

## **PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL EN LA FIBROSIS QUISTICA**

Los criterios para el cribado de una enfermedad incluyen fundamentalmente los siguientes aspectos: que la enfermedad tenga una incidencia lo suficientemente alta, que el método de cribado sea simple y práctico con un alto grado de sensibilidad y especificidad, que exista una adecuada relación coste-beneficio y, finalmente, que el tratamiento precoz sea fundamental en el curso de la enfermedad. La FQ cumple con estos requisitos y el cribado neonatal en esta enfermedad está justificado fundamentalmente para: 1) conocer la incidencia real de la enfermedad en las distintas poblaciones 2) ofrecer a los afectados o a sus padres, asesoramiento precoz, con la posibilidad de realizar un diagnóstico prenatal o preimplantacional en futuros embarazos y 3) iniciar un tratamiento inmediato destinado a prevenir o minimizar el daño pulmonar, incluyendo el empleo de futuras alternativas terapéuticas, así como conseguir un desarrollo ponderoestatural y neurocognitivo adecuados.

Muchos estudios han demostrado que un tratamiento precoz con las nuevas terapéuticas disponibles garantiza una adecuada nutrición y una función pulmonar mejor, y un estudio controlado ha demostrado beneficios a largo plazo nutricionales y probablemente neurocognitivos, y beneficios en la evolución pulmonar al menos durante los primeros años. Estos hallazgos han hecho que organismos científicos del máximo prestigio como la Colaboración Cochrane y el center for Disease Control (CDC) de los EEUU hayan declarado de que hay pruebas suficientes como, para concluir que el cribado neonatal de la FQ es beneficioso para los pacientes.

El diagnóstico de la enfermedad en el período neonatal, permite la detección de la colonización bronquial con *Pseudomonas aeruginosa* e instaurar un tratamiento antibiótico agresivo para conseguir su erradicación. De esta manera se consigue diferir, a menudo durante muchos años, el desarrollo de infección bronquial crónica con este microorganismo, lo que enlentece significativamente el progreso de la enfermedad pulmonar y retrasa sus complicaciones.

La mejor calidad de vida, la menor incidencia de infecciones respiratorias y, por ende la disminución del número de hospitalizaciones conlleva un ahorro importante del gasto sanitario, lo que ha sido también recientemente demostrado.

Otro aspecto importante es que la detección precoz de la enfermedad permite derivar a los bebés recién diagnosticados a las Unidades de Referencia de FQ. Ante la decisión de la puesta en marcha de un programa de despistaje neonatal se debe

tener en cuenta la existencia de una Unidad de Fibrosis Quística a fin de derivar y centralizar los pacientes. En dichas Unidades se cuenta con el material adecuado y el personal entrenado para realizar una prueba del sudor con determinación de Cloro cuantitativo a fin de clasificar los casos como falsos positivos, portadores o enfermos. (La conductancia del sudor no es un método admitido de diagnóstico). Allí, un equipo multidisciplinario, con la experiencia adecuada, ofrecerá el mejor y más actualizado tratamiento integral que precisan estos pacientes para tener la mejor posibilidad de un futuro saludable.

Como consecuencia del diagnóstico neonatal de un niño con FQ, sus padres son identificados como portadores, y por consiguiente pareja de riesgo, condición en la que está indicado ofrecer un asesoramiento reproductivo para los sucesivos embarazos.

A partir de los resultados tan alentadores de estos estudios, varios países, europeos entre ellos Francia y Reino Unido, han implementado el cribaje neonatal en estos últimos. En Mayo de 2008 ya existían Programas de cribado en 38 de los 50 estados de los EEUU, y está previsto que para 2010 estén generalizados en todo el país.

En España actualmente hay 7 Comunidades que lo aplican. Catalunya es la comunidad que cuenta con el programa de más experiencia en cuanto a número de recién nacidos estudiados y a años de implementación, seguida de Castilla y León. En los últimos años se les han sumado la comunidad de las Islas Baleares, Galicia, Aragón, Extremadura y Murcia. Está aprobado y a punto de comenzar en el País Vasco.

En España se ha realizado ya el cribado neonatal de la FQ en alrededor de 1 millón de recién nacidos, y estimamos que alrededor de 200 casos de FQ han sido ya diagnosticados. Sería conveniente que se analizaran los resultados de los Programas de cribado de la FQ en todo el país.

Tanto la Sociedad Europea de Fibrosis Quística como la Fundación de FQ de los EEUU avalan la implementación del programa de cribado neonatal de la FQ. El Profesor John Dodge, en un artículo referente a si el screening neonatal en la FQ está justificado concluye diciendo: “Ahora corresponde a los que se oponen al cribado el explicar por que en su opinión no se debería implantar de manera universal”.

La Sociedad Española de Fibrosis Quística, recomienda encarecidamente que se instauren Programas de Cribado Neonatal de la FQ en todo el territorio Nacional.