

Resultado positivo:

Notificación del resultado de la prueba de la mancha de sangre



Family Fact Sheet—Spanish

Tripsinógeno inmunorreactivo (IRT) elevado y 1 variante del gen CFTR identificada

¿Qué se detectó en la evaluación del recién nacido?

La evaluación del recién nacido con muestras tomadas al momento del nacimiento detectó que su bebé tiene un nivel alto de IRT. El IRT es una proteína que fabrica el páncreas. Su nivel puede estar elevado debido a una serie de razones, que incluyen la fibrosis quística (CF). Debido a su IRT elevado, se hicieron pruebas a las manchas de sangre de su bebé para detectar si presentaba algunos de los 39 cambios (variantes) más comunes del gen que causa la CF (el gen CFTR). Se descubrió que su bebé tiene un cambio en el gen de la fibrosis quística.

¿Qué significa esto?

Cuando sólo se detecta un cambio en el gen de la fibrosis quística, lo más probable es que su bebé sea un portador de la CF (inafectado). Se necesitan dos cambios en el gen de la fibrosis quística para que se genere la CF, por lo que es menos probable que su niño tenga fibrosis quística (afectado). Dado que la evaluación de recién nacidos no hace pruebas para detectar todos los cambios que pueda tener el gen de la fibrosis quística, sigue siendo posible que su niño tenga un segundo cambio en el gen de la fibrosis quística que podría causar la CF.

¿Qué sucede después?

El médico de su bebé ordenará que se realicen más pruebas en un centro de fibrosis quística con especialistas familiarizados con la CF. Los especialistas realizarán una prueba del sudor para averiguar si su niño sufre de CF. La prueba del sudor se programará para cuando su bebé tenga aproximadamente un mes. Los bebés de menos de un mes no sudan mucho, por lo que es conveniente esperar a que el bebé tenga unos días más de nacido. Puede hablar con un consejero genético sobre lo que estos resultados van a significar para su familia.

¿Qué es la fibrosis quística?

La fibrosis quística (CF) es una enfermedad que causa la acumulación de una mucosidad gruesa y pegajosa. Esta mucosidad puede llevar a problemas respiratorios e infecciones pulmonares. También puede dificultar la capacidad del cuerpo para descomponer los alimentos.

¿Qué problemas de salud puede ocasionar?

La CF es diferente en el caso de cada niño. Es una afección de por vida que puede llevar a problemas de salud graves. Los niños que tienen CF pueden desarrollar:

- Problemas para aumentar de peso
- Evacuaciones aceitosas o grasosas
- Problemas de crecimiento
- Episodios de tos y sibilancias
- Infecciones pulmonares

El tratamiento inmediato y cuidadoso puede ser de gran beneficio para los niños con CF.

¿Cuáles son las opciones de tratamiento disponibles?

Aunque la CF no se cura, sí puede tratarse. Los tratamientos posibles incluyen:

- Enzimas digestivas recetadas que ayuden a absorber mejor los alimentos
- Una dieta sana y alta en calorías
- Vitaminas
- Medicamentos para prevenir las infecciones y ayudar con la respiración
- Alternativas que ayuden a despejar la mucosidad de los pulmones.

Los niños que tienen fibrosis quística deben acudir a consulta con su médico tratante y con un especialista en CF.

Recursos

Sitio web de referencia genética para el hogar (Genetics Home Reference):
<http://ghr.nlm.nih.gov>

Fundación para salvar bebés mediante la evaluación (Save Babies Through Screening Foundation):
www.savebabies.org

Centro de recursos sobre la primera prueba del bebé (Baby's First Test):
www.babysfirsttest.org