

FIBROSIS QUÍSTICA: INFORME DEL REGISTRO NACIONAL

Grupo Registro Nacional de Fibrosis Quística – ARGENTINA –2014

El Registro Nacional de Fibrosis Quística (RENAFQ) proporciona datos epidemiológicos sobre la Enfermedad Fibrosis Quística, respecto a la situación actual para el diagnóstico temprano, la asistencia de pacientes pediátricos y adultos como así también el acceso a los tratamientos específicos. El propósito fundamental del registro es realizar un seguimiento de la salud de las personas con Fibrosis Quística en Argentina.

La creación del registro para conocer la realidad de los pacientes en el país y su evolución en el tiempo se concretó, a través de un convenio entre la SAP y la Administración Nacional de Laboratorios e Institutos de Salud (ANLIS) en el año 2012, luego de varios años de trabajo de profesionales del Instituto Nacional de Enfermedades Respiratorias “Dr. Emilio Coni” (INER) y miembros del Comité Nacional de Neumonología de la SAP. Actualmente nos ofrecen un primer informe 2011-2014 sobre algunos datos epidemiológicos de los distintos centros de atención.

Participan en este informe 38 instituciones adheridas con profesionales referentes de Neuquén, Río Negro, La Pampa, San Luis, Córdoba, Santa Fe, Corrientes, Chaco, Jujuy, Misiones, Tucumán, Salta, Buenos Aires y CABA. En este informe se incluyen pacientes registrados hasta el 30 de mayo 2014, siendo de **692** personas entre niños y adultos con enfermedad Fibrosis Quística (Tabla 2 y 7), confirmada por test del Sudor y/o estudio de mutaciones genéticas (Tabla 6).

La Dra. Silvia Pereyro, Coordinadora del Registro Nacional de Fibrosis Quística e integrante del Comité Nacional de Neumonología de la Sociedad Argentina de Pediatría, valoriza los resultados y la importancia de difundir y comprometer a profesionales y la comunidad en general en el conocimiento sobre las características de esta enfermedad en nuestra población.

En este informe se muestra que el diagnóstico por pesquisa mediante Tripsina inmunoreactiva (TIR) es sólo del **28.8 %**, inferior a lo publicado en otros países referentes. Este dato es útil para alertar a neonatólogos y pediatras **del carácter obligatorio de la pesquisa neonatal** como así también **la valoración del resultado como fundamento para la derivación oportuna y la confirmación diagnóstica.**

Al valorar la edad de diagnóstico de los afectados, se evidencia que el **60,4%** de los casos **son diagnosticados antes del primer año de vida**, con presencia de síntomas respiratorios, falla de crecimiento, ileo meconial entre otros. Aun así este indicador es alentador, ya que el inicio temprano del tratamiento adecuado y el seguimiento por un equipo interdisciplinario en un centro de referencia, ha demostrado un mejor pronóstico y expectativa de vida de las personas con FQ.

El aporte de resultados como indicadores antropométricos, variables clínicas de órganos afectados y aspectos sicosociales en el seguimiento anual de los casos es clave para la asistencia de estos pacientes a lo largo de su vida. Junto con los continuos avances en la atención integral y nuevos

conocimientos sobre esta enfermedad, ayudarían a mejorar la calidad de vida de los afectados, al proporcionar datos epidemiológicos necesarios para tomar decisiones en políticas de salud para nuestro país.

La información contenida en este registro permite identificar y vigilar la aplicación y los resultados de programas de salud como el diagnóstico temprano por pesquisa neonatal, el acceso a diagnóstico por test del sudor y estudio genético, la asistencia por equipos interdisciplinarios tanto para niños como adultos, la disponibilidad de tratamientos eficaces y de nuevas terapias, el acceso a tratamiento de alta complejidad como trasplante, en todas las provincias del territorio nacional.

Los equipos de profesionales de instituciones públicas y privadas que aceptan participar en forma voluntaria y gratuita deben informar los datos clínicos de la historia clínica del paciente. Este registro de formato electrónico, permite el análisis de los casos de forma anónima para la población total y parcial de cada institución. Es indispensable la participación de todas las personas con Fibrosis Quística para obtener resultados útiles a fin de mejorar la atención de salud y tomar decisiones estratégicas nacionales y locales.

La fortaleza del registro nacional (RENAFQ) se basa en el aporte voluntario de las personas con FQ y sus familias que comparten sus datos clínicos, esenciales para desarrollar estrategias compartidas de aprendizaje y comunicación que favorezcan la adherencia al tratamiento a lo largo de la vida. Es este un gran desafío e implica también un importante esfuerzo de los centros participantes y sus coordinadores: Dra. *Silvia Pereyro*, por el Grupo de Trabajo de Enfermedad Pulmonar Crónica del Comité Nacional de Neumonología, y el Dr. *Fernando Rentería*, por la SAP, y de los Dres. *Juan Carlos Bossio* y *Diego Garcilazo* por el Instituto Nacional de Enfermedades Respiratorias.

Las autoridades, Dra. *Ángela Gentile*, Presidenta de la SAP y Dr. *Jaime Lazovsky*, Secretario de Promoción y Programas Sanitarios del Ministerio de Salud a cargo de ANLIS, manifiestan su compromiso con la concreción de esta propuesta y la necesaria oficialización y ampliación del Registro.

Tabla 2 - Distribución porcentual de los casos por sexo

Sexo	n	%
Femenino	315	45.5
Masculino	369	53.4
<i>Sin información</i>	8	1.1
Total	692	100

Tabla 7: Distribución de pacientes según edad actual en grupos etarios. Mayo 2014.

Edad actual	n	%
2 a 11 meses	11	1,6
1 a 5 años	192	27,7
6 a 11 años	117	16,9
12 a 17 años	210	30,3
18 a + años	156	22,5
Sin información	6	1
Total	692	100

Tabla 6: Distribución de casos según alelos identificados

Determinación	Nomenclatura	n
Alelo	delta F 508	453
	G542X	68
	N1303K	20
	1717- 1G- >A	8
	G85E	11
	R1162X	6
	R334W	12
	3849+ 10kbC- >T	7
	W1282X	11
	2789+ 5G- >A	7
	621+ 1G- >T	3
	[delta]I507	3
	2183AA- >G	7
	1811+ 1.6kbA- >G	1
	1898+ 1G- >A	1
	711+ 1G- >T	4
	R553X	3
	Sin información	11

Fuente: Grupo Registro Nacional de Fibrosis Quística – ARGENTINA – MAYO 2014