



41º CONGRESSO  
BRASILEIRO DE  
**Pediatria**  
Florianópolis-SC

**22 A 26**  
**DE OUTUBRO**  
**DE 2024**

CentroSul Florianópolis  
Av. Gov. Getúlio Vargas, 850  
Centro - Florianópolis - SC



## Trabalhos Científicos

**Título:** Pancreatite Aguda Como Manifestação Clínica Em Paciente Com Fibrose Cística

**Autores:** CÁSSIA CAROLINE AGUIAR DA PONTE (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), ANA MAYKELLY ALVES DE VASCONCELOS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), JOÃO ALBERTO DELMIRO DA SILVA FILHO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), BRUNA PESSOA MATIAS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), ISABELLA CAMPOS BEZERRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), DANIEL URANO DE CARVALHO SUGO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), CARLOS HENRIQUE PAIVA GRANGEIRO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), MARIA DO SOCORRO QUEIROZ ALVES DE SOUZA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ)

**Resumo:** A fibrose cística (FC) é uma afecção genética, multissistêmica, de caráter autossômico recessivo. É decorrente de mutações no gene CFTR. Afeta ambos os sexos e pode apresentar-se com diferentes manifestações clínicas, como a pancreatite aguda. Paciente do sexo feminino, 7 anos e 11 meses, procedente de Fortaleza, foi admitida no hospital devido a dois episódios de pancreatite aguda, ocorridos em dezembro de 2023 e abril de 2024. Nessas ocasiões, apresentou dor abdominal intensa, vômitos frequentes e icterícia. Exames laboratoriais evidenciaram elevação de enzimas pancreáticas. A ultrassonografia abdominal mostrou aumento do pâncreas e a colangiopancreatografia revelou dilatação dos ductos pancreáticos. Nos primeiros anos de vida, apresentou múltiplas infecções bacterianas de vias aéreas superiores e foi submetida a adenoidectomia aos 3 anos. A mãe biológica não realizou pré-natal e teve consumo de álcool e substâncias ilícitas durante a gestação, embora o parto tenha sido vaginal e sem intercorrências. O exame físico da paciente evidenciou discreta palidez cutaneomucosa, porém sem outros achados. Em virtude de sua história pregressa e atual, foi solicitado um painel genético para pancreatite de repetição que identificou as variantes patogênicas DeltaF508 e D1152H, em heterozigose, no gene CFTR, ambas associadas à fibrose cística. Não foi possível concluir de forma definitiva se as variantes identificadas estavam em alelos distintos. No momento, encontra-se em acompanhamento com gastroenterologista e geneticista. Discussão: Descreve-se o caso de uma paciente com episódios de pancreatite aguda, com duas variantes patogênicas no gene CFTR (7q31.2), o qual codifica uma proteína que atua como um canal aniônico nas células epiteliais, sendo responsável pelo transporte de cloreto e bicarbonato através das membranas celulares. Mutações nesse gene resultam em hidratação inadequada e depuração prejudicada do muco, o que provoca a obstrução das glândulas exócrinas, levando à disfunção de múltiplos órgãos. A fibrose cística atinge cerca de 1/10.000 nascidos vivos no Brasil. Caracteriza-se, em sua forma clássica, por infecção e inflamação pulmonar crônica, insuficiência exócrina pancreática, infertilidade masculina, além de várias comorbidades, como diabetes, pancreatite e doença hepática relacionadas à fibrose cística. Recentemente novas drogas moduladoras da função da proteína CFTR vêm sendo utilizadas, o que tem alterado de forma benéfica o perfil terapêutico da doença. Comentários finais: A identificação precoce e o manejo adequado da fibrose cística podem melhorar significativamente a qualidade de vida e o prognóstico dos pacientes. No caso relatado, a observação atenta da manifestação pancreática, o histórico de infecções respiratórias de repetição e a confirmação genética do diagnóstico permitiram a implementação de estratégias terapêuticas específicas e o monitoramento regular por uma equipe especializada.