

VALIDEZ Y EFECTIVIDAD DEL PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DE LA FIBROSIS QUÍSTICA EN CASTILLA Y LEÓN. PERIODO 1999-2014



AUTORA: CRISTINA SAL REDONDO
TUTOR: JOSÉ MANUEL MARUGÁN DE MIGUELSANZ

INTRODUCCIÓN

La FQ es una enfermedad genética autosómica recesiva, crónica y potencialmente letal, que afecta aproximadamente a 1/4.500 nacidos vivos entre los caucásicos. El gen responsable es el regulador de la conductancia transmembrana (CFTR). La FQ cumple los requisitos para llevar a cabo el cribado neonatal. Los programas de cribado de la FQ mejoran la calidad de vida, el pronóstico a largo plazo y son coste-eficientes.

OBJETIVO

Evaluar la validez de la prueba de cribado neonatal de la FQ en la comunidad de Castilla y León durante el periodo comprendido entre 1999 y 2014.

MÉTODOS

■ Diseño:

Estudio observacional descriptivo y retrospectivo.

■ Sujetos:

300.446 recién nacidos analizados entre 1999 y 2014.

■ Metodología:

Protocolo de cribado: TIR+ADN.

Revisión de distintos protocolos de cribado de FQ existentes.

■ Análisis y tratamiento de los datos:

Estudio de validez: sensibilidad, especificidad, VPP y VPN

Cálculo de tasa de incidencia de FQ.

RESULTADOS

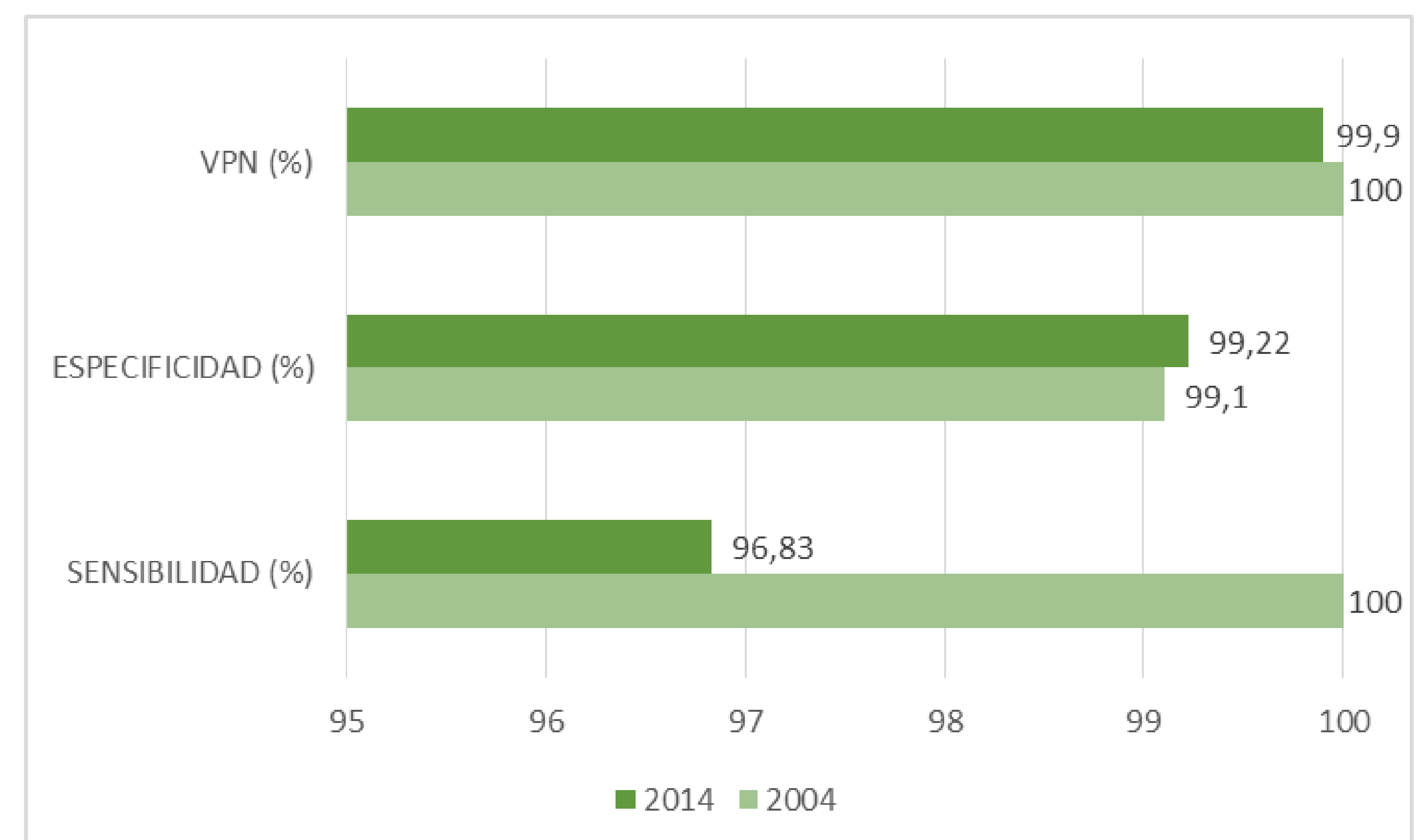
■ Comparación de datos de incidencia en CyL

	2004	2012	2014
Nº de estudiados	72510	265388	300446
Diagnosticados FQ	17	55	63
Tasa de incidencia	1/4807	1/4825	1/4768

■ Sensibilidad (S), especificidad (E), VPP, VPN de los diferentes protocolos de cribado de FQ

PROTOCOLO	S	E	VPP	VPN
TIR+TIR				
1º TIR >105ng/ml; 2º TIR >70 ng/ml	80,2%	-	-	-
1º TIR ≥P 99,5; 2º TIR ≥ P 99,9	93,8%	-	67,3%	-
1er y 2ºTIR > P 99	86,6%	99,4%	3,5%	99,9%
TIR+ADN (1 deltaF508)				
1º TIR > P 99	89,9%	99,9%	20,1%	99,9%
1º TIR ≥ P 96	90,0%	-	-	-
TIR+ ADN (50 mutaciones)+TIR				
1º TIR≥65 ng/L (P99) 2ºTIR≥ 30-50 ng/L	90,5%	99,91%	16%	-
TIR+ADN+Secuenciación				
1ºTIR> 60µg/L	100%	99,99%	64,9%	-

■ Validez del programa de cribado para FQ en CyL



VPP: 2,4 % (2004) y 2,56% (2014)

■ Estudios revisados: coste del cribado de la FQ menor que el del diagnóstico clínico.

CONCLUSIONES

- La tasa de incidencia de FQ en CyL (1999-2014) es concordante con las del resto del país.
- La modificación del punto de corte cambió discretamente la sensibilidad de la técnica, pero la tasa de incidencia no se modificó significativamente, demostrando un buen funcionamiento del protocolo de estudio.
- El protocolo seguido en CyL tuvo la sensibilidad y especificidad exigibles a un programa de cribado neonatal.
- Ante un resultado negativo (TIR -) si existe algún síntoma sugerente de la enfermedad, lo indicado es realizar un adecuado seguimiento del niño.
- **Los resultados obtenidos, alta especificidad y valor predictivo negativo, confirman que el protocolo TIR/DNA es una estrategia efectiva para el cribado neonatal de FQ.**

BIBLIOGRAFÍA

1. Alonso Ramos MJ, Tellería Orriols JJ. Relación fenotipo-genotipo. Genes modificadores. En: A. Salcedo Posadas, S. Gartner, R.M. Girón Moreno, M.D. García Novo. Tratado de fibrosis quística. Madrid: Editorial Justim S.L; 2012.
2. Paz Valiñas L. Cribado neonatal de la fibrosis quística. Eficacia/efectividad y protocolos de implementación. Red Española de Agencias de Evaluación de Tecnologías y Prestaciones del SNS. Axencia de Avaliación de Tecnoloxías Sanitarias de Galicia; 2013. Informes de evaluación de tecnologías sanitarias.
3. Fernandez-Carvajal I, Alonso MJ, Izquierdo de la Mano I, Samaniego Quintanilla R, Tellería JJ. Cribado neonatal en la comunidad de Castilla y León 1999-2012. Poster. IV congreso de la Asociación española de Cribado Neonatal. Barcelona. Rev AECNE (rev on-line) 2014; 4: #1-21.
4. Valcárcel-Nazco C, Oliva Hernández C, Velasco González V, Cuéllar Pompa L, Castilla I, Vallejo-Torres L, Serrano-Aguilar P. Coste efectividad del cribado neonatal de la fibrosis quística en España. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. Servicio de Evaluación del Servicio Canario de la Salud; 2012. Informes de Evaluación de Tecnologías Sanitarias.
5. Brennan ML, Schrijver I. Cystic Fibrosis A review of associated phenotypes, use of molecular diagnostic approaches, genetic characteristics, progress and dilemmas. J Mol Diagn. 2016; 18.
6. Alonso MJ, Izquierdo I, Samaniego R, Fernandez I, Tellería JJ. Cystic Fibrosis Neonatal Screening in Castilla-León (Spain): fifteen years experience. E-poster 38th European Cf Conference. Brussels (Belgium). 2015.