



## MESA 1

## Cribado neonatal de fibrosis quística en la Comunidad de Galicia

J. Sirvent Gómez

Unidad de Neumología Pediátrica, Hospital Materno-Infantil,  
Complejo Hospitalario Universitario A Coruña (CHUAC), A Coruña, España

Convencidos de las ventajas, y siguiendo los pasos de otras comunidades que nos precedieron, iniciamos nuestro programa de cribado neonatal de fibrosis quística (FQ) en enero de 2003. Nuestro protocolo, siguiendo la metodología de “un solo paso”, implica la determinación del tripsinógeno sérico inmunorreactivo (TIR) —método AutoDELFA® Neonatal IRT— en las muestras de sangre de talón, seca sobre papel absorbente, obtenidas de los recién nacidos para el cribado de hipotiroidismo y metabolopatías congénitas. Todas las muestras con un valor de TIR superior al nivel de corte prefijado (70 ng/ml) son sometidas al análisis de más de 180 mutaciones genéticas del CFTR (*cystic fibrosis transmembrane regulator*), en un “kit” (Maldi-Tof MS) adaptado específicamente a nuestra población<sup>1</sup>. Y según el resultado del estudio genético, hallazgo de 0, 1 o 2 mutaciones, se remite a los niños a la unidad clínica de referencia para su confirmación o no con la determinación del cloro en sudor, siguiendo los algoritmos de diagnóstico propuestos por el Grupo de Trabajo Europeo de Diagnóstico<sup>2</sup> y la Cystic Fibrosis Foundation americana<sup>3</sup> (fig. 1).

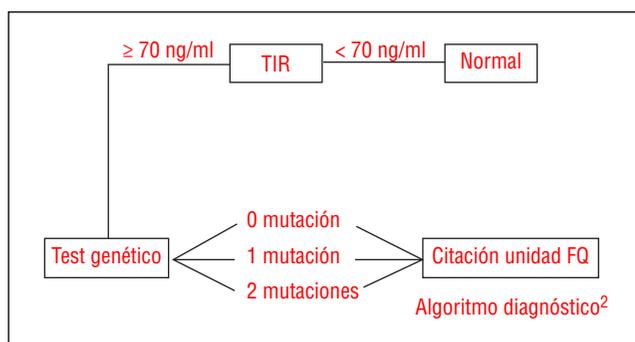


Figura 1 Protocolo de cribado neonatal de FQ en Galicia.

En el período 2003-2008 se han analizado las muestras de 128.465 recién nacidos, de los cuales 791 presentaban una TIR elevada. En 29 de ellos se detectaron 2 mutaciones, lo cual supone una incidencia de 1/4.430. Hasta la fecha no tenemos conocimiento de ningún falso negativo.

En 13 casos se halló la combinación de 2 mutaciones relacionadas con formas clínicas de “FQ clásica”. En todos, el cloro en sudor era claramente positivo (> 60 mmol/l).

En 5 casos se encontró una mutación asociada a “FQ clásica”, y otra con formas leves de la enfermedad. En 3 casos el cloro en sudor era positivo.

En otros 11 casos la combinación de mutaciones halladas era, una asociada con “FQ clásica” y una segunda de dudosa significación clínica. En todos ellos, el cloro en sudor era normal. Sin embargo, en su seguimiento clínico, por supuesto obligado, hemos detectado 3 pacientes que presentaron deshidratación, y otro con colonización por *Pseudomonas*. Probablemente, el futuro seguimiento clínico a largo plazo de todos estos casos establecerá la significación clínica de los hallazgos genéticos<sup>4</sup>.

Concluimos que estos resultados, como los de otros programas similares, han permitido conocer la incidencia de la enfermedad en nuestra comunidad autónoma y establecer una intervención precoz, sin duda muy beneficiosa. Sin embargo, el diagnóstico de niños aun asintomáticos y/o afectados de las formas atípicas de la enfermedad conlleva el reto de cómo manejar la información que nos proporciona el programa de cribado neonatal en estos casos. No puede ser de otra manera que estableciendo una actitud prudente a través de la remisión de los mismos a las unidades clínicas de referencia.

Nuestra opinión es, aun teniendo en cuenta estos últimos inconvenientes citados, claramente favorable a la implantación de programas de cribado neonatal de la FQ.

El organigrama del programa de cribado neonatal de FQ en la comunidad autónoma de Galicia lo constituyen:

- Detección precoz neonatal. C.H. Universitario de Santiago: Dr. C. Colón y JR. Alonso.
- Análisis genético. Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica: Dr. F. Barros y Dr. P. Raña-Díez.
- Seguimiento clínico. C.H. Universitario de Vigo: Dra. C. Soler y Dr. A. Ruiz. C.H. Universitario de A Coruña: Dr. L. García, Dr. A Solar y Dr. J. Sirvent. C.H. de Ourense: Dr. M. Tabarés y Dr. C. García. C.H. Universitario de Santiago: Dr. R. Cabanas y Dra. P. Pavón.

## Bibliografía

1. Colon C, Rana-Díez P, Solar A, Soler C, García L, Reparaz R, et al. Abstracts of the 32nd European Cystic Fibrosis Conference June 10-13, 2009. Brest, France. *J Cyst Fibros.* 2009;8 Suppl 2:S3.
2. De Boek K, Wilschanski M, Castellani C, Taylor C, Cuppens H, Dogde J, et al. Cystic fibrosis: terminology and diagnostic algorithms. *Thorax.* 2006;61:627-35.
3. Farrell PM, Rosenstein BJ, White TB, Accurso FJ, Castellani C, Cutting GR, et al. Guidelines for diagnosis of cystic fibrosis in newborns through older adults: Cystic Fibrosis Foundation Consensus Report. *J Pediatr.* 2008;153:S4-S14.
4. Paranjape SM, Zeitlin PL. Atypical cystic fibrosis and CFRT-related diseases. *Clin Rev Allergy Immunol.* 2008;35:116-23.