

CASO CLÍNICO 5

1) IDENTIFICAÇÃO:

VAF, 1 ano e 8 meses, natural de Jaicós / Piauí E Procedente de Matão / São Paulo.

2) HISTÓRIA DA DOENÇA ATUAL:

Aos 2 meses de idade, paciente passou por consulta de seguimento pediátrico onde foi relatado quadro de diarreia e queixas respiratórias. Ao exame físico, notado desidratação importante, necessitando de suporte hospitalar, totalizando cinco meses em regime de internação. Ainda nesse intervalo, apresentou dois episódios de pneumonia, sendo realizado tratamento com antibiótico intravenoso e com necessidade de oxigenioterapia. associado aos recorrentes quadros de desidratação, além de hipocalcemia, apresentou episódios de crise convulsiva. Apresentou alterações em eletroencefalograma (presença de grafoelementos paroxísticos epileptiformes fronto-temporal esquerdo) e ressonância de encéfalo (leve dilatação do sistema ventricular supratentorial, sem sinais de transudação líquórica, não hipertensiva. Espessamento do revestimento mucoso dos seios maxilares e células etmoidais), sendo iniciado uso de fenobarbital 4 mg/kg/dia.

Há 4 dias, paciente mudou-se com a família para SP. Mãe relata que durante a viagem a criança aceitou apenas mamadeiras e teve grande sudorese. Relata que vem evoluindo com perda de peso gradual (cerca de 300g nos últimos 3 dias). Está com baixa aceitação da dieta. Mãe refere episódios frequentes de desidratação. Não faz uso de soro de reidratação oral diariamente ou pós-perdas.

3) I.D.A (INTERROGATÓRIO SOBRE DIVERSOS APARELHOS):

No momento, nega diarreia, perda de gordura nas fezes ou evacuação com odor rançoso. Nega vômitos e febre.

4) ANTECEDENTES ALIMENTARES:

6h: mamadeira 250ml ninho fase 1 com 2 medidas Mucilon de arroz.

9h: mamadeira 250ml ninho fase 1 com 2 medidas Mucilon de arroz.

12h: sopa de arroz.

15h: mamadeira 250ml ninho fase 1 com 2 medidas Mucilon de arroz + fruta (banana, melão, melancia).

18h: sopa de arroz.

21h: mamadeira 250ml ninho fase 1 com 2 medidas Mucilon de arroz.

0h: mamadeira 250ml ninho fase 1 com 2 medidas Mucilon de arroz.

3h: mamadeira 250ml ninho fase 1 com 2 medidas Mucilon de arroz.

ingesta hídrica nos intervalos.

5) ANTECEDENTES IMUNOLÓGICOS:

Refere vacinas atrasadas. Não trouxe cartão vacinal.

6) ANTECEDENTES FAMILIARES:

Filho único.

Mãe, 20 anos, sem comorbidades. Filha única. Avós maternos hígidos.

Pai, 27 anos, sem comorbidades. Avós paternos hígidos. Pai refere que tem irmão falecido por complicações de anemia falciforme.

7) AMBIENTE FÍSICO E PSÍQUICO:

Mudaram de do interior do Piauí para Ribeirão Preto há 4 dias. Referem que o pai da criança veio antes para matão e já possui emprego fixo e local de moradia. Não possuem familiares na cidade.

8) EXAME FÍSICO:

Antropometria: Peso (Kg): 9,39 (P5) / Altura (Cm): 76 (Abaixo do P3).

Bom estado geral, descorado, desidratado grau i-ii (saliva espessa e taquicardia), acianótico, anictérico, afebril, sudorético, ativo e reativo, brincando.

Pele com leve descamação em face.

AR: MVFD com roncos de transmissão, FR: 26IPM, SAT 98% AA.

ACV: 2 BNRNF sem sopros, FC: 138 BPM.

Abdome globoso, flácido, indolor, RHA+ hiperativos, fígado 2cm RCD, com borda romba e algo endurecido, baço não palpável.

Períneo sem lesões ativas.

Extremidades bem perfundidas, sem edemas.

INFORMAÇÕES EXTRAS:

Medicamentos em uso:

- Enzima 10.000 UI, antes das dietas, 7x por dia
- Ursacol 150mg 2x por dia
- Polivitamínico 6 gotas, 2x por dia
- Sulfato ferroso 12 gotas, 2x por dia
- Ácido fólico 1 cp dia
- Vitamina e 1 cp 1x por semana
- Levotiroxina 50mcg 1x por dia
- Alfadornase 1x por dia à noite (fisioterapia respiratória 2x por semana)
- Fenobarbital 16 gotas, 2x por dia

EXAMES COMPLEMENTARES:

- Teste do pezinho (24/04/17): Fenilalanina 1,69 / TSH neonatal 12,82 / Tripsina imunorreativa 248.
- Cloro no suor 26/06/17 (com 2 meses de vida): 101,5 / 111,18 E 29/06/17: 134,29 / 129,39.
- Painel de CFTR: posição CHR7:117.199.644-117.199.647 / variação ATCT>A / consequência P.PHE508DEL ENST0000003084 / cópias homozigose (2 cópias) / 5-definitivamente patogênico.