



15º CONGRESSO BRASILEIRO DE
**Gastroenterologia
Pediátrica**

19º CONGRESSO LATINO AMERICANO E
10º CONGRESSO IBERO AMERICANO DE
GASTROENTEROLOGIA, HEPATOLOGIA E NUTRIÇÃO

Centro de Convenções de Natal . RN . Brasil
26 a 29 de março de 2014

Trabalhos Científicos

Título:

Autores: VIOLETA SERENO; GRACIELA CABALLERO; CATALINA PINCHAK; GRACIELA QUEIRUGA; MARIA MACHADO; PATRICIA ESPERON; LETICIA FERRO; MONICA SILVA; LAURA FERNANDEZ; MARIANA CASTRO

Resumo: Introducción, la Fibrosis Quística es la enfermedad autosómica recesiva más común entre los caucásicos. La incidencia es de 1:2000 a 1:3000. Es causada por una mutación en el gen del cromosoma 7 que codifica una proteína reguladora de los iones en las membranas. La pesquisa neonatal para Fibrosis Quística es obligatoria en el Uruguay desde junio del 2010. Su incidencia es de 1:8640. Objetivos: describir las características clínicas y genotipo de los niños con Fibrosis Quística provenientes de la pesquisa neonatal. Métodos: se realizó la pesquisa entre junio de 2010 y diciembre de 2013 en 126131 RN. Aquellos con pesquisa positiva fueron derivados a la Unidad de Fibrosis Quística para confirmar o descartar el diagnóstico, mediante la evaluación clínica y tests de sudor. Cuando los resultados fueron positivos o borderline se solicitó estudio genético. En 20 niños con FQ se analizaron las historias clínicas, edad, sexo, estado nutricional (OMS 2007), síntomas, función pancreática correlacionado al genotipo. Resultados: la edad al diagnóstico de 2 meses el rango de 14 días y 24 meses. Varones 12. Nutrición normal en 13. Libres de síntomas 7. Enfermedad digestiva en 5, respiratoria en 3 y ambas en 5. Presentaron insuficiencia pancreática 16. La mutación DF508 en 14, otras mutaciones en 5 y un resultado pendiente. Conclusiones el 65% presentan buen estado nutricional. Aquellos con compromiso nutricional presentaron síntomas precoces y permanecieron hospitalizados desde el nacimiento. El 80% tienen insuficiencia pancreática. La mutación más frecuente es DF508.