

22 d'abril. Dia Mundial de la Fibrosi Quística

El Parc Taulí atén 170 pacients diagnosticats de fibrosi quística

La Unitat de Fibrosi Quística (FQ) de l'Hospital de Sabadell és un dels tres centres de referència de Catalunya per al diagnòstic i maneig de l'FQ

Cada any es reben a la Unitat entre tres i quatre casos nous diagnosticats pel Programa de Cribatge Neonatal

Sabadell, 22 d'abril de 2015. La Unitat de Fibrosi Quística de l'Hospital de Sabadell s'adhereix a la celebració del Dia Mundial de la Fibrosi Quística, la malaltia genètica més freqüent de la raça caucàsica. El Parc Taulí atén en l'actualitat 170 pacients diagnosticats d'FQ.

La incidència de l'FQ afecta entre 1/2500 a 1/7000 individus de raça blanca. L'afectació es deguda a una mutació del gen de la proteïna anomenada CFTR, situat al braç llarg del cromosoma 7. L'alteració genètica consisteix en el compromís en la codificació de la proteïna CFTR que actua com a canal de clor. En faltar aquesta proteïna hi ha una alteració en la reabsorció de clor, augmenta l'absorció d'aigua i condiona que les secrecions de totes les glàndules exocrines siguin molt espesses.

Els avenços en el coneixement de les alteracions genètiques han premès importants millores en el coneixement de la fisiopatologia de l'FQ i en la descripció del defecte bàsic. Les mutacions segons els mecanismes moleculars que les condicionen es divideixen en sis tipus, amb més de 1900 mutacions conegudes en la actualitat.

Les manifestacions clíniques de la malaltia són multisistèmiques: malaltia sinobronquial, anomalies gastrointestinals, nutricionals i endocrinològiques, síndrome de pèrdua salina, manifestacions osteoesquelètiques i anomalies urogenitals masculines o azoospermia. Les manifestacions



Professionals de la Unitat de Fibrosi Quística del Parc Taulí

respiratòries són les que produeixen la morbi-mortalitat més greu de la malaltia. L'FQ no té un tractament curatiu i els afectats han de dedicar moltes hores diàries per controlar el símptomes de la malaltia i tenir qualitat de vida.

El diagnòstic de l'FQ es realitza a través de la història clínica i pel test de la suor, que consisteix en determinar el clor i el sodi que conté la suor, i l'estudi molecular de les mutacions. A partir de 1998 a Catalunya s'incorpora cribratge neonatal inclòs en la prova de detecció precoç que es realitza als nadons. El diagnòstic es té als pocs dies del naixement. Existeixen formes atípiques de l'FQ en què la clínica no és tant "florida" i el test de la suor surt negatiu. Per poder diagnosticar aquests pacients s'ha desenvolupat una tècnica segura i no invasiva anomenada "test de diferència de potencial nasal" que mesura la diferència de volts que condiciona el trastorn electrolític entre el nas i el braç.

El tractament se centra en antibiòtics, enzims pancreàtics, tractament amb aerosols amb broncodilatadors i mucolítics, vitamines liposolubles, tractament de les complicacions (insulina si és el cas), fisioteràpia respiratòria (diària i domiciliària) i trasplantament pulmonar i de fetge si la malaltia progressa.

La supervivència dels pacients afectes d'FQ ha anat millorant durant el transcurs dels anys. Així, la mitjana de la supervivència l'any 1959 era de sis mesos i el 2008 era de 37,4 anys (rang entre 33,7 - 40 anys). Als països industrialitzats s'espera que, seguint els resultats observats en la darrera dècada, la supervivència dels nens nascuts a partir de l'any 2012 continuï augmentant, especialment amb la incorporació dels nous medicaments que potenciaran i corregiran la proteïna CFTR.

Unitat de Fibrosi Quística del Parc Taulí. Una unitat de referència

La fibrosi quística, com a malaltia multisistèmica, precisa d'un equip multidisciplinar pel seu correcte maneig. Els pacients s'han de visitar en unitats de referència per millorar el pronòstic i els han de controlar els diferents professionals que integren l'equip multidisciplinar. La Unitat d'FQ de l'Hospital de Sabadell és una de les tres unitats de referència de Catalunya pel diagnòstic i maneig de l'FQ. En la actualitat atén un total de 170 pacients entre la unitat d'adults i la pediàtrica. Forma part del Programa de Cribratge Neonatal del Servei Català de la Salut, i cada any es reben entre tres i quatre nous casos de nens diagnosticats pel Programa de Cribratge Neonatal.

La unitat pediàtrica atén els nens i adolescents amb FQ fins els 18 anys, període en el qual es realitza la transferència a la unitat d'adults. A partir d'aquesta edat, l'equip multidisciplinar d'adults s'encarrega de portar a terme el control d'aquells pacients, i també rep malalts diagnosticats en la edat adulta que són derivats d'altres serveis de pneumologia de l'àrea de referència.

La Unitat de FQ de l'Hospital de Sabadell compleix amb els estàndards dels requeriments de l'equip multidisciplinar que van ser publicats per E. Kerem l'any 2005, que estableix, entre nombrosos criteris d'infraestructura mèdica i equip humà, que els pacients s'han de controlar a les anomenades unitats de referència, en les que hi ha de haver un mínim de 50 pacients, amb capacitat per poder tractar totes les complicacions de la malaltia, han de estar integrades en un hospital universitari, dotades de l'equip i dels circuits necessaris per poder atendre als pacients amb FQ amb l'objectiu de millorar les cures especialitzades, augmentant la supervivència i la qualitat de vida dels pacients.

Sobre el Parc Taulí

La Corporació Sanitària Parc Taulí és un consorci públic de la Generalitat de Catalunya que gestiona set centres: l'**Hospital de Sabadell**, l'**Albada Centre Sociosanitari**, **Salut Mental Parc Taulí**, **Atenció Primària Parc Taulí**, **Atenció a la Dependència Parc Taulí**, i també els serveis d'**Udiat Centre Diagnòstic** i de **Sabadell Gent Gran Centre de Serveis**, aquests dos darrers mitjançant societats instrumentals participades al 100% per la Corporació.

Les institucions del Parc Taulí reben el suport de la **Fundació Parc Taulí** en aspectes de recerca, innovació i docència, en la formació científica i mèdica dels professionals i, en general, en el desenvolupament dels coneixements que sustenten el model assistencial. El Parc Taulí és **Unitat Docent de la Universitat Autònoma de Barcelona (UAB)**

El Consell de Govern del Parc Taulí està integrat per sis representants de la Generalitat de Catalunya, dos de l'Ajuntament de Sabadell i un de la UAB.

El Parc Taulí dona assistència a uns 400.000 ciutadans de Sabadell i d'altres 8 municipis del Vallès Occidental Est. Hi treballen uns 3.500 professionals.

Per a més informació, podeu contactar amb
el **Gabinet de Comunicació Parc Taulí**
comunicacio@tauli.cat - Tel directe: **93 745 83 80**