



Experiencia en la implementación y seguimiento del tamizaje neonatal para fibrosis quística en una institución de alta complejidad (2022 -2024)

Laura Álvarez Londoño¹, Martha Cuellar Santaella², Carolina Buitrago Salazar³, Natalia Cardona López⁴, María Carolina Orozco Gallego⁵, Luisa Medina⁶, Yurani Quiñones², Sonia Pinto Castañeda⁷, Olga L Morales M², Francisco Javier Sosa⁷.

1. NEONATOLOGA. 2. NEUMÓLOGAS. 3. EPIDEMIOLOGÍA. 4. RESIDENTE DE PEDIATRÍA. 5. BACTERIOLOGA DIRECTORA DEL LABORATORIO. 6. PEDIATRA 7. GASTROENTEROLOGÍA



Introducción

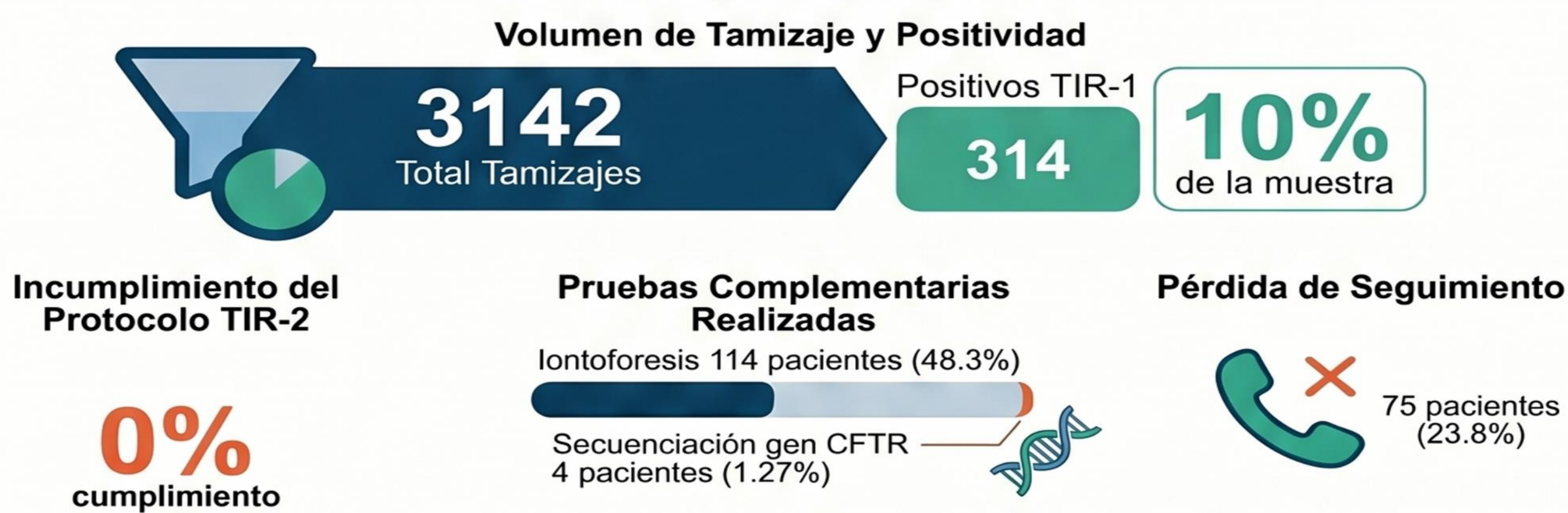


- **Marco normativo:** protocolo de tripsinógeno inmunorreactivo (TIR/TIR) está reglamentado en el país desde 2019 y en algunas instituciones comenzó a implementarse en 2022.
- **Necesidad de caracterización:** la ausencia de un algoritmo de actuación claro frente a un TIR-1 elevado en nuestro país llevó a la necesidad de realizar la caracterización de los casos y su localización para asegurar su adecuada atención

Metodología

- **Estudio observacional descriptivo con seguimiento de cohorte**, en el que se incluyeron los pacientes que tuvieron TIR-1 > 60µg/L
- La recolección de datos se realizó mediante revisión de historias clínicas electrónicas y contacto telefónico a los cuidadores para completar los registros sobre su evolución clínica

Resultados



Diagnóstico Final

Solo un paciente (0.3%) fue diagnosticado con fibrosis quística, detectado por clínica después de los 6 meses y no por el tamizaje inicial.

Resumen de características demográficas y clínicas más frecuentes en pacientes con TIR-1 positivo

Característica	N (%)
Sexo Masculino	121 (51.2%)
Prematurez (< 37 semanas)	38 (16.1%)
Ictericia Neonatal	29 (12.3%)
Asfixia Perinatal	27 (11.4%)
Peso al nacer > 2500 gr	187 (78.2%)

Conclusiones

- Debilidades en la implementación del tamizaje neonatal
- Ausencia de reglamentación
- Fallo en la capacidad del programa para detectar oportunamente la enfermedad.



Bibliografía

1. Castellani C, Massie J, Sontag M, Southern KW. Newborn screening for cystic fibrosis. *Lancet Respir Med.* 2016;4(8):653-661.
2. Vásquez C, et al ACNP Registro nacional de la Fibrosis Quística en Colombia. Primer informe 2004 *Revista Neumología Pediátrica* 2010;5(1):44-50
3. DeCelle-Germana, J. K., Bonitz, L., Langfelder-Schwind, E., Kier, C., Diener, B. L., & Berdella, M. (2023). Diagnostic and Communication Challenges in Cystic Fibrosis Newborn Screening. *Life (Basel, Switzerland)*, 13(8), 1646. <https://doi-org.udea.lookproxy.com/10.3390/life13081646>