

**UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA
FACULDADE DE MEDICINA
PROGRAMA DE RESIDÊNCIA MÉDICA EM PEDIATRIA**

BIANCA DE FREITAS LAMANES

**ÍLEO MECONIAL COMO PRIMEIRA MANIFESTAÇÃO DE FIBROSE CÍSTICA NA
INFÂNCIA- RELATO DE CASO**

UBERLÂNDIA

2026

BIANCA DE FREITAS LAMANES

ÍLEO MECONIAL COMO PRIMEIRA MANIFESTAÇÃO DE FIBROSE CÍSTICA NA
INFÂNCIA- RELATO DE CASO

Trabalho de conclusão de curso apresentado ao Programa de Residência Médica da Universidade Federal de Uberlândia como requisito parcial para a obtenção do título de Pediatra.

Orientadora: Profa. Dra. Érica Rodrigues Mariano de Almeida Rezende.

UBERLÂNDIA

2026

LAMANES, Bianca de Freitas.

Íleo meconial como primeira manifestação de Fibrose Cística na Infância / Bianca de Freitas Lamanes - Uberlândia - MG, 2026. 23f.

Trabalho de Conclusão de Residência Médica em Pediatria pelo programa de Residência Médica do Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Uberlândia - MG.



SERVIÇO PÚBLICO FEDERAL
MINISTÉRIO DA EDUCAÇÃO
UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA
FACULDADE DE MEDICINA



ATA

Às 16:30 do dia 28 de janeiro de 2026, de forma presencial no endereço: Av. Amazonas, 1996, Bairro Umarama, Uberlândia/MG, CEP 38405-320, reuniu-se em sessão pública, a Banca Examinadora de defesa do Trabalho de Conclusão de Residência Médica (TCRM) intitulado como "Íleo Meconial como primeira manifestação de Fibrose Cística na infância: relato de caso" de autoria da residente: Bianca de Freitas Lamanes.

A Banca examinadora foi composta por:

- 1) Érica Rodrigues Mariano de Almeida Rezende
- 2) Maria Bernadete Jeha Araújo
- 3) Luciane Borges Vivarelli Marson

Dando início aos trabalhos, a presidente concedeu a palavra à residente para exposição de seu trabalho por 20 (vinte e cinco) minutos, mais ou menos 5 (cinco) minutos. A seguir, a presidente concedeu a palavra, pela ordem sucessivamente, às examinadoras, que passaram a arguir a residente por, no máximo, 10 minutos cada. Terminada a arguição que se desenvolveu dentro dos termos regulamentares, a Banca, em sessão secreta, atribuiu o resultado final de 10 considerando a residente **Aprovada (X) / Reprovada ()**.

Esta defesa faz parte dos requisitos necessários à obtenção do título de Especialista, conforme determina a RESOLUÇÃO CONFAMED Nº 45, DE 16 DE ABRIL DE 2024.

O Certificado de Conclusão de Residência Médica será expedido após o cumprimento dos demais requisitos, conforme a legislação vigente da CNRM e normas da COREME-UFU.

Nada mais havendo a tratar foram encerrados os trabalhos. Foi lavrada a presente ata que, após lida e considerada em conformidade, foi assinada pela Banca Examinadora.

Assinaturas:

1.  Documento assinado digitalmente
ERICA RODRIGUES MARIANO DE ALMEIDA REZENDE
Data: 03/02/2026 13:14:18-0300
Verifique em <https://validar.iti.gov.br>

2.  Documento assinado digitalmente
LUCIANE BORGES VIVARELLI MARSON
Data: 06/02/2026 15:58:57-0300
Verifique em <https://validar.iti.gov.br>

3. 

“Deixai vir a mim os pequeninos e não os impeçais, porque dos tais é o Reino de Deus”

Lucas, 18: 16

AGRADECIMENTOS

“A gente corre o risco de chorar um pouco quando se deixa cativar”, foi o que disse Antoine de Saint-Exupéry quando nos contou, n’O Pequeno Príncipe, sobre a vulnerabilidade a que estamos sujeitos quando diante de íntimas conexões interpessoais. E, cá entre nós, onde há de se ver mais fragilidade como quando se lida com crianças? Contudo, desde o primeiro toque enluvado nos micro bebês de 500g, até “o rezo” na palição de pacientes oncológicos graves, tudo o que vi foi resignação. Resignação esta que me auxiliou a curar a *minha* fragilidade durante 1095 dias de laboratório em Pediatria. Paralela (e contraditoriamente), exibi sem véu algum meus sentidos, sentimentos e sentimentalismos, responsáveis supremos pela garantia de compaixão e moção de amparo ao sofrimento dos pequeninos.

Ainda no início do R1 ouvi de um querido preceptor que “a natureza da criança é viver” e guardei comigo essa constatação como um amuleto para que, novamente, a *minha* criança interior pudesse resistir às demandas cruas e amargas das vivências dentro de uma UTI ou de um Pronto Socorro. E ela viveu. Minha criança viveu. E ela vive, não só existe.

Foi para além do egoísmo e da simplicidade na escolha pela pediatria, e a partir da afinidade pessoal e de enlace afetivo por crianças, que me formei uma profissional capacitada, agora não mais apenas pela amizade fácil com os pacientes, mas também pela bagagem técnica, pela criticidade e pelo compromisso responsável com o cuidado de seus corpos e suas mentes, munida de respeito e reconhecimento às suas histórias.

Meus agradecimentos iniciais não poderiam ser a outrem, senão a cada um dos olhinhos curiosos e sorrisos sinceros dos pequeninos que me permitiram lhes cuidar nos piores dias de suas vidas. Estendo gratidão aos preceptores que me guiaram no caminho do exercício de uma pediatria com dignidade e coerência técnica. À “mãe” UFU, casa docemente sonhada, que não me decepcionou como escola de cuidadora de crianças. E finalmente, obrigada a cada um dos meus amigos, namorado e familiares que, pacientemente, acompanharam e suportaram essa viagem árida, porém regozijante da formação em pediatria. Eu amo muito vocês.

SUMÁRIO

1. LISTA DE ABREVIATURAS.....	página 6
2. LISTA DE FIGURAS.....	página 7
3. RESUMO.....	página 8
4. ABSTRACT	página 9
5. INTRODUÇÃO.....	página 10
6. OBJETIVOS.....	página 12
7. METODOLOGIA.....	página 12
8. RESULTADOS.....	página 13
9. DISCUSSÃO.....	página 16
10. CONCLUSÃO.....	página 19
11. REFERÊNCIAS.....	página 20

LISTA DE ABREVIATURAS

CEP: Comitê de Ética em Pesquisa

CFTR: Proteína Reguladora da Condutância Transmembrana

DNPM: Desenvolvimento Neuropsicomotor

DPC: Desnutrição Proteico-calórica

FC: Fibrose Cística

G542X: gene G542X

HC: Hospital de Clínicas

IG: Idade Gestacional

IM: Íleo Meconial

IRT: Tripsinogênio Imunorreativo

LGPD: Lei Geral de Proteção de Dados

MG: Minas Gerais

NAC: N-Acetilcisteína

PNTN: Programa Nacional de Triagem Neonatal

PO: Pós-operatório

REBRAFC: Registro Brasileiro de Fibrose Cística

RN: Recém Nascido

RTI: Reconstrução de Trânsito Intestinal

SNG: Sonda Nasogástrica

SNE: Sonda Nasoenteral

SUS: Sistema Único de Saúde

TCLE: Termo de Consentimento Livre e Esclarecido

UFU: Universidade Federal de Uberlândia

USG: Ultrassonografia

UTI: Unidade de Terapia Intensiva

VR: Valor de Referência

Δ F508: gene delta F 508

LISTA DE FIGURAS

Figura 1: Saída de leite e gordura pelo óstio da ileostomia - página 14

Figura 2: Saída de leite e gordura pelo óstio da ileostomia - página 14

Figura 3: Gráfico de peso por idade nos primeiros 2 anos de vida da paciente - página 14

Figura 4: Ileostomia funcionante, com eritema importante circundando o óstio - página 15

Figura 5: Produto espesso excretado via ileostomia - página 15

Figura 6: Produto espesso excretado via ileostomia - página 15

Figura 7: Evolução do trânsito intestinal de contraste iodado injetado pela boca não funcionante da ileostomia - página 15

RESUMO

Introdução: O íleo meconial (IM) é uma obstrução intestinal causada por mecônio espesso e constitui manifestação clássica da fibrose cística (FC) no período neonatal. A FC é uma doença genética decorrente de mutações no gene CFTR, levando a secreções espessas e comprometimento multissistêmico. A identificação do IM requer a investigação e exclusão da FC, permitindo diagnóstico precoce, melhor manejo clínico e melhora da qualidade de vida. **Objetivos:** Relatar um caso de IM como primeira manifestação de FC, descrevendo os sinais clínicos iniciais, o processo diagnóstico e a evolução clínica nos dois primeiros anos de vida. **Metodologia:** Relato de caso aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Universidade Federal de Uberlândia (UFU), com dados obtidos de prontuário eletrônico mediante Termo de Consentimento Livre e Esclarecido. Incluiu-se uma paciente com IM como manifestação inicial de FC. **Resultados:** Paciente feminina, nascida por cesariana, Apgar 8/9, peso ao nascer de 2.590 g e idade gestacional de 36 semanas e 5 dias, com atraso na eliminação de mecônio, vômitos e distensão abdominal. Submetida à laparotomia com ileostomia no terceiro dia de vida. Iniciada reposição enzimática. Triagem neonatal com IRT elevado, diagnóstico de FC confirmado por teste genético e elastase fecal reduzida. Evoluiu com dificuldade de ganho ponderal e atraso do desenvolvimento neuropsicomotor no primeiro ano. Reconstrução intestinal aos 6 meses sem sucesso. Após ajustes dietéticos e enzimáticos, houve melhora nutricional, sendo realizada reconstrução intestinal definitiva aos 2 anos, com boa evolução clínica. **Discussão:** A presença de IM impõe investigação obrigatória de FC, iniciando pela triagem neonatal. Na impossibilidade de realização do teste do suor, o teste genético mostrou-se alternativa diagnóstica eficaz. O acompanhamento nutricional rigoroso, com ajustes frequentes da dieta e da reposição enzimática, foi determinante para recuperação ponderal e adequado desenvolvimento. A definição do momento ideal para reconstrução intestinal exige abordagem multiprofissional, tendo o estado nutricional como fator prognóstico central. **Conclusão:** IM é manifestação grave e frequente da FC, sendo fundamental a exclusão diagnóstica dessa condição para condução adequada do paciente. O diagnóstico e o manejo do IM associado à FC ainda representam um desafio na prática pediátrica.

Palavras-chave: íleo meconial; ileostomia; genética; fibrose cística.

ABSTRACT

Introduction: Meconium ileus (MI) is an intestinal obstruction caused by thick meconium and represents a classic manifestation of cystic fibrosis (CF) in the neonatal period. CF is a genetic disease resulting from mutations in the CFTR gene, leading to thick secretions and multisystem involvement. The identification of MI requires investigation and exclusion of CF, enabling early diagnosis, appropriate management, and improved quality of life. **Objectives:** To report a case of MI as the first manifestation of CF, describing the initial clinical signs, the diagnostic process, and the clinical course over the first two years of life. **Methods:** This is a case report approved by the Human Research Ethics Committee of the Federal University of Uberlândia (UFU), with data obtained from electronic medical records following informed consent. A patient with MI as the initial manifestation of CF was included. **Results:** A female patient born by cesarean section, Apgar scores 8/9, birth weight 2.590 g, and gestational age of 36 weeks and 5 days, presented with delayed meconium passage, vomiting, and abdominal distension. She underwent laparotomy with ileostomy on the third day of life. Pancreatic enzyme replacement therapy was initiated. Newborn screening showed elevated immunoreactive trypsinogen (IRT), and CF was confirmed by genetic testing and reduced fecal elastase. The patient exhibited poor weight gain and neuropsychomotor developmental (NPDM) delay during the first year of life. An attempt at intestinal reconstruction (IR) at 6 months was unsuccessful. After dietary and enzyme dose adjustments, nutritional status improved, and definitive IR was successfully performed at 2 years of age following multidisciplinary discussion. The patient remains clinically stable. **Discussion:** The presence of MI mandates investigation for CF, beginning with newborn screening. When sweat chloride testing is not feasible, genetic testing represents an effective alternative diagnostic approach. Strict nutritional monitoring, with regular adjustments in dietary intake and enzyme dosages, is essential to ensure adequate growth and NPDM. The timing of IR requires a multidisciplinary approach, with nutritional status as a key prognostic factor. **Conclusion:** MI is a severe and frequent manifestation of CF and exclusion of this diagnosis is essential for appropriate patient management. The diagnosis and management of MI associated with CF remain a challenge in pediatric practice.

Keywords: meconium ileus; ileostomy; genetics; cystic fibrosis.

INTRODUÇÃO

Íleo meconial (IM) é uma forma grave de obstrução intestinal que ocorre no período neonatal, caracterizada pela presença de mecônio anormalmente viscoso que oclui o lúmen do íleo distal. As causas dessa condição são amplamente variadas, e uma das etiologias mais comuns é a Fibrose Cística (FC), que impacta cerca de 70.000 a 100.000 pessoas a nível mundial. De acordo com dados disponíveis da Europa e da América do Norte, observou-se que o IM afeta aproximadamente 20% dos indivíduos com FC, porém cerca de 80-90% dos pacientes com IM apresentam a FC como etiologia do quadro (PARIKH, IBRAHIM, & AHLAWAT, 2023).

O IM na FC pode ser compreendido pela formação de um muco espesso, resultado direto da secreção intestinal alterada. Nesse contexto, a secreção torna-se mais viscosa devido ao comprometimento da excreção de cloreto e bicarbonato mediada pela proteína reguladora da condutância transmembrana da FC (CFTR). A CFTR — um canal de cloreto e bicarbonato localizado na membrana apical das células epiteliais — encontra-se mutada, prejudicando tanto a secreção adequada de íons quanto o equilíbrio hidroeletrólítico (DONOS, 2024). Como consequência, ocorre uma absorção desordenada de sódio e água por canais iônicos que também se tornam disfuncionais. Essa alteração desencadeia uma série de eventos que, somados à diminuição da produção e da atividade das enzimas pancreáticas, culminam na síntese anormal de mucinas. O resultado final é a formação de um mecônio excessivamente denso e rico em proteínas, que tende a se acumular no íleo distal (DONOS, 2024. IRIARTE, 2016).

No que tange aos aspectos clínico-patológicos, o IM pode ser classificado como simples ou complexo. No primeiro, a dificuldade de eliminação do mecônio obstruído leva a vômitos biliosos, distensão abdominal e dilatação de alças nos primeiros três dias de vida. No processo de investigação do caso, pode ser observado em ultrassonografia (USG) abdominal o pseudo espessamento de paredes intestinais. Caso o paciente apresente febre e leucocitose, orienta-se o início de antibioticoterapia e a decompressão gástrica com sonda nasogástrica (SNG) para redução de vômitos e risco de aspiração, além de enema hipertônico hiperosmolar (DONOS, 2024, SATHE & HOUWEN, 2017). No que se refere ao IM complexo, trata-se de quadro mais exuberante, em que se pode observar atresia intestinal, volvo com perfuração, cisto meconial ou ainda peritonite. Nestes casos, a intervenção cirúrgica deve ser indicada, não raramente com necessidade de laparotomia com ressecção ileal e ileostomia (DONOS, 2024; YULE, 2023).

Segundo Yule (2023), a FC é a doença hereditária autossômica recessiva e de morbidade considerável que mais afeta os descendentes da Europa do Norte, de modo que, em 2021 foram registrados 10908 pacientes com a doença, dentre os quais mais de 6000 representavam pessoas de 16 anos ou mais. A FC apresenta também taxa de incidência de 1 em cada 2.500 nascimentos em indivíduos brancos nos Estados Unidos e, embora seja classificada como rara, é uma doença muito frequente neste grupo. No Brasil, estima-se que afete aproximadamente 1 a cada 10.000 nascidos vivos, sendo mais comum em populações de origem caucasiana. No entanto, a doença pode afetar pessoas de todas as etnias. O Registro Brasileiro de Fibrose Cística (REBRAFC) detém 6112 pacientes e registra anualmente cerca de 300 casos, cuja maioria (68%) se encontra nas regiões Sul e Sudeste. O que influi na incidência da doença costuma ser a miscigenação e a região geográfica, com aproximadamente 1:1000 casos na região Sul e até 1:10.000 em São Paulo (BRASIL, 2024).

A causa da FC se deve a uma mutação de um gene localizado no braço longo do cromossomo 7, responsável pela codificação do CFTR. (BRASIL, 2024; DEL CIAMPO, 2015). Tais alterações gênicas resultam em modificação na viscosidade de múltiplas secreções, que passam a ficar mais espessas e, assim, o indivíduo apresenta má absorção, perda de eletrólitos no suor e secreções pulmonares mais viscosas (DEL CIAMPO, 2015, DUPUIS, 2015).

As manifestações da FC têm um espectro variado, de modo que, em sua forma grave, pode acarretar, além do IM, síndrome de obstrução intestinal distal, doença pulmonar crônica, bronquiectasias, insuficiência pancreática, diabetes, desnutrição, doença do refluxo gastroesofágico e colite. No que se refere aos quadros leves, estes são mais comuns quando as manifestações são mais tardias, ou quando se limitam a apenas um sistema, a exemplo da obstrução do ducto deferente nos homens (BRASIL, 2024).

No que tange ao diagnóstico de FC, a Portaria nº 822 de 6 de junho de 2001 do Ministério da Saúde, institui o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN). Este visa a ampliar o acesso à Triagem Neonatal e a detecção precoce de doenças congênitas manejáveis por tratamento, tendo incluído, assim, a FC em seu rol de doenças diagnosticáveis. Dessa forma, reiterada pela Nota Técnica nº 76/2023 do Ministério da Saúde, ficou preconizada a realização do teste do pezinho, por volta do terceiro ao quinto dia de vida do recém nascido (RN), como parte do rastreio de doenças congênitas, a exemplo da FC.

Conforme BRASIL (2024), a suspeita de FC se dá, pois, tanto pela triagem neonatal, quanto por manifestações clínicas ou histórico familiar positivo para a doença. Desse modo, em casos de elevação de tripsinogênio imunorreativo (teste do pezinho), sintomas respiratórios persistentes (tosse, sibilos), pneumonias frequentes, pólipos nasais, esteatorreia, pancreatite de repetição, azoospermia obstrutiva, deficiência de vitaminas lipossolúveis, ou ainda quadros de obstrução intestinal, como o IM, deve-se levantar com veemência a suspeita de FC, sendo o exame de cloro no suor o atual padrão ouro para o diagnóstico. Atualmente conta-se com a pesquisa das mutações genéticas envolvidas, as quais norteiam inclusive linhas de tratamento para esses pacientes (ATHANAZIO, 2017).

O IM também pode ocorrer em outras condições que não FC. Nesses casos, o quadro é descrito com maior frequência em RN prematuros ou extremamente prematuros. A patogênese ainda não é totalmente compreendida. Diante de distensão abdominal associada à ausência ou ao atraso da eliminação de mecônio por mais de 48 horas após o nascimento, deve-se considerar como diagnósticos diferenciais síndrome da rolha meconial, doença de Hirschsprung, atresia intestinal e IM (TOYOSAKA, 1994; YOO, 2002).

Nesse contexto, o diagnóstico de IM no período neonatal torna obrigatória a investigação e exclusão da FC como possível etiologia, sendo ainda uma condição desafiadora para médicos e pediatras (DEL CIAMPO, 2015).

OBJETIVOS

Geral: Descrever um caso de um paciente com IM como primeira manifestação de FC na infância.

Específicos:

1. Descrever os sinais clínicos do IM em neonato com atraso de eliminação de mecônio.
2. Descrever a trajetória do diagnóstico de FC a partir do diagnóstico de IM.
3. Descrever a evolução do paciente com IM e FC ao longo dos primeiros 2 anos de vida

METODOLOGIA

O presente estudo foi submetido ao Comitê de Ética em Pesquisa em Seres Humanos (CEP) da Universidade Federal de Uberlândia (UFU), conforme as resoluções N° 466, de 12 de dezembro de 2012 e N° 510 de 7 de abril de 2016, do Conselho Nacional de Saúde, tendo sido aprovado sob parecer de número 7.728.120.

Trata-se de um relato de caso, do tipo observacional, retrospectivo e descritivo, cujos dados foram obtidos por meio de acesso ao prontuário eletrônico do Hospital das Clínicas (HC) da Universidade Federal de Uberlândia (UFU), diante da assinatura do “Termo de Consentimento Livre e Esclarecido” (TCLE). A equipe de pesquisa garantiu a confidencialidade e segurança dos dados obtidos conforme prevista pela Lei Geral de Proteção de Dados (LGPD) a partir da assinatura da “Declaração de confidencialidade Projeto de Pesquisa”. Somente após a aprovação do protocolo pelo CEP, foi realizado o levantamento de dados por meio do prontuário eletrônico do paciente, com acesso às evoluções clínicas e exames laboratoriais e de imagem realizados.

No que se refere aos critérios de inclusão, estes se limitaram à descrição de paciente com IM como primeira manifestação de FC na infância. Qualquer outro paciente com FC, que não o do caso em questão, foi excluído.

Neste relato de caso, houve o risco de exposição dos dados do paciente, porém a equipe de pesquisa se comprometeu a garantir a confidencialidade e segurança dos dados obtidos conforme previsto pela LGPD, através da estratégia de jamais mencionar dados de identidade do paciente na descrição do caso e somente termos genéricos relativos a sexo, idade, etc. Além disso, o responsável legal foi orientado, caso se sentisse desconfortável em participar da pesquisa, da opção de desistência.

O benefício do trabalho é sempre para o paciente. Compreender de forma técnica e clara a condição e os benefícios do manejo precoce de lactente com IM na FC, condição com morbidade relevante, pode melhorar a abordagem e evolução clínica do paciente. Assim, o estudo traz benefícios futuros a indivíduos em condições semelhantes à do relatado neste trabalho.

RESULTADOS

Os dados foram obtidos por meio de pesquisa em prontuário eletrônico, conforme a LGPD 13.709/2018) e diante da assinatura do TCLE pela responsável legal da paciente.

Trata-se de paciente feminina, atualmente com 2 anos de idade, data de nascimento 09/06/2023, nascida em Uberlândia-MG, atualmente procedente de Tupaciguara-MG. Avaliada por equipe de gastroenterologia pediátrica com 15 dias de vida no berçário de serviço privado. Como história pregressa, paciente filha de pais não consanguíneos, mãe G1P1A0, nascida via parto cesárea, em boas condições, tendo apresentado boletim de APGAR 8/9, peso de nascimento 2590g e idade gestacional (IG) de 36 semanas e 5 dias.

No período neonatal evoluiu com vômitos e distensão abdominal, além de atraso na eliminação de mecônio nas primeiras 48h de vida. Admitida em Unidade de Terapia Intensiva (UTI) Neonatal no terceiro dia de vida com suspeita de abdome obstrutivo. Realizado exame de imagem (radiografia de abdome) o qual sugeriu abdome agudo obstrutivo. Submetida a laparotomia com três dias de vida. Durante o ato operatório foi observada importante distensão de alças de jejuno, íleo com grande quantidade de mecônio endurecido, paredes espessadas e parte distal com calibre reduzido. Foi realizada enterectomia de 12cm de íleo, com retirada de conteúdo meconial e confecção de ileostomia terminal a 20cm de válvula ileocecal. Firmado diagnóstico de IM. Paciente apresentou pneumotórax, tendo evoluído com insuficiência respiratória e necessidade de ventilação mecânica por 21 dias, tendo recebido alta após 35 dias de internação.

No quarto dia de pós operatório (PO) de ileostomia, paciente evoluiu com formação de mecônio espesso, associada a aumento de débito em sonda nasoentérica (SNE), tendo sido realizado tratamento com N-acetilcisteína (NAC) e posterior desobstrução intestinal com gastrografina.

Paciente apresentou teste do pezinho alterado (Tripsinogênio imunorreativo - IRT - 478ng/ml | Valor de Referência - VR - <70ng/ml) na triagem neonatal. Diante da alta suspeição de FC e na impossibilidade do exame de triagem de cloro no suor, foi realizado perfil genético, com confirmação diagnóstica a partir da presença de G542X nas duas cópias do gene CFTR, e dosagem de elastase fecal, a qual acusou valor indetectável (menor que 0,01 | VR >200ug/g). Foi iniciada a reposição empírica de enzima pancreática, vitaminas e ferro com 24 dias de vida. Recebeu alta hospitalar em 15/07/23 e encaminhamento para seguimento em ambulatório de FC no HC-UFU.

O primeiro atendimento ambulatorial se deu em 04/08/2023. Em consulta com equipe de nutrição, foi relatada dificuldade importante de ganho de peso e alta produtividade da ileostomia, com saída de grande volume de leite e gordura pelo óstio. Nesse sentido, observou-se que a quantidade de enzima pancreática utilizada pela criança estava aquém do recomendado, o que poderia explicar a saída de gordura pela ileostomia. Após discussão multiprofissional, considerou-se a possibilidade de distúrbio absorptivo, tendo sido iniciado o uso de fórmula infantil semi elementar isenta de lactose. Foram realizados cálculos nutricionais, que demonstraram que o volume de leite ofertado excedia a capacidade gástrica da paciente, contribuindo tanto para o extravasamento da dieta pela ileostomia quanto para parte do quadro de desnutrição (sobrecarga proteica) (Figuras 1 e 2).



Figuras 1 e 2: saída de leite e gordura pelo óstio da ileostomia.. Fonte: o autor.

Nas consultas subsequentes, devido a manutenção de estado nutricional inadequado, como demonstrado na figura 3, foram realizados novos ajustes na dieta, além de indicada via alternativa com uso de SNE. No entanto, houve dificuldade (pela criança e pelos familiares) de adaptação à proposta sugerida.

Paciente apresentou atraso do desenvolvimento neuropsicomotor (DNPM), tendo começado a engatinhar com 14 meses e andar sem apoio aos 18 meses, com aquisição de desempenho motor fino completo aos 24 meses. Não apresentou atraso de fala ou dificuldade de socialização.



Figura 3: Gráfico de peso por idade nos primeiros 2 anos de vida da paciente. Fonte: o autor.

Aos seis meses de idade e peso 4260g, foi realizada uma tentativa de reconstrução do trânsito intestinal (RTI), porém sem sucesso. Paciente evoluiu no 2º dia de PO com distensão abdominal, constipação, irritabilidade e febre. Nessa ocasião, realizou-se nova ileostomia, após a qual permaneceu sem intercorrências.

De modo geral, no primeiro ano de vida a paciente necessitou três internações devido desnutrição proteico calórica (DPC), descompensação de quadro pulmonar, prolapso de ileostomia e obstrução intestinal, com melhor evolução a partir do primeiro ano.

Numa das ocasiões, apresentou secreção espessa pelo coto cego, com obstrução e formação de rolha após ingestão de alimento sólido, resolvida após medidas clínicas.



Figura 4: Ileostomia funcionante, com eritema importante circundando o óstio.

Figuras 5 e 6: produto espesso excretado via ileostomia. Fonte: o autor.

Conforme discutido com equipe multidisciplinar (gastropediatria, nutrição, UTI e cirurgia pediátrica), programada a reversão da ileostomia com RTI quando atingisse peso médio de 10 kg e idade de 2 anos.

Paciente realizou colostograma com fins de mapeamento anátomo-funcional de alças intestinais para planejamento cirúrgico adequado, cujo resultado se encontra demonstrado na figura 7. Houve progressão de contraste até o reto, sem obstáculos, com achado de contorno e calibres normais nos segmentos distais à ileostomia.

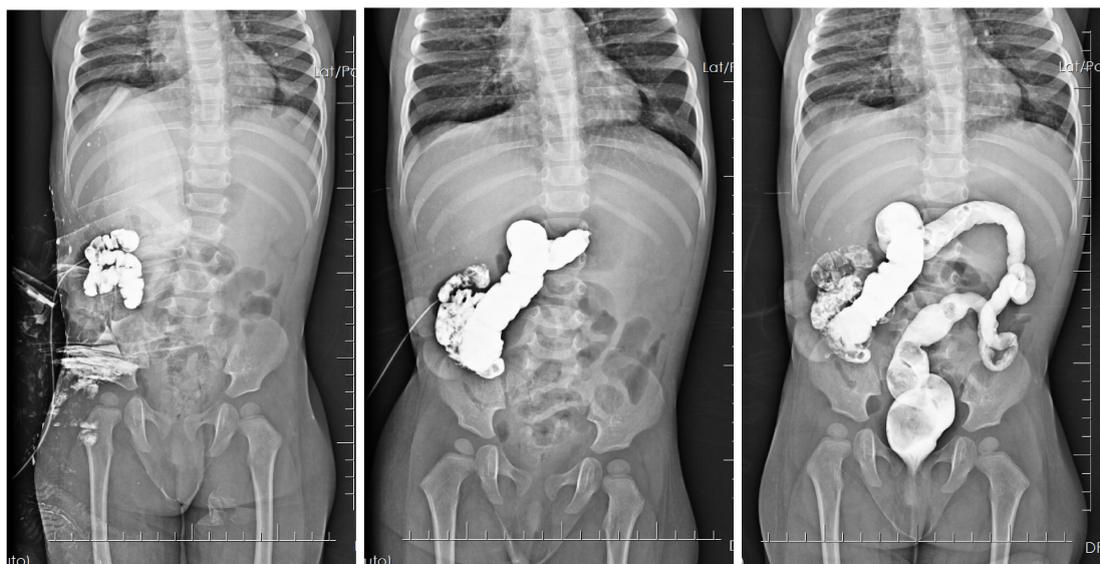


Figura 7: evolução do trânsito intestinal de contraste iodado injetado pela boca não funcionante da ileostomia. Fonte: Prontuário eletrônico.

Admitida no HC-UFU eletivamente em 25/08/2025, clinicamente estável, para RTI. Prescrito NAC via oral em pré operatório, a qual foi mantida até trânsito efetivo, que ocorreu no quinto dia de PO. Realizada anastomose íleo-íleo término-terminal, além de enterectomia de cotos da ileostomia e fistula mucosa, apendicectomia, linfadenectomia do meso ileal, procedimento dito como sem intercorrências. Na descrição cirúrgica foram notadas alças de íleo exteriorizadas e firmemente aderidas à parede abdominal, além de aderências entre alças de delgado próximas à ileostomia. Presença de rolhas de muco espessas em alça exclusiva em moderada quantidade. Anastomose realizada a 15cm da válvula íleo cecal. Parede abdominal com dermatite moderada em região de periestomias. Encaminhada para UTI pediátrica no PO imediato.

Paciente evoluiu com vômitos e distensão abdominal após liberação de dieta líquida restrita, sendo mantida em jejum até o 3º dia de PO com SNG aberta. No 4º PO, retirada SNG. Primeira evacuação na manhã no 5º PO, pastosa e amarelada, com melhora da distensão abdominal. Manteve curva térmica afebril e boa aceitação dietética. Encaminhada para enfermaria pediátrica no 6º PO para continuidade dos cuidados. Evoluiu de forma satisfatória clinicamente, tendo recebido alta hospitalar em 01/09/2025, mantendo uso de NAC por 14 dias.

Realizada consulta ambulatorial em 03/10/2025, em que paciente compareceu para avaliação após RTI. Mãe referiu hábito intestinal cerca de três a quatro vezes ao dia, com variação da consistência (pastoso-endurecida), sem esforço e sem sangue ou muco. Diurese preservada. Boa aceitação da dieta via oral. Negou tosse, coriza ou outras queixas. Até o momento da redação deste relato, a paciente não apresentou nenhuma colonização de vias aéreas superiores.

Apresenta boa evolução ponderal, mantém uso de enzimas pancreáticas 8000 UI/kg, vitaminas lipossolúveis em doses elevadas e acompanhamento nutricional com uso de dieta hipercalórica sob supervisão. Hábito intestinal pastoso, amarelado, diversas vezes ao dia, aspecto mais amolecido quando refeições vultosas. Nega sangramentos, distensão ou dor abdominal.

Atualmente apresenta bom DNPM, peso 10200g, e segue em acompanhamento ambulatorial sem intercorrências recentes.

DISCUSSÃO

Conforme relatado por Sathe (2017), diante da evolução tecnológica cada vez mais crescente no campo da medicina, o IM e a peritonite meconial podem ser detectados ainda no período pré-natal pela presença no feto de alças intestinais hiperecogênicas ou calcificações peritoneais evidentes na USG. No entanto, quando não diagnosticado antes do nascimento, o IM, com frequência, manifesta-se clinicamente como obstrução intestinal, em geral nas primeiras horas de vida, com distensão abdominal, vômitos e atraso de eliminação de mecônio. Nesse sentido, diante de um paciente com obstrução intestinal, como o disposto neste relato, uma vez realizado o diagnóstico de IM, a equipe médica assistente tem como mandatória a investigação de FC, mesmo antes da realização de exames de triagem ou do diagnóstico definitivo da doença.

Faz-se importante, além da realização dos exames de imagem para diagnóstico do IM, a triagem para FC a partir de outros testes complementares, como o do suor. No caso deste relato, este exame não foi realizado devido ao baixo peso da paciente e a indisponibilidade de cloridrômetro no município naquela

ocasião, motivo pelo qual foi feito teste genético na tentativa de firmar o diagnóstico. Navarro (2016) apontou, em seu compilado histórico de FC, que na década de 1980, ocorreram grandes avanços no conhecimento genético da FC. Em 1985, o gene CFTR foi mapeado; quatro anos depois, foi descoberta a primeira e mais comum mutação desse gene, a $\Delta F508$. Atualmente, as possibilidades diagnósticas foram ampliadas, com mais de 1800 mutações já identificadas relacionadas à doença. Athanazio (2017) enuncia outros exames que podem ser realizados quando o teste do suor e a análise genética são inconclusivos, como o da função da CFTR. Em essência, esses testes avaliam a função da proteína através da medida do transporte do cloreto. Outras provas diagnósticas promissoras, como a avaliação da CFTR por evaporimetria e pela diferença de potencial das glândulas sudoríparas, estão sendo estudadas.

A dosagem do IRT no teste do pezinho é um indicador indireto da FC, pois avalia a integridade da função pancreática, uma vez que se trata de precursor da enzima pancreática, cuja concentração costuma estar persistentemente elevada nesses pacientes. Seu aumento ocorre pois a fibrose pancreática já se inicia no período intra-útero, levando a um refluxo das enzimas pancreáticas para a circulação, com elevação dos níveis do IRT. No entanto, na prática clínica, o melhor método para confirmação de insuficiência pancreática é a dosagem da elastase fecal (que foi realizado pela paciente com obtenção de valores indetectáveis), sendo resultados menores de 200 $\mu\text{g/g}$ de fezes confirmatórios de insuficiência pancreática exócrina, com uma sensibilidade de 86-100%. A determinação quantitativa da gordura fecal pelo método de Van de Kamer é considerado o padrão ouro para o diagnóstico da esteatorreia, mas seu uso é limitado por dificuldades técnicas (CASTELLANI, 2018).

Athanazio (2017) afirma que os períodos de rápido crescimento são mais vulneráveis à desnutrição, merecendo especial atenção os primeiros 12 meses após o diagnóstico de FC, o primeiro ano de vida e o período peripuberal. Tais observações corroboram o que foi observado neste relato de caso, em que a paciente apresentou DPC no primeiro ano de vida tendo, inclusive, apresentado atraso do DNPM em função disso.

Vale lembrar que a energia obtida a partir das calorias da dieta é amplamente utilizada para sustentar os processos de crescimento e desenvolvimento. Durante o primeiro ano de vida, aproximadamente 40% do total energético consumido é direcionado a essas funções, proporção que se reduz para cerca de 20% ao final desse período. Considerando que a FC impacta significativamente na absorção de nutrientes essenciais ao crescimento e desenvolvimento, de modo multifatorial, a DPC apresentada pela paciente deste relato configura consequência direta da atividade da doença, além de causa potencial do atraso de DNPM apresentado. Soma-se a presença da ileostomia, com perdas significativas pelo óstio, que adicionam impacto negativo na nutrição, tratando-se, porém, de abordagem necessária no manejo do IM complexo (CARVALHO, 2023; DONOS, 2024). Segundo Pires, Obelar e Wayhs (2009) o suporte nutricional em pacientes com FC é essencial para reduzir a morbimortalidade e melhorar a qualidade de vida. O período da primeira infância exige monitoramento frequente para identificação precoce de sinais de falha de crescimento e, quando necessário, ajuste de plano nutricional com alimentos de maior densidade energética e suplementos. Em geral, crianças com FC necessitam de 120–150% das necessidades calóricas para a idade, sendo 35–40% dessas calorias provenientes de gorduras. No caso relatado, optou-se pelo uso de fórmula hipercalórica pela praticidade de obtenção e preparo, o que acarretou em boa recuperação de peso, em melhora gradativa do ganho ponderal e na recuperação dos marcos do DNPM.

Durante o manejo inicial da paciente deste caso, foi iniciada a reposição empírica de enzima pancreática com 24 dias de vida, após confirmação diagnóstica de insuficiência pancreática pela detecção de elastase fecal com valores indetectáveis. Tal conduta é corroborada por Singh (2024), que afirma que pacientes com FC e insuficiência pancreática devem receber terapia de reposição enzimática para corrigir a má absorção, reduzir sintomas gastrointestinais e manter adequado estado nutricional. O uso das enzimas permite absorção eficiente de macro e micronutrientes, ingestão de dietas com teor normal ou elevado de gorduras, trânsito intestinal regular e ganho ponderal adequado. As enzimas devem ser administradas junto a qualquer refeição que contenha gordura, incluindo dietas elementares ou semi-elementares (PIRES, OBELAR & WAYHS, 2009; SINGH, 2024).

A decisão do momento mais adequado para a realização de RTI na paciente deste relato foi crucial para o resultado observado. Silva e colaboradores (2025) postulam que o estado nutricional do paciente é reconhecido como um fator prognóstico decisivo que influencia diretamente o desfecho clínico após intervenções cirúrgicas. A cirurgia gastrointestinal está frequentemente associada a um impacto deletério no estado nutricional da criança, tanto no período pré-operatório quanto no pós-operatório. Essa vulnerabilidade decorre de uma série de fatores interrelacionados, que não raramente são causados pelas doenças de base que levam à cirurgia, como oferta calórica comprometida e aumento do gasto energético, além de disfunção do trato gastrointestinal, por alteração da integridade e da funcionalidade, com dificuldades na digestão e na absorção dos macronutrientes e micronutrientes essenciais. Nesse sentido, é importante apontar que a primeira tentativa de RTI da paciente, aos 6 meses de vida, prescindiu considerações importantes para um bom planejamento cirúrgico, considerando que a lactente não apresentava condições nutricionais e clínicas adequadas para boa recuperação pós-operatória. Portanto, a identificação precoce e a otimização do estado nutricional são fundamentais para minimizar complicações pós-operatórias e promover uma recuperação mais eficaz em pacientes pediátricos cirúrgicos, o que foi fator determinante no manejo bem sucedido da paciente deste relato.

No que se refere à abordagem cirúrgica nos casos de IM, Tobias e colaboradores (2022) reiteram a importância do uso de agentes mucolíticos (como a NAC e a gastrografina) desde a enterotomia, no intuito de facilitar a remoção do mecônio impactado. Sua ação baseia-se na criação de um gradiente osmótico capaz de promover a movimentação e a recuperação de água no lúmen intestinal, facilitando a fluidificação e a eliminação do material retido. No caso da paciente deste relato, considerando os diversos episódios de obstrução intestinal prévios, foi optado pelo uso de NAC desde o período pré operatório, no intuito de facilitar a remoção de possíveis materiais obstruídos, bem como auxiliar na recuperação pós operatória do trânsito intestinal. Vale lembrar que o uso da NAC, seja via oral ou retal, já ocorre como terapia de primeira linha em RN que apresentam obstrução funcional associada a mecônio espesso — como no IM relacionado à FC ou em casos de obstrução. Ainda, a gastrografina também pode ser usada como agente hiperosmolar, tanto no diagnóstico, como no tratamento do íleo meconial, especialmente em neonatos da UTI neonatal (DE ROSE, 2017; FONTIJN, 2017).

O comprometimento da qualidade de vida dos pacientes com FC deve-se a vários fatores, como uso contínuo de medicação diária, frequentes hospitalizações, dificuldades nas atividades cotidianas e físicas, adequação das escolas às necessidades do paciente, ajustes dietéticos, além de interferência na qualidade do sono. No entanto, nas últimas décadas, diversos avanços no diagnóstico e tratamento da FC mudaram

drasticamente o cenário dessa doença, com aumento expressivo da sobrevida e ganho na qualidade de vida. Destaca-se, nesse sentido, a importância da abordagem multiprofissional estruturada na perspectiva do cuidado integral, a qual catalisa modificações no manejo clínico e na rotina assistencial. O acompanhamento multiprofissional não se limita a prover suporte e assistência psicossocial ao paciente e seu núcleo familiar, mas também garante a implementação de protocolos clínicos baseados em evidências, os quais são cruciais para otimizar a adesão ao tratamento e, conseqüentemente, impulsionar prognóstico e evolução clínica favoráveis do indivíduo (ATHANAZIO, 2017). O efeito do seguimento multidisciplinar pôde ser percebido de forma clara no manejo da paciente deste caso, conforme disposto por Pires, Obelar e Wayhs (2009). Somente após ajuste dietético, aliado a modificação de dose de suplementos enzimáticos, e da realização de RTI bem sucedida que foi possível a redução da incidência de internações e aprimoramento no desempenho das atividades diárias da paciente, bem como evolução de seu crescimento e DNPM.

CONCLUSÃO

IM é manifestação grave e frequente na FC e a exclusão do diagnóstico desta doença é fundamental na condução adequada do paciente acometido. Sua observação na prática clínica deve ser suspeitada sempre que, na prática médica, esteja-se diante de um neonato com atraso de eliminação de mecônio, especialmente se associada a sintomas como vômitos e distensão abdominal.

O manejo do IM complexo e o rastreamento de FC envolvem o trabalho multiprofissional de especialidades médicas (como pediatra geral, gastroenterologista pediátrico, cirurgião pediátrico), e de outros profissionais da área da saúde, (a exemplo de nutricionistas e psicólogos), além da realização de múltiplos exames complementares, como observado neste relato de caso. Desse modo, o diagnóstico e o manejo do IM na FC ainda é um desafio para o médico pediatra.

REFERÊNCIAS

- ATHANAZIO, R. A., et al. Diretrizes brasileiras de diagnóstico e tratamento da fibrose cística. **J Bras Pneumol**. v. 43, n. 3, p. 219-245, 2017.
<http://dx.doi.org/10.1590/S1806-37562017000000065>
- BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção Especializada à Saúde. Secretaria de Ciência, Tecnologia e Inovação do Complexo Econômico-Industrial da Saúde. **Portaria conjunta SAES/SECTICS nº 5, de 30 de abril de 2024**. Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Fibrose Cística. 2024.
- BRASIL. Ministério da Saúde. Gabinete do Ministro. **Portaria nº 822, de 06 de junho de 2001**. 2001.
- BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção Especializada à Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. Coordenação Geral de Sangue e Hemoderivados. **Nota Técnica nº 76/2023**. 2023.
- CARVALHO, B. D. et al. Atraso do desenvolvimento neuropsicomotor infantil: principais causas pré-natais, intrínsecas e extrínsecas. **Research, Society and Development**. v. 12, n. 9, e9912943309, 2023.
<https://doi.org/10.33448/rsd-v12i9.43309>
- CASTELLANI, C. et al. ECFS best practice guidelines: the 2018 revision. **Journal of Cystic Fibrosis**, v. 17, p. 153-178, 2018.
<https://doi.org/10.1016/j.jcf.2018.02.006>
- DEL CIAMPO, I. R. L., et. al. Manifestações precoces da fibrose cística em paciente prematuro com íleo meconial complexo ao nascimento. **Revista Paulista de Pediatria**. v. 33, n. 2, p 241-245, 2015.
<https://doi.org/10.1016/j.rpped.2014.12.004>
- DE ROSE, D. U. et al. Uso de N-acetilcisteína em neonatos prematuros com intolerância à alimentação enteral e obstrução intestinal: uma série de casos e revisão da literatura. **Children**. v. 11, n. 7, 2024.
<https://doi.org/10.3390/children11070873>
- DONOS, M. A., et. al. Diagnosis and Management of Simple and Complicated Meconium Ileus in Cystic Fibrosis, a Systematic Review. **Diagnostics**. v. 14, 2024.
<https://doi.org/10.3390/diagnostics14111179>
- DUPUIS, A., et al. Prevalence of meconium ileus marks the severity of mutations of the Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator (CFTR) gene. **Genetics in medicine**, 2015.
<https://doi.org/10.1038/gim.2015.79>
- FONTIJN, J. et al. Gastrografin for treatment of meconium obstruction in term and preterm infants (Protocol). **Cochrane Database of Systematic Reviews**. 2017.
<https://doi.org/10.1002/14651858.CD012840>
- IRIARTE, M. G. T., et al. Íleo meconial como primera manifestación de fibrosis quística. **An Med (Mex)**. v. 61, n. 4, p 305-309, 2016.
- NAVARRO, S. Historical compilation of cystic fibrosis. **Gastroenterologia y Hepatologia**. v. 39, n. 1, p. 36-42. 2016.
<https://doi.org/10.1016/j.gastre.2015.12.006>
- PARIKH, N. S.; IBRAHIM, X. Y.; AHLAWAT, R. Meconium Ileus. **Stat Pearls-NCBI Bookshelf**, 2023.
- PIRES, M. M. S.; OBELAR, M. S.; WAYHS, M. L. C. **Capítulo XII - Nutrologia**. In: Fibrose Cística: Enfoque Multidisciplinar. 2 ed. 2009.
- SATHE, M. HOUWEN, R. Meconium ileus in Cystic Fibrosis. **Journal of Cystic Fibrosis**. v 16, p 32-39, 2017.
<https://doi.org/10.1016/j.jcf.2017.06.007>

SINGH, S. et al. Neonatal Intestinal Obstruction: Etiology, Management, and Outcomes in a Tertiary Care Center. *Cureus*. v. 16, n. 6, 2024.
<https://doi.org/10.7759/cureus.62971>

SILVA, S. I. S. et al. Estado nutricional e desfecho clínico em crianças e adolescentes candidatos a cirurgias de grande porte em um hospital de referência Norte-Nordeste. *Arq. Catarin Med.* v. 54, n. 1, p. 121-134, 2025.
<https://doi.org/10.63845/6h9c6219>

TOBIAS, J. et al. Meconium Ileus, Distal Intestinal Obstruction Syndrome, and Other Gastrointestinal Pathology in the Cystic Fibrosis Patient. *Surg Clin North Am.* v. 102, n. 5, p. 873-882, 2022.
<https://doi.org/10.1016/j.suc.2022.07.016>

TOYOSAKA, A., et al. Immaturity of the myenteric plexus is the aetiology of meconium ileus without mucoviscidosis: a histopathologic study. *Clinical Autonomic Research.* v 4, p 175-183, 1994.
<https://doi.org/10.1007/BF01826183>

YOO, S-Y., et al. Delayed Maturation of Interstitial Cells of Cajal in Meconium Obstruction. *Journal of Pediatric Surgery.* v. 37, n. 12, p 1758-1761, 2002.
<https://doi.org/10.1053/jpsu.2002.36715>

YULE, A., et al. Thinking outside the box: a review of gastrointestinal symptoms and complications in cystic fibrosis. *Expert Review of Respiratory Medicine.* v. 17, n. 7, p 547-561, 2023.
<https://doi.org/10.1080/17476348.2023.2228194>