

NORTH CAROLINA NEWBORN SCREENING PROGRAM

Hoja informativa para padres sobre la prueba de sudor de la fibrosis quística (FQ)

Prueba de sudor

Si usted presenta síntomas de fibrosis quística o su bebé obtiene un resultado positivo en la prueba de detección de fibrosis quística en el recién nacido, una prueba de sudor en un centro de atención acreditado por la Fundación de Fibrosis Quística puede ser de ayuda para obtener un diagnóstico de fibrosis quística mediante la medición de la concentración de sal en su sudor o en el de su bebé. La prueba es indolora y es la forma más confiable de diagnosticar la FQ.

La prueba más confiable

La prueba de sudor se considera la más fiable para diagnosticar la fibrosis quística. Las pruebas de sudor deben realizarse en un centro de atención acreditado por la Fundación de Fibrosis Quística (CF Foundation), donde se siguen pautas para ayudar a garantizar la precisión de los resultados. Un técnico cualificado realiza la prueba de sudor y los resultados se evalúan en un laboratorio experimentado y confiable.

La prueba de sudor puede realizarse a cualquier persona mayor de 48 horas. Sin embargo, es posible que algunos bebés no produzcan suficiente sudor para realizar la prueba. Si un bebé no produce suficiente sudor la primera vez, se debe repetir la prueba.

Si su bebé obtuvo un resultado positivo en la prueba de detección en recién nacidos (Newborn Screening, NBS) o usted recibió un resultado positivo en una prueba genética prenatal, es importante que programe una prueba de sudoración lo antes posible, una vez que su recién nacido tenga entre 48 horas y 10 días de vida. A más tardar, los bebés con un resultado positivo en la prueba de detección en recién nacidos o en la prueba genética prenatal deben someterse a una prueba de sudor antes de las 4 semanas de vida para garantizar que cualquier problema o cambio de salud pueda detectarse a tiempo y tratarse con rapidez.

Qué esperar durante una prueba de sudor

La prueba de sudor mide la cantidad de cloruro (un componente de la sal) en el sudor. En esta prueba no se utilizan agujas. En la primera parte de la prueba, se aplica una sustancia química incolora e inodora (pilocarpina) y una pequeña estimulación eléctrica en una pequeña zona del brazo o la pierna para animar a las glándulas sudoríparas a producir sudor. La persona puede sentir un hormigueo en la zona o una sensación de calor. Esta parte de la prueba dura unos cinco minutos.

A continuación, se recoge el sudor en un trozo de papel de filtro o gasa o en una espiral de plástico. Este paso dura 30 minutos. El sudor recogido se envía al laboratorio de un hospital para medir la cantidad de cloruro que contiene, normalmente ese mismo día. La prueba de sudor suele durar una hora, pero puede prolongarse más. Cuando programe la prueba, pregunte cuánto durará y cuándo conocerá los resultados.

Preparación para una prueba de sudor

No es necesario limitar la actividad ni seguir una dieta especial antes de la prueba de sudor. Sin embargo, no debe aplicarse cremas ni lociones en la piel 24 horas antes de la prueba. Puede seguir tomando todos los medicamentos habituales. Estos no tendrán ningún efecto sobre los resultados de la prueba. Se debe alimentar a los bebés en la cantidad habitual y a las horas habituales.

Comprender los resultados de las pruebas de sudor

Las personas con FQ tienen más cloruro en el sudor que las personas que no tienen FQ.

En el caso de un niño con FQ, los resultados de la prueba de cloruro en el sudor confirmarán el diagnóstico al mostrar un nivel elevado de cloruro. Un bebé tiene que sudar lo suficiente para poder realizar la prueba. Los bebés nacidos a término suelen producir suficiente sudor a las 2 semanas de vida. La prueba debe realizarse lo antes posible, entre los 10 días y las 4 semanas de edad, a más tardar, en el caso de los bebés que hayan tenido una NBS o una prueba genética prenatal positiva.

Normalmente, los valores de cloruro en sudor no cambian de positivos a negativos o de negativos a positivos a medida que la persona envejece. Los resultados de la prueba de sudor tampoco varían cuando una persona tiene un resfriado u otra enfermedad breve. Si la prueba de sudor se realiza correctamente, los resultados positivos mostrarán un nivel elevado de cloruro.

Para entender lo que significan los resultados de la prueba de sudor, un nivel de cloruro:

- Inferior o igual a 29 mmol/l = la FQ es poco probable, independientemente de la edad*.
- Entre 30 y 59 mmol/l = la FQ es posible y se necesitan pruebas adicionales.
- Mayor o igual a 60 mmol/l = la FQ es probable.

*Aunque un resultado de la prueba de sudor inferior a 29 mmol/l hace improbable la FQ, existen mutaciones del regulador de la conductancia transmembrana de la FQ (RTFQ) asociadas a resultados de la prueba del sudor inferiores a 29 mmol/l.

Cuando los resultados de la prueba de cloruro en sudor se sitúan entre 30 y 59 mmol/l, se suele repetir la prueba del sudor. Si su hijo obtuvo un resultado positivo en la NBS y tiene una prueba de sudor con un valor de 30 a 59, debe consultar a un médico especialista en fibrosis quística para que le explique los resultados y le recomiende otras pruebas.

Puede recomendarse la realización de más pruebas a aquellas personas cuyos resultados de la prueba de sudor se sitúen en el intervalo intermedio y cuyo análisis genético detecte variantes desconocidas o que su genotipo RTFQ no esté definido. Si no se dispone de más pruebas o estas no son concluyentes, no puede resolverse el diagnóstico, y puede considerarse que el bebé padece un trastorno relacionado con la fibrosis quística. No se requiere una NBS positiva para esta clasificación.

¿A dónde puedo ir para obtener más información?

Use la cámara de su teléfono para escanear el código QR incluido a continuación.



Fundación de Fibrosis Quística
(Cystic Fibrosis Foundation):

<https://www.cff.org/>



NC DEPARTMENT OF
HEALTH AND HUMAN SERVICES