

Cribado Neonatal de Fibrosis Quística



Mercedes Juste / Katia Herrera
Hospital Universitario San Juan



Programa de cribado de la Comunidad Valenciana

Se inicia en 2012

PROGRAMA
DE CRIBADO NEONATAL
DE ENFERMEDADES
CONGÉNITAS

EN LA COMUNITAT VALENCIANA

 GENERALITAT VALENCIANA
CONSELLERIA DE SANITAT

2015

1. Hipotiroidismo congénito
2. Fenilcetonuria **(EIM)**
3. Fibrosis quística
4. Deficiencia de acil-coenzima A-deshidrogenasa de cadena media (MCADD) **(EIM)**
5. Deficiencia de 3-hidroxi-acil-coenzima A-deshidrogenasa de cadena larga (LCHADD) **(EIM)**
6. Acidemia glutárica tipo I (GA-I) **(EIM)**
7. Anemia falciforme



Enfermedad susceptible de cribado

- Enfermedad con incidencia importante
- Método de cribado simple y fácil de realizar.
- Alto grado de sensibilidad y especificidad
- Buena relación costo-beneficio
- La instauración precoz de tratamiento modifique el curso de la enfermedad.

F.Q.

FRECUENCIA “ASUMIDA” 1:2500 r.n. vivos

PORTADORES : 1 / 25 personas
caucásicas es portadora de una mutación



Incidencia por cribado

COMUNIDAD AUTÓNOMA	INCIDENCIA
CATALUÑA	1:6.496
CASTILLA Y LEON	1:4.500
ARAGON	1:4.800
MURCIA	1:5.376
ISLAS BALEARES	1:6.189
COMUNIDAD VALENCIANA	1:6.424 (1: 7.123)
MADRID	1:6.160
PAIS VASCO	1:7.700



Portadores aproximadamente 1 / 20-37 caucásicos es portador de una mutación de FQ.

Protocolo de cribado de Fibrosis Quística (CV)

TIR > (65 ng/ml)

TIR > DNA

UNIDAD DE REFERENCIA

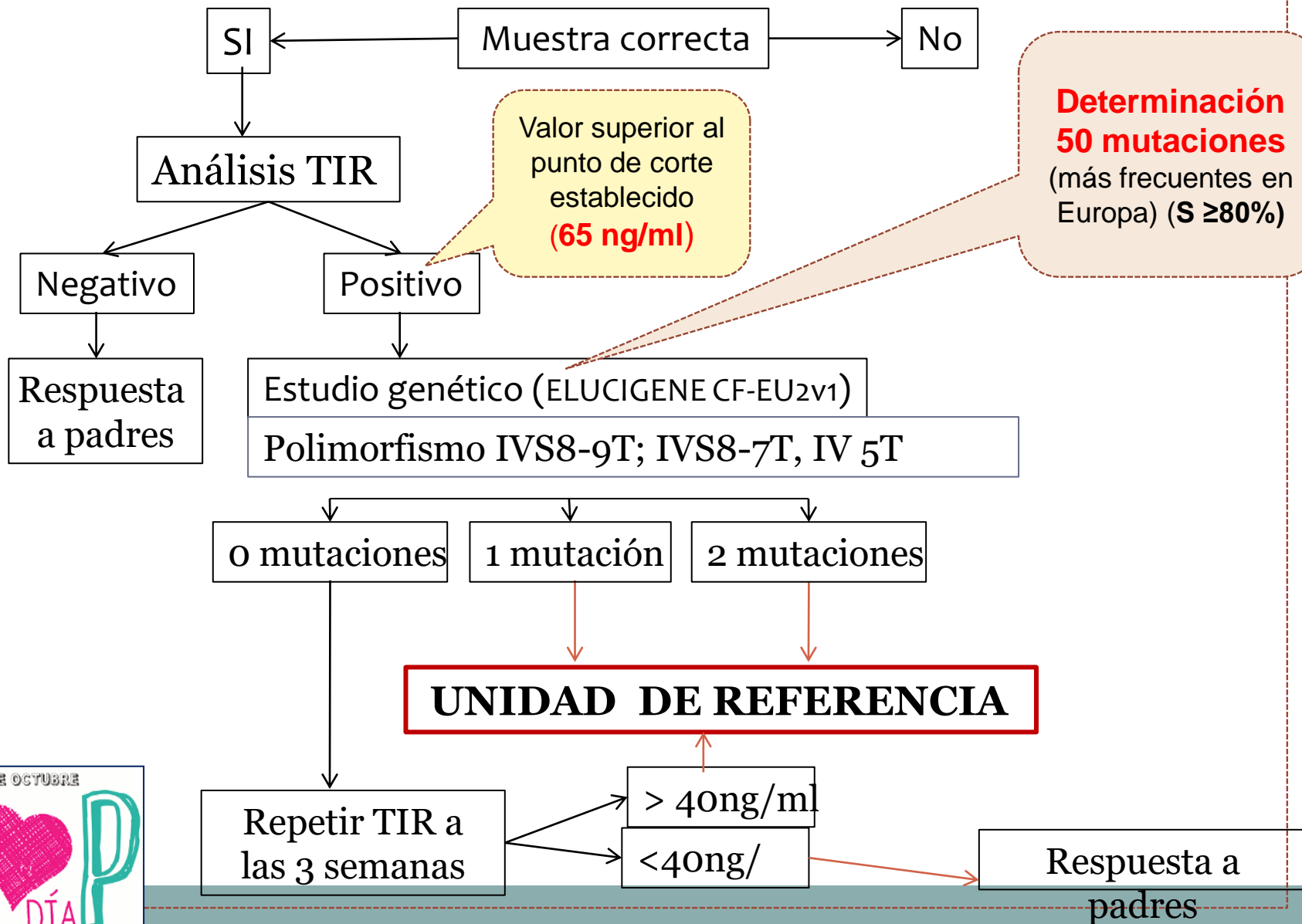
NIÑO
CONFIRMAR /DESCARTAR EL
DIAGNOSTICO

PADRES Y HERMANOS
ESTUDIO DE PORTADORES
CONSEJO GENETICO

ALTA / TRATAMIENTO



METODO DE CRIBADO EN LA CV



PROCEDIMIENTO TRAS EL RESULTADO +

1. Mail y llamada telefónica desde HI LA FE con respuesta
2. Se contacta con los padres
3. Primera visita

Visión general de la enfermedad

Introducir el concepto de equipo de cuidados.

Manejar las expectativas de la familia

Ofrecer apoyo psicológico.

Información: Básica, positiva, sensible y empática.
En término comprensibles.



SE ESCRIBE EN ABUCASIS

PROTOCOLO INICIAL

AL NIÑO

1. Test del sudor
 - Iontoforesis
 - Columbimetría
2. Elastasa fecal y grasa en heces

A LOS PADRES

Estudio genético

A LOS HERMANOS

Estudio genético
Test del sudor



SEGUIMIENTO

0 mutaciones

ESTUDIO DIGESTIVO

ALTA EN EL PROGRAMA

1 mutación



2 mutaciones

CASO
COMPROBADO
SEGUIMIENTO

Alelo 5 T

2019.....2073



RESULTADOS

Año	Niveles elevados de TIR	F.Q. CONFIRMADA
2012	12	0
2013	15	3
2014	25	3
2015	33	2
2016	20	3
2017	10	2
2018	17	2
TOTAL	133	15

11,2%



MUTACIONES DETECTADAS

F 508 68 %

D 1152 H 14,2%

R117 H 10 .2 %

Mutación 1	Mutación 2	Nº	Insuf. Panc
F508	F508	4	3
F508	D1152H	2	0
F508	L206W	2	1
F508	N1303K	1	1
F508	W1082x	1	1
F508	G542x	1	1
F508	R117H	1	0
F508	P5L	1	0
R117H	D1152 H	1	0
R117H	c.2758G>T	1	0
TOTAL		15	7



CONCLUSIONES

1. El cribado neonatal de FQ ha permitido establecer la incidencia real de la enfermedad en la CV.
2. En inicio precoz del tratamiento permite una mejor estado de salud de los pacientes.
3. El consejo genético en las familias evitará la aparición de nuevos casos.

Pero.....

1. Supone un elevado consumo de recursos.
2. Genera ansiedad en las familias
3. Hay muchas situaciones en “zona gris”



CONCLUSION MAS RELEVANTE

**UN CRIBADO NEGATIVO NO EXCLUYE AL
100 % LA ENFERMEDAD**

MUCHAS GRACIAS

