

## DIAGNÓSTICO DE FIBROSE CÍSTICA NA UNIDADE DE TERAPIA INTENSIVA PEDIÁTRICA

*GUACIRA MYNSSEN DA FONSECA (NEOVIDA); GUILHERME R MICHAELIDES DE CARVALHO (NEOVIDA); KAREN CASSIA TEIXEIRA DA SILVEIRA (NEOVIDA); JULIANA ALENCAR BOAVENTURA DA SILVA (NEOVIDA); MARINA FELIX PEREIRA (NEOVIDA); JOSÉ LUIZ CARDOSO (NEOVIDA)*

**Introdução:** A fibrose cística é uma doença de herança autossômica recessiva devido mutações no gene localizado no braço longo do cromossoma sete, causando disfunção da proteína reguladora da condutância transmembrana da fibrose cística, conduzindo a múltiplas manifestações clínicas. O caso alerta para a investigação desta entidade em lactentes internados em serviço em terapia intensiva a partir da anamnese, exame clínico e exames laboratoriais.

**Descrição:** Lactente do sexo masculino com três meses de vida, internado com diagnóstico de bronquiolite e pneumonia após 10 dias de internação hospitalar em outra instituição. História neonatal sem anormalidades, história pregressa revelava duas internações por problemas respiratórios. Uso de leite materno exclusivo. Sem resultado do teste do pezinho, uso recente de corticosteroide. Apresentava déficit ponderal, desconforto respiratório com frequência de 64 incursões por minuto, presença de broncoespasmo difuso, equilíbrio hemodinâmico, abdome sem alterações, presença de edema em membros inferiores. Radiografia torácica com hiperinsuflação pulmonar e discreto infiltrado perihilar à direita. Medicado com broncodilatadores, oxigenioterapia, antibioticoterapia de espectro ampliado e fisioterapia respiratória. Apresentava tosse paroxística, secreção respiratória espessada e diarreia.

**Resultados laboratoriais:** Culturas, pesquisa de vírus e Bordetella pertussis negativos. Hemograma com leucocitose com desvio para esquerda, hipoalbuminemia, tripsina imunorreativa elevada, pesquisa genética para fibrose cística com mutação delta F508. Após 31 dias recebeu alta para acompanhamento em serviço especializado.

**Discussão:** Apesar de corresponder aproximadamente 30 % dos casos em nosso meio, a mutação delta F508 é detectada na pesquisa genética da fibrose cística, a realização deste exame deve ser considerado quando o teste do suor fique impossibilitado ou apresente resultados inconclusivos.

**Conclusão:** O diagnóstico precoce da fibrose cística permite introdução de tratamento apropriado podendo significar um melhor prognóstico e deve sempre ser pesquisado em crianças com desnutrição, hipoalbuminemia e problemas respiratórios na unidade de terapia intensiva.