

Resultado positivo:

Notificación del resultado de la prueba de la mancha de sangre



Elevated IRT and 2 CFTR Variants Identified, Family Fact Sheet—Spanish

Tripsinógeno inmunorreactivo (IRT) elevado y 2 variantes del gen regulador de la conductancia transmembrana de la fibrosis quística (CFTR) identificadas (ambas causan CF)

¿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 por varias razones, incluida la fibrosis quística (CF). Debido a que el IRT de su bebé era elevado, se hicieron pruebas en las manchas de sangre para detectar los 39 cambios (variantes) más comunes que presenta el gen que causa la CF (el gen CFTR). Se descubrió que su bebé tiene dos cambios en el gen de fibrosis quística que causan enfermedades.

¿Qué significa esto?

Es muy probable que su bebé tenga fibrosis quística.

¿Qué sucede después?

El médico de su bebé ayudará a coordinar más pruebas en un centro de fibrosis quística con especialistas familiarizados con la CF. Los especialistas pedirán ver a su niño tan pronto como sea posible para empezar el tratamiento. Ordenarán una prueba de sudor para confirmar que su niño tiene CF.

¿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 con CF 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