

THINGS TO KNOW ABOUT Cystic Fibrosis

CYSTIC FIBROSIS

WHAT IS CYSTIC FIBROSIS?

Cystic fibrosis (CF) is a disease that affects the flow of salt and water in the body. Thickened secretions can clog the lungs. This causes coughing, wheezing, and lung infections. Infections can harm the lungs over time. Problems vary from child to child.

Thickened secretions can also clog the pancreas gland. This makes it harder to break down and absorb food. It may also cause the bowels to not work properly. This may result in large, greasy stools, gas, or stomach pain. A child may have trouble gaining weight and growing.

WHAT CAUSES CYSTIC FIBROSIS?

Cystic fibrosis is one of the most common genetic diseases. Cystic fibrosis is inherited. That means it is passed from parents to child through genes. Genes control the make-up of our bodies, such as hair and eye color. We each carry two copies of the CF gene. If one copy of the CF gene is not working properly, the individual is called a carrier. A carrier does not have cystic fibrosis or need special medical care. Parents of children with CF are carriers, and most do not know it until their child with CF is born. If both parents are carriers, their child has a 1 in 4 (25%) chance of inheriting a cystic fibrosis gene that is not working properly from both parents. A child with two of the CF genes that are not working properly has cystic fibrosis.

Carriers should visit a genetics expert for information related to their risk of having a baby with CF.

TESTING FOR CYSTIC FIBROSIS

All Texas newborns get two blood tests that screen for multiple diseases. High levels of immunoreactive trypsinogen (IRT) protein in the blood may be a sign of cystic fibrosis. In Texas, babies whose newborn screens detect a high IRT level will have DNA studies of the CF gene obtained (from the original blood sample) to identify a CF gene that is not working properly. A baby with a very high IRT level needs a sweat test to determine if the high IRT is due to cystic fibrosis. A baby identified with a CF gene that does not work properly will also need a sweat test to determine if the baby has cystic fibrosis. Not all high IRT levels mean the baby has cystic fibrosis.

The sweat test checks the amount of salt in the baby's sweat. People with cystic fibrosis have too much salt in their sweat. During the test, a pad soaks up sweat from the baby's arm. It takes about an hour. The test result is sent to your doctor in 1 to 2 working days.

A "negative" sweat test usually means the baby does not have cystic fibrosis. If the sweat test result is borderline (between normal and high), the baby may need further testing including a repeat sweat test.

A "positive" test means the baby has cystic fibrosis. Your child will need to be seen at a Cystic Fibrosis Center. Your pediatrician will help you to be seen there as soon as possible.

Newborn screening will not detect all cases of cystic fibrosis. If your child shows symptoms of CF as they get older, they should be re-evaluated for CF by a specialist.

THINGS TO REMEMBER

Finding cystic fibrosis soon after birth is very important. Early treatment helps your child stay healthier. Some people have milder forms than others. Most people with cystic fibrosis live into their 30s. However with new treatments and research, the life expectancy is likely to increase.

Children with cystic fibrosis can lead normal lives. They can participate in the same activities and go to school with their peers. Nearly all children and adults receive daily medications and therapies. These treatments help to thin and remove the secretions in their lungs as well as absorb nutrients from the foods they eat.

WHERE TO GET MORE FACTS

- Talk with your family doctor.
- Visit the Cystic Fibrosis Foundation website at cff.org. You can find local fundraising chapters and care centers on this site.
- Call the Texas Department of State Health Services Newborn Screening Program free of charge at 800-252-8023, extension 3957. Or visit website dshs.texas.gov/newborn.



Texas Department of State Health Services
Newborn Screening Program
P.O. Box 149347
MC 1918
Austin, Texas 78714-9347
800-252-8023 ext. 3957
dshs.texas.gov/newborn



Texas Department of State
Health Services

LO QUE DEBE SABER SOBRE La Fibrosis Cística

FIBROSIS CÍSTICA

¿QUÉ ES LA FIBROSIS CÍSTICA?

La fibrosis cística (CF) es una enfermedad que afecta el flujo de la sal y el agua en el cuerpo. Las secreciones densas pueden obstruir los pulmones. Esto causa tos, sibilancia e infecciones pulmonares. Las infecciones pueden dañar los pulmones con el paso del tiempo. Los problemas varían de un niño a otro.

Las secreciones densas también pueden obstruir la glándula del páncreas. Esto hace que sea más difícil degradar y absorber la comida. También podría causar que los intestinos no trabajen bien. Esto puede dar lugar a heces grandes y grasosas, gas intestinal y dolor de estómago. Los niños podrían tener problemas para aumentar de peso y crecer.

¿QUÉ CAUSA LA FIBROSIS CÍSTICA?

La fibrosis cística es una de las enfermedades genéticas más comunes. La fibrosis cística es hereditaria. Esto quiere decir que los padres la transmiten a los hijos por medio de los genes. Los genes controlan la composición de nuestro cuerpo, por ejemplo, el color del pelo y de los ojos. Todos tenemos dos copias del gene de CF. Si una copia del gene de CF no trabaja bien al individuo se le conoce como portador. El portador no tiene fibrosis cística, ni necesita asistencia médica especial. Los padres de los niños que tienen CF son portadores, y la mayoría no lo sabe hasta que nace su hijo con CF. Si ambos padres son portadores, su hijo tiene 1 probabilidad en 4 (un 25 por ciento de probabilidad) de heredar un gene de fibrosis cística que no trabaja bien de ambos padres. El niño cuyos dos genes de CF no trabajan bien tiene fibrosis cística.

Los portadores deben consultar a un experto en genética para recibir información relacionada con su riesgo de tener un bebé con CF.

PRUEBAS DE FIBROSIS CÍSTICA

En Texas, a todos los recién nacidos se les hacen dos pruebas de sangre para detectar múltiples enfermedades. Los niveles altos de proteína tripsinógeno inmunorreactivo (IRT) en la sangre podrían ser un signo de fibrosis cística. En Texas, a los bebés con cuyas pruebas se detecte un nivel alto de IRT se les harán estudios de DNA del gene de CF obtenido (de la muestra de sangre original) para identificar el gene de CF que no trabaja bien. El bebé con un nivel muy alto de IRT necesitará una prueba de sudor para determinar si el IRT alto se debe a la fibrosis cística. El bebé al que se le detecte un gene de CF que no trabaja bien también necesitará una prueba de sudor para determinar si tiene fibrosis cística. No todos los niveles altos de IRT significan que el bebé tenga fibrosis cística.

Con la prueba de sudor se verifica la cantidad de sal en el sudor del bebé. Las personas que tienen fibrosis cística tienen demasiada sal en el sudor. Durante la prueba, se empapa una almohadilla con el sudor del brazo del bebé. Tarda aproximadamente una hora. Se envía el resultado de la prueba a su doctor en 1 a 2 días hábiles.

La prueba de sudor “negativa” generalmente significa que el bebé no tiene fibrosis cística. Si el resultado de la prueba de sudor está en el límite (entre normal y alto), puede que el bebé necesite más pruebas, incluida una repetición de la prueba de sudor.

La prueba “positiva” significa que el bebé tiene fibrosis cística. Su hijo deberá ir a consulta a un centro de fibrosis cística. Su pediatra les ayudará para que puedan ir a consulta allí tan pronto como sea posible.

Con las pruebas de detección temprana a recién nacidos no se detectan todos los casos de fibrosis cística. Si al crecer sus hijos muestran síntomas de CF, ellos deben ser reevaluados por un especialista para ver si tienen CF.

COSAS QUE DEBE RECORDAR

Es muy importante detectar la fibrosis cística al poco tiempo del nacimiento. El tratamiento temprano ayuda a que su hijo esté más sano. Algunas personas tienen formas de la enfermedad más leves que otras. La mayoría de las personas con fibrosis cística vive hasta los 30 años de edad o más. Pero, con los nuevos tratamientos y la investigación, se espera que la expectativa de vida aumente.

Los niños que tienen fibrosis cística pueden vivir vidas normales. Pueden participar en las mismas actividades que sus amigos e ir a la escuela con ellos. A casi todos los niños y adultos se les da medicación y terapias diarias. Estos tratamientos ayudan a hacer menos densas y quitar las secreciones de sus pulmones y ayudarlos a absorber los nutrientes de los alimentos que comen.

DÓNDE RECIBIR MÁS INFORMACIÓN

- Hable con su doctor familiar.
- Visite el sitio web de la Fundación de Fibrosis Cística en cff.org. En este sitio, usted puede encontrar comités locales de recaudación de fondos y centros de atención.
- Llame gratis al Programa de Pruebas de Detección Temprana a Recién Nacidos del Departamento Estatal de Servicios de Salud de Texas al 800-252-8023, extensión 3957.
- O visite el sitio web dshs.texas.gov/newborn.



Departamento Estatal de Servicios de Salud de Texas
Programa de Examen Médico de Recién Nacidos
P.O. Box 149347
MC 1918
Austin, Texas 78714-93471
800-252-8023, extensión 3957
dshs.texas.gov/newborn



Texas Department of State
Health Services