



**UNIVERSIDAD CENTRAL DEL PARAGUAY – UCP**

**FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD**

**CARRERA DE MEDICINA**

**“La importancia del Screening Neonatal para el diagnóstico  
precoz de la fibrosis quística”**

Trabajo de Grado Final para optar por el título de Médico.

**AUTORES**

Guilherme Cordeiro Souza Santos

Pedro Juan Caballero – Paraguay

Año 2022

## 1. Resumen

La fibrosis quística (FQ), es una de las enfermedades genéticas mortales mas frecuentes en la raza caucásica, con una incidencia estimada entre 1 por cada 2500 a 3500 recién nacidos vivos. Es una enfermedad de transmisión autosómica recesiva; se calcula que 1 de cada 25 personas es portadora del gen defectuoso de la FQ. Es una enfermedad que ataca las células epiteliales exocrinas, las personas afectadas producen un moco espeso y viscoso, que provoca una obstrucción de los conductos de los órganos donde se localiza, siendo el páncreas y los pulmones los órganos mas comprometidos, aunque trata de una entidad multisistémica. De hecho, la enfermedad pulmonar y la insuficiencia pancreática determinan de una forma esencial la evolución gravedad y mortalidad en la FQ.

Hasta ahora, no hay tratamiento curativo para FQ. Sin embargo, el tratamiento para alterar la historia natural de los cambios fisiopatológicos demostró ser eficaz, con una mejor supervivencia y calidad de vida. Es en este sentido que un diagnóstico precoz que permite el tratamiento oportuno de las manifestaciones pulmonares, digestivas y nutricionales adquiere mayor importancia.

El objetivo general de este trabajo fue analizar la importancia del screening neonatal para el diagnóstico precoz de la fibrosis quística. La metodología escogida para attingir el objetivo propuesto fue las búsquedas en las bases de datos de la MEDLINE, Pubmed, BVS PORTAL, Scielo y Latindex.

El tiempo recortado fue de 20 años, teniendo como criterios de inclusión solo artículos publicados en inglés, español y portugués. Además, en esta revisión solo se incluyeron artículos originales, revisiones sistemáticas y estudios de casos. Los artículos que no calificaban en estos criterios y que no tenían descriptores estandarizado en los sitios de búsquedas utilizados fueron excluidos de esta revisión por lo tanto, resúmenes de procedimientos o cualquier otro tipo de texto científico que describa de manera breve y poco detallada la

investigación realizada no fueron aceptados. Los descriptores utilizados para las búsquedas en la literatura fueron: newborn, screening, cystic fibrosis screening neonatal, screening neonatal en Paraguay, fibrosis quística.

Por el análisis realizado en el estudio, se destaca que la fibrosis quística (FQ) constituye un trastorno hereditario complejo multisistémico, de evolución crónica y de gran heterogeneidad clínica. Afecta a la mayoría de los órganos siendo el páncreas y los pulmones los mas comprometidos, determinando la morbimortalidad. A nivel mundial las Asociaciones de Lucha Contra la FQ han impulsado el desarrollo científico y tecnológico e implementado acciones a favor de esta condición incapacitante y onerosa, desde lo económico, físico y psíquico. En Paraguay, el diagnóstico y tratamiento de la FQ ha sido realizado desde fines de la década de 1980 con grandes dificultades debido a la escasez de métodos diagnósticos a nivel del sistema público y al elevado costo del tratamiento, destacándose el sub diagnóstico y el abandono del tratamiento como los mayores problemas. Actualmente los obstáculos que surgen no son insuperables y el peso de la evidencia clínica, social y económica hace que la adopción de un programa de screening neonatal para la fibrosis quística sea incuestionable, descripciones se ha recorrido un largo camino, en el que, gracias a técnicas de biología y genética molecular, se ha identificado el defecto básico y se comienza a vislumbrar la posibilidad de curación. En general, la adquisición de un programa de screening neonatal para la FQ permite la adopción de estrategias oportunas para el manejo y tratamiento de la enfermedad, para un numero cada vez mayor de pacientes.

**Palabras clave:** fibrosis quística, screening neonatal, pediatría.