



Trabalhos Científicos

Título: Armadilhas No Diagnóstico Da Fibrose Cística - Pitfalls In Cystic Fibrosis Diagnosis

Autores: JACQUELINE SCHOLZ BERÇA (UNIVERSIDADE ESTADUAL DE CAMPINAS - UNICAMP), ELIZETE A. LOMAZI (UNIVERSIDADE ESTADUAL DE CAMPINAS - UNICAMP), ANTONIO FERNANDO RIBEIRO (UNIVERSIDADE ESTADUAL DE CAMPINAS - UNICAMP)

Resumo: Introdução: A fibrose cística (FC) é uma doença autossômica recessiva causada por mutações no gene regulador do transporte iônico pela membrana celular (CFTR), localizado no cromossomo 7. As manifestações clínicas mais comuns incluem acometimento respiratório e do trato gastrointestinal. Distúrbios eletrolíticos e metabólicos são menos comuns. Descrevemos um caso ilustrativo. Descrição do caso: Masculino, 5 meses, recém nascido à termo, peso 4040g. Triagem neonatal sem alterações. Aleitamento misto até os 3 meses de vida, quando foi introduzido farelo de aveia. Desde então, refere consultas recorrentes em pronto atendimento por constipação, irritabilidade e desidratação. Admitido em sala de emergência pesando 6 Kg, com as queixas acima. Gasometria: pH 7,63, pCO₂ 31,8 mmHg, bicarbonato 34,4 mmol/L, cálcio iônico 1,12 mmol/L, sódio 132 mmol/L, potássio 3,4 mmol/L, cloro 84 mmol/L, glicose 120 mg/dL e lactato 4,8 mmol/L, valores obtidos após duas expansões volêmicas. Amostras urinárias com sódio 17 mEq/L, potássio 9,3 mEq/L e cálcio 16 mEq/L. Dosagem de eletrólitos no suor: cloreto 91 mmoles/L. Mantido com reposição de cloreto de sódio na dieta e terapia de reposição enzimática, com boa evolução clínica. Discussão: Trata-se de apresentação incomum de FC com clínica de constipação e triagem neonatal falso negativa. A presença de alcalose metabólica hipoclorêmica, em paciente desidratado, deve ser um alerta para Síndrome de Bartter, caracterizada por hiperaldosteronismo hiperreninêmico. Contudo, no caso, o paciente apresentava dosagem de sódio urinário abaixo dos valores da normalidade, quadro laboratorial compatível com a síndrome de Pseudo-Bartter cuja principal etiologia é a FC. Conclusão: Diante de um paciente com alcalose metabólica hipoclorêmica, hiponatrêmica e hipocalêmica, a fibrose cística deve ser investigada, mesmo na ausência de características clínicas tradicionalmente presentes na doença.