

# Hoja informativa para padres sobre un TIR elevado y 1 variante RTFQ

## ¿Qué se encontró en la prueba de detección de su recién nacido?

En la prueba de detección del recién nacido que se realizó al nacer se detectó que su bebé tiene un nivel elevado de TIR. La sigla TIR, que significa “tripsinógeno inmunorreactivo”, es una proteína producida por el páncreas. El TIR puede estar elevado por varias razones, una de las cuales es la fibrosis quística (FQ). Como el TIR estaba elevado, se analizaron las manchas de sangre de su bebé para detectar los 139 cambios (variantes) más frecuentes en el gen que causa la FQ (gen RTFQ). Se descubrió que su bebé presentaba un cambio en el gen de la fibrosis quística.

## ¿Qué significa esto?

**Cuando solo se detecta un cambio en el gen de la fibrosis quística, lo más probable es que su bebé sea portador de FQ (y que no esté afectado).** Se necesitan dos cambios en el gen de la fibrosis quística para causar FQ, por lo que es menos probable que su bebé tenga fibrosis quística (que esté afectado). Dado que la prueba de detección en recién nacidos no detecta todos los cambios en el gen de la fibrosis quística, sigue siendo posible que su hijo tenga un segundo cambio en el gen de la fibrosis quística que provoque esta enfermedad.

## ¿Qué sucede después?

El médico de su bebé le ayudará a concertar más pruebas en un centro de fibrosis quística con especialistas en FQ familiarizados con esta enfermedad. Los especialistas harán una prueba de sudor para averiguar si su hijo tiene fibrosis quística. La prueba de sudor se programará probablemente para cuando su bebé tenga entre 2 y 4 semanas. Podrá hablar con una enfermera o un asesor genético sobre el significado de los resultados para su familia.

## ¿Qué es la fibrosis quística (FQ)?

La fibrosis quística es una enfermedad genética que provoca la acumulación de mucosidad espesa y pegajosa. Esta mucosidad puede provocar problemas respiratorios e infecciones pulmonares. También puede dificultar la descomposición de los alimentos.

Los niños con FQ pueden tener:

- Poco aumento de peso
- Heces grasientas o aceitosas
- Crecimiento deficiente
- Tos y sibilancias
- Infecciones pulmonares

## ¿Cómo se maneja esta afección?

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
- Medicamentos para prevenir infecciones y ayudar con la respiración
- Terapias para ayudar a eliminar la mucosidad de los pulmones

Los niños con fibrosis quística deben acudir a su médico habitual y a un médico especializado en fibrosis quística de un centro acreditado para esta enfermedad.

## ¿A dónde puedo ir para obtener más información?

Use la cámara de su teléfono para escanear el código QR incluido a continuación.



**Fundación de Fibrosis Quística  
(Cystic Fibrosis Foundation):**

<https://www.cff.org/>



NC DEPARTMENT OF  
HEALTH AND HUMAN SERVICES

Departamento de Salud y Servicios Humanos  
del estado de North Carolina

[www.ncdhhs.gov](http://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.