



MESA 1

## Cribado neonatal en la Comunitat de les Illes Balears

J. Figuerola, M. Vila, A.D. Heine, B. Osona, A. Rosell, J. Rosell, S. Zibetti y G. Pérez

Unidad de Neumología Pediátrica y Fibrosis Quística, Hospital Universitario Son Dureta, Mallorca, España

En la Comunidad Autónoma de les Illes Balears se realiza el cribado neonatal de fibrosis quística (FQ) desde enero de 2000. Se han seguido, desde su implantación, diferentes protocolos. En el año 2005 (24 de octubre), coincidiendo con que las determinaciones analíticas del *screening* pasan a realizarse en el Hospital Universitario Son Dureta, se realiza un cambio en el protocolo, al que posteriormente le suceden diversas modificaciones, siendo la última la realizada el 9 de junio de 2008.

El protocolo actual se encuentra en la figura 1.

Se basa en la determinación de tripsina inmunorreactiva (TIR) en un disco de papel impregnado de sangre periférica utilizando la misma muestra de recogida para el despistaje de hipotiroidismo y fenilcetonuria. El estudio molecular se realiza en un kit de 33 mutaciones que incluye las más frecuentes de nuestra área. Desde enero de 2007, las muestras se obtienen en las maternidades de los hospitales de les Illes Balears, a partir de las 48 h de vida, antes del alta del recién nacido. En septiembre de 2009 se introduce la solicitud de consentimiento informado antes de recoger la muestra sanguínea. Los niños con TIR positiva y 1 o 2 mutaciones en el estudio molecular se citan, vía telefónica sin demoras, a la consulta del Servicio de Pediatría para realización de test de sudor, información a los padres e inicio de la atención médica a los recién nacidos afectados de fibrosis quística.

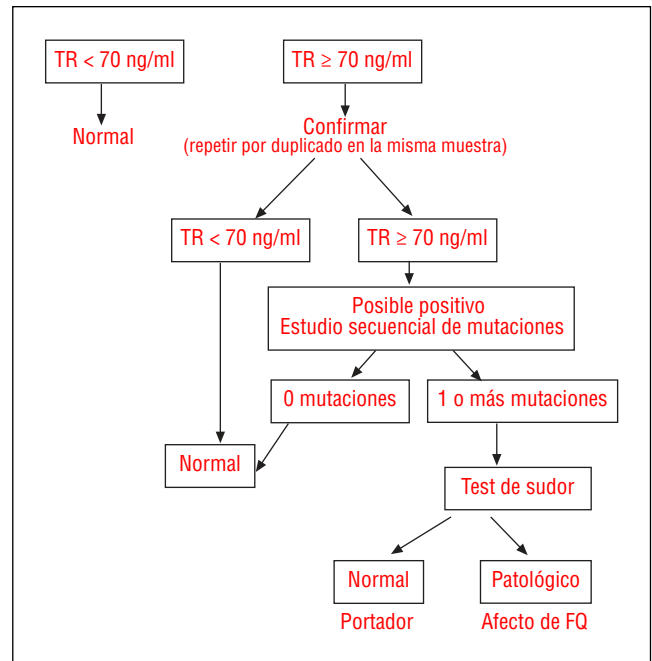


Figura 1 Protocolo *screening* fibrosis quística (vigente desde 09/06/2008).

Año	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2005	2006	2007	2008	2009*	Totales
RN analizadas	9.178	9.736	10.426	10.560	10.378	4.665	2.036	11.540	11.852	12.665	5.999	99.035
TIR analizadas							1.891	11.802	12.070	13.270	6.566	
TIR (protocolo 2005)												
TIR (anterior a 2005)												
TIR1 +	30	38	31	31	168	22						
TIR2					168							
TIR2 +	36	39	31	29	44	15						
Fuera protocolo	1	3	12	7	15	11						
% persist. +					26,2							
Estudios genéticos (prot 2005)							19.112 (0,97%)	97 (0,8%)	145 (1,14%)	64 (1,06%)		
Estudios genéticos (anterior a 2005)												
EM normal	34	30	20	25	44	13						
EM +	2	7	6	3	4	0						
EM fuera prot.	1	3	11	7	16	10						
EM + fuera prot.	0	0	1	0	0	0						
Test del sudor												
TS	32	31	22	26	40	5	19	40	11	14	8	
TS +	0	4	3	1	1	0						
TS fuera prot.	1	3	10	7	14	8						
TS + fuera prot.		0	1	0	0	0						
Portadores	2	3	4	2	3	0	3	13	7	11	4	52
Afectos de FQ	0	3	3	1	1	0	0	2	2	0	3	15
Frecuencia mutaciones** 1/	4.589	1.391	1.489	3.520	2.595		2.233	769	1.316	1.151	875	
Frecuencia enfermos 1/	0	3.245	3.475	10.560	10.378		6.701	5.770	5.926	0	1.999	6.602

\*el año 2009 son valores parciales  
\*\*en recién nacidos siguiendo los diferente protocolos

Figura 2 Resultados obtenidos años 1999-2008.

Se presentan los resultados obtenidos con los diferentes protocolos durante el período de enero de 2000 a julio de 2009 (fig. 2).

En resumen, destacamos (tabla I):

Tabla I	
RN	99.035
Portador	52
Afecto	15
Frecuencia 1/	6.602

Las mutaciones obtenidas desde el 17/10/05 hasta el 13/07/09 (determinaciones realizadas en el HUSD) son las siguientes (tabla II):

Tabla II		
Mutación	N.º casos	%
AF508del	23	60
G542X	2	4
R117H	4	10
R347H	1	3
218344 > G	1	3
2789 + 5G > A	2	5
R1162X	1	3
N1303K	1	3
R553X	1	3
S549R	1	3
711 + 1G- > T	1	3
Total	38	

Los recién nacidos afectados de FQ presentan las siguientes mutaciones (tabla III).

Tabla III	
1 alelo	2 alelo
AF508 del	AF508 del
AF508 del	N1303K
AF508 del	N1303K
AF508 del	712-1G > T
AF508 del	L206W
AF508 del	I507del
AF508 del	G542X

Todas las mutaciones mencionadas pertenecen al kit de diagnóstico utilizado, excepto 712-1G > T y L206W, que se diagnosticaron por estudio de extensión de niños afectados de FQ (test del sudor positivo y únicamente una mutación).

### Conclusiones

- Durante el período de enero de 2000 a julio de 2009 se han estudiado 99.035 recién nacidos.
- Se han hallado 15 recién nacidos afectados de FQ. Frecuencia: 1/6.602.
- La mutación más frecuente es la ΔF508 (60% de las mutaciones).