



Trabalhos Científicos

Título: Fibrose Cística Com Lesão Hepática Em Faixa Etária Pediátrica: Relato De Caso

Autores: BARBARA MONITCHELLY FERNANDES CHAVES (HUOL), QUINTO MONTEIRO DE FARIA (HUOL), ALINE VASCONCELOS DE CARVALHO (HUOL), RENATA JORDANYA MONTEIRO CAVALCANTE BEZERRA (HUOL), ILLANNE MAYARA DE OLIVEIRA (HUOL), NATHÁLIA DIÓGENES FERNANDES (HUOL), JANÓLIA FERREIRA DA COSTA (HUOL), MARIA CLARA AIRES DE SOUZA MARTINS (HUOL), MARÍLIA COSTA COELHO (HUOL), JESSICA CARVALHO FELIPE (HUOL), MARIA EUGENIA BARROS CHAGAS BASTOS (HUOL), POLIANA MOTA XAVIER (HUOL)

Resumo: Introdução: A fibrose cística é uma desordem hereditária de caráter autossômico recessivo responsável pela maioria dos casos de insuficiência pancreática exócrina e doença pulmonar crônica na faixa etária pediátrica. Descrição do caso: Paciente de sexo masculino, 2 anos e 8 meses com história de dor abdominal, hepatomegalia, elevação das aminotransferases (AST 130UI/L, ALT 134UI/L), com atividade de protrombina de 32 e INR 1,8, fosfatase alcalina 965UI/L e gama-glutamil transpeptidase 159UI/L. Apresentava diarreia e pneumonias de repetição desde o quinto mês de vida. Realizou sorologias para Toxoplasmose, Rubéola, Citomegalovírus, Hepatite B, Sífilis, Epstein Barr, Esquistossomose, dosagem de auto-anticorpos, alfa1-antitripsina, ceruloplasmina, todos negativos. Foi submetido a biópsia hepática que evidenciou colangite e policolangite agudas, secreção espessada em colangiócitos com proliferação ductal, esteatose grau 4 e fibrose portal grau 2, compatível com fibrose cística. Apenas nesse período foi possível realizar dosagem de cloro no suor por falta no serviço, com valores de 131/122mmol/L e teste genético com mutação delta F508. Discussão: A fibrose cística é uma doença multissistêmica causada por vários tipos de mutações genéticas relacionadas ao gene CFTR, que apresenta diferentes fenótipos, acarretando manifestações clínicas diversas as quais precisam ser valorizadas para que seja solicitado exames diagnósticos adequados. No caso em questão, todos os achados até o diagnóstico podem ser explicados pela doença de base, inclusive as manifestações apresentadas no período neonatal, o que enfatiza ainda mais a necessidade do teste do suor como triagem neonatal. Conclusão: É importante compreender a fisiopatologia das doenças multissistêmicas, para possibilitar o entendimento de manifestações atípicas que ampliem o diagnóstico diferencial na prática médica, tendo em vista que a suspeição clínica possibilita a investigação adequada das patologias, sendo possível instituir um tratamento correto precocemente.