



MESA 1

Cribado neonatal en Aragón

S. Heredia González

Unidad de Fibrosis Quística, Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza, España

Objetivo

El cribado neonatal es un programa de salud pública, de prevención de minusvalías, que sirve para la detección precoz de enfermedades metabólicas, endocrinas, etc., congénitas, en las que una intervención médica inmediata reduce la morbimortalidad y las posibles discapacidades asociadas a tales enfermedades (fig. 1).

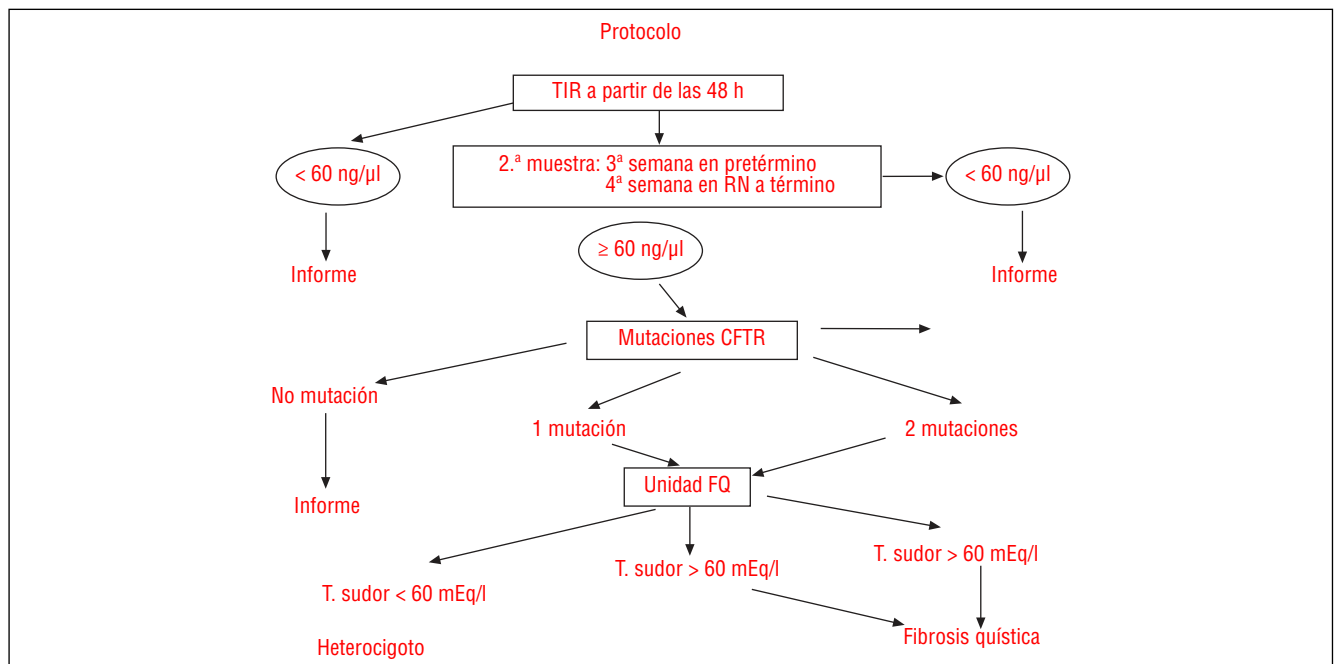
- Difícil de diagnosticar en el período neonatal.
- Existencia de un marcador bioquímico aplicable con buena sensibilidad y especificidad.
- Posibilidad de tratamiento muy precoz que varíe el pronóstico.
- Coste aceptable como programa de salud pública.

Criterios de inclusión

- Alteración metabólica grave.
- Frecuencia de, al menos, 1/15.000 recién nacidos.

Fibrosis quística

Es una enfermedad genética, hereditaria y multisistémica en la que se afecta el sistema respiratorio, el tracto gastrointestinal y los órganos reproductivos.



Patogenia

1. Defecto en el transporte iónico.
2. Impermeabilidad al paso del cloro.
3. Aumento en la reabsorción de agua y sodio.
4. Secreciones deshidratadas y viscosas.

Herencia

1. Autosómica recesiva.
2. Gran heterogeneidad (más de 1.800 mutaciones).
3. 25-30% de portadores.

Incidencia

1/2.500-5.000.
1/4.780-1/5.790 (España).

Clínica

Alteración en la viscosidad de las secreciones exocrinas, difíciles de eliminar, acumulándose en los conductos excretores.

Aparato respiratorio

- Bronquitis de repetición.
- Sinusitis.
- Poliposis nasal.

Aparato digestivo

- Íleo-meconial (> 20%).
- Insuficiencia pancreática: esteatorrea y desnutrición en el 85% de los casos.
- Diabetes mellitus.
- Alteraciones hepáticas: fibrosis y cirrosis biliar.

Reproducción

- Agenesia de conductos deferentes en > 95% de los varones.
- Esterilidad por azoospermia.
- Infertilidad en el 50% de las mujeres.

Justificación

1. Mejor calidad del niño y de la familia.
2. Mejora la supervivencia: disminuye un 50% la tasa de mortalidad.
3. Aparato respiratorio: menor daño y mejor función pulmonar.
4. Más beneficios en casos con insuficiencia pancreática.
5. Mejora del estado nutricional y el crecimiento.
6. Reduce la hospitalización.
7. Reduce la mortalidad.
8. Mejora el desarrollo psicomotor.
9. Reduce la frecuencia de infección por *Pseudomonas aeruginosa*.

Organización

En el Hospital Miguel Servet se inició el cribado neonatal en:

- 1993: fenilcetonuria.
Galactosemia.
Cromarina sexual.
Test de meconio.
- 1982: TSH.
- 1996: TSH (bioquímica).
- 2008: fibrosis quística.

Composición del cribado neonatal en fibrosis quística en nuestro hospital:

- Cribado bioquímico: Dra. M.^a Carmen García.
- Estudio molecular gen CFTR: Dra. M.^a Teresa Calvo.
- Seguimiento clínico: Dra. Soledad Heredia/Dr. A. Marco.

Nuestros resultados

- Hemos encontrado 306 niños con TIR elevado.
- De ellos, en 2 se han encontrado las 2 mutaciones.
- En 2 se encontró una sola mutación.
- En 2 se ha encontrado una sola mutación y está pendiente de secuenciación del gen.