



Jornadas Nacionales del Centenario
de la Sociedad Argentina de Pediatría



Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátricas

Ciudad de Mendoza

24 al 26 de marzo de 2011

CASO CLÍNICO

Dr Néstor A. Lucero

Hospital de Niños Sor María Ludovica

La Plata



- Paciente de sexo femenino que consulta a nuestro servicio por primera vez a los 5 años de edad derivada de hospital de origen por **pancreatitis recurrente.**



Antecedentes personales



- RNT/AEG, embarazo controlado, meconio primeras 24 hs de vida, cirugía de apéndice a los 3 años de edad.
- Sin antecedentes familiares relevantes.
- Desde los 4 años presentó múltiples episodios de pancreatitis aguda que requirió internaciones respondiendo al tratamiento con hidratación, analgesia y ayuno, sin afectación de la curva pondoestatural.



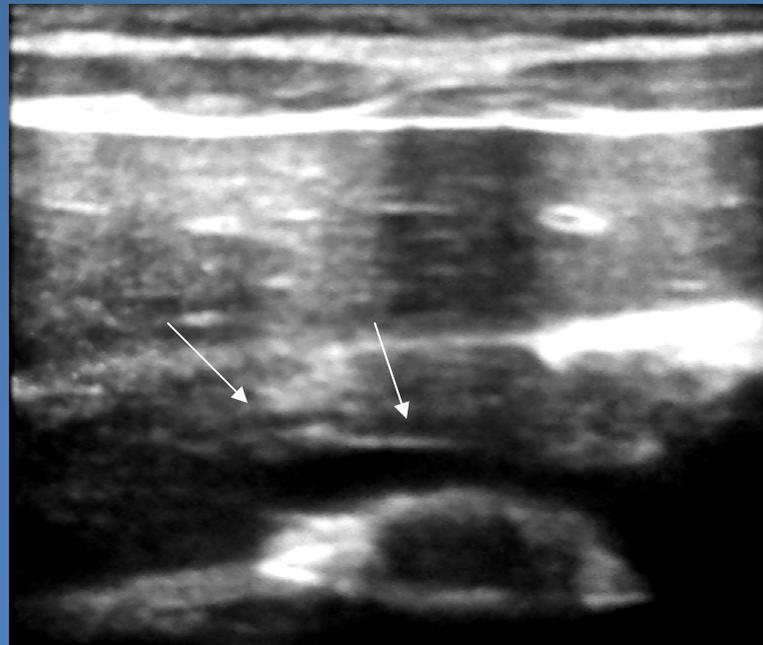
Laboratorio

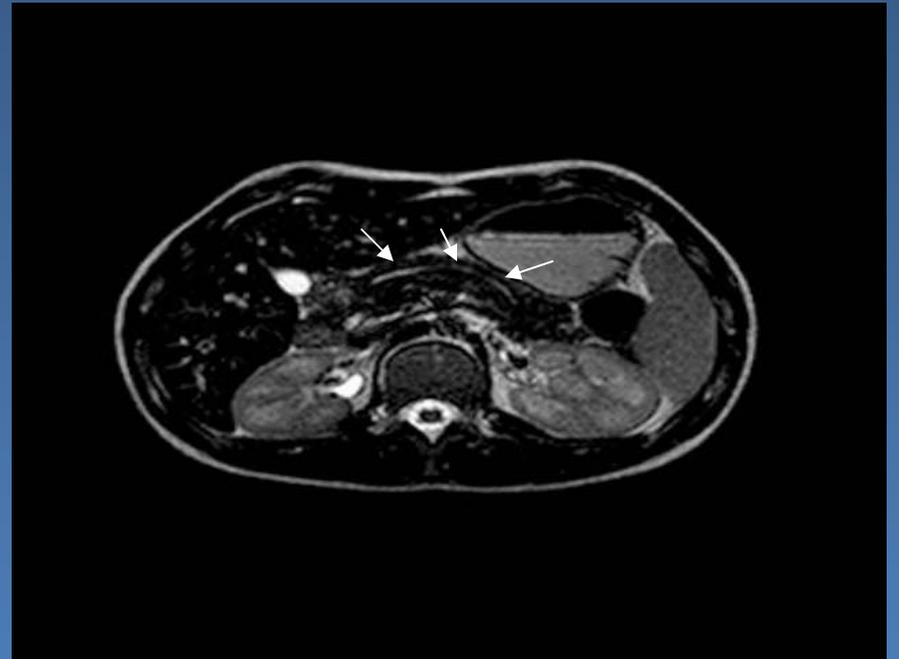


- **Amilasas y lipasas elevadas**, con función renal, hepática, calcio, fósforo, perfil lipídico, coproparasitológico normales.
- Serologías de hepatitis B, HIV y VEB negativo.
- Evaluación de la función del páncreas exócrino (elastasa fecal 1, Van de Kamer, esteatocrito) normal.
- Se realizó en dos oportunidades test del sudor negativos (menos 40 mmol/l).
- Se debe destacar la poca adherencia familiar a los controles ambulatorios.



Métodos imágenes







- Luego de descartar las principales causas de pancreatitis recurrente se solicita estudio genético para 40 mutaciones de fibrosis quística, donde se recibe informe

Mutación genética G542 X/Alelo 5T Enfermedad Fibroquística del páncreas.

- Se realiza estudio a la **madre** revelando **Heterocigota G542X** .
- Actualmente la paciente tiene 12 años de edad, no presentando internación desde los 9 años con puntaje z para (peso 0.10), (talla 0.19), en seguimiento con los servicios de gastroenterología y neumonología con función pulmonar y estudios de malabsorción normal.
- Se cita a familiares de primer grado para estudios genéticos.



Bibliografía.



- Ooi Ch, Dorfman R, Cipolli M, et al. Type of CFTR Mutation Determines Risk of Pancreatitis in Patients With Cystic Fibrosis. *Gastroenterology* 2011;140:153-161.
- Frulloni L., Castellani C., Bovo P., et al. Natural history of pancreatitis associated with cystic fibrosis gene mutations. *Digestive and Liver Disease* 35 (2003) 179-183.
- Oller de Ramirez A, Addy G., Botelli M, Diagnóstico molecular en 93 pacientes argentinos y detección familiar de portadores. Impacto asistencial y proyección a nuevos avances terapéuticos. *Arch.argent.pediatr.* V. 106 n.4 Buenos Aires jul./ago. 2008.
- Dumo C, Corey M, Zielenski J, et al. Genotype and phenotype correlations in patients with cystic fibrosis and pancreatitis. *Gastroenterology* 2002;123:1857-1864.



Muchas gracias

