



CASE DESCRIPTION

Is negative neonatal screening for cystic fibrosis sufficient to rule out the diagnosis?

Czy ujemne wyniki badania przesiewowego w kierunku mukowiscydozy są wystarczające do wykluczenia diagnozy?

Nina Bližnáková¹, Ingrid Mikulášová¹, Jaroslava Orosová¹, Martin Brezina¹

Abstract

The article describes a case of 10-month-old child with negative neonatal cystic fibrosis screening test results. The child had developed signs of severe food allergy in infant age. Due to a metabolic disorder with hypochloraemia, hypokalaemia and hyponatraemia, cystic fibrosis was suspected. We ran further tests despite negative chloride sweat test results. Genetic examination confirmed the mutation which may cause negative results of chloride sweat tests.

Streszczenie

Artykuł ten opisuje przypadek 10 miesięcznego dziecka z ujemnym wynikiem testu przesiewowego w kierunku mukowiscydozy wykonanym po urodzeniu. U dziecka we wczesnym wieku rozwinęły się objawy ciężkiej alergii pokarmowej. Z powodu zaburzeń metabolicznych z towarzyszącą hipochloremią, hipokaliemią i hiponatremią, podejrzewano mukowiscydozę. Wykonano dalsze badania pomimo ujemnego wyniku testu potowego. Badanie genetyczne

potwierdziło mutację, mogącą powodować ujemny wynik testu potowego.

Key words: neonatal screening, cystic fibrosis, food allergy, chloride sweat test, paediatrics

Słowa kluczowe: badanie przesiewowe noworodków, mukowiscydoza, alergia pokarmowa, test potowy, pediatria

Authors' affiliations:

¹ Clinic of Pediatric Pneumology and Phtiseology of SZU and UNB, Bratislava, Slovakia

Corresponding author:

MUDr. Nina Bližnáková
Clinic of Pediatric Pneumology and Phtiseology
of SZU and UNB
Krajinská 91
825 56 Bratislava
Slovakia
e-mail: ninabliznakova@yahoo.com

To cite this article: Bližnáková N, Mikulášová I, Orosová J, Brezina M. Is negative neonatal screening for cystic fibrosis sufficient to rule out the diagnosis? World J Med Images Videos Cases 2016; 2:e31-5.

Submitted for publication: 27 July 2016

Accepted for publication: 07 September 2016

Published on: 30 September 2016

ISSN: 2450-5773

© World Journal of Medical Images, Videos and Cases