69 Congreso de la Asociación Española de Pediatría

**Un revolucionario tratamiento logra “curar” en la práctica al 70% de los pacientes con fibrosis quística**

* **La nueva terapia frena el deterioro que causa esta grave enfermedad hereditaria y crónica que causa acumulación de moco en los pulmones y el tubo digestivo**
* **La fibrosis quística afecta a uno de cada 3.500 niños y reduce en varias décadas la esperanza de vida de quienes la padecen**
* **Pacientes con formas graves de la enfermedad pueden mejorar lo suficiente como para salir de las listas de trasplante pulmonar**
* **Los que reciban el nuevo tratamiento de forma precoz desde la infancia tendrán la misma esperanza de vida que cualquier niño sano**

**Granada, 1 de junio de 2023\_** Uno de cada 3.500 niños nace con fibrosis quística (FQ), la enfermedad genética mortal más frecuente en pediatría. Las personas que la padecen sufren neumonías e infecciones respiratorias de repetición, que llevan en muchos casos al trasplante pulmonar, y problemas a nivel digestivo como la diarrea y la desnutrición crónicas. Hasta ahora, su esperanza de vida no superaba los 40 o 50 años, ya que no existía tratamiento para la enfermedad; sólo se podían tratar las complicaciones o los síntomas derivados de ella. Esto era así hasta que, hace poco más de un año, se aprobaron en España los primeros tratamientos que se dirigen a ‘atacar’ el origen de la enfermedad: se trata de los tratamientos moduladores frente a la FQ, fármacos que se administran por vía oral -en pastilla- y que mejoran directamente el funcionamiento de una proteína anómala que da origen a la dolencia. Sobre ello se hablará en una de las mesas del 69 Congreso de la Asociación Española de Pediatría (AEP), que se celebra hasta el próximo 3 de junio en Granada.

“*A los niños que se les administra este tratamiento no se les cura de forma total, pero es prácticamente como si lo hiciéramos, porque las complicaciones asociadas a la enfermedad dejan de aparecer*”, celebra el **doctor Alfredo Valenzuela**, neumólogo pediátrico en el Complejo de Hospitales Universitarios de Granada y moderador de esta mesa en el 69 Congreso de la AEP. “*Esto ha supuesto un cambio radical para los niños afectados por la FQ que, por lo general, tienen muchísimos problemas que hacen que su calidad de vida sea muy baja. Hemos conseguido mejorar el estado de los niños con complicaciones asociadas a la enfermedad y que los que han recibido el tratamiento de forma precoz, no lleguen a ese estado de gravedad*”, apunta.

La FQ es una enfermedad hereditaria, que provoca la acumulación de un moco pegajoso en los pulmones, el tubo digestivo y otras áreas del cuerpo. Es uno de los tipos de enfermedad crónica más común en niños y adultos jóvenes y es potencialmente mortal, por las infecciones recurrentes que produce. Los afectados pierden progresivamente la capacidad pulmonar hasta que precisan un trasplante o fallecen al no encontrarlo. Se estima que esta enfermedad afecta a alrededor de 3.000 personas en España.

El nuevo tratamiento, denominado Kaftrio, modula la proteína CFTR y frena el deterioro que produce la FQ. Seincluyó en el sistema nacional de salud español en el año 2021 para los afectados de FQ portadores de, al menos, una copia de la mutación F508 en el gen CFTR -la mutación más frecuente en la zona mediterránea y a nivel mundial, lo que supone, en la práctica, que más del 70% de las personas con fibrosis quística en España se pueden beneficiar de él. Su administración está indicada a partir de los 6 años de edad.

Los pacientes empiezan a notar sus beneficios a los pocos días de haber iniciado el tratamiento: la función pulmonar, el número de exacerbaciones, el estado nutricional y síntomas como la tos y la expectoración mejoran de forma sustancial. Pacientes con afectación grave avanzada pueden mejorar lo suficiente como para salir de listas de trasplantes.

“*Más de dos tercios de los pacientes en España se benefician de este tratamiento y la mejoría que estamos observando en ellos es espectacular”*, afirma el doctor Valenzuela. *“Sin embargo, no podemos olvidarnos del otro 30% de los pacientes, aquellos que tienen mutaciones diferentes de la enfermedad y no pueden beneficiarse de este tratamiento*”, recuerda el neumólogo pediátrico, quién asegura que “se *está investigando para sacar tratamientos para todas las mutaciones. En un futuro cercano habrá tratamientos para todos los afectados, esa es nuestra esperanza*”.

Los pacientes a los que se les administre esta terapia de forma precoz, desde pequeños, tendrán la esperanza de vida de cualquier niño sano; todo un logro teniendo en cuenta que ahora mismo su esperanza de vida está en torno a los 40 o 50 años. “*Van a vivir más años y de más calidad, con menos problemas, menos visitas al hospital y menos tratamientos*”, asegura el doctor Valenzuela.

**La importancia del cribado neonatal**

Uno de los aspectos que más ha influido en la mejora de la esperanza de vida de estos pacientes en las últimas décadas es la inclusión de la fibrosis quística en el cribado neonatal, a través de la conocida prueba del talón que se realiza a los recién nacidos. Aunque algunas comunidades autónomas, como Andalucía, tardaron casi 10 años más que otras, como Cataluña, en incluirla, actualmente casi todos los niños se diagnostican precozmente gracias a esta prueba, algo de vital importancia teniendo en cuenta que no solo hay que hacer un diagnóstico lo más temprano posible de la enfermedad, sino de todas las complicaciones posibles, especialmente las respiratorias y las digestivas.

La gran incertidumbre ahora es conocer los posibles efectos secundarios que pueda tener el nuevo tratamiento modulador, ya que debe administrarse de por vida, a largo plazo. En lo que coinciden los expertos es en que este tratamiento ha cambiado la vida de los niños con FQ y también la de los profesionales que les tratan. *“Si no tenemos problemas de efectos secundarios a largo plazo con la administración del medicamento de forma continuada, habremos logrado un avance sin precedentes*”.

**Sobre la Asociación Española de Pediatría**

La Asociación Española de Pediatría es una sociedad científica que representa a cerca de 12.000 pediatras que trabajan tanto en el ámbito hospitalario como de atención primaria. Está integrada por todas las sociedades científicas de pediatría regionales y las sociedades de pediatría de las distintas especialidades. El principal objetivo de la asociación es velar por la adecuada atención sanitaria, fomentar el desarrollo de la especialidad, tanto en sus aspectos asistenciales como en los docentes y de investigación, además de asesorar a todas aquellas instituciones competentes en asuntos que puedan afectar o afecten a la salud, desarrollo e integridad del niño y del adolescente, así como divulgar e informar a la población sobre cuestiones de salud infantil.