

## CENTRO PROVINCIAL DE FIBROSIS QUISTICA

Dr. Edgardo Segal \*

La Fibrosis Química (FQ) es la enfermedad genética potencialmente letal más frecuente en nuestra población, con una incidencia de 1:6131 recién nacidos vivos. Su transmisión es autosómica recesiva y si bien se han descrito más de 1500 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 media que hasta pocas décadas atrás no superaba los 10 años, actualmente es de 37 años, 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 media mayor de 50 años, 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 que cada día se acerca más a la de la población gene-

ral. Tanto en EEUU como en Europa el 45% de los pacientes son adultos. El pronóstico de los afectados depende del genotipo, de los genes modificadores, de las condiciones socioeconómicas, del acceso al tratamiento y de la adherencia al mismo.

En 1979, luego de obtenida la formación médica necesaria, se inició en nuestro hospital la asistencia de pacientes con FQ. Además de un neumonólogo pediatra, contábamos con la colaboración de una nutricionista y una trabajadora social. Desde entonces, junto a varios colaboradores y con el apoyo de la comunidad y del Ministerio de Salud, hemos desarrollado una ardua tarea, con la incorporación de médicos pediatras e internistas especializados en neumonología, nutricionistas, kinesiólogos, especialistas en salud mental, trabajadores sociales y enfermeras, asistiendo actualmente a más de 250 afectados y constituyendo así, el centro más importante de Latinoamérica.

En 1989 fue sancionada la Ley Provincial 10922 la que luego fue reglamentada, asegurando asistencia médica y la provisión gratuita de la medicación e insumos necesarios para su tratamiento. En 1990 por

\* Jefe Servicio Neumonología, Hospital de Niños de La Plata.  
Centro Provincial de Fibrosis Quística, [www.fibrosisquistica.org.ar](http://www.fibrosisquistica.org.ar)

Decreto Provincial se creó el Centro Provincial y se reglamentó su funcionamiento.

Actualmente el Centro cuenta con todos los profesionales especializados en las disciplinas enumeradas, con área de internación (habitaciones individuales o dobles con baño, reposera para la madre y TV), laboratorio pulmonar con espirómetros, dos pletismógrafos corporales (para lactantes y adolescentes), equipo de ejercicio y medición de DLO, y sala de procedimientos donde se realizan endoscopías, toracocentesis y accesos venosos.

Se realizan múltiples trabajos científicos, participación en protocolos internacionales y un programa de docencia continua a nivel local y nacional.

La mayoría de sus miembros ha realizado entrenamiento en centros del exterior y participamos regularmente de los congresos

nacionales e internacionales con presentación de trabajos clínicos.

En 1999 en el marco de la Sociedad Argentina de Pediatría coordinamos el Consenso Nacional de Fibrosis Quística que permitió llegar a 10.000 pediatras con información actualizada acerca del diagnóstico y tratamiento de los afectados.

En 2004 la editorial Journal editó nuestro libro "Fibrosis Quística", el único en castellano de la especialidad, con la colaboración de autores locales, nacionales e internacionales. Actualmente estamos trabajando en una nueva edición.

La comunidad de la Provincia de Buenos Aires y de La Plata en particular ha tenido un rol fundamental para el logro de la mayoría de los objetivos señalados. Sin su continuo apoyo económico, así como el de varias empresas nacionales hubiera sido imposible el desarrollo logrado.