

Código: 817

Chave: 002040DBBD

Área Científica: Neonatologia

Tipo: Caso Clínico

Título: **FIBROSE QUÍSTICA NO PERÍODO NEONATAL - UM CASO DE MÁ PROGRESSÃO PONDERAL**

Autores: **Inês Oliveira¹; Victor Hugo Neves¹; Ana Cristina Figueiredo¹; Nádia Pereira¹; Luísa Pereira²**

Filiações: 1 - Serviço de Pediatria do Hospital de São Bernardo – Centro Hospitalar de Setúbal; 2 - Unidade de Pneumologia Pediátrica do Serviço de Pediatria do Hospital de Santa Maria - Centro Hospitalar Lisboa Norte

Chaves: má progressão ponderal, fibrose quística, rastreio neonatal

Resumo: **Introdução / Descrição do Caso**

A má progressão ponderal (MPP) constitui um desafio diagnóstico. Muitas vezes multifactorial, a MPP pode associar-se a diversas causas, entre as quais se inclui a fibrose quística (FQ). A FQ é uma doença hereditária de transmissão autossómica recessiva, multissistémica e com amplo espectro de manifestações clínicas, não sendo comum a apresentação no período neonatal.

Recém-nascido do sexo masculino, sem factores de risco pré e perinatais. Observado na unidade de urgência pediátrica ao 20º dia de vida por MPP. Apresentava perda ponderal de 11% do peso ao nascer, apesar de suplementação com leite adaptado, pelo que foi admitido na unidade de cuidados especiais neonatais para investigação etiológica do quadro clínico. Durante o internamento iniciou dejectões líquidas volumosas, sem outra sintomatologia associada, mantendo ganho ponderal débil. Da investigação etiológica realizada a referir urocultura com isolamento de *Escherichia Coli*, pelo que iniciou antibioticoterapia. O rastreio neonatal foi positivo, com níveis séricos elevados de tripsina imunoreactiva. Foi transferido para um centro de referência com a hipótese diagnóstica de FQ, reiterada por prova de suor positiva, baixo nível de elastase fecal e homozigotia para mutação F508Δ no estudo genético. Tem apresentado boa evolução estaturó-ponderal sob suplemento nutricional e complexo polivitamínico.

Comentários / Conclusões

Enquanto causa pouco frequente de má progressão ponderal no período neonatal, o diagnóstico de FQ exige alto nível de suspeição clínica. O rastreio neonatal permite o diagnóstico precoce, frequentemente antes da instalação de sintomas e o início atempado da terapêutica apropriada, o que parece estar associado a melhores *outcomes* nutricionais e cognitivos.