

Fibrosis quística en Venezuela

Dra. Ismenia Chaustre

Neumólogo Pediatra. Pediatra Puericultor, Hospital J.M. de Los Ríos
Coordinadora de la Unidad de Referencia Nacional de Fibrosis Quística
Coordinadora distrital de Fibrosis Quística. Alcaldía Metropolitana. Caracas

En Venezuela, la fibrosis quística (FQ) como tal, había sido atendida en una forma no integral durante los últimos años, hasta principios de los años 90, cuando hubo un primer intento de agrupar a los pacientes en una consulta, con el fin de dar una atención médica adecuada y especializada; sin embargo, este intento sólo pudo funcionar algunos años debido a ciertos cambios económicos que el país enfrentó durante unos años. Durante este lapso, los pacientes pasaron a ser atendidos en forma irregular en las distintas consultas especializadas de los centros asistenciales de la ciudad de Caracas y otras capitales importantes del país. Esto ocasionaba diversos inconvenientes socio-económicos en los pacientes: ausentismo escolar y laboral, alteraciones en la estructura familiar, con consecuencias emocionales, económicos, familiares, entre otros. Esto aunado a la imposibilidad de recibir la medicación adecuada, tanto por los altos costos como por la ausencia de los mismos en el país.

El reconocimiento de este grave problema permitió al equipo médico tratante los primeros pasos para la agrupación y orientación de estos padres en el beneficio de la atención integral de sus hijos. Fue así como en el año 2002, nació el proyecto de creación de una unidad de atención integral que permitiera brindar respuesta a este grupo de pacientes con enfermedad crónica, progresiva, de alto costo e incurable, reiniciándose una serie de acciones en donde la participación de los pacientes en conjunto con el personal de salud se fijó dicho objetivo. El punto culminante ocurrió en noviembre del 2003, cuando se introdujo, por parte de CECODAP (Organización no gubernamental dedicada a la atención y defensa de los derechos de los niños, niñas y adolescentes), una acción judicial de protección a favor de los niños, niñas y adolescentes con FQ de Venezuela, siendo declarada la misma con lugar por el Tribunal de Protección del Niño y del Adolescente de la circunscripción judicial del Área Metropolitana el 8 de julio del 2005. De esta forma, se creó el 20 de octubre del 2005, la primera unidad en Venezuela de referencia nacional para la atención del paciente con FQ del páncreas, con sede en el Hospital de niños J.M. de Los Ríos, de la ciudad de Caracas.

Luego de un corto periodo de organización y dotación del espacio asignado, la unidad inició sus labores el 16 de enero del 2006, funcionando desde entonces físicamente en un espacio acondicionado exclusivamente para este fin, con personal dedicado a la atención del paciente afectado por

esta enfermedad, integrando un equipo médico y paramédico compuesto por: Neumólogo pediatra (coordinador de la Unidad), gastroenterólogo pediatra, psiquiatra infanto-juvenil, nutriólogo-nutricionista, enfermera coordinadora, terapeutas respiratorios, trabajador social, auxiliar de farmacia, secretaria, asesor jurídico y personal de limpieza, completamente comprometidos con el proyecto. Las funciones de este equipo multidisciplinario son las siguientes:

- Mantener función pulmonar. Prevención de complicaciones de la enfermedad y del tratamiento.
- Supervisar la rehabilitación pulmonar, educando a los pacientes y sus familiares en el manejo de las medidas para prevenir el deterioro acelerado de las condiciones pulmonares.
- Mantener estado nutricional, evitando el gasto calórico innecesario (manejo de infecciones).
- Manejar la insuficiencia pancreática.
- Apoyo emocional a través de psiquiatría-psicología. En este punto se logra el manejo emocional mediante la Terapia familiar, manejo del stress, la negación, culpa, depresión y enfrentamiento a la muerte, Efectos individuales, familiares y colectivos.
- Otras funciones de la psiquiatra infanto juvenil son lograr la adherencia al tratamiento. Fomentar- fortalecer el autocuidado. Reconocer fallas en la información manejada en las entrevistas médicas. Manejo de la sexualidad y adolescencia, detección de grupos de riesgo, etc.
- Los técnicos superiores universitarios (TSU) en terapia respiratoria se encargan, entre otras cosas de: Terapias respiratorias a pacientes FQ e interconsultas. Atención de pacientes hospitalizados, educación, entrenamiento, control de infección y conservación de equipos y medicamentos, estudios de función pulmonar, toma de muestras, discusión de casos clínicos y capacitación de personal.
- Los Técnicos Superiores Universitarios (TSU) en trabajo social, se encargan de las entrevistas sociales, seguimientos telefónicos, gestión de alojamiento para pacientes del interior del país, informes sociales, gestión de apoyos económicos, orientaciones generales y sobre las OG y ONG para conocer sus posibilidades, deberes y derechos, referencias interinstitucionales, visitas institucionales y domiciliarias, amparo al menor y consejos de protección.

Tabla 1.- Distribución de los pacientes con FQ según sexo. Hospital de niños J. M. de Los Ríos. Caracas, Venezuela (2008).

Distribución de los pacientes con FQ según sexo		
	Nº	%
Varones	98	71.5
Mujeres	39	38.5
Total	137	100

- De igual importancia están las actividades sociales y educativas que realiza la unidad, dentro de las cuales cabe destacar: Taller para padres, asistencia a mesas de trabajo, presencia en pedagogía hospitalaria, asistencia a curso de defensores de los derechos del niño, niña y del adolescente, taller a médicos, inclusión en el postgrado universitario de pediatría de la Universidad Central de Venezuela, con sede en el Hospital de niños J.M. de los Ríos, celebración del día del niño, fiesta de navidad y de reyes, paseos a campo abierto, talleres de terapia familiar y formación en cuidados paliativos.
- En el área de docencia, la unidad participa activamente en la capacitación de personal necesario, dando prioridad a residentes de pediatría general del curso de postgrado Universitario de pediatría del Hospital de Niños J.M. de los Ríos. Residentes de los post-grados de neumología infantil, gastroenterología, otorrinolaringología, nutrición clínica del Hospital y personal médico o paramédico especialistas o no de Caracas o del interior del país postulados por instituciones y/u organismos estatales donde la formación de personal especializado en FQ sea una prioridad para la incorporación en las distintas unidades.
- El proyecto contempla las siguientes actividades: Des-pistaje, prevención de complicaciones, consejo genético, tratamiento, rehabilitación, actividades socioeducativas y cuidados paliativos.

Simultáneamente en el año 2005 se crea el programa Nacional de FQ del Ministerio de Salud cuyo objetivo fundamental es la atención del paciente con diagnóstico de FQ a nivel nacional, creando y fortaleciendo así 13 unidades de atención al paciente con FQ en distintos estados del país, con presupuesto para la contratación de personal, equipos médicos y medicamentos de alto costo para su distribución gratuita a estos pacientes. De esta forma, se ha logrado en Venezuela, la atención integral especializada, expedita y gratuita con el suministro de equipos médicos y medicamentos especiales a los pacientes con diagnóstico corroborado de FQ.

En Venezuela, el diagnóstico de la enfermedad comienza con una clínica sugestiva a lo cual se le suma la positividad de 2 de 3 determinaciones de electrolitos en sudor por el método de la pilocarpina y la presencia de uno o más de otros signos tales como esteatorrea (insuficiencia pancreática), sinusitis (afectación de vías aéreas superiores), bronquiectasias

(neumopatía supurativa crónica), niveles séricos de vitaminas liposolubles anormalmente bajos, etc. El diagnóstico genético no se realiza de rutina en el país, sólo 3 estados del país tienen los recursos para realizarlo y de ellos, en la región capital, en la Unidad del Hospital J.M. de los Ríos se inició la determinación de 29 mutaciones. Los otros estados que practican el estudio genético son Aragua y Zulia. La unidad de FQ atiende a los pacientes principalmente del área metropolitana, pero por ser centro de referencia nacional también asiste a pacientes provenientes de 17 estados del resto del país y de todos los estratos sociales. Actualmente controla a 166 pacientes en total de los cuales 137 pacientes tienen diagnóstico definitivo, el resto se encuentra en despistaje para la enfermedad. De los pacientes diagnosticados en nuestra unidad, el 71.5% son de sexo masculino (Tabla 1), mientras que el 70% de todos los casos se encuentran entre 6 y 18 años (Tabla 2).

El diagnóstico de los pacientes con FQ en el Hospital de niños J.M. de Los Ríos en Caracas-Venezuela se realiza principalmente en base a la clínica, electrolitos en sudor, esteatocrito, compromiso de senos paranasales, radiografía de tórax, cultivo de esputo. Las tablas 3 y 4 muestran las manifestaciones clínicas y complicaciones más frecuentes, respectivamente.

Contamos en la actualidad con 108 pacientes en terapia enzimática sustitutiva, que representan un 78,8% del total de los casos. Igualmente, 25 de nuestros pacientes (18% del total) están crónicamente colonizados con *Pseudomonas aeruginosa* recibiendo todos tobramicina inhalada (TOBI®) y azitromicina tres veces a la semana por 6 meses según protocolo. Para el año 2008, se ingresaron 12 nuevos pacientes. El 97% de los pacientes están recibiendo tratamiento completo acorde a sus necesidades de manera regular y gratuita. La tabla 5 muestra la distribución de fallecidos según años.

La unidad de FQ del páncreas del Hospital de Niños J.M. de Los Ríos, con el apoyo del programa nacional de FQ del ministerio del poder popular para la salud de Venezuela (antiguo ministerio de salud), la secretaria de salud de la alcaldía metropolitana y personas naturales que desinteresadamente han ayudado y aportado con sus

Tabla 2.- Distribución de los pacientes con FQ según edad. Hospital de niños J. M. de Los Ríos. Caracas, Venezuela (2008).

Distribución de los pacientes con FQ según edad		
	Nº	%
< 2 años	9	6,5
2 - < 6 años	23	16,8
6-12 años	37	27
12-18 años	59	43
> 18	9	6,5
Total	137	100

Tabla 3 .- Clínica predominante de los pacientes con FQ al momento del diagnóstico. Hospital de Niños J. M. de Los Ríos. Caracas, Venezuela (2008).

Clínica predominante de los pacientes con FQ al momento del diagnóstico.		
	Nº	%
Ileo meconial	2	1.5
Respiratorios	21	15.3
Digestivos	7	5.1
Ambos	105	76.6
Otros	2	1.5
Total	137	100

donaciones, provee en forma expedita, gratuita e individualizada, de los medicamentos y equipos necesarios para estos pacientes de acuerdo al protocolo de atención. Dentro de estos medicamentos figuran la enzimas pancreáticas, inhibidores de bomba, vitaminas, complementos nutricionales, inhaladores (broncodilatadores y esteroides tópicos nasales y bronquiales), compresores, micronebulizadores, antibióticos orales, parenterales e inhalados (tobramicina inhalada), mucolítico inhalado (alfa dornasa), equipos para terapia respiratoria ambulatoria de espiración con presión positiva para entrenamiento y drenaje postural, percutores manuales, concentradores de oxígeno y CPAP.

En la actualidad se está trabajando en varios proyectos a futuro, uno de ellos es el diagnóstico neonatal, con el fin de implementar su pesquisa a nivel de las maternidades públicas y privadas del territorio nacional con el fin conocido de hacer un diagnóstico precoz y elevar las posibilidades de mantener una calidad de vida adecuada, sobre todo en lo que respecta a infecciones y nutrición, otro de los proyectos importantes es el desarrollo de Unidades de atención para adultos con FQ, ya que al mejorar la atención médica de estos pacientes su sobrevivencia aumenta por lo que se hace necesario la coordinación de la atención con especialistas de adultos y por último, el proyecto quizá más ambicioso que es la creación o inclusión de unidades de trasplante para el manejo de alguno de estos pacientes. A casi tres años de funcionamiento de la unidad de referencia nacional para la atención del paciente con FQ podemos resumir los logros de la siguiente forma:

Tabla 4 .- Complicaciones de los pacientes con FQ. Hospital de Niños J. M. de Los Ríos. Caracas, Venezuela (2008).

Complicaciones de los pacientes con FQ		
	Nº	%
Hiper. Pulmonar	1	0.7
Osteopenia	5	3.6
Diabetes RFQ	3	2.2
Hepatopatía	6	4.4
Hipoxemia	3	2.2

Tabla 5 .- Pacientes con FQ. fallecidos desde la creación de la Unidad de FQ. Hospital de Niños J. M. de Los Ríos. Caracas, Venezuela (2008).

Pacientes con FQ fallecidos desde la creación de la Unidad de FQ		
	Nº	Edad
Año 2006	3	3m,6a, 25a
Año 2007	4	14a,15a,18a,18a
Año 2008	-	-

- Formación de equipo multidisciplinario.
- Reconocimiento de una población con necesidades importantes.
- Aumento de la percepción del FQ.
- Dotación de medicamentos y equipos médicos.
- Aumento de la adherencia a los protocolos de tratamiento.
- Sentimiento de pertenencia en los pacientes.
- Estabilización de parámetros médicos con disminución de número de hospitalizaciones/exacerbaciones.
- Articulación con entes diversos tanto gubernamentales como no gubernamentales.
- Rehabilitación pulmonar efectiva.
- Reconocimiento de la enfermedad en el paciente, familia, comunidad y administradores de salud.
- Desarrollo de conciencia social.
- Unidad de atención médica con identidad propia y presencia nacional.

Agradecimientos: Especial interés en agradecer a quienes han participado en la creación y fortalecimiento de la unidad con su trabajo profesionalmente impecable Dra. Magaly Rodríguez (Gastroenterólogo Pediatra), Dra. Ziomara Chacon (Psiquiatra Infante Juvenil), Dra. Sheila Machillanda (Médico Nutrólogo), Lic. Lissette Gamez (Enfermera Coordinadora), TSU. Glenys Mendez (Trabajo social), TSU. Carolina Cobos, TSU. Argelia Fajgre, TSU. Juan Carlos Morales (Terapeutas Respiratorios), Sr. Antonio Marimon (auxiliar de farmacia) y Sra. Manianella Rivas (secretaria), Dra. Gisela Vargas (directora del Hospital J.M. de Los Ríos).

LECTURAS RECOMENDADAS

1. Torres, Emiberth; Martínez, José A; Rolo, Manuel; et al. Indagación de la mutación F508 en pacientes con fibrosis quística, atendidos en el Servicio de Neumología Pediátrica de la Ciudad Hospitalaria Dr. Enrique Tejera Valencia Venezuela. Salud 2004; 8: 10-16.
2. http://www.gobiernoonline.ve/noticias-view/ver_detalle.pag?idNoticia=76624
3. <http://www.fibrosisquistica.org/images/recursos/18.pdf>
4. <http://saludenotas.blogspot.com/2008/04/fibrosis-quistica-un-problema.html>
5. http://fibrosisquisticavenezuela.blogspot.com/2008_05_18_archive.html
6. <http://www.infomediconline.com/biblioteca/Revistas/otorrino/oto121art3.pdf>
7. <http://www.mpps.gov.ve/modules.php?name=News&file=article&sid=2312>