

Las fibrosis quísticas en Asturias. 1996-2008

Mario Margolles (1), Sara Mérida (1), Pedro Margolles (2)

(1) Consejería de Sanidad. Gobierno del Principado de Asturias; (2) Facultad de Medicina y Ciencias de la Salud. Universidad de Oviedo

ANTECEDENTES Y OBJETIVO

En los estudios realizados sobre comparación de frecuencia de Enfermedades raras en España, **Asturias presenta una elevada frecuencia de Otros trastornos del metabolismo (entre ellas la Fibrosis quística)**. Nuestro objetivo es intentar estimar la incidencia y los diferentes factores de la Fibrosis quística en el Principado de Asturias entre 1996-2008. Esta es una enfermedad multisistémica que genera la formación y acumulación de moco viscoso que afecta sobre todo a pulmones, aparato digestivo incluyendo páncreas e hígado. Anteriormente se la conocía como mucoviscidosis o fibrosis quística del páncreas

RESULTADOS

En el periodo de tiempo analizado (1996-2008, trece años) **se han diagnosticado en los hospitales asturianos un total de 55 casos nuevos** los que nos da unas **tasas de incidencia de 5,1 casos/100.000 habitantes** y una **tasa media anual de 3,9 casos por millón de habitantes y año**.

La **incidencia es mayor en mujeres** (32 casos), con tasas de 5,9 casos/100.000h, que en hombres, con tasas de 4,2. (gráfico 1)

Tenían **antecedentes familiares conocidos un 70% de los casos**. En un 54% constaba la existencia de análisis genético de portador en padres o madres. Un 14% tenían hermanos afectados por la enfermedad y en un 4% había primos afectados.

La **edad de inicio más frecuente fue en menores de 14 años** así como la tasa de específica de incidencia. (gráfico 2).

Los **casos sucedieron dispersos a lo largo del periodo de este estudio**, con una **tendencia a la disminución en los últimos años**. El año con más nuevos diagnósticos fue 2002 dentro de los del periodo de estudio. (gráfico 3)

La **clínica más frecuente** (tablas 1 y 2) fue:

La respiratoria, en forma de: tos y sibilancias (89%), bronquitis (36%), neumonía (32%), bronquiectasias (39%), atelectasias (18%), sinusitis (36%), poliposis nasal (14%), insuficiencia respiratoria crónica (36%), fibrosis pulmonar (25%), insuficiencia cardíaca (10%), aspergilosis (21%), delgadez (61%), diarreas (54%), alteraciones del crecimiento (36%), fatiga (29%), retraso maduración ósea (7%), hipertrofia de glándulas salivares (25%), protusión de abdomen (14%) y alteración vitamínica (32%).

Dentro de la **afectación perinatal**, la clínica más frecuente fue: retraso expulsión y tapón meconial en el 4%, prolapso rectal (14%), invaginación (25%), neumatosis (4%), ileo meconial (14%), retraso ponderal lactancia (18%), esteatorrea (25%) y crecimiento retardado (11%).

En el **diagnóstico**, los casos tenían alteradas... las pruebas de test de sudor (50%), grasas fecales (18%), tripsina y quimiotripsina (54%)

Los **tratamientos más utilizados** fueron: Antibioterapia (79%), Antifúngicos (14%), Enzimas pancreáticas (82%), Vitaminas (82%), Broncodilatadores (86%), Oxigenoterapia (11%), DNAsa (36%), Corticoides (61%). (gráfico 4) Se realizó fisioterapia y gimnasia respiratoria en un 75% En cinco casos, el paciente se había sometido a un **trasplante del órgano afectado** (4 de pulmón y uno de hígado)

MÉTODO

Estudio descriptivo de cálculo de presentación clínica, tasas de incidencia de la Fibrosis quística en el periodo y medias anuales según el sexo, los grupos etarios y la evolución en el tiempo. La información procede de los registros de actividad hospitalaria del Principado Asturias y de las historias clínicas de cada paciente diagnosticado como caso de fibrosis quística residente en Asturias entre 1996-2008.

Tablas 1 y 2. Fibrosis quística. Presentación clínica. Asturias, 1996- 2008

	H	M	T
Periodo perinatal:			
Expulsión retardada meconio	0	5,3	3,6
Síndrome tapón meconial:			
Prolapso rectal	22,2	10,5	14,3
Impacto fecal	11,1	5,3	7,1
Neumatosis intestinal	11,1	0	3,6
Ileo meconial:			
Vólvulo	0	5,3	3,6
Atresia	0	0	0
Perforación intestinal	0	0	0
Polihidramnios en madre	0	0	0
Sin ileo meconial:			
Retraso ponderal lactancia	0	26,3	17,9
Esteatorrea	11,1	31,6	25,0
Crecimiento retardado	11,1	10,5	10,7

	H	M	T
Adolescentes y adultos:			
Obstrucción biliar	22,2	0	7,1
Cirrosis biliar	11,1	0	3,6
Hipertensión portal	11,1	5,3	7,1
Varices esofágicas	11,1	0	3,6
Hipersplenismo	22,2	5,3	10,7
Diabetes insulinodependien	22,2	10,6	17,9
Colelitiasis	0	5,3	3,6
Esterilidad	0	0	0
Dedos palillo tambor	33,3	5,3	14,3

Gráfico 1. Fibrosis quística. Presentación por sexo. Asturias, 1996- 2008



Gráfico 2: Fibrosis quística. Presentación por edad al diagnóstico. Asturias, 1996- 2008

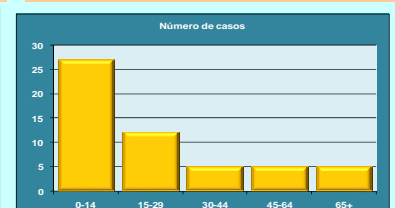


Gráfico 3: Fibrosis quística. Presentación por año de primer diagnóstico. Asturias, 1996- 2008

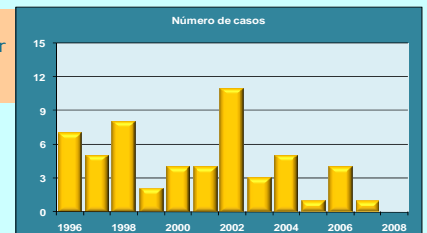
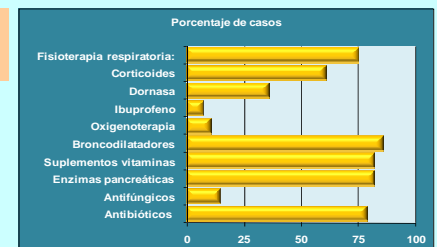


Gráfico 4: Fibrosis quística. Tratamientos aplicados a los casos. Asturias, 1996- 2008



CONCLUSIONES

Con este estudio se ha logrado una aproximación hacia el conocimiento de los patrones de presentación de las fibrosis quísticas en Asturias (frecuencia, distribución personal y temporal) así como su manejo diagnóstico y terapéutico que hasta ahora por su escasa frecuencia estaba poco estudiado en esta fase de la investigación, el impacto que tiene la enfermedad sobre la comunidad (costes asociados a la enfermedad, costes sociales, coste de disposición, etc.) ni el que tiene sobre el individuo enfermo o su familia (calidad de vida, impacto sobre su salud, etc.), que son objeto de un estudio específico en una segunda fase de investigación.

Este proyecto ha sido financiado a cargo de los **fondos para la cohesión territorial 2010** del Ministerio de Sanidad y Política Social que fueron aprobados en el CISNS como apoyo a la implementación a la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud