

Borsini Ana¹; Cimino Solange¹; Montenegro Laura¹; Bonalumi Paula²; Di Vita Santiago²; Giordano Joaquín²; Jaccoud Giuliana²; Ledesma Laura²; Misto Claudia²; Regules Guido²; Rodriguez Maria Victoria²; Santos Corina²; Sterpo Antonella²; Pretto Lautaro¹

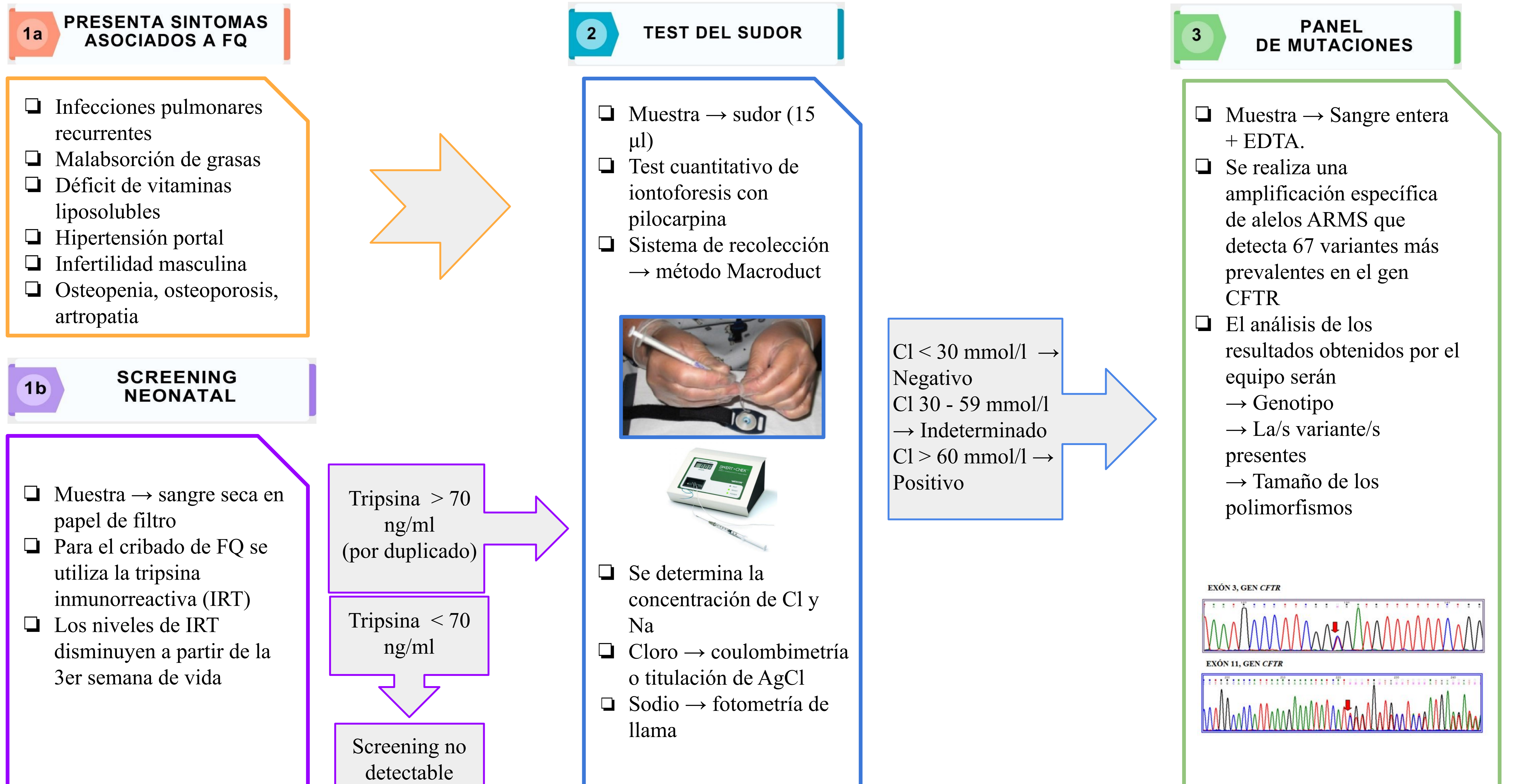
¹Facultad de Cs. Bioquímicas y Farmacéuticas, UNR. ²Laboratorios Cibic.

INTRODUCCIÓN

La Fibrosis Quística es una enfermedad sistémica causada por la mutación de un gen localizado en el brazo largo del cromosoma 7, la cual codifica una proteína llamada Regulador de Conductancia Transmembrana de la Fibrosis Quística (CFTR). La proteína CFTR se expresa en la membrana apical de los epitelios secretores (pulmón, páncreas, intestino, glándulas sudoríparas, conductos biliares y conductos deferentes) y actúa como un transportador de cloro.

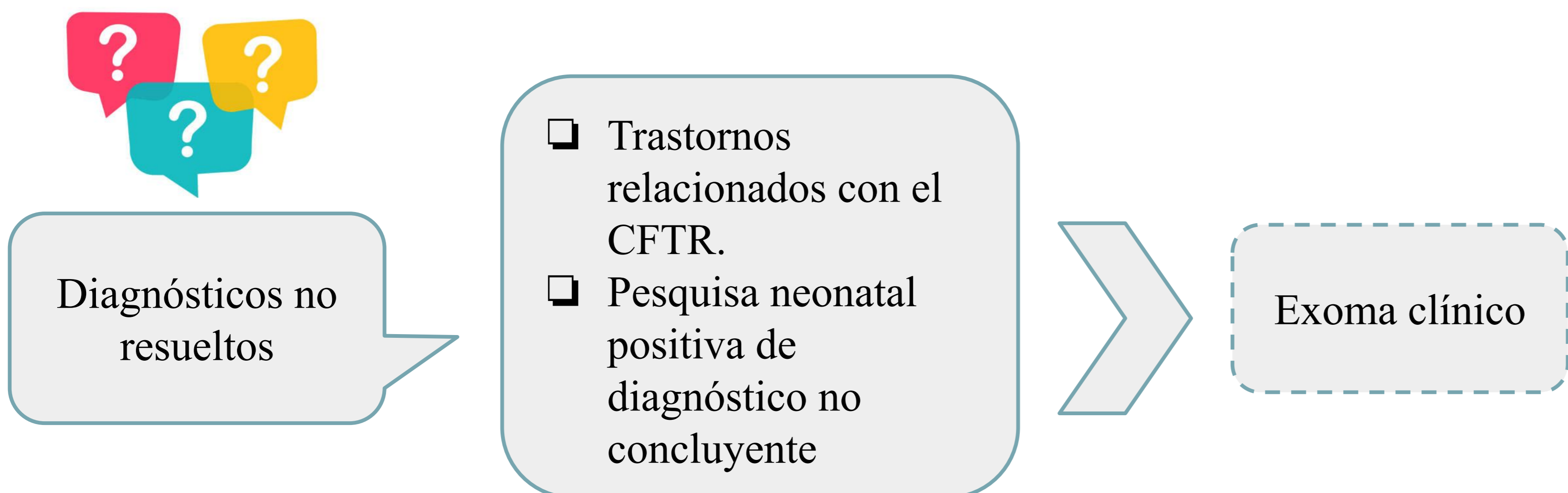
Su funcionamiento defectuoso se traduce en una dificultad para transportar el cloro fuera de la célula acumulándose en el espacio intracelular. Esto genera una absorción exacerbada de sodio para mantener la electroneutralidad, por lo tanto, genera arrastre de agua. En consecuencia se produce un espesamiento de las secreciones de los epitelios comprometidos, con funcionamiento alterado de los cilios pulmonares y daño en los órganos afectados.

ALGORITMO DIAGNÓSTICO



EVALUACIÓN Y SEGUIMIENTO

- PRUEBAS DE IMAGEN
- PRUEBAS FUNCIONALES RESPIRATORIAS
- MICROBIOLOGÍA
- PTOG
- ELASTASA PANCREÁTICA
- DOSAJE DE VITAMINAS



CONCLUSIÓN

- El cribado neonatal permite el diagnóstico y tratamiento precoz por lo que previene complicaciones.
- Existen dos métodos para realizar la prueba del sudor: el sistema de Gibson y Cooke y el método Macroduct, este último es más costoso, pero se prefiere por practicidad y mayor sensibilidad.
- En casos donde no hay un cuadro clínico claro y las pruebas convencionales no son concluyentes, los ensayos genéticos son esenciales. El análisis molecular aumenta la especificidad y reduce falsos positivos causados por incrementos inespecíficos de IRT en individuos sin FQ.
- El diagnóstico molecular puede llevarse a cabo en base a diferentes metodologías: secuenciación de un gen, determinación de un panel de genes, un exoma o el genoma completo. Ante un diagnóstico clínico presuntivo, la elección del método dependerá del contexto clínico del paciente.

El diagnóstico y seguimiento de la FQ requiere un enfoque multidisciplinario y una evaluación cuidadosa de las técnicas diagnósticas disponibles, entendiendo que el eje central se encuentra en el paciente, tomando en cuenta su variabilidad genética e interindividual así como sus condiciones personales y sociales para, de esta forma, poder asegurar la confiabilidad y veracidad de los resultados de laboratorio a los que se ha arribado.