

Registro Provincial obligatorio de personas con Fibrosis Quística

**Entre todos
podemos más.**



**Buenos Aires
Provincia**

Registro Provincial obligatorio de personas con Fibrosis Quística

Con el apoyo y colaboración de la Asociación
de Padres Pro Ayuda al Niño con Enfermedad
Respiratoria (APPANER).

Ministerio de Salud de la Provincia de Buenos Aires

Dirección: 51 N° 1120 e/ 17 y 18.

La Plata, Buenos Aires.

www.gba.gob.ar/saludprovincia

Dirección Provincial de Programas Sanitarios

Dirección de Enfermedades Crónicas no Transmisibles

Programa de Fibrosis Quística

ent@ms.gba.gov.ar

2019

Programa Provincial de Fibrosis Quística

Coordinadores

Dr. Edgardo Segal

Dra. Virginia D'Alessandro

Asesora

Dra. Laura Sirimarco

Comisión Evaluadora

Dr. Fernando Rentería

Dra. Virginia D'Alessandro

Dr. Jorge Herrera

Dr. Federico Alaimo

Colaboradores

Dra. Cinthia Antoniulli
Dra. Patricia Andreozzi
Pga. María Balbi
Dr. Ezequiel Barán
Dra. Lilian Cano
Lic. Cristina Cesare
Kgo. Graciana D'Agostino
Kgo. Gustavo de la Fuente
Kgo. Lorena Del Valle
Lic. Silvina Díaz
Dr. Juan Ditondo
Dra. Graciela Diez
Dra. Farías Sáenz Macarena
Dra. Adriana Fernández
Dr. Juan Finocchiaro
Dr. Gabriel García
Lic. Viviana Marfil
Sria. Claudia Millán
Dra. Mónica Verónica
Dra. Karina Moncada
Dra. Inés Nabais
Dra. Verónica Palmisciano
Pga. Laura Pascucci
Dra. Claudia Varas

Edición

Lic. Maite Espondaburu

Índice

Sección 1

Introducción	09
--------------	----

Sección 2

¿Qué es la Fibrosis Quística?	10
-------------------------------	----

Sección 3

¿Cómo se diagnostica la Fibrosis Quística?	11
--	----

Pesquisa neonatal en Provincia de Buenos Aires	12
--	----

Prueba del sudor	12
------------------	----

Estudio de mutaciones	12
-----------------------	----

Sección 4

Registro Provincial	13
---------------------	----

Historia	13
----------	----

Objetivos	14
-----------	----

¿Cómo se lleva a cabo?	15
------------------------	----

Resultados	16
------------	----

Planes a futuro	25
-----------------	----

Introducción

La Fibrosis Quística (FQ) es la enfermedad genética, potencialmente letal, más frecuente en personas de raza blanca. En la Provincia de Buenos Aires afecta a 1 de cada 7039 de los recién nacidos vivos. Fue descripta por primera vez en 1938 pero en las últimas 3 décadas se ha adelantado mucho en el conocimiento de la genética, fisiopatología, manifestaciones clínicas, estudios complementarios y tratamiento. Su transmisión es autosómica recesiva, afecta con grado variable a las células de las glándulas exócrinas de todo el cuerpo.

Se han descripto más de 2.000 mutaciones, con un espectro de expresiones fenotípicas muy amplio. La afectación del aparato respiratorio es lo que generalmente, determina el pronóstico de los afectados. Por otra parte, el compromiso pancreático, presente en el 85 % de los pacientes, determina malabsorción, especialmente de grasas, con la esteatorrea consiguiente, que si no es tratada con enzimas de reemplazo conduce a desnutrición grave, y si no es posible controlar la afectación pulmonar, conduce a una muerte temprana.

El diagnóstico debe ser precoz. Las evaluaciones clínicas y los exámenes complementarios deben ser frecuentes y en centros con equipos multidisciplinarios, que incluyan **profesionales de todas las disciplinas que requiere el abordaje**. El registro de los pacientes, con actualizaciones periódicas y evaluación frecuente de los resultados individuales y del conjunto de los afectados, ha demostrado ser una contribución muy importante para optimizar el pronóstico de los mismos¹.

¿Qué es la Fibrosis Quística?

La Fibrosis Quística, es la enfermedad genética, de herencia autosómica recesiva, más frecuente de la raza blanca. Afecta a una proteína de membrana de CFTR (por sus siglas en Inglés) reguladora de la conductancia transmembrana de la fibrosis quística. Este defecto genera que las glándulas exócrinas del cuerpo no funcionen adecuadamente. Las glándulas exócrinas normalmente producen secreciones como el sudor, el moco, las lágrimas, la saliva y los jugos digestivos. Estas secreciones salen por conductos (tubos pequeños) hasta llegar a la superficie del cuerpo o a los órganos huecos, como los intestinos o las vías respiratorias. Las glándulas exócrinas y sus secreciones ayudan a que el cuerpo funcione normalmente.

En la Fibrosis Quística, el moco es muy espeso y pegajoso, y obstruye los conductos. Estos tapones de moco, ubicados en el intestino o tubo digestivo, pueden causar problemas para respirar o digerir los alimentos.

¿Cómo se diagnostica Fibrosis Quística?

El diagnóstico de la Fibrosis Quística puede realizarse mediante **prueba del sudor** y **análisis de mutaciones genéticas**, ante la sospecha por síntomas clínicos o datos de laboratorio.

En los últimos años, en Argentina, y en especial en la Provincia de Buenos Aires, se cuentan con un Programa de Detección Neonatal de Enfermedades Congénitas, entre ellas la Fibrosis Quística. Dicho programa ha estado motivado por las evidencias científicas sobre los beneficios resultantes, del acceso a un diagnóstico precoz e implementación inmediata de un tratamiento apropiado, especialmente sobre el estado nutricional y el crecimiento de las personas afectadas.

La implementación de programas de pesquisa neonatal ha disminuido la edad al diagnóstico, determinando un diagnóstico temprano y un tratamiento oportuno, evitando de esta manera un incremento en la morbilidad y mortalidad².

Actualmente, existen diversas estrategias para llevarla a cabo, pero la más utilizada en esta prueba de detección en el recién nacido, es el análisis de sangre impregnada en papel de filtro, para detectar niveles más altos de lo normal de la Tripsina Inmunorreactiva (TIR) liberada por el páncreas. Los niveles de TIR de un recién nacido pueden ser altos debido a un nacimiento prematuro o a un parto estresante. Por ese motivo, puede ser necesario realizar otros análisis para confirmar el diagnóstico de Fibrosis Quística.

Pesquisa neonatal en Provincia de Buenos Aires

Las muestras de sangre para la pesquisa neonatal de Fibrosis Quística deben ser recolectadas entre las 24 horas y el séptimo día de vida; y analizadas en el laboratorio dentro de los 15 días de su recolección, puesto que la TIR es una molécula relativamente inestable. Se recomienda realizar el análisis antes de los 30 días de vida³.

Prueba del sudor

La determinación cuantitativa de cloruros en secreción de sudor continúa siendo la prueba de laboratorio más importante para confirmar la sospecha clínica de la enfermedad. Para su correcta realización y la obtención de resultados válidos, es importante que el procedimiento sea llevado a cabo con una metodología estandarizada, por un profesional con experiencia y en centros donde se efectúen un número adecuado de pruebas, para obtener un buen control de calidad. Dicho profesional será responsable de la obtención y análisis de la muestra, del control de calidad y la interpretación bioquímica de los resultados, a fin de minimizar el potencial riesgo de resultados falsos, tanto positivos como negativos⁴.

Diagnóstico molecular

Como se ha mencionado en la introducción, hoy en día existen más de dos mil mutaciones para la enfermedad. El diagnóstico molecular se realiza mediante una muestra de sangre, en la que se realiza un análisis de las mutaciones del gen **CFTR**, a la persona y también a sus padres.

3 Fibrosis Quística, ediciones Journal, 2004. Segal E, Fernández A, Rentería F.

4 Ibid.

Registro Provincial de Fibrosis Quística

Historia

El **Registro Provincial de Fibrosis Quística** comenzó en el año 2011, organizado por el Ministerio de Salud de la Provincia de Buenos Aires; y es de uso exclusivo para los centros hospitalarios habilitados para la atención de pacientes con esta enfermedad, quienes consensuaron sus contenidos. En sus primeros pasos, los médicos responsables de la carga lo hicieron a través de las planillas, que una vez completas, se enviaron al Ministerio de Salud para su posterior análisis.

En la actualidad el Registro Provincial se realiza a través de una página web. En ella, cada médico o centro cuenta con un usuario y una contraseña de ingreso. Gracias a la colaboración de la Asociación de Padres Pro-Ayuda a Niños con Enfermedad Respiratoria, (APPANER) la página pudo tener diseño y se mantiene actualizada hasta el día de la fecha.

El objetivo de este Programa es obtener datos epidemiológicos de incidencia, prevalencia, métodos de diagnóstico, evaluación clínica, bacteriológica, radiológica, indicadores de laboratorio y función pulmonar, condiciones sociales y económicas, así como las diversas estrategias de tratamiento.

Los resultados ayudarán a planificar políticas de atención, que logren mejorar la calidad de atención y sobrevida de los afectados.

Los centros de referencia en Fibrosis Quística de la Provincia de Buenos Aires, que participan hasta el día de hoy son:

- Hospital de Niños “Sor María Ludovica” (La Plata)
- Hospital “General José de San Martín” (La Plata)
- Hospital “Dr. Rodolfo Rossi” (La Plata)
- Hospital “Dr. Antonio Cetrángolo” (Vicente López)
- Hospital “Alejandro Posadas” (El Palomar)
- Hospital Materno Infantil “Dr. Victorio Tetamanti” (Mar del Plata)
- Hospital Interzonal de agudos “Dr. José Penna” (Bahía Blanca)

Objetivos

Los objetivos del Registro Provincial son:

1. Mejorar la sobrevida y calidad de vida de los pacientes.
2. Optimizar la atención.
3. Proporcionar datos epidemiológicos de la enfermedad a los profesionales participantes y al Ministerio de Salud de la Provincia de Buenos Aires.
4. Analizar y comparar distintos aspectos o variables establecidas, así como el tratamiento indicado en los centros especializados en Fibrosis Quística.
5. Promover la generación y establecimiento de nuevas normas de diagnóstico, evaluación y tratamiento.
6. Planificar a largo plazo las asignaciones en gastos en salud y desarrollar nuevas políticas, acordes a los adelantos obtenidos a nivel local e internacional.
7. Impulsar la investigación en Fibrosis Quística.

¿Cómo se lleva a cabo?

Durante dos años (2011 y 2012), los centros especializados en Fibrosis Quística habilitados por el Ministerio de Salud de la Provincia de Buenos Aires completaron planillas a mano, las cuales fueron enviadas y posteriormente analizadas con programas estadísticos. Luego, a partir de 2013, comenzó a desarrollarse una plataforma on line, donde actualmente se registran todos los pacientes en seguimiento con Fibrosis Quística. Dicha plataforma es renovada año tras año con modificaciones sugeridas por distintos profesionales, a la vez que es supervisada y actualizada por personal especializado en programación para su correcto funcionamiento.

Es de destacar que todos los centros cuentan con un usuario y contraseña, para acceder y realizar la carga, pero también tienen la posibilidad de realizar estadísticas propias.

La carga de los pacientes se efectúa una vez por año y los resultados globales son presentados en reuniones, en las que participan profesionales de las distintas áreas de atención de dicha patología y autoridades ministeriales. Esto es de suma importancia, ya que funciona como un espacio en el que se presentan a discusión distintas problemáticas a resolver en el proceso de atención de los pacientes con Fibrosis Quística, promoviendo la escucha y el intercambio con el fin de mejorar las políticas de salud. Cabe destacar que en el año 2017 se realizaron tres reuniones con la participación de los distintos centros.

Además, durante el 2018 comenzaron a realizarse auditorías para enriquecer la calidad de atención de los pacientes en seguimiento. Se evaluaron en primera instancia los recursos humanos de las distintas áreas de atención, equipamiento y variables asistenciales. Estas auditorías fueron llevadas a cabo en tres centros (Sor María Ludovica, Cetrángolo y San Martín); por profesionales de la salud, neumonólogos, especialistas en Fibrosis Quística: Dr. Fernando Rentería y Dra. Virginia D’Alessandro (Hospital “Sor María Ludovica” de La Plata), Dr. Jorge Herrera (Hospital Cetrángolo de Vicente López) y Dr. Federico Alaimo (Hospital “San Martín” de La Plata).

Resultados

Los resultados en base al análisis de más de cien variables con las que cuenta el Programa han sido diversos, pero con el correr de los años, se han superado las expectativas y se espera que mejore en el futuro.

Las variables generales, que a su vez cuentan con categorías, son:

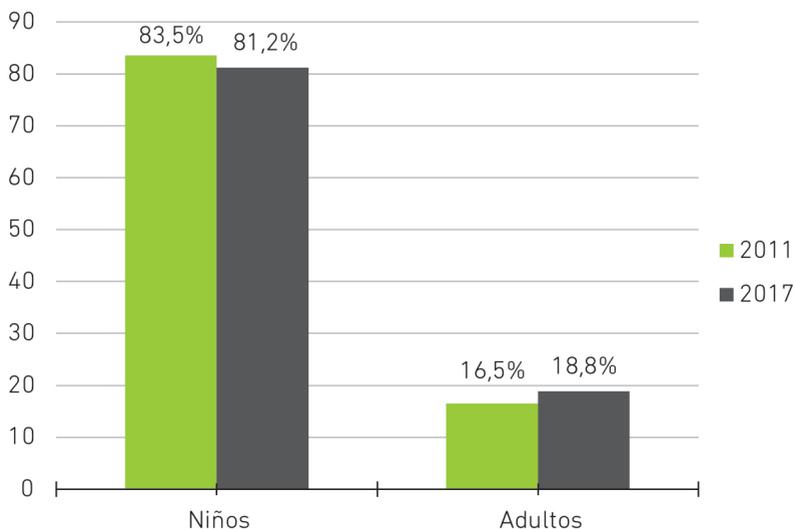
1. Generales
2. Función Pulmonar
3. Bacteriología
4. Nutrición
5. Kinesiología
6. Laboratorio
7. Examen Clínico
8. Ventilación no invasiva (VNI)
9. Aerosolterapia
10. Transplante
11. Asistencia psicológica
12. Adherencia
13. Cobertura social
14. Higiene nebulizador

A continuación, presentamos algunos resultados de distintas variables.

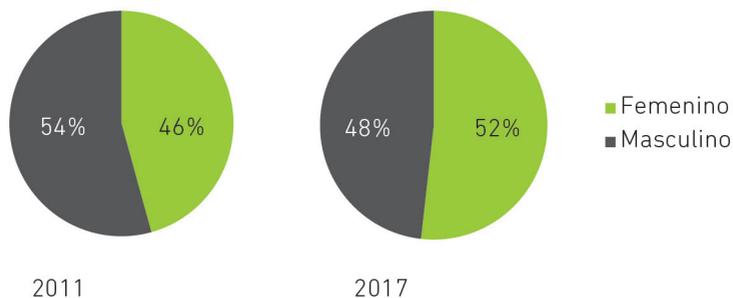
Generales

En 2011, hubo 332 personas con Fibrosis Quística ingresadas al Registro, mientras que en el 2017 se registraron 360. El número de niños se ha mantenido relativamente estable, al igual que el número de adultos registrados. En 2017, los adultos constituyeron el 18.8 % de la población registrada, en comparación con el 16.5 % en 2011.

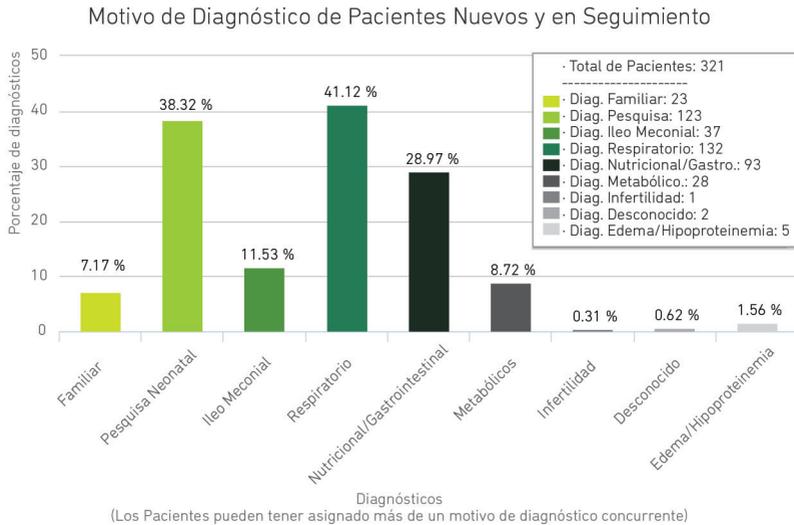
Casos registrados entre 2011 y 2017



Según las últimas estadísticas, la prevalencia es similar en ambos sexos, con un leve predominio del sexo masculino en los datos obtenidos durante el 2011.



Distribución por diagnóstico al 2017



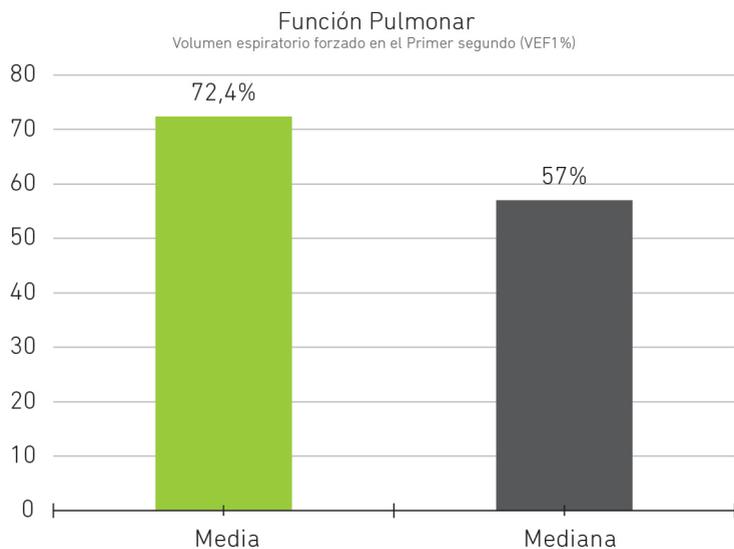
Biología molecular

Al año 2017, 124 personas (34,4 %) son homocigotas para **ΔF508**, 57 de ellas son mayores de 12 años.

Función pulmonar

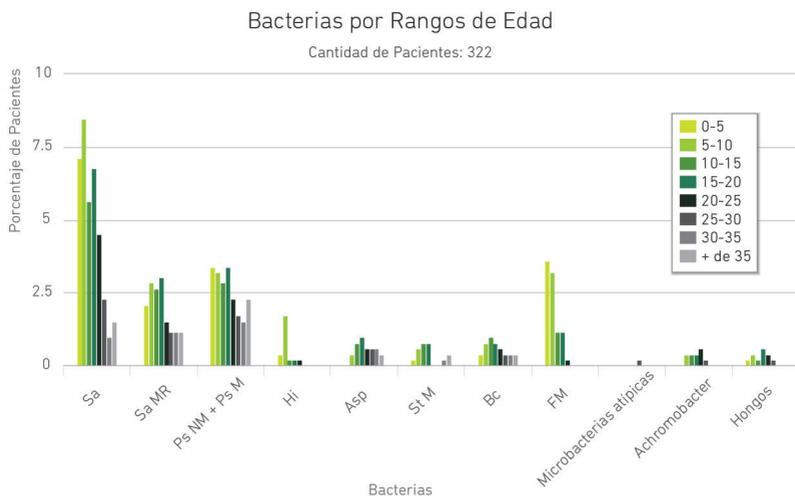
La función pulmonar es un indicador clínico de suma importancia en la evolución de las personas con Fibrosis Quística. En todos los centros de atención cuentan con espirometros para poder evaluarla en individuos mayores de 6 años.

Durante el 2017, 240 personas mayores de 6 años, del total de 272 pudieron realizarse una espirometría.



Bacteriología

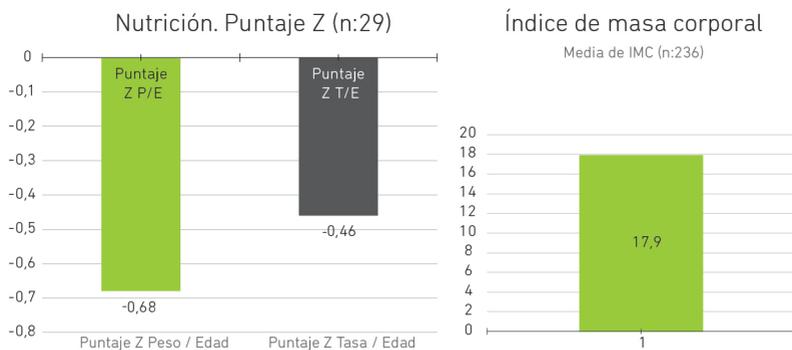
En esta sección se informa acerca de la variada bacteriología y grupo etéreo.



Nutrición

El aspecto nutricional es de suma importancia en la salud de las personas con Fibrosis Quística. Se evalúa a través de parámetros como Puntaje Z para peso/Edad y Talla/Edad en los menores de 2 años y el Índice de Masa Corporal (IMC) para los mayores de 2 años.

Son pocos los casos cargados con evaluación de puntajes nutricionales, de modo que los números pueden ser poco precisos porque la muestra no es representativa.



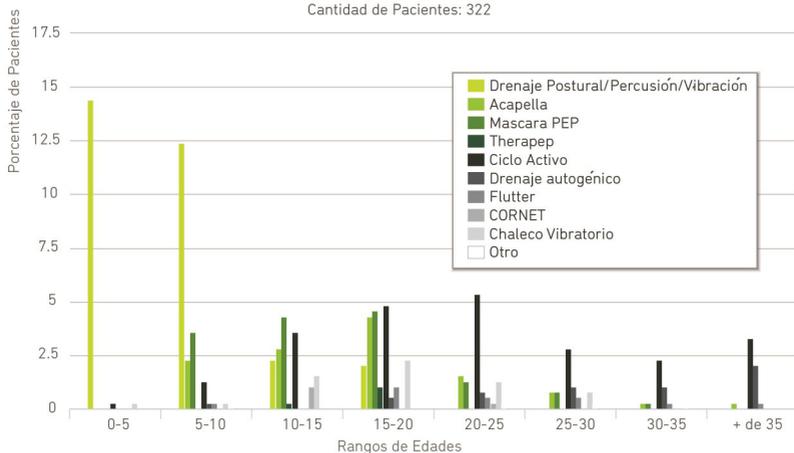
Kinesiología

La kinesiología es, junto a la nutrición, un pilar para esta patología. Sin la kinesioterapia el tratamiento es incompleto. Es clave que las familias en los primeros años, y luego la persona con Fibrosis Quística, tome conciencia acerca de la importancia de este procedimiento. Existen diversas técnicas según la edad o condición del individuo.

Observamos cuáles son las técnicas de las personas con FQ en la Provincia de Buenos Aires en general y luego según la edad, qué tipo de técnica utilizan con más frecuencia:

Técnicas Kinesiológica por rangos de edad

Cantidad de Pacientes: 322



Técnicas según grupo etáreo (resultados en porcentaje)

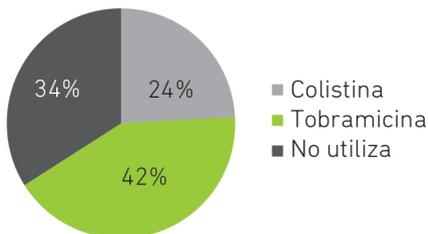
Terapia Inhalada

Antibióticos inhalados

La infección crónica a **pseudomonas aeruginosa** es uno de los problemas a tratar de forma inmediata para evitar el crecimiento de dicha bacteria. Dependiendo de la edad, contamos con dos alternativas: Colistina y Tobramicina.

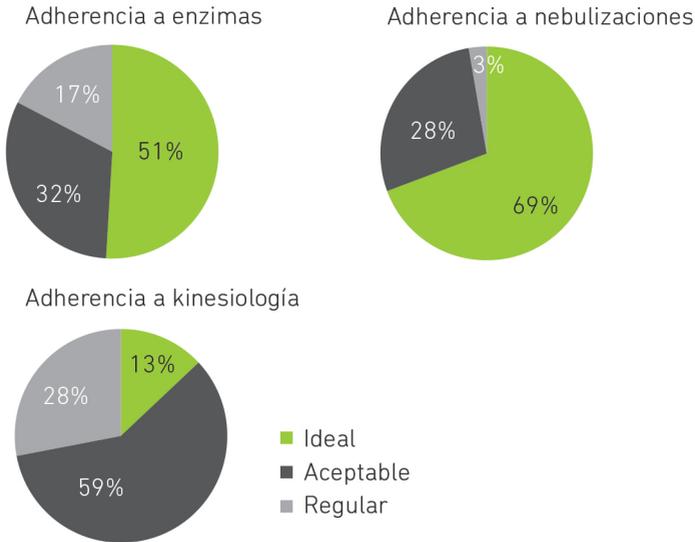
En el siguiente gráfico se puede observar el porcentaje de personas que utilizan dichos antibióticos.

Antibióticos inhalados



Adherencia

Se considera como **adherencia al tratamiento**, al cumplimiento efectivo del mismo; es decir, cuando se toma la medicación de acuerdo con la dosificación del programa prescrito. A su vez, la persistencia, se define con la continuidad en la toma de la medicación a lo largo del tiempo. En Fibrosis Quística, enfermedad crónica, la adherencia al tratamiento con cumplimiento y constancia a lo largo de toda su vida, lleva a mejorar y lograr una mejor calidad de vida. Veamos los gráficos de adherencia de nuestros pacientes del Registro. Se podrá observar que la kinesioterapia y la toma de enzimas son las áreas del tratamiento con menos adherencia.



Desinfección/Higiene

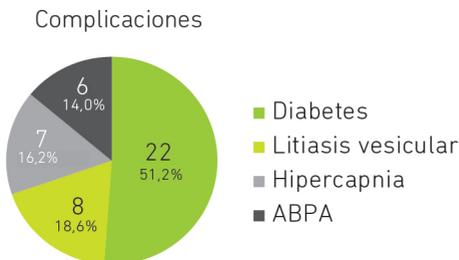
Es de suma importancia la desinfección del instrumental que se utiliza en el tratamiento, comenzando con el lavado de manos.



Complicaciones

Las complicaciones de la Fibrosis Quística pueden afectar a distintos órganos, y su manejo es de vital importancia para mantener la calidad de vida.

En nuestro registro las más frecuentes son las siguientes:



Planes a Futuro

Para poder conocer y evaluar el funcionamiento del Programa, debe ponerse en marcha por un lapso de tiempo suficiente que permita analizar las variables y en consecuencia incrementar su rendimiento y el beneficio que implica para la población.

Al mejorar el método de carga de datos y el número de pacientes registrados; se obtendrá información más precisa y de calidad, permitiendo tomar decisiones guiadas por las necesidades y urgencias que van surgiendo en la implementación.

Otro aspecto importante es que se desarrollarán curvas de supervivencia que permitirán conocer la realidad local, como también la comparación entre centros nacionales e internacionales.

Por último, durante el 2019 se continuará con las auditorías a los restantes centros en Fibrosis Quística habilitados, aplicando la misma evaluación. En tal sentido, se uniformarán las técnicas de evaluación, atención y grado de satisfacción por parte de las personas en tratamiento.

Bibliografía y referencias

Registro Provincial de Fibrosis Quística

<http://www.registrofqProvinciabuenosaires.org>

Guía de diagnóstico y tratamiento de pacientes con fibrosis quística.
Archivos argentinos de Pediatría, 2012.

Con el apoyo y colaboración de la Asociación de Padres
Pro Ayuda al Niño con Enfermedad Respiratoria (APPANER).

Conocé más en:
www.gba.gob.ar/saludprovincia

**Entre todos
podemos más.**



**Buenos Aires
Provincia**