



Universidad del Aconcagua
Evaluada por CONEAU.

Facultad de Ciencias Médicas

Licenciatura en Obstetricia

"Fibrosis Quística y Embarazo"

Alumna: Maria Gladys Mora

Director de Tesis: Lic. Magdalena Bullaude

ÍNDICE

I. INTRODUCCIÓN	2
II. DESARROLLO	4
III. SÍNTOMAS Y SIGNOS DE LA FIBROSIS QUISTICA	7
IV. FIBROSIS QUISTICA Y EMBARAZO	14
V. LEGISLACIÓN	26
VI. CONCLUSIÓN	30
VII. BIBLIOGRAFÍA	32
ANEXOS	33

I. INTRODUCCIÓN

1. PROPOSICIÓN Y JUSTIFICACIÓN

Prevenir la mortalidad y la morbilidad del RN es un asunto de justicia social y de derechos humanos. Por lo tanto se requiere que los derechos del RN sean totalmente garantizados y respetados. Éstos incluyen:

- El derecho a servicios de alta calidad y donde sus progenitores reciban información sobre la procreación, embarazo y parto.
- El derecho a tomar sus propias decisiones acerca de su salud libremente, sin coerción y con plena información.

Los gobiernos tienen la obligación de enfrentar las causas de la mala salud materna a través de sus sistemas políticos, de salud y legal.

Los tratados internacionales y las constituciones nacionales que abordan los Derechos Humanos básicos (por ejemplo el derecho a la vida, a la libertad, entre otros) deben ser aplicados en temas relativos a la salud materna, de tal forma de garantizar a todas las mujeres su derecho a tomar decisiones libres e informadamente acerca de su salud y de proveer acceso a servicios de calidad antes, durante y después del embarazo y parto. (Safe Motherhood Inter._Acy Group, IAG)

Nuestro país ha dirigido todos los esfuerzos y recursos posibles a elevar la calidad de vida de la madre y del RN y a la vez asegurarle un lugar prioritario en la agenda política.

Gracias al diagnóstico y tratamiento precoz, y a los avances en el tratamiento antibiótico y al soporte nutricional, cada vez llegan más mujeres a la edad reproductiva, y por lo tanto, a la posibilidad de una maternidad.-

Pero si bien nuestro Estado se ha preocupado por la salud de la madre y el niño, es de suma importancia que todos los que integramos el equipo de Salud, tengamos en cuenta las múltiples enfermedades, genéticas, hereditarias y sociales que influyen en la buena calidad de vida de la madre y el niño.

2. OBJETIVOS

El propósito de este trabajo es:

- ✓ Familiarizar a todos los especialistas relacionados con los pacientes fibroquísticos, no sólo con los efectos fisiológicos de esta compleja enfermedad sobre la mujer, sino, sobre todo, con el impacto de la misma sobre la gestación y de ésta sobre la fibrosis quística.

- ✓ Concientizar a la población de este tipo de enfermedades que pueden afectar al RN, y sobre las cuales algunos progenitores no están informados.-

3. FUENTES DE INFORMACIÓN

Para llevar a cabo este trabajo se ha recurrido a varias fuentes de información que se encuentran en páginas y sitios de Internet (apuntando a obtener datos y contenidos lo más actualizados posible), bibliografía general y análisis de la legislación en materia de salud (especialmente en la faz preventiva) vigente a nivel nacional y de la Provincia de Mendoza.

4. METODOLOGÍA

La metodología que se ha seguido es teórico –práctica. En la primera parte se ha volcado el análisis teórico sobre la patología en estudio (marco teórico), en tanto, en la segunda parte se encuentra plasmado el trabajo de campo realizado, a través del análisis de la situación en nuestro país, y específicamente en Mendoza, sobre cómo se está aplicando la legislación en materia de tratamiento y prevención de la Fibrosis quística (FQ) y cuáles son los avances legislativos más recientes al respecto. Lamentablemente, en este trabajo (que constituye sólo un primer acercamiento a la problemática) no se ha podido contar con información estadística del Programa de Fibrosis quística en Mendoza, ya que el escaso presupuesto se destina al tratamiento de los enfermos.

II. DESARROLLO

1. HISTORIA

Aunque el espectro clínico completo de la fibrosis quística (FQ) no fue reconocido hasta los años 1930, ciertos aspectos fueron identificados mucho antes. Carl von Rokitansky describió un caso de muerte fetal con peritonitis meconial, una complicación del íleo meconial asociado con la fibrosis quística. El íleo meconial fue descrito por primera vez en 1905 por Karl Landsteiner.

En 1938, Dorothy Andersen publicó un artículo intitulado *Cystic fibrosis of the pancreas and its relation to celiac disease: a clinical and pathological study* (“La fibrosis quística del páncreas y su relación con la enfermedad celíaca: un estudio clínico y patológico”) en la revista

AMERICAN JOURNAL OF DISEASES OF CHILDREN. De esta manera era la primera investigadora en definir esta entidad nosológica (denominada, por aquel entonces, “fibrosis quística del páncreas”) y en correlación con los trastornos pulmonares e intestinales prominentes. También postuló que era una enfermedad recesiva y utilizó el reemplazo de enzimas pancreáticas como tratamiento para los niños afectados. En 1952, Paul di Sant’Agnese descubrió anomalías en los electrolitos del sudor. Sobre la base de esa evidencia, se desarrolló y perfeccionó el examen del sudor durante el curso de la siguiente década.

2. EPIDEMIOLOGÍA

La fibrosis quística es, entre las personas de ascendencia europea, la más frecuente de las enfermedades autosómicas recesivas potencialmente fatales. En los Estados Unidos, aproximadamente 30.000 individuos padecen de fibrosis quística, en su mayoría, son diagnosticados a los seis meses de edad. Canadá tiene cerca de 3.000 habitantes con esta condición. Se estima que una de cada 25 personas de ascendencia europea y una de cada 29 personas de ascendencia askenazi son portadores de una mutación de fibrosis quística. Aproximadamente uno de cada 46 hispanoamericanos, uno de cada 65 africanos y uno de cada 90 asiáticos son portadores de, al menos, un gen de fibrosis quística anormal.

La Argentina representa una excepción en el contexto de América Latina, con una incidencia de casos mucho mayor a la media de la región y muy próxima a la registrada en Estados Unidos o Canadá, y una prevalencia de portadores sanos en la población general 1 en 30.

La fibrosis quística se diagnostica tanto en hombres como en mujeres. Por razones que sólo en parte se conocen, la esperanza de vida al nacer resulta ser mayor entre los varones afectados que entre las mujeres. Aquel indicador tiende a variar principalmente en función DEL ALCANCE Y LA CALIDAD DE LA ATENCION SUMINISTRADA POR LOS SISTEMAS DE SALUD PÚBLICA-

En 1959, la supervivencia media en niños con fibrosis quística era de 6 meses. Para los nacidos en 2006 en Estados Unidos, este valor treparía a los 36 ,8 años de acuerdo a los datos proporcionados por la Fundación de la Fibrosis Quística.

3. FIBROSIS QUÍSTICA

La fibrosis quística también conocida como mucus (“moco”), y viscosus, (“pegajoso”) es una enfermedad hereditaria frecuente que afecta al organismo en forma generalizada, causando discapacidad progresiva y muerte prematura. La dificultad para respirar es el síntoma más común, emergente de infecciones pulmonares crónicas, las cuales pueden mostrarse resistente al tratamiento con antibióticos y otros fármacos. La fibrosis quística es un trastorno multisistémico que causa la formación y acumulación de un moco espeso y pegajoso, afectando fundamentalmente a pulmones, intestino, páncreas e hígado. Asimismo se caracteriza por la presencia de una alta concentración de sal (NaCl) en el sudor, lo que sentó las bases de la prueba estándar para este diagnóstico: el examen de electrolitos del sudor. El mismo evalúa, entre otros iones, los niveles de cloruro excretados. Una variedad de síntomas, incluyendo infecciones sinusales, disminución del crecimiento, diarrea e infertilidad, son el resultado de los efectos de la fibrosis quística sobre los distintos órganos.

La fibrosis quística es una enfermedad hereditaria que afecta principalmente a la respiración y a la digestión. Los avances logrados en el tratamiento médico continúan mejorando las perspectivas para los niños y adultos que la padecen.

Sin embargo no existe aun una cura. La mayoría de las personas afectadas vive hasta pasado los 30 años, aunque algunas mueren durante la niñez y otras viven hasta los 40 años o incluso después. Su prevalencia es mayor entre caucásicos: una de cada 25 personas de ascendencia europea es portadora asintomática de un gen para fibrosis quística, siendo la enfermedad genética más frecuente en esta población

La fibrosis quística es causada por una mutación en un gen llamado regulador de la conductancia transmembrana de la fibrosis quística, Este gen interviene en la producción de sudor, jugos gástricos y moco. Aunque la mayoría de las personas sanas tienen dos copias funcionales del gen, sólo una es necesaria para impedir el desarrollo de fibrosis quística. La fibrosis quística se

desarrolla cuando ninguno de estos genes opera normalmente. En consecuencia, se la considera una enfermedad autosómica recesiva. El gen de la fibrosis quística fue identificado y clonado en 1989 localizado en el cromosoma 7. EL nombre de fibrosis quística se refiere a los procesos característicos de cicatrización (fibrosis) y formación de quistes dentro del páncreas.

4. GEN AUTOSOMICO RECESIVO

Es un gen anormal, en uno de los cromosomas autosómicos (uno de los primeros 22 cromosomas “no sexuales”) de cada uno de los padres, el que se requiere para que se produzca la enfermedad. A las personas que tienen un solo gen anormal en el par de genes se les llama portadores, pero puesto que el gen es recesivo, ellos no manifiestan la enfermedad.

En otras palabras, el gen normal del par puede suplir la función del gen, de modo que se dice que el gen anormal actúa de manera recesiva. Ambos padres deben ser portadores para que el hijo tenga los síntomas de la enfermedad y cuando un hijo hereda el gen por parte de uno de los padres, se convierte en portador.

III. SÍNTOMAS Y SIGNOS DE LA FIBROSIS QUÍSTICA

La sintomatología de la fibrosis quística varía en función de la edad del individuo, el grado en que se ven afectados órganos específicos, la terapéutica instituida previamente, y los tipos de infecciones asociadas. Esta enfermedad compromete al organismo en su totalidad y muestra su impacto sobre el crecimiento, la función respiratoria, la digestión, y la reproducción. El periodo neonatal se caracteriza por un pobre aumento de peso y por obstrucción intestinal producida por heces densas y voluminosas. Otros síntomas aparecen, mas tarde, durante la niñez y al inicio de la adultez. Estos incluyen retardo de crecimiento, advenimiento de la enfermedad pulmonar, y dificultades crecientes por la mala absorción de vitaminas y nutrientes en el tracto gastrointestinal. Adicionalmente, el problema en la fertilidad se vuelve palpable una vez que se intenta conseguir la reproducción-

A la mayoría de los niños se les diagnostica fibrosis quística antes del primer año de vida, cuando la mucosidad pegajosa que afecta pulmones y páncreas, comienza a mostrar su impacto. En el tracto respiratorio, esas secreciones sirven como caldo de cultivo para diversas bacterias responsables de infecciones crónicas, con deterioro progresivo y permanente de parénquima pulmonar. Conforme se agrava la condición respiratoria, los pacientes sufren hipertensión pulmonar. Por otra parte, en el páncreas, el moco obstruye el tránsito de las enzimas sistematizadas por la glándula e impide que llegue hasta los intestinos para digerir y absorber el alimento-

1. ENFERMEDAD PULMONAR Y SINUSAL

La enfermedad pulmonar resulta del bloqueo de las vías aéreas más pequeñas con el moco espeso característico de la fibrosis quística. La inflamación y la infección producen daño a los pulmones y cambio estructurales que conducen a una variedad de síntomas. En las etapas iniciales, comúnmente se presenta tos incesante, producción copiosa de flema, y una disminución en la capacidad aeróbica. Muchos de estos síntomas ocurren cuando ciertas bacterias (fundamentalmente *Pseudomonas aeruginosa*), que normalmente viven en el moco espeso, crecen en forma descontrolada y causan neumonía. En estados avanzados de la fibrosis quística los cambios en la arquitectura del pulmón producen dificultades respiratorias crónicas.

Otros síntomas incluyen expectoración de sangre o esputo sanguinolento, dilatación crónica de los bronquios o bronquiolos (bronquiectasia), elevación de la presión sanguínea en el pulmón, insuficiencia cardíaca, sensación de no estar recibiendo suficiente oxígeno o disnea, insuficiencia

respiratoria y atelectasia (lo que podría requerir soporte ventilatorio). Además de las infecciones bacterianas más comunes, las personas con fibrosis quística desarrollan con mayor facilidad otros tipos de enfermedades respiratorias. Entre estas se encuentran la aspergilosis broncopulmonar alérgica, caracterizada por una respuesta de hipersensibilidad ante un hongo (moho) ordinario del género *Aspergillus* (*Aspergillus fumigatus*), que agudiza los problemas respiratorios.

Otro ejemplo es la infección con el complejo *Mycobacterium avium* (MAC) grupo de actinobacterias emparentadas con *Mycobacterium tuberculosis*, que puede ocasionar daños mayores al pulmón, y que no responde a la terapéutica con antibióticos convencionales-

El moco en los senos paranasales es igualmente denso y pegajoso, y también puede causar oclusión de los orificios por donde los senos habitualmente drenan, lo cual hace que se acumulen secreciones que actúan como caldo de cultivo para los patógenos antes mencionados. En estos casos, se pueden presentar dolor facial, fiebre, secreción nasal profunda y cefaleas. En las personas con fibrosis quística, a menudo se observa crecimiento sobreabundante de tejido nasal (pólipos), a consecuencia de la inflamación por infección sinusal crónica. Estos pólipos pueden agravar la obstrucción de las vías respiratorias superiores e intensificar las dificultades respiratorias.

2. ENFERMEDAD GASTROINTESTINAL, HEPÁTICA Y PANCREÁTICA

Con anterioridad a la difusión de las pruebas prenatal y neonatal para fibrosis quística, era frecuente que la enfermedad se detectara al constatar que el recién nacido no podía expulsar sus primeras heces (meconio). El meconio puede obstruir completamente los intestinos y causar graves trastornos. Esta condición, llamada íleo meconial, ocurre en el 10% de los recién nacidos con fibrosis quística con protrusión de las membranas rectales internas (prolapso rectal), debida al mayor volumen fecal, a la malnutrición, y a la elevación de la presión intraabdominal por tos crónica.

El moco glutinoso observado en el pulmón tiene su correlato en las secreciones espesas del páncreas, órgano responsable de proveer jugos digestivos que facilitan la descomposición química de los alimentos. Estas secreciones impiden el movimiento de las enzimas pancreáticas hacia el intestino y producen daño irreversible en el páncreas, a menudo acompañado de dolorosa inflamación (pancreatitis). La deficiencia de enzimas digestivas se traduce en un impedimento para absorber los nutrientes, con la subsiguiente excreción de estos en las heces: este trastorno es conocido como mala absorción. La mala absorción conduce a la desnutrición y al retardo en el crecimiento y desarrollo, ambos debido a la baja biodisponibilidad calórica.

Las personas con fibrosis quística tienen, en particular, problemas para absorber las vitaminas A, D, E y K. Además de la afección pancreática, suelen experimentar acidez crónica, xerostomía, obstrucción intestinal por intususcepción, y constipación. Los pacientes mayores desarrollan también el síndrome de obstrucción intestinal distal causado por las heces glutinosas.

3. ENFERMEDAD ENDOCRINA Y CRECIMIENTO

El páncreas contiene los islotes de Langerhans, que son los responsables de producir insulina, una hormona que ayuda a regular los niveles de glucosa en sangre. Un daño en el páncreas puede provocar la pérdida de las células de los islotes y conducir a la diabetes. Por otra parte la vitamina D, suplementada por la alimentación, está implicada en la regulación del calcio y del fósforo. La baja disponibilidad de ésta, a causa de la mala absorción, conduce a la osteoporosis, aumentando el riesgo de sufrir fracturas. Adicionalmente, las personas con fibrosis quística a menudo presentan, en manos y pies, una malformación denominada dedos en palillo de tambor, la cual se debe a los efectos de esta enfermedad crónica y a la hipoxia en sus huesos.

El retardo en el crecimiento es un sello distintivo de esta enfermedad. Los niños con fibrosis quística no logran, por lo general, ganar peso y altura en tasas comparables a las de sus pares: sólo reciben diagnóstico apropiado una vez que se investigan las causas de este fenómeno. Las determinantes del retardo en el crecimiento son multifactoriales e incluyen la infección pulmonar crónica, la mala absorción de nutrientes en el tracto gastrointestinal, y el aumento de la demanda metabólica asociado a la afección crónica.

4. INFERTILIDAD

La infertilidad se manifiesta tanto entre los hombres como entre las mujeres con fibrosis quística. Al menos un 97% de los varones afectados son estériles. Estos producen esperma normalmente, pero carecen del vaso (conducto deferente) que conecta los testículos con los conductos eyaculadores del pene. En muchos casos de ausencia congénita del conducto deferente se encontraron, durante la examinación por infertilidad, formas leves de fibrosis quística, que no habían sido diagnosticadas previamente. Un 20% de las mujeres con fibrosis quística son estériles como consecuencia del moco cervical abundante y espeso, que interfiere el paso del esperma. Por otro lado, en casos severos, la malnutrición produce alteraciones en la ovulación y causa amenorrea.

4.1. Composición del espermatozoides en afectados por FQ

	VALOR NORMAL	FIBROSIS QUÍSTICA
PH	>8	<7
Acido cítrico	400-1500mg/100ml	>2.000mg/100ml
Fosfatasa ácida	140-290mg/ml.	760-1.140mg/ml.
Fructosa	250-720mg/ml.	30-80mg/100ml

5. DIAGNÓSTICO

La fibrosis quística puede diagnosticarse por tamizaje en el recién nacido, examen de electrolitos del sudor o prueba genética. Al año 2006, en los Estados Unidos, el 10% de los casos son detectados poco después del nacimiento como parte de los programas de pesquisa neonatal, que identifican niveles elevados en la enzima tripsina. Sin embargo, en la mayoría de los países estos exámenes no se realizan en forma rutinaria. Por esta causa, es frecuente que los afectados sólo reciben diagnóstico apropiado una vez que los síntomas fuerzan una evaluación para esta enfermedad. La prueba diagnóstica más comúnmente utilizada es el examen del sudor, descrito por Lewis E. Gibson y Robert E. Cooke en 1959, usando electroforesis cuantitativa (iontoforesis) con un fármaco estimulante de la sudoración (pilocarpina). Esta sustancia, que posee carga positiva, se aplica sobre un electrodo positivo(+), en contacto con la piel. Luego, mediante el paso de corriente eléctrica, la droga migra por el tegumento hacia otro electrodo de carga (-) opuesta colocado a cierta distancia, hasta atravesar la epidermis, produciendo la estimulación de las glándulas sudoríparas y causando una sudoración controlada. Las muestras de sudor son luego colectadas en papel de filtro o en un tubo capilar y son analizadas, determinándose las concentraciones de sodio y cloruro. Las personas con fibrosis quística poseen niveles más altos de estos iones en el sudor.

Una vez que el examen del sudor ha dado positivo, se realiza un diagnóstico más detallado y preciso, mediante la identificación de las mutaciones en el gen CFTR.

Existen diversas pruebas para identificar eventuales complicaciones y controlar la evolución de la enfermedad. Las imágenes obtenidas por rayos X y TAC facilitan la detección de signos de lesión o infección en los pulmones.

El cultivo de esputo, examinado por microscopio, provee información respecto de cuáles son las bacterias responsables, y permite escoger los antibióticos más efectivos. Las pruebas de función pulmonar miden las capacidades pulmonares, los volúmenes pulmonares y la rapidez con que estos pueden ser movilizados (flujos aéreos). Por medio de tales exámenes, es posible determinar si es procedente un tratamiento con antibióticos o bien evaluar la respuesta al mismo. Los análisis de sangre pueden identificar problemas hepáticos, deficiencias vitamínicas y revelar la irrupción de la diabetes. Los dispositivos DEXA o DXA (del inglés para “absorciometría de rayos X de energía dual”), se utilizan como prueba para determinar la presencia de osteoporosis. Por último, la cuantificación de elastasa fecal, facilita la detección de insuficiencia de enzimas digestivas.

6. TRATAMIENTO

Un aspecto fundamental en la terapéutica de la FQ es el control y tratamiento del daño pulmonar causado por el moco espeso y por las infecciones, con el objeto de mejorar la calidad de vida del paciente. Para el tratamiento de las infecciones crónicas y agudas se administran antibióticos por vías intravenosa, inhalatoria y oral. También se utilizan dispositivos mecánicos y fármacos (en forma de inhaladores) para controlar las secreciones, y de esta manera descongestionar y desobstruir las vías respiratorias. Otros aspectos de la terapia se relacionan con el tratamiento de la diabetes con insulina, de la enfermedad pancreática con reemplazo enzimático, y de la infertilidad con técnicas reproductivas avanzadas.

Existe una cantidad de medicamentos que pueden ayudar a las personas afectadas a respirar mejor y evitar las infecciones. El médico indicará el medicamento adecuado según los síntomas y su gravedad.

Entre los tipos de medicamento utilizados se pueden mencionar:

- ≈ **Diluyente de mucosidad:** ayuda a disolver la mucosidad para que el niño pueda expulsarla con más facilidad.
- ≈ **Broncodilatadores:** Ayuda a eliminar la mucosidad y mantener abiertas las vías aéreas: ventolin, albuterol, proventil.
- ≈ **Antibióticos:** estos medicamentos previenen y tratan las infecciones, suele utilizarse un antibiótico para inhalar llamado tobramicina.

≈ **Antiinflamatorios:** estos medicamentos, como esteroides inhalados e ibuprofeno, ayudan a prevenir la inflamación pulmonar que puede dificultar la respiración.

6.1. ¿Cómo se previenen y se tratan los problemas de desarrollo y digestivos?

Algunos bebés y niños con FQ aumentan de peso y se desarrollan normalmente, pero muchos tardan más en hacerlo que los niños que no padecen esta enfermedad. Esto se debe a que la mucosidad impide que las enzimas pancreáticas lleguen al intestino delgado, donde tienen lugar principalmente la digestión y la absorción de nutrientes. En consecuencia, los niños afectados absorben menos calorías y nutrientes, lo cual retrasa su desarrollo.

Muchas personas con fibrosis quística experimentan síntomas relacionados con una mala digestión, entre ellos:

- Lento aumento de peso a pesar de tener buen apetito.
- Deposiciones frecuentes, de poca consistencia o grandes
- Deposiciones que contienen mucosidad o aceite
- Gases, dolor de estómago e hinchazón

La mayoría de las personas con fibrosis quística deben tomar medicamentos que contienen enzimas pancreáticas con cada comida. Estas enzimas ayudan al organismo a absorber los nutrientes de los alimentos, lo cual facilita el aumento de peso. Para mejorar su desarrollo, los niños con fibrosis quística también deben comer una dieta sana alta en calorías con suplementos vitamínicos (vitamina A, D, E, K).

6.2. Otros métodos para tratar la enfermedad pulmonar

Son diversas las técnicas que se implementan con el objeto de fluidificar el esputo y facilitar su expectoración. En el medio hospitalario se utiliza la fisioterapia: un terapeuta practica una serie de maniobras mediante presiones y percusiones (palmoteo) ejercidas sobre el exterior del pecho (tórax) varias veces al día. Los dispositivos mecánicos que actúan bajo el mismo principio que aquellas técnicas básicas de drenaje postural, incluyen el ventilador de alta frecuencia oscilatoria y los aparatos de ventilación percusiva intrapulmonar, de los que existen modelos portátiles, adaptables al uso hogareño. El ejercicio aeróbico es altamente beneficioso para las personas con

fibrosis quística, ya que no sólo promueve la descongestión del esputo, sino que mejora la salud cardiovascular y el estado general.

En la medida que se agrava la condición pulmonar, puede requerirse soporte respiratorio mecánico. Por las noches, algunos pacientes deben usar máscaras especiales que actúan empujando el flujo aéreo hasta los pulmones.

En casos severo, puede ser necesario implementar formas invasivas de asistencia respiratoria con intubación endotraqueal.

6.3. Trasplante

Por lo general, se considera procedente el trasplante de pulmón en personas con deterioro progresivo de la función pulmonar y creciente intolerancia al ejercicio. Aunque el trasplante de un único pulmón es viable en otras enfermedades, en los pacientes con fibrosis quística ambos deben ser reemplazados ya que, de otro modo, las bacterias alojadas en el órgano remanente podrían infectar a aquél que ha sido trasplantado. Asimismo, puede practicarse simultáneamente un trasplante de páncreas o de hígado con el propósito de aliviar la enfermedad hepática o la diabetes.

La opción del trasplante de pulmón se evalúa cuando la función pulmonar se ve afectada en grado tal que se ve amenazada la supervivencia o se requiere la asistencia con dispositivos mecánicos.

IV. FIBROSIS QUÍSTICA Y EMBARAZO

Actualmente, el Colegio de Obstetras y Ginecólogos de los Estados Unidos (American College of Obstetricians and Gynecologists ACOG) recomienda que todas las parejas que tienen pensado tener un hijo, o que ya han encargado uno, se realicen la prueba de diagnóstico precoz para determinar si son portadoras. Muchos médicos proporcionan material impreso sobre la prueba para que las parejas puedan informarse mejor al respecto. Luego aquellas personas interesadas pueden consultar a su médico para obtener más detalles.

Es más probable que el médico recomiende la prueba a aquellas parejas que, a su criterio, tienen riesgo mayor de tener un niño afectado, como aquellos con antecedentes familiares de fibrosis quística y de extracción caucásica.

1. PRUEBA DE DIAGNÓSTICO PRECOZ

1.1. ¿En que consiste la prueba?

El médico tomará una muestra de sangre o de saliva y la enviará al laboratorio para analizar y establecer si contiene el gen anormal.

1.2. ¿Quiénes tienen más probabilidad de ser portadores?

En los Estados Unidos una de cada 30 personas (más de 10 millones en total) es portadora de un gen de fibrosis quística. Una persona que tiene antecedentes familiares de fibrosis quística tiene más probabilidades de ser portadora de un gen de fibrosis quística que una persona que no tiene antecedentes en su familia. Las personas de extracción caucásica tienen una probabilidad de uno en 29 de ser portadoras del gen, en comparación con una probabilidad de una en 46 en el caso de personas de origen hispano, una en 65 en el caso de afroamericanos y una en 90 en el caso de asiáticos americanos.

1.3. ¿Que ocurre si la prueba determina que una mujer es portadora?

El siguiente paso es someter a su pareja a la prueba. El bebé no tiene riesgo de heredar la FQ a menos que ambos padres sean portadores del gen anormal. Afortunadamente, esta situación es poco común. En el caso de personas de extracción caucásica, las probabilidades de que el hombre y la mujer sean portadores del gen FQ son de sólo una en 800. El riesgo es menor en otros grupos.

Una pareja en la que tanto el hombre como la mujer son portadores deberá considerar consultar a un especialista en genética, quien les explicará cuáles son los riesgos a los que están expuestos los hijos que puedan tener en el futuro. El especialista en genética también puede considerar con la pareja la opción de realizarse pruebas prenatales (amniocentesis o CVS) para

confirmar o descartar la presencia de FQ en el feto. Las pruebas prenatales, no obstante, no pueden determinar el grado de severidad con el que el bebé resultará afectado.

2. ANÁLISIS PARA DETERMINAR LA PRESENCIA DE FIBROSIS QUÍSTICA EN EL FETO

- **Muestreo de vellosidades coreónicas:** debe llevarse a cabo durante la semana 11 del embarazo. Se extrae un trozo de placenta y luego se lo analiza para detectar si en la misma existe la presencia del gen causante de la fibrosis quística.
- **Amniocentesis:** se lleva a cabo en la semana 16 del embarazo, la prueba de amniocentesis implica el hecho de tomar una muestra del líquido amniótico, el cual luego será analizado para poder determinar si en el mismo existen genes propios de la fibrosis quística.
- **Análisis del sudor:** El análisis del sudor puede ser realizado después de que el bebé haya nacido, generalmente cuando cumpla los dos meses de edad. Una sustancia química producida por el sudor se pinta en el brazo o en la pierna del bebé. Luego de ello se colocan unos electrodos sobre dichas sustancias. Estos electrodos transmiten una corriente indolora que ayuda a producir sudor. Una vez producido el sudor el mismo es analizado para determinar los niveles de sodio presentes en el mismo

Desafortunadamente, si el análisis del bebé arroja un resultado positivo, dejando entrever la presencia de fibrosis quística, no existen tratamientos que puedan ser llevados a cabo dentro del útero, los tratamientos recién podrán comenzar a llevarse a cabo tan pronto como nazca el bebé. Entre los tratamientos más comunes se incluyen:

- **Administración de antimucolíticos:** los antimucolíticos ayuda a ablandar el moco pegajoso permitiendo que el bebe respire con mayor facilidad.
- **Administración de antibióticos:** los antibióticos en aerosol ingresan fácilmente en las vías respiratorias ayudando a combatir las infecciones pulmonares.
- **Drenaje bronquial de las vías respiratorias:** el drenaje manual de las vías respiratorias debe ser llevado a cabo dos veces al día, por un lapso de 30'. Las palmadas vigorosas sobre el pechito del bebe y sobre su espalda ayudaran a despegar el moco de sus pulmones.
- **Los chalecos vibradores,** algunas veces son usados para ayudar a desintegrar y despegar el moco.
- **Administración de enzimas pancreáticas;** Las enzimas pancreáticas ayudan a que las personas que padecen esta enfermedad absorban la comida más fácilmente.

3. REPERCUSIÓN DE LA GESTACION SOBRE FIBROSIS QUISTICA .RIESGO MATERNO

Es importante que la mujer con fibrosis quística conozca los riesgos del embarazo sobre su estado de salud a fin de poder decidir libremente la posibilidad de tener un hijo.

Se han identificado cuatro factores maternos predictivos del pronóstico gestacional:

1. El estado clínico (score de Shwachman)
2. El estado nutricional (índice de masa corporal o BMI)
3. La extensión de las alteraciones radiológicas de la placa de tórax (score de Brasfield)
4. El grado de deterioro pulmonar.

Hay varios trabajos que sugieren que las mujeres con un buen estadio clínico, buen estado nutricional (dentro del 15% con radiografías casi normales y solo enfermedad obstructiva pulmonar moderada) toleran bien el embarazo, sin gran repercusión para ellas ni para sus hijos. Sin embargo, aquellas con un estado clínico malo, malnutrición, grado avanzado de enfermedad pulmonar con hipoxia e hipertensión pulmonar tiene un riesgo muy aumentado en la gestación, puesto que los cambios fisiológicos del embarazo contribuyen de una forma clara a una descompensación respiratoria que puede conducir a un aumento de la morbilidad y mortalidad materno fetal. También hay acuerdo en que la disfunción hepática y la diabetes mellitus también son factores de mal pronóstico del resultado del embarazo. En este caso se debe recomendar sin ninguna duda evitar el embarazo.

El trasplante pulmonar ofrece una perspectiva de mejor calidad de vida y un aumento de supervivencia en estas pacientes, por lo que la mujer puede ver en esta opción una segunda oportunidad para poder ser madre.

4. REPERCUSION DE LA FIBROSIS QUISTICA SOBRE LA GESTACIÓN, RIESGOS FETO-EMBRIONARIO

Los riesgos potenciales a los que están expuestos los hijos de mujeres con fibrosis quística durante la gestación son debido, fundamentalmente a:

- ❖ Factores genéticos (enfermedad hereditaria)
- ❖ Factores médicos (enfermedad materna crónica)
- ❖ Factores ambientales (teratógenos farmacológicos)

4.1. Factores genéticos

La primera repercusión de la fibrosis quística en el producto de la concepción es la posibilidad de transmisión de la enfermedad. Puesto que nos encontramos ante una enfermedad que se transmite genéticamente de manera autosómica recesiva, las posibilidades de afección fetal son altas. La enfermedad se produce en uno de cada 2.500 nacimientos, y se estima que la frecuencia de portadores de alguna mutación del gen en la población caucásica es de uno cada 25. Por eso es básico en estas pacientes realizar un buen consejo genético con una transmisión clara y sencilla de la información a la pareja de modo comprensible para que sea posible tomar actitudes y elegir alternativas.

Cuando la madre tiene fibrosis quística y el padre es caucásico de genotipo desconocido, el riesgo fetal de padecer la enfermedad es de uno entre 50, comparado con el uno de cada 2.500 de la población general. Si el padre es un portador conocido de la enfermedad el riesgo es de 1:2. Si con la prueba genética que se realiza habitualmente (actualmente se realiza el cribado de 25 mutaciones) no se identifica la mutación de la fibrosis quística en el padre, el riesgo es de 1/492.

4.2. Factores médicos

Como consecuencia del grado de afectación pulmonar y de la malnutrición materna secundaria a la insuficiencia pancreática, aumentan los riesgos fetales. La mortalidad perinatal está aumentada debido al crecimiento intrauterino restringido y a la gran prematuridad. Siendo más frecuente en mujeres con valores de FEV previos al embarazo menores del 60% y con una insuficiencia pancreática con un estado nutricional deficiente, o en aquellas que sufren un deterioro progresivo de la función respiratoria o tiene una escasa ganancia de peso durante el embarazo.

4.3. Factores ambientales

La afectación pulmonar en la fibrosis quística consiste en una infección crónica de la vía aérea que produce bronquiectasias. Hay una infección selectiva por ciertos microorganismos como *Staphylococcus aureus*, *Haemophilus influenzae*, *Pseudomonas aeruginosa* y *Berkholderia cepacia*, aunque la *Pseudomonas aeruginosa* es el patógeno más frecuentes. Esto obliga a que sea necesario el empleo frecuente de antibióticos, bien con carácter profiláctico o terapéutico. El problema radica en que muchos de los antibióticos de elección no deben emplearse en el periodo gestacional ante la posibilidad de riesgo embrionario (teratogenia) o fetal (alteraciones del desarrollo y maduración).

Los agentes antiinfecciosos que se pueden considerar seguros en cualquier momento del embarazo son:

- Amoxicilina-Amoxicilina-clavulánico-Ampicilina
- Azitromicina-Azlocilina-Bacamoicilina.
- Bacitracina-Cefalexina-Cefaloridina
- Cefazolina.Cefixima-Cefonicina.
- Cefotetan-Cefoxitina-Cefoxitina-
- Cefpodoxima-Cefprocilo-Cefradina
- Cefuroxima-Ceftizoxima-Ciclacilina-
- Ceftazidima-Cinoxacino-
- Clindamicina-Cloxacilina-Colistina
- Dicloxacilina-Eritromicina-Espectinomicina
- Etambutol-Lincomicina-Loracarbete-
- Metampicilina-Metacilina-Metronidazol-
- Mezlocilina-Nafcilina-Nitrofurantoina-
- Oxacilina-Penicilina G-PenicilinaV
- Polimixina-Ticarcilina V

El resto de los antibióticos, bien por los posibles riesgos testogénicos, o por la toxicidad fetal comprobada deben evitarse y sustituirse por algunos del listado anterior.

El asesoramiento preconcepcional no debe terminar sin una valoración precisa del apoyo psicológico y físico que estas pacientes precisen después del parto por parte de la pareja y, por extensión, del resto familia.

No debe olvidarse que el riesgo siempre existirá, pero es posible su modificación y su manejo si se actúa antes de que el producto de la gestación sea concebido, y si la asistencia prenatal de estas pacientes se realiza en una Unidad de Alto Riesgo Materno fetal por un equipo multidisciplinario y bien coordinado o integrado por especialistas familiarizados con la fibrosis quística, sus complicaciones y su manejo.

5. LA ALIMENTACIÓN EN LA FIBROSIS QUÍSTICA

Durante mucho tiempo, los pacientes afectados de fibrosis quística fueron sometidos a dietas demasiado estrictas, hipocalóricas y pobres en grasa. Los progresos de la investigación y de los tratamientos han permitido demostrar, por el contrario, la importancia de una alimentación hipercalórica y suficientemente rica en grasas.

La calidad de la nutrición es, y sigue siendo, un objetivo primordial en la aproximación de la enfermedad, y la importancia de la nutrición sobre su desarrollo, sigue estando de actualidad aunque los mecanismos íntimo de esta interferencia no han sido todavía totalmente descubiertos.

La malnutrición con retraso en el crecimiento y retraso en la pubertad han sido considerada durante mucho tiempo como un elemento de la fibrosis, hasta tal punto que entraba, antaño, en la definición de la enfermedad. Algunos investigadores estimaban que formaba parte de la enfermedad, otros que constituía una adaptación a la insuficiencia respiratoria. Durante mucho tiempo, el hecho de que la prevención de la malnutrición y del retraso de crecimiento pueda mejorar la supervivencia fue totalmente ignorado. Si a esto le añadimos el desconocimiento de la importancia primordial de los ácidos grasos esenciales, e incluso de las vitaminas liposolubles, llevo a recomendar un régimen pobre en grasas, para disminuir la esteotorrea, y la molestia generada por el número y la cantidad de las deposiciones.

La importancia sobre el pronóstico vital de una alimentación hipocalórica y suficientemente rica en grasa debía estar claramente demostrada por el estudio comparativo de enfermos seguidos respectivamente en las ciudades de Boston y Toronto. Mientras las dos poblaciones y su terapia respiratoria eran similares, la media de supervivencia era peor en Boston que en Toronto. La única diferencia residía en la aproximación dietética, que consistía en Boston, como en la mayoría de los centros en esa época, en una dieta pobre en lípidos, enriquecida en glúcidos y proteínas. Unos complementos nutricionales, mal aceptado por parte de los pacientes, debido a su mal sabor no compensaban la utilización de alimentos más apetecibles, a menudo ricos en lípidos, cuyo consumo era muy alentado en Toronto, con aportaciones más importantes de extractos pancreáticos-

Por otra parte, los estudios comparativos de niños que se beneficiaban de un diagnóstico neonatal y de los que fueron diagnosticados de manera mas tardía, ante los síntomas digestivos o respiratorios, tiene un beneficio nutricional a medio plazo. Estos resultados, así como los que demuestran una ventaja nutricional para los niños en centros especializados, han motivado la demanda de generalizar la detección neonatal sistemática de la fibrosis quística en países como Francia.

Se puede, esquemáticamente, distinguir dos fases nutricionales en la evolución de la fibrosis quística:

Durante la primera fase, en el bebé o en el niño, la malnutrición proteica energética es ante todo debido a la insuficiencia pancreática externa. Es eficazmente corregida mediante unas medidas dietéticas y el aporte de unas enzimas pancreáticas.

La ampliación del régimen lipídico se debe hacer preferiblemente hacia grasas ricas en ácidos grasos esenciales.

Durante la segunda fase, que ocurre más o menos temprano según los casos, las infecciones de repetición, la bronconeumopatía obstructiva, y más tarde la hipoxia y la anorexia se convierten en factores esenciales de malnutrición, la cual agrava a su vez la función respiratoria y facilita las sobreinfecciones.

No obstante, la asistencia nutricional debe ser lo menos agresiva posible, privilegiando o favoreciendo siempre la alimentación oral normal, controlada por encuestas dietéticas. Es sólo en casos de fracaso que se debe poner en marcha el aporte suplementario con productos dietéticos industriales. Si esta medida es ineficaz, una técnica de nutrición enteral, preferentemente nocturna por gastrostomía, es necesaria. El recurso a los métodos de nutrición por vía intravenosa puede ser útil como complemento de las curas antibióticas intravenosas, cuando aquellas son necesarias, y de manera más continua, en pacientes muy desnutridos en espera de trasplante.

Por fin, junto a la malnutrición global, hay que insistir sobre los riesgos de deficiencias específicas que deben ser prevenidas y corregidas: carencias en ácidos grasos esenciales, en vitaminas liposolubles (A, D, E, K), en sales minerales (en particular cloruro de sodio, sobre todo en verano) en oligoelementos, particularmente hierro, zinc y selenio.

5.1. Alimentación del bebé

Gracias a una mejor información general y médica el diagnóstico de la fibrosis quística es más precoz, lo que permite la identificación de la mayor parte de los pacientes antes de los dos años.

Durante este período, el bebé en pleno crecimiento debe ya beneficiarse de una alimentación rica en energía, para asegurar una curva estatura-peso ascendente con regularidad.

Como para cualquier bebé (y fuera de situaciones particulares como oclusiones intestinales operadas) la lactancia materna asegura el mejor comienzo en la vida, aunque hay que saber que la aportación de proteínas puede ser insuficiente para ciertos niños, y la aportación de sal demasiado baja en periodos de fuerte calor, cuando la transpiración se incrementa. En caso de que sea

imposible la lactancia, o como complemento de ella, se puede recurrir a los productos lácteos habituales.

5.2. Menús tipo para cada edad

COMIDA	EDAD			
	0-3 MESES	3-4 MESES	4-6 MESES	6-12 MESES
Desayuno	Biberón leche 1° edad 120-150 ml. de agua	Biberón leche 1° edad 180 ml. de agua 1c. sopera de Harina sin gluten	Biberón leche 2° edad 210 ml. de agua 3-4 c. soperas de Harina sin gluten (dextrina si es necesario)	Papilla leche 2° edad 240 ml. de agua 5 c. soperas de harina común (+ dextrina si es necesario)
10 Horas	Biberón leche 1° edad 120-150 ml.. de agua	Biberón leche 1° edad 180 ml.. de agua	Biberón leche 2° edad 210 ml. de agua	Jugo de frutas galletas para bebé
Almuerzo	Biberón leche 1° edad 120 ml.-150 ml. de agua	Biberón leche 1° edad 180 ml. de agua	Pocillo de verdura-carne 200 gr. o puré casero (3/4 papa, 1/4 Verdura, 20gr. carne) + materias grasas + postre lácteo o pote de frutas	Pocillo de verdura-carne 200g o puré casero (3/4 papa, 1/4 verdura, 20gr carne) + materias grasas + postre lácteo o pote de fruta
Merienda	Biberón leche 1° edad 120-150 ml. de agua	Biberón leche 1° edad 180 ml. de agua	Biberón leche 2° edad 210 ml. de agua	Biberón leche 2° edad 240 ml. 3-4 c. soperas de harina común

Cena	Biberón leche 1° edad 120-150 ml. de agua	Biberón leche 1° edad 180 ml. 1 c. sopera de harina sin gluten	Biberón leche 2° edad 210 ml. 3-4 c. sopera de harina sin gluten + dextrina si es necesario	Pocillo verduras + materias grasas o papilla (leche 2° 240 ml. de agua, 5c. soperas de harina común) postre lácteo o pocillo de frutas.
Noche	Biberón leche 1° edad 120 ml. de agua			

Aunque la frecuencia de la intolerancia a la leche de vaca es más elevada en estos niños, no está justificado utilizar sistemáticamente un sustituto de la leche a base de hidrolizados de proteínas (alfaré, galiagéne progress, o pregestimil). Esto son útiles en caso de mal nutrición, para facilitar el aumento de peso, o en caso de lactantes que hayan sufrido una intervención por íleo meconal, ya que su digestibilidad está facilitada por su composición especial (triglicéridos con cadena media, y ausencia de proteínas alergénicas).

En el momento de la diversificación de la alimentación, las etapas a pasar son las mismas que para las demás lactantes. Las EP permiten una alimentación natural hipercalórica sin restricciones en grasas. La posología de la EP será ajustada según el contenido en grasas de la comida, con respecto al de los biberones. El apetito es normalmente importante a esta edad y hay que conservar unas aportaciones calóricas incrementadas en un 30% con respecto a las que se recomiendan normalmente, y no dejar al bebe acabar su plato sin proponerle más cantidad: un crecimiento regular es el objetivo principal.

Las necesidades de sodio son más importantes que en los demás niños debido a la pérdida de cloruro de sodio en el sudor. En caso de transpiración exagerada debido al calor, es imperativo hacerles beber unas soluciones de rehidratación listas para consumir (Adiaril, Alhydrate, Bledilait, GES 45 Milupa, Hidrygoz, Lytren, Picolite), o bien añadir sal en los platos y dar de beber abundantemente.

Además, es bueno añadir, desde el principio, unas vitaminas.

Para los oligo-elementos, una solución del tipo de RDR o Aguetant, distribuidos en las farmacias de los hospitales, es a menudo prescrita para los lactantes (2ml./Kg./día)

En función de la edad del paciente, las características y las necesidades nutricionales no son las mismas. Se pueden distinguir 3 periodos:

5.3. El niño en edad pre-escolar (1-3 años)

A la edad de 1 año, la diversificación alimenticia está prácticamente acabada, el crecimiento se ralentiza, y el niño empieza a tener otros centros de interés. Se deja fácilmente distraer por otras actividades, los padres deben demostrar su paciencia y a la vez, debe mostrar una cierta firmeza con respecto a su hijo en el momento de la comida.

- **Productos lácteos:**

Siguen siendo los alimentos de base. Medio litro de leche entera o de leche de crecimiento, añadiendo una porción de queso o equivalente, son necesarios en este período. Si el niño rechaza la leche, se puede sustituir por productos lácteos:

1 vaso de leche entera (120 a 150 ml.)

=1 yogur natural

= 2 petit con 30-40% de MG

= 1 porción de queso de 30 a 40g

- **Carne o equivalente:**

50 gr. al día son necesarios, bien en una sola toma, en la comida, bien en dos tomas, en la comida y en la cena. Es mejor picar la carne, que presentarla en trocitos, ya que los trocitos son difíciles de masticar a esta edad.

50gr de carne

= 50gr de pescado

= 1 huevo

= 1 lonja de jamón

- **Cereales, pan y féculas:**

El pan tiene que estar presente en la mesa y ofrecido al niño. Las papas forman la media parte de la preparación de los purés. La pasta y el arroz se pueden proponer también en las comidas, alternando con los purés. Es recomendable esperar hasta los dos años para introducir legumbres, primero en purés, y siempre bien cocida.

- **Materias grasas**

No hay que restringirlas, y siempre pensar en variarlas, entre grasa animal (manteca y nata) y vegetal (aceites, margarinas 100% vegetales)

El consumo en cantidad de caramelos, golosinas y bebidas dulces entre las comidas puede disminuir el apetito de los niños en las comidas.

- **La merienda a media mañana**

Se da sistemáticamente al niño en preescolar. No obstante, es una costumbre que se pierde cuando el niño entra en primaria. Hay que iniciar por lo tanto al niño a tomar una merienda a media mañana, sobre todo si está acostumbrado a tomar desayunos ligeros, o si se tiene que levantar temprano para efectuar sesiones de fisioterapia y o de aerosoles.

5.4. El niño escolarizado (de 3 a 14 años)

Es a menudo el primer contacto con el comedor escolar, las comidas se efectúan en el establecimiento, así como las meriendas. Las costumbres alimenticias pueden verse modificadas.

En práctica:

Para equilibrar las comidas durante el día:

- en cada comida:
 - 1 producto lácteo
 - 1 fruta o 1 verdura
 - Pan o cereales
 - materias grasas
 - bebidas azucaradas o no
- 2 veces al día(comida y cena):
 - Porción de carne o equivalente

5.5. El adolescente:

Es un periodo difícil, tanto para los padres como para los pacientes. El adolescente quiere afirmar su independencia y a menudo se rebela contra su tratamiento. Además, durante la adolescencia, el crecimiento estatura-ponderal se acelera de nuevo, y las necesidades energéticas son muy importantes. Las buenas costumbres adquiridas en los años anteriores son muy importantes, y hacen menos problemático este período.

En práctica:

El equilibrio alimenticio sigue siendo el mismo que el comentado arriba. A las meriendas de media mañana y de media tarde, se puede añadir una al final de la tarde, para poder aportar los 3.500 - 4.000 kcal. que necesita el adolescente durante el día.

V. LEGISLACIÓN

La fibrosis quística, al ser una enfermedad de baja incidencia, no entra en campañas masivas de difusión, lo que conlleva a que actualmente se diagnostique solo el 25-30% de los afectados. El número de pacientes detectados por “screening” neonatal aumenta progresivamente a medida que se difunde la obligatoriedad de dicho rastreo neonatal.-

La vida de una persona afectada de fibrosis quística depende de:

- a) Diagnóstico precoz (está demostrado que cuanto antes se confirme la enfermedad, aumenta la sobrevivencia del paciente).
- b) Recibir el tratamiento adecuado, que permite al paciente vivir mayor cantidad de años y a la vez que esa sobrevivencia (sobre la medida dada por las estadísticas) aumente en calidad y posibilidad de llegar a la adultez. Si bien en la Argentina la sobrevivencia media oscila entre los 17 y 20 años, los países más desarrollados, con programas de prevención y brindando el tratamiento indispensable han aumentado la misma a 30 años y más.

El 10 de octubre de 1986 se sanciona la ley 23.413 que establece la obligatoriedad de realizar la pesquisa neonatal de Fenilcetonuria. La ley 23.874, del 24 de noviembre de 1990, agrega la detección precoz de hipotiroidismo congénito. El decreto N° 1316/94 reglamenta la ley 23.413 y 23.874.

El 21 de diciembre del 2004, la ley 24.438 agrega en el screening neonatal la detección de fibrosis quística, resolución 508/96.

“Todo lo que sea prevenir, especialmente en recién nacidos, es sin duda, positivo. Claro que existen muchas otras cosas más que se deberían estudiar en los recién nacidos, pero lo importante es que se da un paso hacia adelante” opinó el Dr, Jorge Cesar Martínez, jefe de neonatología del Hospital Ramón Sardá y profesor de Pediatría de la Facultad de Medicina de la Universidad del Salvador. al sancionarse la ley 26.279 el 8 de agosto de 2007, la que fue promulgada de hecho el 4 de setiembre de 2007, mientras se elaboraba este trabajo. Dada la importancia que tiene para el tema de la presente investigación se transcribe a continuación el texto completo de la misma:

1. LEY 26.279

Régimen para la detección y posterior tratamiento de determinadas patologías en el recién nacido. Alcances. Prestaciones obligatorias. Constitución de una Comisión Interdisciplinaria de Especialistas en Pesquisa Neonatal. Propósito. Funciones del Ministerio de Salud.

Sancionada: Agosto 8 de 2007

Promulgada de Hecho: Septiembre 4 de 2007

El Senado y Cámara de Diputados
de la Nación Argentina reunidos en Congreso,

etc.

sancionan con fuerza de

Ley:

ARTICULO 1° — A todo niño/a al nacer en la República Argentina se le practicarán las determinaciones para la detección y posterior tratamiento de fenilcetonuria, hipotiroidismo neonatal, fibrosis quística, galactocemia, hiperplasia suprarrenal congénita, deficiencia de biotinidasa, retinopatía del prematuro, chagas y sífilis; siendo obligatoria su realización y seguimiento en todos los establecimientos públicos de gestión estatal o de la seguridad social y privados de la República en los que se atiendan partos y/o a recién nacidos/as. Toda persona diagnosticada con anterioridad a la vigencia de la presente ley queda incluida automáticamente dentro de la población sujeta de tratamiento y seguimiento.

ARTICULO 2° — También se incluirán otras anomalías metabólicas genéticas y/o congénitas inaparentes al momento del nacimiento, si la necesidad de la pesquisa es científicamente justificada y existen razones de política sanitaria.

ARTICULO 3° — Las obras sociales, comprendiendo como tal concepto las enunciadas en el artículo 1° de la Ley 23.660, así como también, la obra social del Poder Judicial, la Dirección de Ayuda Social para el personal del Congreso de la Nación, aquellos que brinden cobertura social al personal de las obras sociales, así como también, todos aquellos agentes de salud que brinden servicios médicos asistenciales a sus afiliados, independientemente de la figura jurídica que tuvieren, deberán incorporar como prestaciones obligatorias:

1. Detección de las patologías enumeradas en el artículo 1° y aquellas que con posterioridad se incorporen.
2. Abordajes terapéuticos a base de drogas, fórmulas y suplementos especiales, alimentos y suplementos dietarios especiales, de acuerdo a cada patología, y teniendo en cuenta las nuevas alternativas de tratamiento aprobados científicamente, superadoras de las actuales.

3. Equipamiento completo y kits de tratamiento.

El cumplimiento de las mencionadas prestaciones será regulado por el Ministerio de Salud de la Nación a través de los mecanismos usuales de control.

ARTICULO 4º — Se constituirá una Comisión Interdisciplinaria de Especialistas en Pesquisa Neonatal, convocada por el Ministerio de Salud de la Nación, con el propósito de elaborar normas de calidad de uso común, incorporar resultados y sistematizar las experiencias ya desarrolladas por jurisdicciones provinciales, Ciudad Autónoma de Buenos Aires y municipios.

ARTICULO 5º — Serán funciones del Ministerio de Salud de la Nación:

- a) Desarrollar actividades de difusión dirigidas a la población en general, acerca de las características y riesgo de las enfermedades enunciadas en los artículos 1º y 2º como así las conductas y acciones requeridas para su prevención y control y los servicios de atención a los que pueden recurrir a fin de promover el conocimiento y participación comunitaria y social en el tema;
- b) Propiciar el desarrollo de modelos prestacionales integrales que contemplen actividades preventivas, de detección, diagnóstico precoz, referencia, contrarreferencia, asistencia y seguimiento según los requerimientos en cada caso;
- c) Coordinar con las autoridades sanitarias y educativas de las provincias y de la Ciudad Autónoma de Buenos Aires, la realización de campañas de educación y prevención, tendientes a la concientización sobre la importancia de realización de estudios diagnósticos tempranos, la oportuna asistencia y apoyo a las familias, como de la necesidad de un trabajo inter y transdisciplinario entre los equipos de salud y educación, para una atención integrada de la persona, aunando criterios y saberes;
- d) Administrar y coordinar los aspectos científicos de la pesquisa, normatizando el tratamiento y seguimiento a instaurar para garantizar su efectividad;
- e) Establecer Redes de Derivación en forma sostenida, con el objetivo de implementar estimulación temprana, terapéuticas de rehabilitación, y equipamiento, a fin de mantener una comunicación fluida entre quienes hicieron el diagnóstico, el médico de referencia y quienes realizarán el o los tratamientos correspondientes;
- f) Estimular el desarrollo de la investigación y de los modelos evaluativos en la materia;

- g) Desarrollar sistemas estadísticos a nivel nacional y provincial en coordinación con todos los establecimientos de salud, públicos y privados, que atiendan estas problemáticas, quienes deberán suministrar la información necesaria a las autoridades sanitarias a fin de disponer oportunamente de la información requerida para conocer la marcha y los avances de las acciones realizadas, así como la evolución de estas enfermedades fundamentalmente para orientar la prevención;
- h) Propiciar la creación de un banco de datos, que brindará un mejor conocimiento del alcance de estas patologías y será un elemento de utilidad para la prevención;
- i) Planificar la capacitación del recurso humano en el asesoramiento a las familias en las diferentes problemáticas planteadas por cada una de las patologías con un posterior seguimiento de cada caso individual atendiendo las necesidades que surjan de cada problemática.

ARTICULO 6° — Establecer una directa relación de apoyo con las entidades científicas, asociaciones civiles y O.N.Gs que a la fecha de la sanción de la presente estén desarrollando actividades inherentes al objetivo de la misma, en el territorio nacional, o a nivel internacional.

ARTICULO 7° — Se invita a las provincias y a la Ciudad Autónoma de Buenos Aires a adherir a la presente ley.

ARTICULO 8° — Los gastos que demande el cumplimiento de las disposiciones de la presente ley, con excepción de las entidades mencionadas en el artículo 3° serán atendidos con los recursos que destine, a tal efecto, la Ley de Presupuesto General para la Administración Pública Nacional para la Jurisdicción 80 - Ministerio de Salud.

Autorízase al Jefe de Gabinete de Ministros a realizar las adecuaciones presupuestarias necesarias para el financiamiento de la presente ley, durante el ejercicio fiscal de entrada en vigencia de la misma.

ARTICULO 9° — Comuníquese al Poder Ejecutivo.

DADA EN LA SALA DE SESIONES DEL CONGRESO ARGENTINO, EN BUENOS AIRES, A LOS OCHO DIAS DEL MES DE AGOSTO DEL AÑO DOS MIL SIETE.

—REGISTRADA BAJO EL N° 26.279—

ALBERTO BALESTRINI. — JUAN J. B. PAMPURO. — Enrique Hidalgo. — Juan H. Estrada.

VI. CONCLUSIÓN

Al comenzar este trabajo de investigación, uno de mis primeros objetivos era que el mismo concientizara a todos los especialistas relacionados con los pacientes fibroquísticos, no solamente de los efectos fisiológicos de esta compleja enfermedad sobre la mujer, sino sobretodo, con el impacto de la misma sobre la gestación y, a su vez, de ésta sobre la fibrosis.

También una de mis hipótesis era de que si se realizara en forma obligatoria, en la pesquisa neonatal, el estudio correspondiente para determinar si un RN es fibroquístico, nos ayudaría muchísimo a tratar en forma inmediata, y certera al RN, y de esta forma poder brindarle una mejor calidad de vida.

Como se podrá observar a lo largo de esta tesis, lo más importante en esta terrible enfermedad, es el poder tratarla a tiempo, y si bien ya sabemos que no tiene cura, también podemos comprender con certeza que es posible brindar una mejor calidad y expectativa de vida .

Ha sido para mí una gran sorpresa y alegría a la vez, que durante mi investigación (que vengo realizando aproximadamente desde hace un año), el Congreso de la Nación sancionó, el 8 de agosto de 2007, una ley que determina que es obligatorio en la pesquisa neonatal realizar la detección de la fibrosis quística, como también la de otras enfermedades; siendo, también, la realización de esta pesquisa y el tratamiento de la enfermedad, una responsabilidad que la cabe a establecimientos públicos de gestión estatal o de la seguridad social y privados de la República Argentina-

Esta era una de mis inquietudes, y como se podrá apreciar ya existe una ley que contempla y protege a estos pacientes. Sin embargo, nuestra Provincia todavía no ha adherido a esta ley, en consonancia con lo especificado en el artículo 7° de la misma. En relación a este tema, transmití mi inquietud. Presidente de la Comisión de Salud del Senado de la Provincia de Mendoza, Sr. Bermejillo..

Cabe acotar que, desde el primer momento en que me contacté con el Sr. Bermejillo, ha dedicado mucho de su tiempo para resolver el problema de los pacientes fibroquísticos en Mendoza, poniéndose en contacto con el Dr. Lentini que en la actualidad es el Director del Programa de Fibrosis quística de Mendoza. Desde ese momento, han trabajado mancomunadamente para conseguir aumentar el presupuesto de dicho Programa, ya que el que tiene asignado no es suficiente para cubrir las necesidades de estos pacientes para realizar el tratamiento necesario.

Otros de mis objetivos es el de lograr en el futuro que en el estudio obligatorio prematrimonial, también se haga, el test para determinar si la pareja es portadora del gen anormal

que ocasiona la fibrosis quística.-Y de esta forma preparar a la pareja para que tome una decisión informada sobre su paternidad

A través de los años, la experiencia nos ha enseñado que en salud LO MAS IMPORTANTE ES PREVENIR. Como podemos observar, ya tenemos una ley que nos está indicando lo importante que es tomar todos los recaudos con el RN en relación a este problema genético.

Pues también es de suma importancia que los jóvenes de la Argentina, y también de nuestra Provincia, que deciden ser padres, tengan toda la información, a la que tiene derecho, para tomar una decisión informada, y de esta forma un equipo interdisciplinario estará preparado para recibir al RN y brindarle el tratamiento correspondiente tanto a la madre como al niño. Se ha comprobado que pacientes atendidos precozmente y con el tratamiento adecuado ha sobrepasado las expectativas de vida que se tenían hasta hace unos años.

Todo lo que sea prevenir, especialmente en el recién nacido, es sin duda, positivo. Claro que existen muchas otras cosas más que se deberían estudiar en los recién nacidos, pero lo importante es que se ha dado un paso hacia adelante, con esta ley.-

Dios a de querer que pronto esta ley también se encuentre en vigencia en Mendoza., en beneficio de todos nuestros niños y de la salud de toda la población. En última instancia, ésta ha sido la principal meta que ha guiado nuestra investigación.

FIN

VII. BILIOGRAFÍA

- DAPENA FERNANDEZ, Francisco Javier, Fibrosis quística. Salobreña Alhulia, 1998, 1° ed. ISBN 8495136139.
- SALCEDO POSADAS, Antonio y GARCIA NOVO, María Dolores, Fibrosis quística. Madrid, Díaz de Santos, 1998, 1°ed. ISBN 8479783680
- SEGAL, Edgardo, Fibrosis quística. Buenos Aires, Journal, 2004,1°ed. ISBN 9879773977
- SEGAL Edgardo et al, “Consenso de Fibrosis Quística” Arch,argent,pediatr,1999; 97(3):188. Disponible en línea (PDF), [Http://www.sap.org.ar/staticfiles/archivos/1999/arch99_3/99_188_224.pdf](http://www.sap.org.ar/staticfiles/archivos/1999/arch99_3/99_188_224.pdf).
- Fibrosis Quística, Wikipedia, la enciclopedia libre, [http://es.wikipedia.org/wiki/fibrosis quistica](http://es.wikipedia.org/wiki/fibrosis_quistica).
- Fibrosis Quística, Biblioteca de Salud, http://www.nacersano.org/centro/9388_9971.asp.
- Fibrosis Quística y bebé, http://www.español.pregnancy-info.net/fibrosis_quisticas.html.
- Fibrosis Quística (FQ), Mucoviscidosis, <http://www.paideianet.com.ar/fibroquisticas.htm>.
- Gen autosómica recesivo, <http://www.walgreens.com/library/spanish>.
- ¿Qué es la Fibrosis Quística?, U.A.I.F.Q. Unión Argentina de Instituciones de Fibrosis Quística, <http://www.unionargentinafq.org.ar/leer.php/14>.
- Universidad de Córdoba, <http://www.hoylauniversidad.unc.edu.ar/portada/notas/archivo/060116anuario-050613pu>
- Fibrosis Quística y Embarazo Problemática Actual. FUNDACION “Cira Carrasco” (Dra.Mercedes Jáñez, Servicio de Ginecología y Obstetricia, Hospital Universitario La Paz Madrid)
- Alimentación del bebé, <http://www.fqmadrid.org/Noticias/libros&documentos/alimentarse.pdf>
- Leyes 26.279, 23.413, 23.874, <http://www.tribunet.com.ar>

ANEXOS