

ILEO MECONIAL COMO MANIFESTACIÓN TEMPRANA DE FIBROSIS QUÍSTICA: DIAGNÓSTICO GENÉTICO NEONATAL

L. J. Moreno-Giraldo¹, J. M. Satizábal-Soto²

1. Universidad del Valle, Facultad de Salud, Departamento de Pediatría. Genomics SAS. Cali, Colombia
2. Universidad del Valle, Facultad de Salud, Escuela de Ciencias Básicas. Cali Colombia

Área: Gastroenterología

INTRODUCCIÓN: La Fibrosis Quística(FQ) es una enfermedad autosómica recesiva causada por mutaciones en el gen CFTR(7q31.2) proteína que regula el flujo hidroelectrolítico transmembrana, causando cambios en las secreciones exocrinas. Se han identificado más de 1250 mutaciones, 70% deleciónF508, heterogeneidad alélica y mutaciones múltiples. La incidencia para Colombia es 1/5025rv.

Enfermedad crónica, progresiva de la infancia, raramente neonatal. Afectación multisistémica: respiratorio, gastrointestinal, genitourinario.

OBJETIVO: Diagnosticar molecularmente FQ en neonato con sospecha clínica por presentar ileo meconial(IM).

PACIENTE: Recién nacida pretérmino(36ss). Al examen físico presenta abdomen distendido, ruidos hidroaéreos aumentados, región anal normal. Radiografía simple de abdomen mostró dilatación de asas intestinales, sin niveles hidroaéreos, falta de aire distal. Colon por enema-contrastado reveló microcolon, obstrucción ileal. Se realiza laparotomía. Requirió UCI neonatal por dificultad respiratoria aguda, sepsis bacteriana; inotrópicos, antibióticos, transfusiones. Evolución desfavorable con secreción biliar y fecal grumosa por ileostomía, desequilibrio hidroelectrolítico, inestabilidad hemodinámica.

MÉTODOS: De muestra de sangre venosa se extrajo ADN genómico total, se amplificó por PCR el gen CFTR, se secuenció la región codificante completa.

RESULTADOS: Se identificaron dos variantes no sinónimas en la secuencia codificante del genCFTR: exón 11c.1521_1523delCTT homocigota (p.Phe508del), exón 11c.1408.G>A homocigota (p.V470M).

DISCUSIÓN: Paciente con diagnóstico molecular de FQ con mutación compleja. El tamizaje neonatal no está disponible en Colombia lo cual aumenta la morbimortalidad; es importante la identificación temprana de signos sugerentes para realizar diagnóstico genético e instaurar tratamiento oportuno. El IM es la manifestación clínica más temprana de la FQ. Se presenta como un cuadro de obstrucción intestinal intraluminal, representa el 20-30% de las obstrucciones intestinales del recién nacido.

Palabras Claves: Ileo meconial, Fibrosis Quística, gen CFTR, Mutaciones, secuenciación genómica