

Fibrosis quística en Ecuador

Dra. Mariela Martínez

Neumóloga - Pediatra

Fundación Fibrosis Quística del Ecuador

Hasta el año 1990 la fibrosis quística (FQ) en el Ecuador no era muy conocida. Fue entonces que la dificultad para realizar el diagnóstico en una niña de 6 meses empieza a alertar a los médicos. Esta niña viajó a Estados Unidos, donde fue diagnosticada. En 1993, la madre de esta paciente crea en la ciudad de Guayaquil, la Asociación Ecuatoriana de FQ. En 1994 adquiere vida jurídica y nace la Fundación Ecuatoriana de FQ y en 1997 la Fundación capítulo Quito. Entre los objetivos de la Fundación está la difusión de la enfermedad, para que los médicos la conociéramos, pero una de nuestras dificultades era el diagnóstico.

El 1994 se adquirió un analizador del sudor de la Wescor y empezamos hacer diagnóstico. Desde la creación de las fundaciones tenemos registrados 187 pacientes: Quito 125, Guayaquil 62. Estas fundaciones registran los pacientes de todo el Ecuador. En la fundación de Guayaquil existen: Pacientes en seguimiento (26), pacientes perdidos (11), pacientes fallecidos (25) con una edad promedio de diagnóstico de 4.6 años y edad promedio de defunción de 7.6 años. La edad promedio de supervivencia es 9.6, años, siendo el más pequeño de 10m y la mayor de 32 años.

En el periodo comprendido entre el 2003 y el 2005, se realizó un estudio genético con 60 familias de niños con FQ en Guayaquil y Quito. Este estudio lo realizó el Dr. Patricio Valle con el laboratorio de biogenética de la Universidad Católica de Guayaquil, bajo la dirección del Dr. Juan Carlos Ruiz y los resultados fueron los siguientes: Delta F508 (37.1%); G85E (8.9%); G542 (2.4%); N1303k (2.4%); G551D (1.6%); R334W (0.8%); WT (46.8%).

Los pacientes con FQ en Guayaquil son atendidos en los hospitales pediátricos: Francisco de Icaza Bustamante del Ministerio de Salud Pública y el Hospital Roberto Gilbert de la Junta de Beneficencia de Guayaquil. El 20% de los pacientes son de clase media y el 80% son pobres y de extrema pobreza.

Nuestros pacientes no han tenido acceso a la medicación adecuada. Han sido manejados con solución salina hipertónica, enzimas, aminoglicósidos inhalados y en las exacerbaciones antibióticos intravenosos que han sido costeados por los familiares de los enfermos y la fundación. Sólo en este año 2008 y con el actual gobierno están creando un programa para estos pacientes que probablemente se cristalice en los próximos días y tendrán la medicación gratuitamente incluyendo la tobramicina inhalada.

LECTURAS RECOMENDADAS

1. P. Hernández, M. Martínez. Fibrosis quística. aspectos epidemiológicos en ECUADOR. Resúmenes presentados en el VII Congreso Latinoamericano de Neumología Pediátrica Neumol Pediatr 2008; 3(1): 48-53.
2. <http://www.rotarioslatinos.org/noticias.html?seccion=sosrotalino&id=3126&lang=es>
3. Edison Patricio Valle, Ramiro Israel Burgos, José Rubén Valle, Daniela Egas Béjar and Juan-Carlos Ruiz-Cabezas. Análisis de las mutaciones del gen CFTR y de la incidencia de Fibrosis Quística en la población ecuatoriana. Invest Clin 2007; 48(1): 91-98.
4. Alvarado J, Acosta L, Carrasquel B, Lugo Z. Fibrosis Quística, estudio de 41 pacientes. Hospital de Niños J.M. de los Ríos". Acta Otorrinolaringológica 2000; 12 (1):14-18.
5. Orozco L, Velásquez R, Zielenski J, Tsui L, Chávez M, Lezana L, Saldaña Y, Hernández E, Carnavale A. Spectrum of CFTR mutations in Mexican cystic fibrosis patients: identification of five novel mutations (W1098C, 846delT, P750L, 4160insGGGG and 297-1G à A). Hum Genet 2000; 106:360-365.
6. Paz-y-Miño C, Pérez JC, Burgos R, Dávalos MV, Leone P. The DF508 mutation in Ecuador, South America. Hum Mutat 1999; 14:348-350.
7. INEC. Instituto Nacional de Estadísticas y Censos. 2001. VI Censo Ecuatoriano de población y V de vivienda.