

Pesquisa neonatal y estudios epidemiológicos en fibrosis quística

TL 135. TRIAGEM NEONATAL PARA FIBROSE CÍSTICA EM MINAS GERAIS, BRASIL. ASPECTOS CLÍNICOS E LABORATORIAIS. F. Reis. Belo Horizonte, Brasil.

F. Reis¹, A. Vergara¹, S. Melo²,

¹Asociación De Fibrosis Quística De Minas Gerais - Amam, Belo Horizonte,

²Hospital Infantil João Paulo II, Belo Horizonte.

O Programa Nacional de Triagem Neonatal para Fibrose Cística (Fase III) teve início em Minas Gerais em 01/07/03. Até 30/06/07 – **4 anos do programa** - foram triados 1.028.222 recém nascidos e identificados 91 com Fibrose Cística (incidência de 1: 11.299). **Objetivo:** analisar a evolução clínica e laboratorial de crianças diagnosticadas no primeiro ano do programa. **Métodos:** Foram analisados dados de 30 crianças diagnosticadas entre 01/07/03 e 30/06/04: **a) ao diagnóstico:** Idade gestacional, peso e estatura de nascimento (PN e EN), ileo meconial (IM), idade do diagnóstico, valores da TIR, testes do suor, peso e estatura ao diagnóstico, edema, hipoalbuminemia (HA), anemia, insuficiência pancreática (IP), escore de Schwachmann (ES) e um painel de 29 mutações; **b) aos 6 e 12 meses:** peso e estatura, ES, número de internações, infecção por *P. aeruginosa* (PA) e número de óbitos. **Resultados:** Ao nascer: 21/30(70%) eram nascidos a termo; 24/30 (80%) PN > 2.500 g, (média de 3.011 g); média EN = 48,5cm; 3/30 (10%) tiveram IM. A idade média ao diagnóstico foi de 51,4 (32-100) dias. Os valores médios de IRT foram de 192 ng/dl (1°) e 179 ng/dl (2°). Ao diagnóstico: todos os testes do suor tiveram cloro acima de 92 mmol/l. \square F508 foi encontrado em 40,0% dos pacientes. O peso médio foi de 3.808 g. e a estatura média de 53,3cm. Anemia (Hb < 10g/dl) esteve presente em 50% dos pacientes e a HA (< 3 g/dl) em 60% das crianças. 23,3% apresentaram edema e HA grave (< 2,1 g/dl) e 76,6% tinham insuficiência pancreática. A média do ES foi de 86,7. Aos 6 e 12 meses de idade: O peso médio foi de 6.479g e 8.872g respectivamente e as estaturas médias foram de 64cm e 73cm. Os ES médios foram 86.5 e 85.1. 7/30 (23.3%) pacientes necessitaram de admissões em UTI. 8/30 (26.6%) pacientes tiveram infecções por PA, sendo que um paciente tornou-se colonizado crônico pela bactéria no primeiro ano de vida. Um paciente foi ao óbito devido a septicemia por PA (foco cutâneo) e desnutrição grave. **Conclusão:** O programa de triagem neonatal para FC em Minas Gerais identificou que 23,3 % dos pacientes apresentaram manifestações graves da doença ao diagnóstico ou durante o primeiro ano de vida. Muitos destes pacientes poderiam ter ido a óbito sem diagnóstico se não fossem identificados pela triagem neonatal.

TL 136. RESULTADOS DO TESTE DO SUOR NO PROGRAMA ESTADUAL DE TRIAGEM NEONATAL DE MINAS GERAIS - FASE III - FIBROSE CÍSTICA. M. Pimenta y cols. Belo Horizonte, Brasil.

M. Pimenta¹, I. Castro¹, F. Reis¹, M. Alves¹, R. Afonso¹, A. Santos¹, M. Oliveira¹,

¹Nupad, Belo Horizonte.

Introdução: O Núcleo de Ações e Pesquisa em Apoio Diagnóstico da UFMG (NUPAD) responsável pela execução do Programa Estadual de Triagem Neonatal do Estado de Minas Gerais (PETNMG) incluiu desde julho de 2003 a Fibrose Cística no campo de triagem neonatal. A dosagem da tripsina imunorreativa (TIR) associada ou não a quadro clínico característico sugere o diagnóstico e a confirmação da doença se faz pela dosagem de cloretos no suor (Teste do Suor). **Metodologia:** As crianças triadas pelo PETN-MG que apresentaram a 1ª e/ou a 2ª amostra alterada de TIR foram encaminhadas para o NUPAD para realizar o Teste do Suor. Foi utilizada a técnica de iontoforese (equipamento Iontokit 2) que consiste na estimulação da sudorese (por meio de pilocarpina) e coleta do suor seguida da medida quantitativa do cloro no suor. Em todas as crianças foram realizadas 2 coletas, com intervalo aproximado de 4 a 5 horas entre elas. A dosagem de cloro foi considerada

normal quando abaixo de 40 mEq/l, duvidosa entre 40 e 60 mEq/l e alterada, quando acima de 60 mEq/l. **Resultados e Discussão:** No período de 01/07/03 a 30/06/07, 1.028.222 crianças realizaram o teste do pezinho (triagem neonatal). Foram encaminhadas 1781 crianças para o Teste do Suor. Destas, 716 eram do sexo feminino, 750 do sexo masculino e 315 não tiveram o sexo especificado, no momento do teste do pezinho. Das crianças que foram encaminhadas, 1533 compareceram ao Teste do Suor no NUPAD sendo que as outras não compareceram por motivos como: não localização, resistência dos pais, óbito ou realização do teste em outros laboratórios. No Teste do Suor foram diagnosticadas 91 crianças com resultado positivo sendo que estas, atualmente, encontram-se em acompanhamento ambulatorial. **Conclusão:** Sendo a Fibrose Cística uma doença genética (congenita) e que acomete progressivamente os sistemas respiratório e digestivo, o diagnóstico e o tratamento precoces são de relevante importância, para que o tratamento instituído retarde as complicações e melhore a qualidade de vida destas crianças. Desta forma, é fundamental um trabalho eficaz de busca ativa destes recém nascidos.

TL 154. EXPERIENCIA DE LOS PRIMEROS TRES AÑOS EN LA PESQUISA NEONATAL DE FIBROSIS QUÍSTICA DE LA CIUDAD DE BUENOS AIRES. L. Chertkoff y cols. Buenos Aires, Argentina.

L. Chertkoff¹, L. Gravina¹, G. Dratler¹, M. Junco¹, G. Maccallini¹, Y. Miembros Del Programa De Pesquisa Neonatal - Gcba¹,

¹Programa De Pesquisa Neonatal. Coordinación De Redes. Ministerio De Salud. Gcba.

Introducción: La Fibrosis Quística (FQ) es la enfermedad hereditaria letal más frecuente en la población caucásica. En los últimos años se ha puesto en evidencia la utilidad clínica de la pesquisa neonatal de FQ, demostrando que la detección temprana produce beneficios sobre el estado nutricional, el crecimiento y el desarrollo intelectual. **Objetivo:** En este trabajo se presentan los resultados del primer protocolo de pesquisa neonatal de FQ de los niños nacidos en las maternidades de hospitales dependientes del Gobierno de la Ciudad de Buenos Aires. **Materiales y Métodos:** El protocolo se basó en un esquema de dosaje de tripsina inmunorreactiva (TIR) en dos etapas: ante una primera TIR (+) se realiza una segunda TIR dentro de los 25 días de vida. Cuando la segunda TIR es normal la pesquisa se considera negativa. Si la muestra resulta positiva o el tiempo de concurrencia excede los 25 días, la tarjeta es enviada para estudio de 31 mutaciones en el gen CFTR y, el niño, es derivado a un hospital de referencia para test del sudor y consulta clínica. Valores de corte: 70 ng/ml (los primeros 28 meses), luego 60 ng/ml. **Resultados:** En el período Diciembre 2002-Junio 2006 se pesquisaron 108406 recién nacidos (RN), 761 tuvieron la primera TIR positiva con una concurrencia a la 2da TIR del 83%. Doscientos catorce RN requirieron evaluación molecular, consulta clínica y test del sudor. Se detectaron 12 RN con 2 mutaciones, 16 con una mutación (4 FQ, 8 portadores, 4 sin diagnóstico) y 186 sin mutación identificable (91 realizaron test del sudor con resultados negativos). Se identificó un Falso Negativo (2da TIR 65 ng/ml). El valor predictivo positivo (VPP) de la 1ra TIR fue 2,2%, y el de la 2da TIR, 10,7%. A partir de estos 17 casos de FQ, se infiere una incidencia de 1:6377. **Conclusiones:** La incidencia encontrada fue similar a la reportada en la Provincia de Bs.As. Los niveles de VPP y la dificultad en la concurrencia a la consulta clínica plantean la necesidad de reformular la estrategia utilizada a fin de mejorar la eficiencia del sistema.

TL 305. FIBROSIS QUÍSTICA. ASPECTOS EPIDEMIOLÓGICOS EN ECUADOR. P. Hernández Pinos y cols. Quito. Ecuador.

P. Hernandez Pinos¹ y Mariela Martinez².

¹Hospital Carlos Andrade Marin, del Seguro Social en Quito

²Hospital del Niño Roberto Giber Elizalde. Guayaquil.

Se realizó un estudio comprendido entre Abril de 1997 a Mayo del 2007, en 100 pacientes diagnosticados de fibrosis quística y registrados en la fundación para ello utilizamos las pautas del registro latinoamericano para Fibrosis Quística (55 hombres, 44 mujeres) atendidos por especialistas en neumología y gastroenterología. La edad de inicio del seguimiento oscila entre un mes y 17 años. En cuanto a la distribución étnica tenemos 35 blancos y 65 mestizos, no se registraron indígenas. El estado nutricional al ingreso de los pacientes fue 25% con desnutrición leve, 40% con desnutrición moderada y 26% con desnutrición severa. Evolucionando a 12% con desnutrición leve, 10% con desnutrición moderada y 3% con desnutrición severa. El diagnóstico se lo realizó entre el primer mes de vida a los 17 años, teniendo un 17% de pacientes diagnosticados dentro del primer año. Los datos clínicos que sugirieron el diagnóstico 62% sintomatología respiratoria, 19 % digestivos, 13% mixtos (patología pulmonar y digestiva), 5% por antecedentes familiares, 1% por prolapso rectal. El test de sudor fue positivo (mas de 60) 87%, 8% normal, 5% negativo, en los casos reportados negativos se asociaron a desnutrición severa. El test de Sudan fue positivo en el 81% de los casos. La bacteriología obtenida por esputo fue positiva en todos los casos, la mayoría de ellos corresponde a Pseudomona aeruginosa. La edad promedio de colonización encontrada para Estafilococo aureus es de 4 años, para Pseudomona aeruginosa es de 9 años, Burkodena cepacea 22 años y candida albicans 23 años, no se encontró Haemophilus influenza en ningún paciente. La evaluación clínica según Shwachman al diagnóstico de los pacientes fue excelente 9%, bueno 16%, moderado 25%, severo 26%. La evaluación radiológica según Brasfield fue leve 26%, moderado 27%, grave 25% La oximetría de pulso al diagnóstico fue 43% normal, 51% moderado, 2 % grave y 4% muy grave. La espirometría fue normal en 12%, obstructiva 50%, mixta 38%. Durante el periodo de seguimiento y evolución se presentaron algunas complicaciones como hipoxemia severa y persistente, corpulmonar, diabetes, hemoptisis, neumotórax. Fallecieron 48 pacientes, la edad promedio de fallecimiento fue de 13,7 años y las causas se asociaron con patología respiratoria y desnutrición. 25 abandonaron el seguimiento. La expectativa de vida en nuestro país es de 9,5 años.

TL 251. FIBROSIS QUÍSTICA: MANIFESTACIONES CLÍNICAS PRECOCES EN LOS PRIMEROS AÑOS DE VIDA. M. Borda y cols. Corrientes, Argentina.

M. Borda I, J. Baruzzo I, R. Zini I, J. Montenegro I, L. Martin I, V. Manresa I, C. Barrias I, F. Caceres I, I Hospital Pediatrico Juan Pablo II, Corrientes.

Introducción: La Fibrosis Quística (FQP) es una enfermedad genética autosómica recesiva. Afecta a múltiples órganos y sistemas, especialmente el aparato respiratorio, el páncreas, las glándulas sudoríparas y el sistema reproductor masculino. Constituye la enfermedad hereditaria más frecuente. Un diagnóstico temprano es muy importante debido a que, una intervención terapéutica inicial puede lograr una mejor evolución de la enfermedad disminuyendo el deterioro nutricional y respiratorio progresivo. **Objetivos:** Mostrar diferentes formas y edades de presentación de la enfermedad, demostrar la importancia del diagnóstico precoz, recalcar la necesidad de fomentar la pesquisa neonatal y conocer las mutaciones genéticas más frecuentes. **Materiales y Métodos:** En el siguiente trabajo se analizó de manera retrospectiva a 21 pacientes con diagnóstico de FQP (confirmados por Test del Sudor y/o Estudio de Mutación Genética) de 2 meses a 4 años de edad en el periodo Enero de 1998 a Agosto de 2007. Evaluamos los signos y síntomas clínicos que presentaban al momento del diagnóstico y la mutación genética encontrada. **Resultados:** De una población de 21 pacientes con diagnóstico de FQP, atendidos en nuestro hospital, se analizaron los mismos a fin de objetivar las manifestaciones clínicas que orientaron a la sospecha temprana de FQP, encontrando: Enfermedad Pulmonar n 16 (76.1%), Síndrome de Malabsorción n 17 (80.9%), Fallo de crecimiento n 19 (90.4%). La combinación de una o más de las manifestaciones previamente descritas fueron encontradas n 16 (76.1%). El 95% presentaba algún grado de

desnutrición. La edad de diagnóstico fue: Primeros 3 meses n 7 (33.3%), 4-12 meses n 11 (52,3%), 1-4 años n 4 (19%). A 14 pacientes se les realizó estudio genético encontrando que la distribución fue Homocigoto delta F 508 n 8, heterocigoto delta F 508 n 6. Fallecidos n 6 (28.5%). **Conclusiones:** A pesar de ser pocos pacientes, nuestro estudio pretende destacar la importancia del diagnóstico temprano de FQP, conociendo su forma de presentación en los primeros años de vida, a fin de instaurar el tratamiento precoz y mejorar la calidad de vida y pronóstico de la enfermedad y recalcar la necesidad de realizar un screening neonatal que incluya pesquisa de FQP.

TL 020. CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS Y ESPIROMÉTRICAS DE LOS PACIENTES CON FIBROSIS QUÍSTICA DIAGNOSTICADOS EN LA EDAD ADULTA EN URUGUAY. A. Rey Sanguinetti y cols. Montevideo, Uruguay.

A. Rey Sanguinetti¹, M. Rutz², I. Bo³, E. Pacheco⁴,

¹Catedra De Neumología. Facultad De Medicina,

²Policlínica De Fibrosis Quística. Hospital Maciel,

³Dpto. De Fisioterapia.,

⁴Dpto. De Funcion Pulmonar.

Introducción: La fibrosis quística (FQ) es una de las enfermedades genéticas más frecuentes en la raza blanca, con una incidencia que varía de 1/2000 a 1/5000. La prevalencia esperada para Uruguay es de 1/9600. Actualmente contamos con 120 pacientes ingresados en el Registro Uruguayo, existiendo por lo tanto, subdiagnóstico y subregistro. Con el aumento de la expectativa de vida, la FQ ha dejado de ser una enfermedad exclusivamente pediátrica, obligando a los médicos de adultos involucranos con esta difícil patología. Desde el año 2000 viene funcionando en el Hospital Maciel la policlínica de Adultos con FQ. A ella concurren paciente que son diagnosticados en la edad adulta o paciente trasferidos por el pediatra. **Objetivo:** La finalidad de este estudio es describir las características clínicas y espirométricas de los pacientes con FQ diagnosticados en la edad adulta en el período 2000-2006 en nuestra policlínica. **Métodos:** Se describieron características de 20 pacientes con fibrosis quística diagnosticados después de su 14avo cumpleaños. La tabla 1 muestra las características de la población. **Resultados:** Estaban colonizados con *P. aeruginosa* 6 pacientes, constituyendo un 30% de la población estudiada. Encontramos diferencias significativas en FVC (69.0 +/- 37.1% vs. 96.7 +/- 20.0%, p = 0.04) y FEV1 (55.3 +/- 33.5% vs. 85.7 +/- 27.8%, p = 0.04) entre pacientes colonizados y no colonizados respectivamente. Tres pacientes (15 % del total) fallecieron y eran del grupo de colonizados. **Conclusiones:** En nuestra muestra de adultos con FQ, los pacientes colonizados con *P. aeruginosa* mostraron un deterioro significativo en valores de función pulmonar y un alto índice de mortalidad.

Características de la Población

Sexo, M/F (%) 12/8 (60/40)

Edad media al diagnóstico, años (SD) 20.6 (8.9)

IMC (SD) 20.7 (2.3)

Colonizacion por *P. aeruginosa*, (%) 6 (30)

Media CVF, % (SD) 88.4 (28.4)

Media FEV1, % (SD) 76.6 (32.1)

TL 237. ESTADO ACTUAL DE PACIENTES CON FIBROSIS QUÍSTICA (FQ) EN SEGUIMIENTO POR EQUIPO INTERDISCIPLINARIO. J. Taborda y cols. Mar del Plata, Argentina.

J. Taborda¹, A. Cabral¹, D. Ortega¹, S. Pedreschi¹, M. Rodriguez¹, R. Marin¹, A. Leiva¹, A. Hermida¹,
¹Hopital Interzonal Especializado Materno Infantil, Mar Del Plata.

Introducción: el seguimiento y evaluación periódica de los niños FQ por un equipo interdisciplinario facilita la adherencia y mejora la valoración objetiva en la evolución de la enfermedad. **El objetivo** del presente trabajo es mostrar estado actual del total de pacientes seguidos por nuestro equipo interdisciplinario. **Materiales y métodos:** se evaluaron 52 pacientes con diagnóstico de Fibrosis quística. Fallecidos n 13. Trasladados a otros centros n 19 y 20 continúan en seguimiento actual, 9 varones y 11 niñas, con una edad promedio al diagnóstico de 27.4 meses (rango entre 2 y 127 meses). El estado nutricional al diagnóstico el 68 % tenían una adecuación peso /edad inferior al 85 % (desnutrición moderada y grave) y el 29 % adecuación peso/talla inferior al 85 % (acortados). El diagnóstico se realizó mediante Test del sudor. **Resultados:** Edad promedio en la actualidad de 113.5 meses (9.4 años) rango entre 29 meses (2a y 5 m) y 227 meses (18 años 11 m) 2 presentan diabetes en tratamiento con insulina y uno con alteración en la prueba de tolerancia oral a la glucosa (PTOG) 1 con diagnóstico asociado de enfermedad celiaca Los cultivos de esputo arrojaron los siguientes datos: Pseudomonas Aeruginosa 8, Burkholderia Cepacia 5; Stafilococo Aureus 7; Stafilococo meti Resistente 1. La función pulmonar medida por VEF promedia de 78 % (rango entre 20 y 120 %) El estado nutricional actual es el 45 % adecuación Peso /edad (aP/E) menor al 85 % (desnutrición moderada) y el 95 % adecuación peso/talla (aP/T) entre 85 y 127 % Normonutrido acortado. Se logró la recuperación nutricional con Nutrición Enteral (NE) en 11 pacientes, mediante sondas nasogástrica o gastrostomía; 8 permanecen en la actualidad; 3 recibieron Nutrición Parenteral Total (NPT) en el curso de alguna internación. **Conclusión:** el seguimiento por el equipo interdisciplinario, permite una detección oportuna de los pacientes en riesgo y la selección adecuada en la modalidad de alimentación para su recuperación, como así también la elección del tratamiento kinesico y antibiotico oportuno.

TL 114. FIBROSIS QUÍSTICA EN UN HOSPITAL PEDIÁTRICO DE REFERENCIA. V. Rodríguez y cols. Buenos Aires, Argentina.

V. Rodríguez¹, S. Lubovich¹, S. Zaragoza¹, L. Alva Grimaldi¹, S. Scigliano¹, C. Kofman¹, L. Galanternik¹, M. Tonietti¹, M. Koolen¹, A. Teper¹,
¹Hospital De Niños Ricardo Gutiérrez, Buenos Aires.

La fibrosis quística (FQ) es la enfermedad genética más frecuente en la raza blanca, que compromete el funcionamiento de diversos órganos y sistemas, principalmente respiratorio y digestivo, con una evolución crónica y progresiva. Los recursos humanos y económicos que requiere esta enfermedad son significativos. Todo centro dedicado a la atención de estos pacientes debe conocer las características de su población para optimizar el uso de dichos recursos. **Objetivo:** Describir las características demográficas de los pacientes en seguimiento en un centro especializado en la atención de pacientes con FQ. **Material y métodos:** Estudio descriptivo, transversal. Se revisaron las historias clínicas de todos los pacientes con FQ en seguimiento en el Centro Respiratorio del HNRG (2 o más visitas programadas en los últimos 12 meses). Se registró: edad actual, edad al diagnóstico, estudio molecular, colonización bacteriana, función pulmonar y el tratamiento antibiótico, antiinflamatorio y mucolítico de base. **Resultados:** Se evaluaron 98 pacientes (edad mediana: 6 años, rango 0.16 a 19 años). La edad (mediana) al diagnóstico fue de 0.4 años, rango de 0 a 17 años. Al 74.4% se les realizó estudio genético siendo $\Delta F508$ la mutación más frecuente, con una presentación homocigota en el 54% de los pacientes. El 26.5% se diagnosticó a través del screening neonatal. Un 27 % de los pacientes cultivan flora habitual; el 47.8% se encuentra colonizado con Pseudomonas aeruginosa (PA), el 25.5 % con Staphylococcus aureus meticilino-resistente (SAMR) y el 16.3 % con Burkholderia cepacia (BC). Realizaron maniobras espirométricas aceptables 43 pacientes. De éstos, el 39.5% presenta un volumen espiratorio forzado en el primer segundo (VEF1) >80% del valor teórico. El 83.6% presenta insuficiencia pancreática. Un 66.3% reciben DNAsa, 52% antibióticos inhalados, 50% azitromicina y 69% corticoides inhalados. **Conclusiones:** La edad al diagnóstico ha disminuido desde la implementación del screening neonatal. La mutación más frecuente es la $\Delta F508$. La mayoría de los

pacientes se encuentran colonizados con algún germen, principalmente con *Pseudomona aeruginosa*. La prevalencia de colonización por gérmenes agresivos (PA, SAMR y BC) es elevada.

TL 121. AÑO 2006 EN EL REGISTRO URUGUAYO DE FIBROSIS QUÍSTICA. S. Cabeza y cols. Montevideo, Uruguay.

S. Cabeza¹, M. Saráchaga², P. Torello², O. Martínez¹, F. Spagna², M. Pinchak¹,
¹ Asociación Española I era De Socorros Mutuos, Cerdón,
² Hospital Pereira Rossell, Cerdón.

Introducción: El Registro uruguayo de (FQ) se inició en 1999, siguiendo la pauta del Registro latinoamericano de FQ (REGLAFQ). Se presentan los datos correspondientes al año 2006. **Objetivo:** Analizar algunas características de los pacientes de nuestra muestra. **Diseño:** Es un análisis comparativo, descriptivo, a partir de una recolección de datos continuos. **Método:** Se usaron fichas similares a las del REGLAFQ, adaptadas a las características del Uruguay. **Resultados:** Se incluyeron 82 pacientes, de los cuales falleció uno en ese año. 62% son de sexo masculino. La edad actual en años es de 11 años y 3 meses. La mediana de edad al diagnóstico es de 18 meses, con una dispersión desde 1 mes a 25 años, lo que elevaría la edad de diagnóstico a 4 años. Hay 24% de adultos, con un 45% de ellos que corresponden a pacientes diagnosticados en la infancia y el resto, a diagnósticos tardíos. 34% no usan enzimas pancreáticas por no tener manifestaciones digestivas. La colonización por *Pseudomona Aeruginosa* es de 46,5%. No se registró *Burkholderia Cepacia* en este año. El estafilococo dorado está como patógeno principal en 18,5% de los casos. No se pudo hacer la tipificación genética de todos los pacientes, sino en 54 de ellos. Los homocigotos para DF508 son el 24%, los heterocigotos para DF508 son el 40%, 16,5% son heterocigotos para otras mutaciones y no se han podido encontrar mutaciones en 18,5% de los pacientes. **Conclusiones:** Se está muy lejos de la prevalencia esperada que es de 7,6 afectados de FQ por 100.000 habitantes, cifra extraída de un estudio de H. Cardozo y cols. Si bien el perfil de nuestros pacientes se parece al de otros países latinoamericanos, la proporción de adultos (24,4%), se debe más a hallazgos en la adolescencia, que a pacientes que hayan sobrevivido a adultos desde el diagnóstico en la infancia. Esto marca un perfil con pacientes diagnosticados tempranamente, con una forma "clásica" de la enfermedad y pacientes sin afectación pancreática que llegan a la edad adulta sin diagnóstico. En los casos que la enfermedad no era típica y no se tenían mutaciones, el diagnóstico se hizo por sospecha y 2 test del sudor positivos. Este registro ha permitido diseñar planes de salud y estrategias para despistar la enfermedad. En base a estos datos se logró en el 2006 terminar una Guía de tratamiento de pacientes con FQ, aprobada en todo el Uruguay desde Abril de 2007.