

Resumen #938

Caracterización de pacientes atendidos en el Hospital de Niños de la Santísima Trinidad, incorporados al Registro Nacional de Fibrosis Quística / RENAFAQ. 2012-2018

<sup>1</sup>Sansón SE, <sup>1</sup>Carrizo D, <sup>1</sup>Kohn V, <sup>1</sup>Arroyo F, <sup>1</sup>Arato G, <sup>1</sup>Moreno L  
<sup>1</sup>Cátedra de Clínica Pediátrica UNC. Hospital de Niños de la Santísima Trinidad de Córdoba

**Persona que presenta:**

Sansón SE, samysanson@gmail.com

**Área:**

Clínico / Quirúrgica

**Resumen:**

La Fibrosis Quística/FQ, enfermedad genética autosómica recesiva (incidencia 1:7200 recién nacidos en Argentina) presenta disfunción de glándulas exocrinas, con compromiso multisistémico crónico. El diagnóstico temprano (pesquisa neonatal) así como la optimización en el manejo del paciente en un Centro Especializado definen la sobrevida de los pacientes, más allá de su impronta genética (severidad de mutaciones). El Registro Nacional de FQ/RENAFAQ, es un sistema de gestión de datos implementada desde el 2012. El Centro del Hospital de Niños de Córdoba/HNC participa en el RENAFAQ con 116 pacientes ingresados. Sus datos no han sido completamente relevados.

El objetivo del trabajo fue caracterizar a los pacientes con FQ atendidos en el HNC, ingresados al RENAFAQ desde 2012-2018.

Estudio observacional, descriptivo. Se incorporaron todos los pacientes atendidos en el Centro de FQ del HNC registrados en RENAFAQ (2012-2018). Se excluyeron aquellos con ausencia de datos fundamentales para el diagnóstico. A partir de las Historias clínicas se actualizaron datos clínico-epidemiológicos disponibles para su resumen, descripción e interpretación. Se consignaron los fallecidos.

Muestra 116 casos. Masculinos 51%. El 56% procede del interior de Córdoba. Edad de diagnóstico mediana 3,5 meses (5 días de vida a 16 años). Sólo 30% por pesquisa neonatal, la mayoría por síntomas compatibles. Diagnóstico predominante por Test del sudor. Sólo 27.6% cuenta con estudio genético. Insuficiencia pancreática en 77(66%). Colonización bacteriológica: Staphylococcus aureus 48 (41%), Pseudomona aeruginosa 22 (19%) y Staphylococcus aureus meticilino resistente/SAMR 14 (12%). Fallecidos 23 /19.8%. Trasplantados 3.

El Centro de FQ del HNC presenta casuística importante; recibe derivaciones del interior del país. El diagnóstico por síntomas aún sigue siendo la modalidad prevalente; se deduce la necesidad de reforzar los diagnósticos por pesquisa neonatal a fin de instaurar un manejo y seguimiento oportunos. Colonización crónica con Pseudomona fue de solo 19%. Los datos del RENAFAQ aún están incompletos y falta evolución de los casos hasta el 2018. Sería importante incrementar el acceso al diagnóstico genético y mantener el RENAFAQ actualizado y completo para mejorar las posibilidades de autoevaluación y comparación con otros centros del país y del mundo.

**Palabras Clave:**

Cystic fibrosis; Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator; Epidemiology;

Characterization of patients attended at Santísima Trinidad Children's Hospital, incorporated in the National Register of Cystic Fibrosis/RENAFQ 2012-2018

<sup>1</sup>Sansón SE, <sup>1</sup>Carrizo D, <sup>1</sup>Kohn V, <sup>1</sup>Arroyo F, <sup>1</sup>Arato G, <sup>1</sup>Moreno L  
<sup>1</sup>Cátedra de Clínica Pediátrica UNC. Hospital de Niños de la Santísima Trinidad de Córdoba

**Persona que presenta:**

Sansón SE, samysanson@gmail.com

**Abstract:**

The Cystic Fibrosis (FQ) is a recessive genetic disease (incidence of 1: 7200 newborns in Argentina) which involves dysfunctional exocrine glands, and therefore chronic multisystemic alteration. An early diagnosis (screening on newborns) and a qualified management in a specialized center will determine the patient's life expectancy, apart from AP their genetic mutations (involve with the mutation severity). The National Register of Cystic Fibrosis (RENAFQ) is a data management system that has been implemented since 2012. The Children's Hospital Center (HNC) partakes in the RENAFQ with 116 patients. The relative data has not been fully collected.

The objective was to characterize patients with FQ attended at the HNC, admitted at RENAFQ during 2012 to 2018. Material and methods: descriptive, observational study. The study included all patients attended at the HNC during 2012 to 2018 and those who were already registered in RENAFQ. Patients whose information wasn't complete for diagnosis, were excluded. The data was collected on the basis of the corresponding clinical records for its analysis, description and summary. All deceased patients were registered.

Sampling 116 patients. Males 51%. 56% do not come from Córdoba city. The average age for diagnosis was at 3,5 months (5 days of life to 16 years old). Only the 30% were by newborns screening), instead most of them were through compatible symptoms. The predominant method of diagnosis was sweat test. Only 27,6% had molecular diagnosis. Pancreatic insufficiency in 77 patients (66%). Bacterial colonization: Staphylococcus aureus 48 (41%); Pseudomonas aeruginosa 22 (19%) and Staphylococcus aureus resistance to methicillin 14 (12%). 23 patients passed away. Only 3 underwent pulmonary transplant.

The center for Cystic Fibrosis of HNC has an important casuistry; it receives patients from the whole province Córdoba. Nowadays symptoms analysis diagnosis is still the prevalent suspect method. Chronic colonization for Pseudomonas accounts only for 19% of the cases. The information on RENAFQ is still incomplete and without the evolution from 2018. It will be essential to increase the number of patients to the genetic diagnosis and keep RENAFQ updated to improve self-assessment possibilities in comparison to other world centers.

**Keywords:**

Cystic fibrosis; Cystic fibrosis transmembrane conductance regulator; epidemiology.