

ILEUS MECONIAL LA NOU-NĂSCUT CU FIBROZA CHISTICĂ CU GENOTIP CFTR SEVER

Carolina Mighic, Ana Țurcan, Nelea Buga,
Aliona Pisarenco

Conducător științific: Svetlana Șciuca

Departamentul Pediatrie, USMF "Nicolae Testemițanu", Chișinău,
Republica Moldova

Introducere. Fibroza chistică (FC) este o boală genetică autosomal recesivă cauzată de mutații ale genei CFTR, care afectează transportul transepitelial al clorului și sodiului, ducând la secreții vâscoase. Ileusul meconial apare la 10–20% dintre nou-născuții cu fibroză chistică, fiind un semn clinic precoce important. **Scop.** Evaluarea unui copil cu debut neonatal de fibroză chistică prin ileus meconial și semnificația managementului multidisciplinar în formele severe cu manifestări pulmonare și digestive. **Material și metode.** Lucrarea se bazează pe analiza unui caz clinic, pacient vârstă 6 luni, internat în Institutul Mamei și Copilului cu diagnosticul Fibroză Chistică, confirmat genetic, imagistic, biochimic. Informațiile clinico-anamnestice și rezultatele investigațiilor au fost colectate din fișele medicale ambulatorii și de staționar a pacientului. **Rezultate.** Nou-născut, cu masa de 3200 g, a prezentat absența meconiului la naștere. Evaluarea imagistică abdominală ecografică și radiologică, consultul unei echipe multidisciplinare (chirurg pediatru, pneumolog, genetician), a sugerat ocluzie intestinală, anomalie congenitală de intestin, ileus meconial și posibil fibroză chistică. S-a intervenit chirurgical de urgență, realizându-se o enterostomie. Diagnosticul de fibroză chistică a fost confirmat genetic (genotip homozigot $\Delta F508/\Delta F508$), iar elastaza fecală **Concluzii.** Ileusul meconial reprezintă un semn precoce al fibrozei chistice. Un diagnostic rapid, urmat de un management complex și o abordare terapeutică multidisciplinară, contribuie semnificativ la îmbunătățirea evoluției clinice și a prognosticului pe termen lung pentru pacient. **Cuvinte-cheie:** Fibroza chistică, ileus meconial, nou-născut, mutație CFTR.

MECONIAL ILEUS IN A NEWBORN WITH SEVERE CFTR GENOTYPE OF CYSTIC FIBROSIS

Carolina Mighic, Ana Țurcan, Nelea Buga,
Aliona Pisarenco

Scientific adviser: Svetlana Șciuca

Department of Pediatrics, Nicolae Testemițanu University, Chișinău,
Republic of Moldova

Introduction. Cystic fibrosis (CF) is an autosomal recessive genetic disease caused by mutations in the CFTR gene, which affects the transepithelial transport of chloride and sodium, leading to viscous secretions. Meconium ileus occurs in 10–20% of newborns with cystic fibrosis, being an important early clinical sign. **Objective.** Evaluation of a child with neonatal onset of cystic fibrosis through meconium ileus and the significance of multidisciplinary management in severe forms with pulmonary and digestive manifestations. **Material and methods.** The work is based on the analysis of a clinical case, a 6-month-old patient, hospitalized in the Institute of Mother and Child with the diagnosis of CF, confirmed genetically, imaging, biochemically. Clinical and anamnestic information and investigation results were collected from outpatient and inpatient medical records. **Results.** Newborn, weighing 3200 grams, presented the absence of meconium at birth. Abdominal ultrasound and radiological imaging evaluation, consultation of a multidisciplinary team (pediatric surgeon, pulmonologist, geneticist), suggested intestinal occlusion, congenital intestinal anomaly, meconium ileus and possibly cystic fibrosis. Emergency surgery was performed, performing an enterostomy. The diagnosis of cystic fibrosis was genetically confirmed (homozygous genotype $\Delta F508/\Delta F508$), and fecal elastase < 15 mcg/g indicated severe exocrine pancreatic insufficiency. At four months, intestinal continuity was restored. **Conclusion.** Meconium ileus is an early suggestive sign of CF, frequently representing the first clinical manifestation in newborns. A complex management and a multidisciplinary therapeutic approach, significantly contributes to improving the clinical evolution and long-term prognosis for the patient. **Keywords:** Cystic fibrosis, meconium ileus, newborn, CFTR mutation.