



SOCIEDAD ESPAÑOLA DE BIOQUÍMICA CLÍNICA  
Y PATOLOGÍA MOLECULAR

Jornadas Comité Científico. Toledo, mayo 2010

A faint, light-colored line drawing of a baby's face and hands is visible in the background. The baby's face is in the upper center, with its hands positioned on either side, as if holding something. The drawing is simple and serves as a background for the text.

# **CRIBADO NEONATAL DE FIBROSIS QUÍSTICA: CERTEZAS Y CONTROVERSIAS**

**José Luis Marín Soria**  
Unidad Cribado Neonatal  
Servicio Bioquímica y Genética Molecular  
Hospital Clinic. BCN



# Fibrosis Quística

- Enfermedad hereditaria autosómica mas grave y frecuente en Europa.
- Prevalencia en población europea:  
1/2500 a 1/4000.
- Enfermedad compleja.
- Creciente evidencia de los beneficios del cribado.



# FQ: estrategias detección

- TIR + Estudio mutacional.
- TIR1 + TIR2 + Estudio mutacional.
- TIR1 + Estudio mutacional + TIR2.
- Test del sudor.

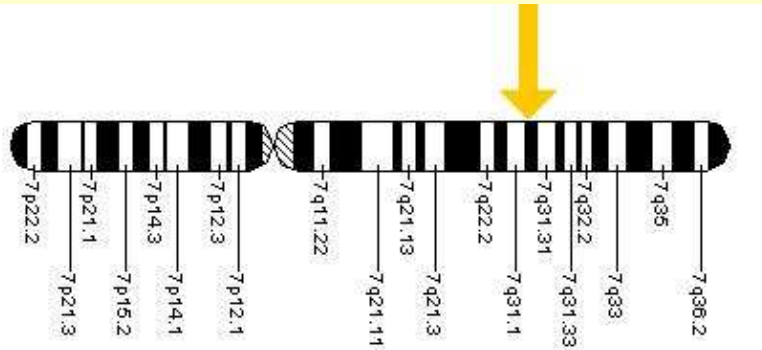
Cribado bioquímico y genético:  
análisis de los protocolos existentes.  
Dr. José M<sup>a</sup> Egea



# FQ: prevalencia en España

- Castilla-León: 1/4.510
- Aragón: 1/5.709
- Cataluña: 1/5.428

**Situación del cribado en España  
y en el resto del mundo.  
Dra. M<sup>a</sup> Dolores Bóveda**



## FQ: gen

- Localizado en el brazo largo del cromosoma 7.
- Codifica una glicoproteína transmembrana que funciona como un canal de cloro denominado
  - “regulador de la conductancia transmembrana FQ”
  - *Cystic fibrosis transmembrane regulator (CFTR)*.
- Correlación genotipo/fenotipo.

Diagnóstico genético: rastreo del gen CFTR  
y expresión clínica de las mutaciones.  
Dra. Teresa Casals



# FQ: clínica

- Formas severas:
  - Síntomas malbsortivos y respiratorios crónicos de iniciación precoz.
- Formas atípicas o monosintomáticas:
  - Esterilidad masculina.
  - Síndromes por pérdidas excesivas de sales a través del sudor.
  - Poliposis nasal y sinusitis.

Diagnóstico, tratamiento y seguimiento clínico:  
Situación antes y después de los programas  
de cribado neonatal.  
Dr. Joan Figuerola

# Fibrosis Quística: Cataluña



<b>Año 2009</b>	<b>Totales</b>	<b>% RN</b>	<b>% TIR 1</b>	<b>% TIR 2</b>
<b>Nacidos</b>	<b>85.933</b>			
<b>TIR 1 +</b>	<b>1.666</b>	<b>1.93</b>		
<b>TIR 2 +</b>	<b>537</b>	<b>0.62</b>		
<b>Portadores</b>	<b>24</b>	<b>0.027</b>	<b>1.44</b>	<b>4.46</b>
<b>FQ</b>	<b>9</b>	<b>0.010</b>	<b>0.54</b>	<b>1.68</b>
<b>Falsos Neg</b>	<b>0</b>			

**Sensibilidad del programa, TIR1 (+) y TIR2 (+): 1.00**

**Especificidad del programa: 0.999; TIR2 (+):0.993 y TIR1 (+): 0.981.**

**VPP: TIR1(+):0.54%; TIR2(+): 1.67%.**

**VPN: TIR1:100%; TIR2: 100%.**



SOCIEDAD ESPAÑOLA DE BIOQUÍMICA CLÍNICA  
Y PATOLOGÍA MOLECULAR

**GRACIAS A TODOS**

