

## Guía de diagnóstico y tratamiento de pacientes con Fibrosis Quística. Actualización.

### Resumen ejecutivo

#### *Guideline for diagnosis and treatment of patients with cystic fibrosis. Update*

Comité de Neumonología

<http://dx.doi.org/10.5546/aap.2014.291>

*Véase el texto completo en formato electrónico.*

Han pasado catorce años desde la publicación del primer consenso de fibrosis quística (FQ) en *Archivos Argentinos de Pediatría*. Los esfuerzos realizados por la Sociedad Argentina de Pediatría (SAP), que se originaron en el Comité Nacional de Neumonología, para la difusión de los conocimientos relacionados con el diagnóstico y el tratamiento de esta enfermedad han sido importantes y pioneros en nuestro país. En el año 2008, el consenso fue actualizado incorporando principalmente información sobre nuevas terapias. En ese año, el comentario editorial que acompañaba la presentación del documento señalaba los motivos de la brecha existente en los resultados de la atención de pacientes entre Argentina y los países desarrollados. Si bien muchos de ellos aún persisten, se ha avanzado en numerosos aspectos, y nuevamente nuestra Sociedad es parte fundamental de ellos:

1. Una de las herramientas principales de planificación en salud es contar con un diagnóstico de situación para poder realizar los cambios que lleven a resultados más alentadores. Los datos epidemiológicos y su análisis estadístico son métodos invaluable para este fin. Con la iniciativa del Comité de Neumonología y con el decidido apoyo de

la Comisión Directiva de la SAP, se firmó un convenio con ANLIS/ INER (Ministerio de Salud de la Nación), que concretó un registro nacional de datos epidemiológicos de pacientes con FQ asistidos en Argentina (RENAFQ). Este ya cuenta con información de 744 pacientes registrados a partir del año 2012 hasta la fecha, que han aceptado su participación mediante la firma de un consentimiento informado a través de las instituciones públicas y privadas de todo el país, donde se asiste a pacientes pediátricos y adultos.

Si bien hoy en día a algunos pacientes se les diagnostica en forma tardía afectación respiratoria avanzada, los datos del registro evidencian que la mediana al momento del diagnóstico es 4 meses y que en el 54% de los pacientes se diagnostica antes del primer año de vida, con el consecuente beneficio en su salud.

2. La implementación de programas de pesquisa neonatal (PN) para FQ en diversos distritos ha favorecido esta realidad; no obstante, aún no se implementan en todas las provincias ni se ha reglamentado la ley que rige su realización. Ante una prueba de PN positiva, el pediatra debe derivar

*Correspondencia:*  
Dr. Claudio Castaños.  
ccastanos@garrahan.gov.ar

*Conflicto de intereses:*  
Ninguno que declarar.

Recibido: 3-12-2013  
Aceptado: 5-12-2013

**Coordinadores del Consenso:** Dr. Claudio Castaños, Dra. Silvia Pereyro y Dr. Fernando Rentería

inmediatamente al paciente a un centro para realizar la confirmación diagnóstica mediante prueba de sudor. Es importante recordar que una PN siempre debe ser confirmada por los estudios específicos y que el buen estado de salud de un recién nacido no excluye la posibilidad de la enfermedad. Se deben realizar esfuerzos para universalizar la detección en todos los recién nacidos del país.

3. La detección precoz y el tratamiento de la infección bronquial por *Pseudomonas aeruginosa* (Pa) se asocia a un mejor pronóstico en el paciente con FQ. La vigilancia microbiológica periódica mediante cultivos de secreciones bronquiales es una herramienta fundamental en el manejo de los pacientes con FQ. Se han incluido conceptos acerca de su periodicidad, métodos de obtención de las muestras, entre otros aspectos referidos al monitoreo de la enfermedad pulmonar. La detección de Pa requiere de máximos esfuerzos para lograr su erradicación mediante medicación antibiótica sistémica y/o inhalada, acompañada siempre de una buena higiene de la vía aérea.
4. Conforme a los avances terapéuticos y de asistencia integral del paciente, la edad promedio de supervivencia ha aumentado en nuestro país. Actualmente, un número cada vez mayor de pacientes adultos requieren del seguimiento por equipos de profesionales capacitados en el abordaje de la enfermedad. Esto ha puesto de manifiesto la necesidad de contar con centros de atención y del compromiso de los profesionales dedicados a la asistencia de pacientes adultos. Los procesos de transición de pacientes deben desarrollarse de manera ordenada, continua para lograr una transferencia exitosa. Algunos centros pediátricos y de adultos han comenzado a trabajar en forma conjunta para que pueda llevarse a cabo esta transición y que los paciente sean derivados a los centros de adultos que comienzan a formarse en distintos lugares del país.
5. En el actual consenso, entre otros aspectos, se han modificado los siguientes ítems:
  - a. Los valores de la prueba de sudor de acuerdo con la edad y poniendo énfasis en el diagnóstico por PN, que ha modificado estos valores por la detección más temprana de los pacientes. Se han ampliado conceptos de biología molecular (diagnóstico de deleciones, indicaciones de secuenciación del gen, por ejemplo).
  - b. Criterios de definición de infección bronquial crónica. Concepto de microbioma.
  - c. Nuevos antibióticos e innovación de formulaciones de los ya existentes con el objeto de mejorar la adherencia de los pacientes a las terapéuticas.
  - d. Nuevos dispositivos de terapia inhalada y administración de oxígeno.
  - e. Inmunizaciones, tratamientos específicos de las complicaciones.
  - f. Se han revisado las recomendaciones nutricionales y el manejo de los pacientes con diabetes. Si bien es conocida la relación entre el estado nutricional y la función pulmonar, entre los factores que afectan a esta última se valoriza, por ejemplo, la diabetes.
  - g. El monitoreo longitudinal y periódico de los pacientes permite detectar cambios mínimos que pueden pasar inadvertidos. Se han establecido recomendaciones en la organización de la atención, como las referentes al mínimo de evaluaciones clínicas, funcionales y microbiológicas que deben realizarse.
  - h. El conocimiento de las mutaciones del gen CFTR ayuda, entre otras cosas, a predecir algunas de las características fenotípicas del paciente, como el funcionamiento pancreático. En la actualidad, esta información cobra especial relevancia dado que se han desarrollado nuevos fármacos, que por primera vez han demostrado mejorar la función del canal de cloro. Si bien su acción se dirige a un reducido número de pacientes que portan determinada mutación, la perspectiva de nuevas sustancias o combinaciones dirigidas a otras mutaciones abre un fascinante y promisorio campo de acción en pos de mejorar la calidad de vida de estos pacientes.

Esperamos que el esfuerzo y la dedicación de los profesionales de la salud que asisten a los pacientes con FQ y que han participado en esta actualización se transformen en una mejor calidad de atención para todos ellos. ■