

Fibrosis quística en Argentina

Dra. Viviana A. Rodríguez

Centro Respiratorio del Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez
Buenos Aires, Argentina

Cuando en 1938 la fibrosis quística (FQ) fue reconocida por primera vez como entidad patológica específica, más del 70% de los niños con esta enfermedad morían antes de cumplir su primer año⁽¹⁾. Con el avance de los conocimientos, la supervivencia de estos pacientes ha ido en aumento y según el último registro americano de FQ, la edad media de supervivencia es de alrededor de 36 años⁽²⁾. En esto influye la posibilidad de realizar diagnóstico temprano de la enfermedad, donde juega un rol importante la pesquisa neonatal, lo que también permitirá instaurar el tratamiento adecuado en forma precoz.

En 1958 se detectó el primer caso de FQ en Argentina y en 1968 comienza la atención de estos pacientes en el Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez de Buenos Aires. Actualmente no se cuenta con registros de datos a nivel nacional por lo cual no se conoce la incidencia real de la enfermedad. Existen antecedentes de estudios realizados en la década de los 80 que tenían como objetivo generar un registro de pacientes. Entre ellos podemos rescatar un estudio realizado por Macri y colaboradores⁽³⁾. Este estudio evaluó 414 niños durante un período de seguimiento de 21 años

(1968-1988) y buscó establecer el perfil epidemiológico de estos pacientes. Otro estudio, comparó las características epidemiológicas y evolutivas de 863 pacientes seguidos en 4 hospitales pediátricos latinoamericanos (Argentina, Chile, Brasil y México). En ambos estudios fue notoria la alta edad al diagnóstico, con una media de 3 y 4 años respectivamente.

En 1990 comenzó el Registro Latinoamericano de FQ, (REGLAFQ) con la intervención voluntaria de médicos de la especialidad de varios países de Latino-

América^(4,5). Se realizó un estudio retrospectivo evaluándose los datos de 1827 pacientes seguidos entre los años 1960 y 1989. Según este registro, en 1997 la edad media al diagnóstico era de 31 meses para la población argentina y una mediana de 47 meses. Para entonces la edad media del fallecimiento era 5 años.

Dentro del marco regulatorio nacional, la ley 23413, sancionada el 10 de diciembre de 1986, establece la obligatoriedad de realizar pesquisa neonatal de fenilcetonuria. En 1990 se agrega hipotiroidismo congénito y en diciembre de

Figura 1.- Programa de Pesquisa Neonatal del Gobierno de la Ciudad de Buenos Aires Fibrosis Quística

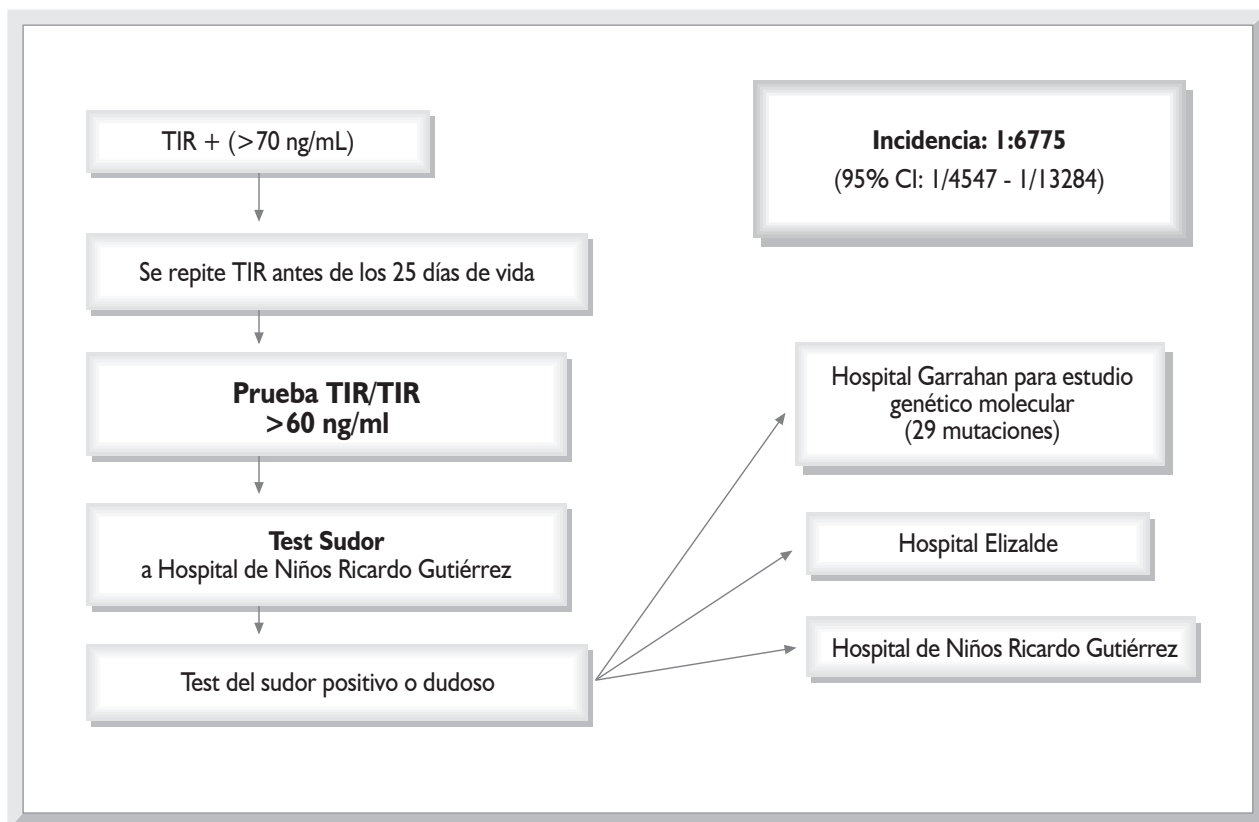
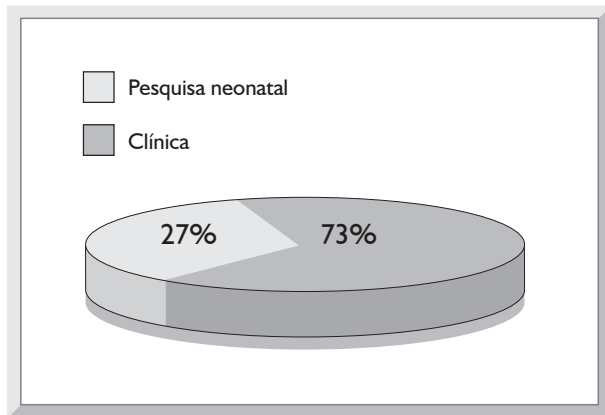


Figura 2.- Distribución de pacientes según tipo de diagnóstico



1994 se incluye FQ. En cuanto al Gobierno de la ciudad de Buenos Aires, en diciembre del año 2000 se establece la obligatoriedad de pesquisa neonatal para estas enfermedades en todos los establecimientos públicos y privados en el ámbito de la Ciudad y prevé el compromiso de adoptar las previsiones presupuestarias para garantizar el estudio y evaluación de estas enfermedades, sancionándose así la ley 1808 conocida como "Ley del Talón" (2005). El Programa de Pesquisa Neonatal de FQ, cuyo objetivo es detectar las enfermedades en forma precoz y prevenir o reducir significativamente los síntomas asociados, se encuentra organizado en 3 niveles de atención. Un primer nivel se encuentra constituido por los servicios de neonatología de las 12 maternidades del Gobierno de la Ciudad y los 3 hospitales pediátricos, responsables de la toma de la muestra de sangre del recién nacido y a su vez brindan información a los padres sobre el programa y sus alcances.

El segundo nivel está constituido por 5 laboratorios de pesquisa que tienen la función de realizar las determinaciones y analizar los resultados. El tercer nivel es el responsable de confirmar el diagnóstico y de efectuar el seguimiento y posterior tratamiento de los pacientes⁽⁶⁾. La metodología de

Figura 3.- Características clínicas

Pacientes en seguimiento	110
Diagnosticados por pesquisa neonatal	25
Edad media al diagnóstico (meses)	0.11 ± 0.09
Edad actual (años)	3.56 (0.32 a 9.64)
Examen genético molecular	realizado en el 80%
Δ F508 homocigote	40 %
Colonización crónica por	
<i>P. aeruginosa</i>	13 %
<i>S. aureus metilicilino resistente</i>	7 %
<i>B. cepacea</i>	10 %

pesquisa neonatal que se utiliza actualmente es la determinación de Tripsina Inmuno-Reactiva (TIR) (Figura 1) Cuando resulta positiva (valor establecido de corte ≥ 70 ng/ml) se repite una segunda determinación antes de los 25 días de vida. Con 2 pruebas positivas, la muestra es derivada para la realización del estudio genético molecular (29 mutaciones) y los pacientes son referidos a los centros del tercer nivel para realizar test del sudor, evaluación y seguimiento neumonológico. En una evaluación realizada de 43 meses de funcionamiento del programa, hubieron 108.406 nacimientos, se evaluaron 93.238 madres y se realizaron 591.530 determinaciones. Con la metodología utilizada por el Programa de Pesquisa se determinó una incidencia de la enfermedad de 1: 6775 nacidos vivos.

En el año 2002 la Secretaria de Salud de la Ciudad de Buenos Aires destina una partida de dinero para efectivizar el Banco de Medicamentos para todos los pacientes con esta enfermedad atendidos en los Hospitales dependientes del Gobierno de la Ciudad. El objetivo principal fue cubrir las necesidades terapéuticas de los pacientes diagnosticados por el Programa de Pesquisa hasta el 1º año de vida. La realidad actual es que el mismo trata de cubrir las necesidades de todos aquellos niños que carecen de cobertura social.

Del análisis de los datos de nuestra población asistida, surge que el Centro Respiratorio del Hospital de Niños R. Gutiérrez tiene 110 pacientes en seguimiento, el 27% de los mismos fue diagnosticado por pesquisa neonatal (Figura 2). De estos últimos, el 78% proviene de la provincia de Buenos Aires, el 14% de otras provincias del país y sólo el 6% provienen de la Ciudad de Buenos Aires. El análisis de esta población muestra que la edad media al diagnóstico es de 0.11 ± 0.09 meses y la edad actual en años es de $3.56 (0.32 \text{ a } 9.64)$. El examen genético molecular fue llevado a cabo en el 80 % de los mismos. El 40% de los mismos son homocigotas para el delta F508. El 100% de los pacientes presenta insuficiencia pancreática, el 13% se encuentra colonizado crónicamente con *P. aeruginosa*, el 7% por *S. aureus* metilicilino resistente, y el 10% por *B. cepacea* (Figura 3). En cuanto al estado nutricional, el Z score de peso/edad es de -1.87 ± 1.52 y el Z score del Índice de Masa Corporal (BMI) es de -0.68 ± 1.28 en los menores de 2 años. Si bien se han logrado muchos avances y algunos de nuestros pacientes ya alcanzaron la edad adulta, mucho queda aún por recorrer. La implementación de un Programa "Regional" de Pesquisa Neonatal para FQ y poder llevar a cabo en forma continúa un Registro de pacientes, permitirá un diagnóstico precoz de la enfermedad y un monitoreo del efecto de las distintas medidas adoptadas.

LECTURAS RECOMENDADAS

- Andersen D.H. Cystic Fibrosis of the pancreas and its relation to celiac disease: A clinical a pathological study; Am J Dis Child 1938; 56: 344-399.
- Cystic Fibrosis Foundation. Patient Registry. Annual Data 2007. www.cff.org
- Macri, CN, et. al. Estudio Clínico Epidemiológico Latinoamericano de FQ. Rev Arch Arg Pediatr 1992; 90: 73-8.
- Registro Argentino de FQ, año 1997. <http://www.fqargentina.org.ar/leer.php/55>
- Registro Latinoamericano de FQ 1997.
- Programa de Pesquisa Neonatal. www.buenosaires.gov.ar