



GENÉTICA

El registro francés de FQ: ¡Un recurso invaluable!

Profesor Bob Williamson, AO, FRS, FAA

¡Cada persona que sufre de FQ es única! Las mutaciones causantes de FQ pueden ser diferentes, y otros genes (tales como aquellos que predisponen a una persona a padecer asma) que influyen en la severidad de la FQ difieren de una persona a otra.

Es importante estudiar a cada persona que sufre de FQ y comparar resultados. El registro de los pacientes nos proporciona información acerca de lo que funciona y de lo que no y el por qué. Si una clínica obtiene resultados particularmente buenos (o malos), se debe a que está haciendo algo que es diferente, o tal vez porque las mutaciones en sus pacientes son diferentes a los del resto del país.

Francia cuenta con un excelente registro de pacientes que sufren de FQ, facilitado por la Doctora Ingrid Dugueperoux, quien trabaja en Brest in la región de Normandía, pero cubre a todo el país. Ingrid recibió una beca de post-doctorado de la Asociación francesa de FQ, *Vaincre la Mucoviscidose*.

Este registro cuenta con datos de casi todos las pacientes en Francia, con un registro no solamente de los datos clínicos, sino de la edad, empleo y otros puntos que permiten el análisis de éxito en el aspecto social y comunitario, así como de resultados médicos. Existen casi 4000 personas que viven con FQ incluidas en el registro.

Ingrid ha confirmado, utilizando los datos de todos los pacientes en Francia, que la mutación causante de la FQ tiene una parte importante en la determinación de la severidad de cada síntoma, y las bases sobre las cuales se diagnostica la enfermedad. Siempre se ha sabido que las personas que tienen la mutación común DeltaF508 con frecuencia sufren de problemas en lo que se refiere a la función pancreática y requieren un cuidadoso control dietético y suplementos de enzimas. Si se diagnostica a un niño con FQ debido a la diarrea, lo más probable es que sea portador de dicha mutación, pero si el diagnóstico resulta de una enfermedad de pulmón, tal mutación es menos común. En Francia, las mutaciones leves con frecuencia conducen a un diagnóstico tardío, particularmente si éste se basa en la esterilidad o pólipo nasal.

Bien hecho, Ingrid Dugueperoux y colegas, por proveer un catálogo tan detallado e interesante de los resultados de las varias mutaciones en el gen CFTR que causa FQ.

Nota del editor: Para obtener una copia del reporte "Clinical manifestations at diagnosis: a study of CFTR mutations based on the French Cystic Fibrosis Registry" ("Manifestaciones Clínicas en el diagnóstico: un estudio de las mutaciones CFTR con base en el registro francés de Fibrosis



Quística”) (I. Duguép roux, M. De Braekeleer), enviar un correo electr nico a editor@cfww.org

Article translated by: Victor Muret E-mail: vic_muret@yahoo.com
