDA REZENDE (UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA), GABRIELLA VIEIRA CARNEIRO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA), ISADORA BARBOSA CASTRO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA), JOÃO PEDRO RODRIGUES GONÇALVES (UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA), LARISSA FERNANDA DE DEUS FARIA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA), LETÍCIA CRISTINA DELONG (UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA), MÁYRA BERNARDES ROCHA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA), MONIQUE ARANTES PEREIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA), TALISSA GOMES SILVA DE SOUZA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA), TATYANA BORGES DA CUNHA KOCK (UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA), THAIS DE MELO BACCEGA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA), WILLIAM NICOLETI TURAZZA DA SILVA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA), VIVIAN MARA GONÇALVES DE OLIVEIRA AZEVEDO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA)

**Resumo:** Introdução: A fibrose cística (FC) é causada pela mutação no gene codificador da proteína Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator (CFTR) que regula o transporte de cloro e água nas membranas celulares. É uma doença genética, logo, o aconselhamento genético após diagnóstico é importante. Descrição do caso: Pacientes, dois meninos e duas meninas, irmãos, com idades de 11, 08, 05 e 03 anos, respectivamente, após triagem neonatal positiva, confirmaram-se o diagnóstico para FC com dois testes de suor positivos (acima de 60mEq/L). Os irmãos apresentam alteração dos genes pSer\*4 + pArg1162, que é uma mutação de baixa frequência e de apresentação de um fenótipo grave para a doença. Os pacientes realizam reposição de enzimas pancreáticas, vitaminas lipossolúveis e suplementação alimentar, pois, apresentam insuficiência pancreática. Além disso, eles possuem quadros de infecções respiratórias recorrentes e as duas meninas colonização crônica por *P. aeruginosa*. O tratamento das crianças é realizado em serviço de referência para a FC, além disso, o aconselhamento genético foi iniciado após descobrir o acometimento do primeiro filho. Discussão: A FC não possui cura e apresenta baixa incidência em mais de um filho. Por apresentar herança autossômica recessiva, existe um quarto de probabilidade de reincidência da doença em novas gerações, como aconteceu no caso relatado, um quarto de chance de ter os genes normais (saudável) e metade de probabilidade de ter a mutação em um gene (portador saudável). Assim, o aconselhamento genético e o cuidado interdisciplinar são importantes após o diagnóstico da doença. Conclusão: Famílias com um filho com diagnóstico de FC devem ser acompanhadas por equipe multidisciplinar, aconselhamento genético e planejamento familiar, já que é possível a ocorrência da doença em mais de uma gestação. Além disso, esse acompanhamento é importante pelo impacto da doença na qualidade de vida dos pacientes e de seus familiares.