

Evolução clínico-radiológica em paciente com diagnóstico tardio de fibrose cística

Valéria de Carvalho Martins^{1,2,3}

MBJ, 8 anos, masculino, procedente de São Miguel do Guamá (Pará), encaminhado ao ambulatório de pediatria do Hospital Universitário João de Barros Barreto (HUJBB) para esclarecimento de doença de evolução crônica que cursava com pneumonias de repetição desde o primeiro ano de vida e desnutrição severa. O responsável referia incontáveis internações por pneumonia, que interferiam nas atividades da criança tanto escolares como lúdicas. Durante a primeira avaliação apresentava-se muito emagrecido, apático, pálido, dispneico com baqueteamento digital (figura 1), cianose de extremidades, pouco comunicativo, referindo

dores musculares frequentes e cansaço aos médios esforços. O apetite parecia preservado, porém com escassa oferta de nutrientes que se identificou pela avaliação nutricional onde peso e estatura se localizavam abaixo do percentil 5%. Após duas dosagens de cloreto no suor pelo método Gibson & Cooke foi diagnosticada fibrose cística (FC). Exame de swab de orofaringe apresentou *Pseudomonas aeruginosa* var. mucoide. As provas de função hepática e renal eram normais.

A FC é uma doença autossômica recessiva tipicamente manifesta por doença pulmonar obstrutiva crônica, insuficiência exócrina do

Revista HCPA.2011;31(4):517-518

¹Universidade Estadual do Pará.

²Coordenação Estadual do Programa de Assistência ao Paciente com Fibrose Cística.

³Programa de Pós-graduação em Medicina: Ciências Médicas, DINTER UFRGS/UFPA.



Figura 1: Baqueteamento digital.

pâncreas e elevada concentração de eletrólitos no suor. A doença é causada por mutações presentes no gene denominado Cystic Fibrosis Transmembrane Regulator (CFTR) cuja principal função é regular o fluxo de eletrólitos de cloro e, secundariamente o fluxo de sódio e água para o espaço extracelular. O diagnóstico precoce favorece o prognóstico, considerando

que medidas de prevenção de agravamento de doença respiratória (associada a mais de 90% de óbitos) podem ser iniciadas antes da lesão instalada e da função respiratória comprometida, a prevenção da desnutrição que se associa diretamente a agravo da doença respiratória tanto comprometer a imunidade celular como o desempenho da musculatura

respiratória, contribuindo para manutenção do ciclo da enfermidade (muco viscoso / obstrução / infecção / inflamação / aumento da viscosidade do muco) defechando em óbito por falência respiratória. Após inúmeras

tentativas de tratamento regular, a equipe multidisciplinar não conseguiu adesão do paciente e família ao tratamento que evoluiu para óbito em 2002, aos 19 anos, por falência respiratória e desnutrição severa (figura 2 e 3).



Figura 2: Desnutrição severa em paciente com má adesão a tratamento para FC.



Figura 3: Comprometimento pulmonar aos 19 anos.