

## Comentario

## ¿Es de interés para el pediatra un consenso sobre diagnóstico y tratamiento de los pacientes con fibrosis quística?

*A consensus on diagnosis and treatment of cystic fibrosis: ¿Is it of interest for the pediatrician?*

Dr. Edgardo Segal\*

La fibrosis quística (FQ) es la enfermedad genética potencialmente letal más frecuente en nuestra población, con una incidencia de 1:6.131 recién nacidos vivos.<sup>1</sup> Su transmisión es autosómica recesiva y, si bien se han descrito más de 1.500 mutaciones, la mayoría de los afectados padece una de las 20 más frecuentes. El cuadro clínico clásico se caracteriza por enfermedad pulmonar progresiva y malnutrición desde los primeros años de la vida; sin embargo, un número importante de pacientes tiene afectación leve y es relativamente frecuente el diagnóstico en niños mayores, adolescentes y aun adultos.

La sobrevida promedio, que hasta hace pocas décadas no superaba los 10 años, actualmente es de 37 años,<sup>2</sup> debiéndose considerar que por su edad muchos pacientes se han beneficiado poco con los últimos avances terapéuticos. La mejoría lograda en sucesivas cohortes permiten predecir que los niños nacidos en 2000 tendrán una sobrevida promedio mayor de 50 años,<sup>3</sup> por lo que es posible inferir que aquellos pacientes detectados precozmente, con acceso al tratamiento requerido y una adherencia aceptable, tendrán una expectativa de vida cada día más próxima a la de la población general. En EE.UU. y Europa el 45% de los pacientes son adultos.

El pronóstico depende de múltiples factores: edad al diagnóstico, genotipo, genes modificadores, condiciones ambientales, control de la infección pulmonar, nutrición, asistencia en centros especializados, acceso al tratamiento y observación terapéutica.

La mayoría de los pacientes muere por la afectación pulmonar, que generalmente se instala desde los primeros años de la vida; sus manifestaciones clínicas son frecuentemente subestimadas por el paciente, la familia y los médicos, pero expresan daño tisular progresivo e irreversible. Si no se realiza el

tratamiento adecuado, que básicamente incluye al menos dos sesiones de kinesiología respiratoria cada día, aerosolterapia, nutrición adecuada y antibióticos en las exacerbaciones, las posibilidades de sobrevida serán limitadas.

Lamentablemente, los resultados en la Argentina distan mucho de los obtenidos en los países desarrollados. Es así que muchos niños mueren o tienen afectación grave y limitante ya en los primeros años de la vida. Los motivos son múltiples:

1. El subdiagnóstico es importante. De acuerdo a la tasa de natalidad de la Argentina, cada año deberíamos diagnosticar 110 nuevos pacientes; si bien no hay datos recientes, hasta 1995 se diagnosticaba a menos de la mitad.
2. Los programas de pesquisa neonatal para FQ sólo se utilizan en una población seleccionada y la mayoría de los pacientes son diagnosticados por síntomas y frecuentemente en estadios avanzados de la enfermedad. La importancia de dichos programas, con estrategias variables según los países y recursos, ya se acepta universalmente;<sup>4</sup> sus beneficios demostrados incluyen un impacto potencial en la sobrevida.<sup>5,6</sup>
3. La evaluación del grado de afectación suele presentar dificultades. La evolución es generalmente lenta, con instalación solapada de las manifestaciones clínicas, lo cual determina que el paciente y la familia las acepten como "normales"; no obstante, expresan deterioro clínico y funcional progresivo. La radiografía de tórax muestra cambios mínimos durante mucho tiempo y, cuando las bronquiectasias son evidentes, el daño pulmonar es muy importante. La infección bronquial es peculiar en los pacientes con bronquiectasias por FQ u otra etiología: al comienzo sólo produce síntomas o signos leves, que suelen ser poco llamativos; pero si se presentan simultáneamente indican una exacerbación infecciosa. El consenso realiza un aporte valioso al describir sus características.
4. Pocos pacientes son tratados precozmente con

\* Servicio de Neumología Hospital de Niños de La Plata. Centro Provincial de Fibrosis Quística.

Correspondencia:

Dr. Edgardo Segal: edsegal@ciudad.com.ar

estrategias que favorecen la depuración de la vía aérea y que evitan o postergan la infección pulmonar crónica. Luego de instalada la infección por *Pseudomonas aeruginosa* de la mucosa, el pronóstico cambia significativamente.<sup>7</sup>

5. Es frecuente que pacientes de grandes centros urbanos con buenas condiciones sociales y económicas presenten desnutrición importante. No debe aceptarse la desnutrición como una manifestación inevitable del gen de la FQ: obedece a múltiples factores, puede ser prevenida y, cuando se ha instalado, debe ser tratada.<sup>8,9</sup>
6. No obstante la importante y amplia experiencia internacional<sup>10</sup> acerca de la asistencia en centros con equipos multidisciplinarios, conformados con pediatras neumonólogos, nutricionistas, kinesiólogos, especialistas en salud mental, trabajadores sociales y enfermeras especializadas, muchos pacientes en nuestro país no tienen acceso a ellos.
7. La asistencia a un número creciente de adultos es un desafío aún no resuelto en nuestro país: más del 20% de los afectados es mayor de 18 años, la mayoría no es asistida en centros especializados y contamos con pocos profesionales entrenados.
8. El acceso a los recursos terapéuticos no es universal. La medicación es de alto costo y las entidades oficiales y privadas suelen tratar de evitar su cobertura.
9. Las políticas de control de infección en muchos centros son escasas y han sido incorporadas tardíamente. La atención según la bacteriología, la higiene y la desinfección de las áreas de asistencia y de los equipos utilizados son indispensables.<sup>11</sup>
10. Las dificultades sociales y económicas en nuestro medio son importantes y condicionan aun más la adherencia a regímenes terapéuticos agotadores. Afortunadamente, se están incorporando recursos farmacológicos y de depuración de la vía aérea que facilitarán el tratamiento.

La Sociedad Argentina de Pediatría ha realizado importantes esfuerzos para lograr la difusión de conocimientos relacionados con el diagnóstico y tratamiento de la FQ, y ha estimulado la conformación de equipos especializados con todos los profesionales requeridos para la atención de los afectados. En 1999, publicó el Consenso Nacional de Diagnóstico y Tratamiento, con la participación de todos los pediatras, pediatras neumonólogos, nutricionistas y

kinesiólogos interesados del país. Durante estos años ha sido un instrumento muy importante para los profesionales y para la seguridad social, y por consiguiente para los pacientes, quienes se beneficiaron con todos los recursos disponibles. En esta nueva versión se realizó una actualización en el diagnóstico, especialmente en la pesquisa; se jerarquizó la importancia de la tomografía computada de alta resolución en la evaluación, por ser el método más sensible para la detección de alteraciones anatómicas precoces;<sup>12</sup> se incorporaron nuevos recursos terapéuticos y se ha resaltado la importancia de las estrategias para evitar o posponer la infección crónica con *Pseudomonas aeruginosa* y de las políticas de control de la infección. Además se han incorporado los requisitos para la organización de la atención, las dificultades propias de la adolescencia y la planificación de la transición a centros asistenciales de pacientes adultos.

Seguramente, esta actualización constituirá un recurso importante para el pediatra en la cada día más frecuente posibilidad de asistir a niños con esta peculiar y compleja enfermedad. ■

## BIBLIOGRAFÍA

1. Borrajo G. Newborn screening in Latin America at the beginning of the 21st century. *J Inherit Metab Dis* 2007; 30:466-81.
2. Cystic Fibrosis Foundation. Patient Registry Annual Date report 2006. Disponible en: <http://www.cff.org>. [Consultada: 27-5-08].
3. Dodge J, Lewis P, Stanton M, Wilsher J. Cystic Fibrosis mortality and survival in the UK 1947-2003. *Eur Respir J* 2007; 29:522-526.
4. Mehta A. A global perspective on newborn screening for cystic fibrosis. *Curr Opin Pulm Med* 2007; 13(6):510-4.
5. Rock MJ. Newborn screening for cystic fibrosis. *Clin Chest Med* 2007; 28(2):297-305.
6. Grosse S, Rosenfeld M, Devine O, et al. Potential impact of newborn screening for cystic fibrosis on child survival: a systematic review and analysis. *J Pediatr* 2006; 149(3):362-6.
7. Henry R, Mellis C, Petrovic L. Mucoid *Pseudomonas aeruginosa* is a marker of poor survival in cystic fibrosis. *Pediatr Pulmonol* 1992; 12(3):158-61.
8. Milla C. Nutrition and lung disease in cystic fibrosis. *Clin Chest Med* 2007; 28:319-30.
9. Borowitz D, Baker R, Stallings V. Consensus report on nutrition for pediatric patients with cystic fibrosis. *J Pediatr Gastro Enterol Nutr* 2002; 35:246-259.
10. Walters S, Britton J, Hodson M. Hospital care for adults with cystic fibrosis: an overview and comparison between special cystic fibrosis clinics and general clinics using a patient questionnaire. *Thorax* 1994; 49:300-6.
11. Saiman L, Siegel J. Infection control in cystic fibrosis. *Clin Microbiol Rev* 2004; 17:57-71.
12. Tiddens HA, de Jong PA. Update on the application of chest computed tomography scanning to cystic fibrosis. *Curr Opin Pulm Med* 2006; 12:433-9.