

Hoja informativa para padres sobre un TIR elevado y 2 variantes RTFQ

A todos los bebés nacidos en North Carolina se les realiza una prueba de detección al nacer para detectar ciertas afecciones médicas que, si se detectan a tiempo, pueden tratarse. El resultado de la prueba de detección en recién nacidos indica que es probable que su bebé padezca fibrosis quística (FQ) o un trastorno relacionado. Se derivará a su bebé a un especialista para que le haga pruebas adicionales y así saberlo con certeza.

¿Qué se encontró en la prueba de detección del 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, incluida 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 ha descubierto que su bebé tiene dos cambios en el gen de la fibrosis quística que causan la enfermedad.

¿Qué significa esto?

Es muy probable que su bebé tenga FQ o un trastorno relacionado.

¿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.

¿Qué sucede después?

El médico de su bebé le ayudará a coordinar más pruebas en un centro de fibrosis quística con especialistas familiarizados con esta enfermedad. Los especialistas querrán ver a su hijo lo antes posible para empezar el tratamiento. Le harán una prueba de sudor para confirmar que tiene fibrosis quística.

¿Qué problemas de salud puede causar la FQ?

La FQ es diferente para cada niño. La FQ es una enfermedad de por vida que puede provocar problemas de salud graves. Los niños con FQ pueden tener:

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

Los niños con FQ pueden beneficiarse de un tratamiento rápido y cuidadoso.

¿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
- Formas de 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

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.