Hoja informativa sobre las pruebas de detección temprana a recién nacidos

Fibrosis quística (FQ)

¿Qué es la fibrosis quística?
La fibrosis quística (FQ) es una enfermedad que afecta a los pulmones, al sistema digestivo y al crecimiento en general. Las personas con FQ sufren de secreciones espesas que obstruyen los pulmones y causan problemas respiratorios. También puede afectar al páncreas y dificultar la descomposición y absorción de los alimentos.

¿Qué causa la fibrosis quística?
La FQ es hereditaria. Esto significa que se transmite de padres a hijos a través de los genes. Cada progenitor tiene dos genes de FQ. La FQ se produce cuando tanto la madre como el padre transmiten a su hijo un gen de FQ que no funciona correctamente. Un niño solo heredará la FQ si tiene dos genes anormales. La enfermedad afecta el flujo normal de sal y agua en el cuerpo. Esto es lo que hace que el cuerpo produzca la mucosidad espesa.

Pruebas de detección
A todos los recién nacidos de Texas se les practican dos análisis de sangre para detectar ciertos trastornos que son poco comunes. Los niveles elevados de proteína tripsinógeno inmunorreactiva (IRT) en la sangre pueden ser un signo de fibrosis quística. A un bebé con niveles altos de IRT o que tiene un IRT elevado (en solo una prueba de detección) se le realiza un estudio del ADN para detectar la fibrosis quística mediante una muestra de sangre existente. Si los niveles de IRT son muy elevados en ambas pruebas de detección a recién nacidos, o los niveles de IRT son elevados en dos pruebas y se detecta un cambio en el ADN (una mutación), el bebé necesitará una prueba del sudor para determinar si el IRT elevado se debe a la FQ. Esto no significa que el bebé tenga fibrosis quística.

La prueba del sudor comprueba la cantidad de sal en el sudor del bebé. Las personas con fibrosis quística tienen demasiada sal en el sudor. Durante la prueba, una gasa absorbe el sudor del brazo del bebé. La prueba dura aproximadamente una hora. El resultado de la prueba se envía a su médico cuando está listo.

Un resultado "negativo" en la prueba del sudor suele significar que el bebé no padece fibrosis quística. Si el resultado de la prueba del sudor está en el límite (entre normal y alto), es posible que el bebé necesite más pruebas, incluida una repetición de la prueba del sudor.

Un resultado "positivo" en la prueba significa que el bebé tiene fibrosis quística. Su hijo tendrá que recibir atención en un centro de fibrosis quística. Su pediatra le ayudará a que reciba tratamiento en un centro lo más pronto posible.

Las pruebas de detección temprana a recién nacidos no detectan todos los casos de fibrosis quística. Si su hijo muestra síntomas de FQ a medida que crece, un especialista debe reevaluar para determinar si tiene FQ.

¿Qué síntomas o problemas se presentan con la fibrosis quística?
Los problemas varían de un niño a otro. Los siguientes son algunos de los más comunes:

- Tos y respiración silbante
- Infecciones pulmonares
- Falta de aliento
- Piel y sudor con sabor a sal
- Obstrucción intestinal
- Heces grasientas y grandes
- Aumento de peso y crecimiento lentos
- Esterilidad en los varones, y
- Diabetes en niños mayores y adultos

¿Cuál es el tratamiento para la fibrosis quística?
Las personas con FQ deben recibir tratamiento durante toda la vida. Los tratamientos ayudan a respirar, reducen las infecciones pulmonares y ayudan a digerir los alimentos. Los niños con FQ también necesitan recibir las vacunas de rutina de sus pediatras. En estos momentos no existe cura para la FQ, pero las terapias actuales han mejorado la supervivencia. Hay muchos medicamentos en desarrollo que esperamos que conduzcan a una mayor expectativa de vida o posiblemente a una cura de esta enfermedad.

Terapias y medicamentos
Los tratamientos para la FQ pueden ser diferentes para cada persona y se basan en las necesidades individuales.

Entre ellos se encuentran los siguientes:

- Tratamientos para despejar las vías respiratorias
- Antibióticos para prevenir y tratar las infecciones, y
- Ayudas digestivas y vitaminas especiales para ayudar a digerir y absorber los alimentos

Dieta
Su hijo debe seguir una dieta sana rica en calorías, proteínas y grasas. Es posible que necesite vitaminas adicionales (especialmente las A, D, E y K). Un dietista puede ayudar a planear una dieta sana para su bebé.

¿Qué hay que recordar?
- Su hijo necesitará tratamiento de rutina toda la vida
- El tratamiento puede mejorar la calidad y la expectativa de vida de su hijo, y
- El ejercicio ayuda a aflojar la mucosidad y fortalece el corazón y los pulmones.

P.O. Box 149347 • Austin, Texas 78714-9347 • Teléfono: 512-776-3957 o 800-252-8023 (ext. 776-3957)
I TTY: 800-735-2889 I www.dshs.texas.gov

El código QR para el video educativo sobre la prueba del sudor ha sido adaptado del sitio web de la Cystic Fibrosis Foundation