



... agregando mañanas
cada día.



Educación para profesionales de la salud sobre el tamizaje en los recién nacidos

SU PACIENTE TUVO UN RESULTADO POSITIVO EN LA PRUEBA DE TAMIZAJE EN RECIÉN NACIDOS PARA LA FIBROSIS QUÍSTICA

Las pruebas para la fibrosis quística (FQ) se han agregado al panel de tamizaje en recién nacidos de su estado (NBS, por sus siglas en inglés). Aunque es posible que muchos recién nacidos tengan un resultado positivo para la FQ en el NBS, se espera que menos que el 5% de los recién nacidos realmente tengan FQ. El tiempo entre un tamizaje positivo y una prueba para confirmar un diagnóstico de FQ es estresante para los padres y las familias. Por lo tanto, considere informar a los padres de que un tamizaje positivo para la FQ significa que es posible que el recién nacido tenga FQ, pero que la mayoría no la tienen. Los profesionales de la salud deben reconocer que este es un momento de mucha tensión a medida que alientan o ayudan a los padres a obtener las pruebas de seguimiento apropiadas, sin alarmarlos innecesariamente.

EL PROCESO DE TAMIZAJE EN LOS RECIÉN NACIDOS

El NBS para la FQ es un proceso en dos pasos. El primer paso consiste del análisis de tripsinógeno inmunorreactivo (IRT, por sus siglas en inglés) y se realiza en una muestra de sangre de la tarjeta estándar Guthrie. Si los niveles de IRT son elevados, el segundo paso consiste de una prueba de diagnóstico para FQ. Esta puede ser una prueba del sudor o una PCR (reacción en cadena de la polimerasa, por sus siglas en inglés) para mutaciones genéticas.

Todos los bebés con un análisis positivo para el IRT deben ser referidos a un centro de atención acreditado por la Fundación de FQ, para una evaluación y pruebas de diagnóstico adicionales. La prueba del sudor para determinar los niveles elevados de cloruro debe realizarse en un centro de

atención de FQ. Los niveles de cloruro mayores que 60 mEq/L indican un diagnóstico de FQ. Los niveles de cloruro entre 40-60 mEq/L son limítrofes. Estos bebés deben ser referidos a un centro de atención de FQ para el seguimiento. Si se identifican dos mutaciones de FQ conocidas, esto es consistente con un diagnóstico de FQ y la familia debe ser referida a un centro de atención acreditado por la Fundación de FQ. Recuerde que un NBS negativo no necesariamente significa que el niño es negativo por FQ. Los niños que le preocupen deben ser referidos a un centro de atención de FQ para una evaluación adicional. Para ubicar el centro de FQ más cercano, visite la página electrónica de la Fundación de FQ (www.cff.org) y haga clic en *Care Center Network* (Red de centros de atención) que se encuentra en el menú de *Quick Links* (vínculos rápidos).

SEGUIMIENTO PARA EL TAMIZAJE PARA LA FQ EN LOS RECIÉN NACIDOS

Cualquier bebé con un resultado positivo para FQ en el NBS debe ser valorado en busca de síntomas de malabsorción y problemas respiratorios y debe ser referido a un centro de atención acreditado por la Fundación de FQ para mayores pruebas diagnósticas. En ocasiones, es posible que un bebé tenga un resultado positivo en el NBS para FQ aunque sus padres hayan tenido un tamizaje prenatal negativo para la fibrosis quística. La FQ es más común en las personas de raza blanca, pero está presente en todos los grupos étnicos. En las personas que no son de raza blanca, es posible que haya mutaciones de la FQ que no se hayan identificado. Por lo tanto, la prueba del sudor es una prueba más sensible que el análisis del ADN en los grupos étnicos que no son de raza blanca. Pese a que la FQ es hereditaria, hasta el 80% de las personas recién diagnosticadas no tienen una historia familiar de FQ.

Oficina nacional:

6931 Arlington Road Bethesda, Maryland 20814
(301) 951-4422 (800) FIGHT CF www.cff.org

©Derechos de autor
Cystic Fibrosis Foundation 2008

Al informar a los padres que el NBS para la FQ resultó positivo en su bebé, debe indicarles la necesidad de una evaluación adicional. Es importante tranquilizarlos, informándoles que la mayoría de los bebés con un resultado de tamizaje positivo no tienen FQ. Debe programarse una prueba del sudor o prueba genética una o dos semanas después de recibir los resultados del tamizaje en recién nacidos. Es posible y comprensible que los padres se muestren ansiosos y deseen que la prueba del sudor se realice lo antes posible.

Debe indicárseles a los padres que el día de la prueba del sudor no usen lociones, cremas o jabones humectantes en los brazos o piernas del bebé. Asimismo, recomiéndeles que lleven una cobija y un gorro para mantener al bebé caliente.

¿POR QUÉ ES NECESARIO HACER UN TAMIJAJE PARA FQ?

Los estudios han demostrado que los bebés diagnosticados con FQ mediante el NBS y tratados antes de la aparición de los síntomas son más sanos. Su estatus nutricional puede monitorearse de cerca y las intervenciones se inician tan pronto como sea necesario. La evidencia del registro de pacientes de la Fundación de FQ (<http://www.cff.org>) muestra que cuánto mejor sea el estatus nutricional del niño con FQ, tendrá más probabilidades de crecer y desarrollarse como un niño sin FQ. Además, hay indicaciones de que cuanto mejor sea el estatus nutricional, la persona tendrá más probabilidades de tener pulmones sanos. Aunque aún no existe una cura para la FQ, el manejo temprano de los síntomas produce mejores resultados nutricionales, una progresión más lenta del daño pulmonar y una mejor calidad de vida. Más del 50% de las personas que tienen FQ hoy día sobrevivirán los 30 años y muchas de ellas sobreviven varias décadas más.

El tamizaje en los recién nacidos también tiene implicaciones para los padres cuando consideran tener más hijos. Los padres pueden elegir someterse a una prueba genética para buscar una mutación de la FQ aunque su hijo no tenga FQ. Si ambos

padres son portadores de la FQ, cada embarazo tendrá un riesgo de 1 entre 4 de ser un niño con FQ. Los padres que tienen un hijo con FQ o son portadores de una mutación de la FQ deben ser referidos a un consejero en asuntos genéticos que conozca sobre la FQ.

RECURSOS PARA PADRES Y FAMILIAS

Para conocer más sobre las pruebas para la fibrosis quística y el tamizaje para la FQ en los recién nacidos, visite la página electrónica de la Fundación de FQ (www.cff.org) o puede comunicarse con la Fundación de FQ al teléfono 800 FIGHT CF (800-344-4823).

Hay dos hojas informativas disponibles de la Fundación de FQ que tratan sobre los temas del tamizaje en los recién nacidos y los bebés que son identificados como portadores:

El resultado del tamizaje en recién nacidos para la FQ de mi bebé es positivo

Mi bebé es un portador de FQ. ¿Qué implicaciones tiene para mi bebé? ¿Qué implicaciones tiene para mí?

Oficina nacional:

6931 Arlington Road Bethesda, Maryland 20814
(301) 951-4422 (800) FIGHT CF www.cff.org

©Derechos de autor
Cystic Fibrosis Foundation 2008