



22 A 26
DE OUTUBRO
DE 2024
FLORIANÓPOLIS - SC



Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso: Diagnóstico Tardio De Fibrose Cística Com Triagem Neonatal Dentro Da Normalidade

Autores: LARISSA DO AMARAL CONRAD (SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO), JÚLIA CHAVES CABRAL (SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO), ALINE HERNANDEZ MARQUEZ (SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO), LARA XAVIER BAZOTTI (SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO), JULIANA MORENO BATISTELLA (SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO), GABRIELA BASTOS VALÉRIO (SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO), JESSIKA ARAÚJO FERREIRA (SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO), PAULA LOPES DE SOUZA (SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO), ANNA CAROLINA MISCOLTY E SILVA (SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO), CARLA VENÂNCIA AGUILAR SANTOS (SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO), AMANDA LESSA MARTINS (SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO), RAFAEL RODRIGUES CASSORLA (SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO), NEIVA DAMACENO (SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO), ALESSANDRA CAVALCANTE FERNANDES (SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO), SILVANA ANTONIETTA D´ALESSIO DE SOUZA (SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO)

Resumo: A fibrose cística (FC) é uma doença genética autossômica recessiva, causada por disfunção do gene CFTR que cursa com pneumopatia crônica, insuficiência pancreática exócrina e déficit pômdero-estatural. Avanços significativos no diagnóstico da doença, incluída na triagem neonatal, e na terapêutica, contribuíram para aumento na expectativa de vida. Paciente H.A.S, 3 anos, sexo feminino, previamente hígida, com histórico de quadros recorrentes de tosse com duração de 1 mês. Diagnosticada previamente, em outros serviços, com pneumonias e crises de broncoespasmo. Além de tosse, desconforto respiratório, observou-se em exame físico índice de massa corpórea (IMC) compatível com magreza, baixa estatura para alvo genético, baqueteamento digital, abdome globoso, dessaturação em ar ambiente, ausculta pulmonar com estertores subcreptantes difusos bilateralmente. Em radiografia de tórax inicial com infiltrado perihilar e imagens sugestivas de bronquiectasias desde o ápice. Optado por internação para suporte clínico e investigação. Em tomografia de tórax confirmadas imagens de bronquiectasias em ambos hemitórax de ápices até bases pulmonares, espessamento de paredes brônquicas, áreas de impactação mucoides nas bases e opacidades centrolobulares ramificadas esparsas. Devido a suspeita de FC realizada cultura de secreção traqueal sendo positiva para *Pseudomonas*, e pesquisa de gordura fecal, também positiva. Além de revisto teste de triagem neonatal para FC com tripsina imunorreativa (IRT) 68,70, valor de referência (VR) até 80, no estado de São Paulo. Embora triagem neonatal negativa, mas com quadro sugestivo de FC optado por seguir investigação. Dessa forma, realizado dosagem de cloreto no suor com resultado positivo, teste genético com diagnóstico de FC com mutação de 2184delA (classe 1) | 17178g>A. Paciente então encaminhada para seguimento com pneumologia A FC é uma doença multissistêmica que afeta glândulas exócrinas, com diagnóstico usual no primeiro ano de vida. A investigação inicial é feita pela triagem neonatal. Pacientes sintomáticos, independente do resultado da triagem, devem confirmar diagnóstico com o teste do suor. Outros métodos diagnósticos, como a análise de mutações, definem a linha de terapia específica. É primordial que profissionais da saúde estejam atentos aos desafios diagnósticos, devido à ampla variedade de manifestações clínicas e à sobreposição de sintomas com outras condições respiratórias e gastrointestinais, para que assim encaminhem precocemente para centros especializados. É importante pontuar que existe uma grande variedade de valores de cutoff para IRT. Fibrose cística é uma doença genética rara, porém com alta morbimortalidade. A introdução da triagem neonatal foi muito importante para diagnóstico precoce, mas existe a possibilidade de falsos negativos. É necessária perspicácia do pediatra geral para sintomas e sinais característicos da doença.