

Guía para proveedores sobre la fibrosis quística (FQ)



<p>Tripsinógeno inmunorreactivo (TIR) ≥ 120 ng/ml y 1 variante RTFQ identificada.</p>	<p>Tripsinógeno inmunorreactivo (TIR) elevado >96 % por placa y 1 variante RTFQ identificada</p>	<p>Tripsinógeno inmunorreactivo (TIR) elevado y 2 variantes RTFQ identificadas (ambas causantes de la enfermedad de FQ)</p>
<p>Próximos pasos inmediatos</p> <ul style="list-style-type: none"> • Contactar a la familia para notificarles el resultado de la evaluación del recién nacido y evaluar los síntomas. • Evaluar al bebé (escaso aumento de peso, ausencia de deposiciones, dolor abdominal, apetito voraz); coordinar la derivación inmediata si es sintomático. • Programar la prueba del sudor en un centro acreditado de FQ. Llamar a la persona de contacto designada que figura en la lista de recursos adjunta para obtener instrucciones específicas de remisión. <i>Si el bebé tiene antecedentes familiares positivos de FQ o es sintomático, consulte con el especialista en FQ para obtener recomendaciones adicionales.</i> • El objetivo es que la prueba del sudor se realice antes de las 4 semanas de edad. <p>Revisión con la familia</p> <ul style="list-style-type: none"> • Hable de este resultado con la familia y comparta el plan de seguimiento. • Dado que la prueba de detección en recién nacidos solo analiza 139 variantes específicas de FQ, explique la importancia de realizar una prueba de cloruro en sudor para confirmar o descartar un diagnóstico. • Eduque a la familia sobre los signos, los síntomas y cuándo puede ser necesario un tratamiento urgente. 	<p>Próximos pasos inmediatos</p> <ul style="list-style-type: none"> • Contactar a la familia para notificarles el resultado de la evaluación del recién nacido y evaluar los síntomas. • Evaluar al bebé (escaso aumento de peso, ausencia de deposiciones, dolor abdominal, apetito voraz); coordinar la derivación inmediata si es sintomático. • Programar la prueba del sudor en un centro acreditado de FQ. Llamar a la persona de contacto designada que figura en la lista de recursos adjunta para obtener instrucciones específicas de remisión. <i>Si el bebé tiene antecedentes familiares positivos de FQ o es sintomático, consulte con el especialista en FQ para obtener recomendaciones adicionales.</i> • El objetivo es que la prueba del sudor se realice antes de las 4 semanas de edad. <p>Revisión con la familia</p> <ul style="list-style-type: none"> • Hable de este resultado con la familia y comparta el plan de seguimiento. • Dado que la prueba de detección en recién nacidos solo analiza 139 variantes específicas de FQ, explique la importancia de realizar una prueba de cloruro en sudor para confirmar o descartar un diagnóstico. • Eduque a la familia sobre los signos, los síntomas y cuándo puede ser necesario un tratamiento urgente. 	<div data-bbox="1137 659 1593 911" style="background-color: #e0f2f1; border-radius: 15px; padding: 10px;"> <p>Es probable que este resultado de la prueba de detección sea un diagnóstico certero de fibrosis quística (FQ). La intervención médica debe comenzar lo antes posible.</p> </div> <p>Consulte con un especialista en FQ para la derivación inmediata a un centro de FQ acreditado. La información de contacto de los centros de FQ acreditados puede encontrarse en la lista de recursos facilitada.</p> <p>Contacte a la familia para notificarles el resultado de la evaluación del recién nacido y evaluar los síntomas.</p> <p>El objetivo es realizar una evaluación lo antes posible.</p> <p>Revisión con la familia</p> <ul style="list-style-type: none"> • Hable de este resultado con la familia y explique que la prueba de detección en recién nacidos ha identificado 2 variantes RTFQ, por lo que es muy probable que el bebé tenga fibrosis quística. • Comparta el plan de seguimiento, que incluye la evaluación por un especialista en FQ, lo antes posible. El especialista en FQ programará una prueba del sudor, brindará más información y hablará del tratamiento recomendado según el diagnóstico diferencial.

Diagnóstico diferencial

Un TIR elevado con al menos una variante RTFQ se asocia principalmente con:

- Portador de fibrosis quística: aproximadamente 1 de cada 25 personas de raza blanca es portador.
- Fibrosis quística: incidencia de 1 en 3500
- Síndrome metabólico relacionado con RTFQ (CRMS)

Guía para proveedores sobre la fibrosis quística (FQ)

Falsos positivos

La mayoría de los bebés con una sola variante RTFQ encontrada en la prueba de detección, aunque no todos, son portadores no afectados. Para determinar si un bebé tiene o no FQ, es necesario realizar la prueba del sudor en un centro acreditado de FQ.

Resumen clínico

- La fibrosis quística es un trastorno autosómico recesivo causado por variantes específicas del gen regulador de la conductancia transmembrana de la fibrosis quística (RTFQ).
- Los individuos con una sola variante en el gen RTFQ se consideran portadores.
- Un portador de FQ está sano y no padece fibrosis quística.
- Debido a que el Programa de pruebas de detección en recién nacidos de North Carolina solo detecta un panel de las 139 variantes de FQ más comunes, es posible que exista una segunda variante de RTFQ que no sea identificable por el panel de variantes.

¿Qué opciones de tratamiento existen?

Aunque la FQ no tiene cura, los síntomas pueden tratarse. Los posibles tratamientos pueden incluir:

- Enzimas recetadas para ayudar a absorber mejor los alimentos
- Dieta saludable y alta en calorías
- Vitaminas
- Antibióticos para prevenir y controlar infecciones
- Diluyentes de la mucosidad y limpieza de las vías respiratorias
- Terapias moduladoras de RTFQ: diseñadas para corregir el mal funcionamiento de la proteína producida por el gen RTFQ.

¿A dónde puedo ir para obtener más información?



Prueba de detección en recién nacidos para proveedores:

<https://www.cincinnatichildrens.org/service/c/cystic-fibrosis/healthcare-professionals>



Prueba de sudor:

<https://www.cff.org/intro-cf/sweat-test>



Para 2 resultados de mutación:

<https://www.cff.org/intro-cf/about-cystic-fibrosis>



NC DEPARTMENT OF
HEALTH AND HUMAN SERVICES

Departamento de Salud y Servicios Humanos de
North Carolina
www.ncdhhs.gov

El Departamento de Salud y Servicios Humanos de North Carolina (North Carolina Department of Health and Human Services, NC DHHS) es un empleador y proveedor que ofrece igualdad de oportunidades.

Esta hoja informativa es patrocinada por los Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades (CDC) del Departamento de Salud y Servicios Humanos (HHS) de los Estados Unidos como parte de una subvención financiera por un total de \$423 900, financiado en su totalidad por los CDC/HHS. Los contenidos expuestos son de los autores y no representan necesariamente los puntos de vista oficiales, ni cuentan con la aprobación plena de los CDC/HHS o el gobierno de los Estados Unidos.