



IV CONGRESSO BRASILEIRO DE FIBROSE CÍSTICA

PROMOÇÃO E REALIZAÇÃO



TL005 DIAGNÓSTICO DUVIDOSO DE FIBROSE CÍSTICA: DESCRIÇÃO SOBRE O TESTE DA DIFERENÇA DE POTENCIAL NASAL (DPN) EM UM GRUPO DE PACIENTES

ELENARA ANDRADE PROCIANOV (HCPA) - BRASIL

MARIA ANGELICA PINHEIRO SANTANA (HEOM-SESAB BAHIA)

PALAVRAS-CHAVE: FIBROSE CÍSTICA. DIAGNÓSTICO.

Introdução: O diagnóstico de FC é baseado em características clínicas e achados laboratoriais. Entretanto, um subgrupo de pacientes apresenta quadro clínico atípico e/ou dosagem de eletrólitos no suor com valores considerados limitrofes ou mesmo normais. Investigação diagnóstica destes casos inclui análise genética para as mutações da FC e realização de testes que avaliam a função do canal de cloro CFTR. **Objetivo:** descrever o papel do teste de medida da DPN em um grupo de pacientes com suspeita clínica de FC e resultado de dosagem de eletrólitos no suor discordantes. **Material e Métodos:** O teste da DPN foi realizado através da técnica descrita por Leal et al em um grupo de pacientes com suspeita clínica de FC. **Resultados:** Os dados clínicos e resultados do teste da DPN são descritos na tabela abaixo: Tabela 1. - Dados clínicos, valores da DPN máxima, resposta ao amiloride (Δ amiloride), resposta ao estímulo do transporte de cloro (Δ Cl) e conclusão do teste de FC em 10 pacientes com suspeita de FC Idade (anos) Sexo Sintomas Alteração das fezes Cloro suor DPN Max (mV) Δ amiloride Δ Cl Conclusão 52 F Tosse BQT Uso O2 Não 13/21 -13/-16 -1 26 Normal 23 F BP, BQT Sim 54/41 -12/-16 -6 10 Normal 16 M BP, BQT Sim 54/53 -14 -19 5 FC atípica 43 F Tosse Não 16/18 -17/-15 -8 17 Normal 55 F Tosse Não 14/18 -13/-14 -6 NR Inconclusivo 5 F Tosse BP, BQT Sim 23/38 -22/-24 -4 NR Inconclusivo 19 M BP, BQT Sim -27 -21 12 FC atípica 17 F Pneumonia Não 12/15/14 -24/-41 -7/-4 19/17 Normal 10 F Tosse BP, BQT Sim 26/54/39 -15/-12 -21 -1 FC atípica 8 F BP, BQT Sim 23/46/36 -28 -11 1 FC atípica Abreviaturas: F: feminino; M: masculino; BQT: bronquiectasias; BP: baixo peso; FC: fibrose cística; NR: não realizado. Obs:valores da narina direita/narina esquerda **Discussão e Conclusão:** O teste de DPN foi extremamente útil neste grupo de pacientes, possibilitando a definição do diagnóstico em 8/10 pacientes. A conclusão não foi possível em 2 casos por impossibilidade de conclusão do teste.

COMPLICAÇÕES

TL006 ESTUDO DE TRÊS CASOS DE PSEUDO-SÍNDROME DE BARTTER EM LACTENTES COM FIBROSE CÍSTICA

IEDA REGINA LOPES DEL CIAMPO (HCFMRP) - BRASIL

NATÁLIA MARTINS LIMA (FMRP - USP) - BRASIL

LARISSA CUNHA RODRIGUES (FMRP) - BRASIL

LAIANE RENOLFI DE OLIVEIRA (FMRP-USP) - BRASIL

REGINA SAWAMURA (FMRP - USP) - BRASIL

ALBIN EUGENIO AUGUSTIN (HCFMRP-USP) - BRASIL

INALDA FACINCANI (HCFMRPUSP) - BRASIL

LÍDIA ALICE GOMES MONTEIRO MARINS TORRES (FMRP-USP)

MARIA INEZ MACHADO FERNANDES (FMRP-USP) - BRASIL

PALAVRAS-CHAVE: FIBROSE CÍSTICA . ALCALOSE

Introdução: Fibrose cística (FC) é uma doença autossômica recessiva, mais comum na população branca, caracterizada pela mutação do peptídeo CFTR, que funciona como canal de cloro em vários órgãos epiteliais, levando à disfunção de glândulas exócrinas em todo corpo. Suas manifestações clínicas típicas incluem insuficiência pancreática e progressiva doença pulmonar. Menos frequentemente, o paciente pode apresentar alcalose metabólica associada a distúrbios hidroeletrólitos, como hiponatremia e hipocalcemia, mimetizando síndrome de Bartter. A pseudo-síndrome de Bartter (PSB) caracteriza-se por alteração metabólica grave, que tem como características fundamentais hipocalcemia e alcalose metabólica, em pacientes sem alterações nos túbulos renais, desencadeando quadro clássico composto por alcalose metabólica hipocalcêmica, hiperaldosteronismo, pressão arterial normal, hiporresponsividade pressórica à infusão de angiotensina II e hiperplasia do sistema justaglomerular. A prevalência de PSB é maior em lactentes <12 meses de idade, variando de 18,1-32,4%. Geralmente apresentam como manifestações clínicas anorexia, vômitos, hipotonia e baixo ganho ponderal. **Objetivo:** Reportar três casos de PSB em lactentes com triagem neonatal positiva para fibrose cística. **Material e métodos:** Estudo descritivo obtido por coleta de dados de prontuários médicos. Durante Fev2010 a Jan2012, doze recém-nascidos apresentaram triagem positiva para FC pelo teste do pezinho e foram acompanhados em serviço de referência. Três desenvolveram a PSB neste período. A análise dos dados incluiu história médica, aspectos clínicos e parâmetros bioquímicos. **Resultados:** Três pacientes participaram do estudo (2 meninos e 1 menina), todos brancos, encaminhados por 2 IRT positivos (teste do pezinho) e tendo apresentado pelo menos um episódio de pseudo-síndrome de Bartter. 100% nasceram a termo, média ao nascimento igual a 3.340g/47,66cm. Na triagem, a alimentação era aleitamento materno misto para um e exclusivo para os demais, com introdução de papa salgada em média com 4,3 meses. Média do início dos sintomas de fibrose cística aos 29,6 dias de vida. Dentre as manifestações clínicas, dois apresentaram chiado e todos manifestaram tosse. Todos apresentaram insuficiência pancreática (esteatócrito entre 20-29%), sendo prescrito enzimas pancreáticas. Nenhuma apresentou íleo meconial. Todos pais negaram consanguinidade, história familiar para FC ou quadro clínico semelhante em parentes de primeiro grau. Todos receberam tratamento hospitalar. Inicialmente, apenas dois apresentaram cultura+, um para *Moraxella catharralis* e outro para *Pseudomonas aeruginosa*, contudo todos apresentaram pelo menos uma cultura+ durante o acompanhamento. Uma criança apresentou cultura+ para *Streptotrophomona maltophilia*. Com relação à bioquímica, os valores de sódio, potássio e cloro variaram entre 118-134,2mEq/L; 2,7-3,2mEq/L e 79,2-90,0mEq/L, respectivamente. Apenas um apresentou distúrbio eletrolítico e alcalose metabólica ainda na triagem. Dois casos ocorreram no mês de setembro, início da primavera, considerado