



FUNDACIÓN
"Sira Carrasco"

PARA AYUDA A LA

**fibrosis
quística**

Memoria de Actividades

2003 - 2005



FUNDACIÓN
"Sira Carrasco"

PARA AYUDA A LA

fibrosis
quística

Memoria de Actividades

2003 - 2005

Índice

Presentación.	3
Patronato: composición	4
La Fibrosis Quística	6
Progresos en investigación de la Fibrosis Quística	7
Fines de la Fundación.	12
Actividades 2003	14
Ayudas a la Investigación	15
Actividades 2004	16
Ayudas a la Investigación	18
Actividades 2005	19
Ayudas a la Investigación	21
Publicaciones 2003-3005.	22
Página Web de la Fundación	23

Presentación

La Fundación “Sira Carrasco” para Ayuda a la Fibrosis Quística comenzó sus actividades en 1997. Desde entonces hemos trabajado para mantener y ampliar las actividades que nos propusimos en un comienzo: impulsar la formación científica, promover la investigación y ayudar a la formación de los profesionales que trabajan en esta enfermedad.

Desde entonces hemos celebrado ocho reuniones científicas, los llamados “Encuentros”, donde se han tratado temas de enorme interés que han dado lugar a documentos de consenso publicados por la Fundación y diversas revistas científicas.

Durante estos años también se han promocionado ayudas a la investigación científica por valor de 50.000 € y otras ayudas para que profesionales de nuestro país se formen en el extranjero.

Se ha mantenido una colaboración estrecha con la Sociedad Española de Fibrosis Quística y con la Federación Española Contra la Fibrosis Quística, ambas representadas e integradas en el patronato de la Fundación con los presidentes de ambas instituciones, un representante de cada una de ellas, así como un representante de los pacientes.

Nuestro deseo es seguir trabajando para lograr el fin último de la Fundación, que es mejorar la calidad de vida de todos nuestros pacientes.

Héctor Escobar
Presidente del Patronato

Patronato: composición

PRESIDENTE DR. HÉCTOR ESCOBAR CASTRO

Licenciado en Medicina y Cirugía por la Universidad de Salamanca
Doctor en Medicina y Cirugía por la Universidad de Sevilla
Profesor Asociado de la Universidad de Alcalá de Henares de Madrid
Jefe de la Unidad de Fibrosis Quística del H. Ramón y Cajal de Madrid
Primer Presidente de la Sociedad Científica de Lucha contra la
Fibrosis Quística de España

GERENTE D. JOSÉ MANUEL JIMÉNEZ ARANA

Doctor Ingeniero Industrial
En periodos sucesivos desempeñó cargos de Presidente Ejecutivo
en Empresas del Sector energético en España y Francia
Profesor en la Escuela Superior de Ingenieros Industriales de Madrid
Miembro del Consejo de Administración de varias sociedades
Recientemente jubilado, desarrolla su actividad en diversos
comités éticos

INTERVENTOR DR. JULIO MUÑOZ MARTÍN DE LA CÁMARA

Licenciado en Medicina y Cirugía por la Universidad de Madrid
Radiólogo del Hospital Ramón y Cajal de Madrid
Esposo de la Dra. Sira Carrasco

SECRETARIO DR. JAVIER MANZANARES

Licenciado en Medicina y Cirugía por la Universidad Complutense
de Madrid
Pediatra del hospital Doce de Octubre de Madrid

VOCALES

DRA. LUCRECIA SUÁREZ CORTINA

Licenciada en Medicina y Cirugía por la Universidad de Salamanca
Doctora en Medicina y Cirugía por la Universidad de Alcalá de
Henares de Madrid
Profesora Asociada de la Universidad de Alcalá de Henares de Madrid
Pediatra del Hospital Ramón y Cajal de Madrid

DR. MANUEL LÓPEZ SÁNCHEZ SOLÍS

Licenciado en Medicina y Cirugía
Doctor en Medicina
Jefe de Servicio de Pediatría del H. Virgen de la Arraixaca de Murcia
Pertenece actualmente al Patronato en calidad de miembro de la
Sociedad Española de Fibrosis Quística

DÑA. MARÍA JOSÉ PLANA

Pertenece actualmente al Patronato en calidad de Presidenta de la
Federación Española de Fibrosis Quística

DR. JAVIER DE GRACIA

Licenciado en Medicina y Cirugía
Doctor en Medicina
Neumólogo del Hospital Vall d'Hebrón de Barcelona
Pertenece actualmente al Patronato en calidad de miembro de la
Sociedad Española de Fibrosis Quística

DÑA. ESTHER SABANDO

Pertenece actualmente al Patronato en calidad de miembro de la
Federación Española de Fibrosis Quística

D. FERNANDO MORENO PIZARRO

Pertenece actualmente al Patronato en calidad de representante de
los enfermos adultos de la Federación Española de Fibrosis Quística

La Fibrosis Quística

La Fibrosis Quística es una enfermedad hereditaria que se transmite de padres a hijos de forma autosómica recesiva.

Aproximadamente, uno de cada veinticinco adultos es portador del defecto genético y uno de cada tres mil recién nacidos desarrolla la enfermedad.

Cuando el padre y la madre son portadores del defecto genético, en cada embarazo el riesgo de tener un hijo enfermo es del 25%.

En 1989 se descubrió el defecto genético que se encuentra localizado en el brazo largo del cromosoma 7.

En el momento actual aún no se dispone de ningún tratamiento que cure la enfermedad, aunque sí existen múltiples medicamentos y medidas que permiten mejorar notablemente la expectativa y calidad de vida de estos pacientes.

Los logros de la investigación que actualmente se realiza en muchos países permiten esperar que en un futuro próximo haya una esperanza real de curación.

Progresos en investigación de la Fibrosis Quística

- **1989**

Se descubre el gen de la fibrosis quística (FQ) y la proteína alterada del mismo (CFTR) por los científicos Lap Chee Tsui y John R Riordan del Hospital for Sick Children en Toronto y FS Collins de la Universidad de Michigan.

Se publica el primer trabajo fundamentado que demuestra la importancia de la nutrición en el pronóstico de la enfermedad.

- **1990**

Se inician los primeros estudios encaminados a lograr la aplicación de la terapia génica en la práctica clínica.

- **1991**

Se continúan investigando nuevos fármacos para modificar el defecto génico. Se sugiere que el ATP-UTP puede ser útil para modificar la viscosidad del moco de los pacientes con FQ.

- **1992**

La Fundación Norteamericana apoya las investigaciones que crearon el primer modelo animal de FQ, lo que permite avanzar en la investigación sobre terapia génica y otras terapias farmacológicas.

Las nuevas tecnologías permiten producir grandes cantidades de la proteína CFTR en el laboratorio, lo que facilita tratamientos efectivos *in vitro*.

Los científicos desarrollan nuevos métodos de terapia génica introduciendo vectores virales en las fosas nasales y en el pulmón de los pacientes con FQ.

- **1993**

Se intensifican los estudios de la terapia génica en EE UU, en el Reino Unido y otros países europeos.

Científicos de la Universidad de Iowa publican las primeras modificaciones de las membranas celulares de pacientes con FQ corregidas por medio de terapia génica.

Se aprueba el uso de la Dornasa alfa (Pulmozyme), para utilización en pacientes con FQ.

- **1994**

Se inician dos estudios adicionales sobre la terapia génica.

Se dan las primeras dosis repetidas de terapia génica a pacientes con FQ.

- **1995**

Un estudio demuestra que la administración de ibuprofeno reduce la inflamación pulmonar de los pacientes con FQ.

Se inicia el primer estudio con terapia génica aerosolizada y el primero de terapia génica con liposomas como vectores no virales.

Comienza un nuevo estudio de terapia génica usando el adenovirus como vector.

- **1996**

Investigadores de la Universidad de Iowa encuentran la primera evidencia que permite explicar por qué los pacientes con esta enfermedad son tan susceptibles a la infección bacteriana crónica por *Pseudomonas aeruginosa*.

Más de 100 pacientes inician su primer tratamiento experimental con terapia génica en EE UU.

- **1997**

Se aprueban los estudios del CPX en pacientes con FQ, fármaco que parece corregir el defecto de la proteína alterada (CFTR).

Científicos de la Universidad de Pensilvania identifican una molécula que podría explicar la conexión entre los defectos de las células de los pacientes con FQ y las infecciones pulmonares.

Se completa el mapa genético de la estructura de la *Pseudomonas aeruginosa*, lo que permite desarrollar nuevos fármacos frente a la misma.

La *Food and Drug Administration* aprueba el uso de la tobramicina en solución para inhalación (TOBI).

- **1998**

Se crea un programa para estimular a las compañías farmacéuticas a que desarrollen nuevos tratamientos para la FQ, proporcionando la infraestructura necesaria para favorecer estudios clínicos en fases precoces.

Se inician estudios con duramicina, fármaco que parece corregir el movimiento de cloro y sodio de las vías aéreas.

Se aprueban estudios con DMP777, una droga antielastasa que modifica la viscosidad del moco.

Se inicia el uso de meropenem, un nuevo antibiótico anti-*Pseudomonas aeruginosa*.

- **1999**

Se pone nuevamente de actualidad el papel de los ácidos grasos en la patogenia y tratamiento de la FQ.

Se demuestra que la administración de ácido docosahexanoico (DHA) a ratones-*CFTR+* produce una mejoría en la morfología del páncreas y del intestino y reduce la infiltración de neutrófilos inducida por *Pseudomonas* en el pulmón.

El desbalance entre el ácido araquidónico aumentado, y el DHA disminuido, en las células de los pulmones y páncreas podría ex-

plicar los síntomas de la FQ. Trabajos experimentales demuestran la normalización de esta situación con la administración de un lípido sintético que integra DHA independiente de la lipasa pancreática y que consigue eliminar los síntomas en ratones CFTR-.

- **2000**

Consenso Europeo sobre el tratamiento de la infección por *Pseudomonas aeruginosa*.

Múltiples trabajos hacen énfasis en la importancia del despistaje neonatal, demostrando la mejor situación nutricional de los pacientes diagnosticados en el periodo neonatal.

- **2001**

Se demuestra la utilidad de la azitromicina como tratamiento antiinflamatorio-inmunomodulador en pacientes con FQ.

Se demuestra el efecto antiinflamatorio de los antileucotrienos.

Se demuestra la utilidad de la administración de beta-carotenos como antioxidantes en pacientes con FQ.

- **2002**

Puesta en marcha por la Fundación Americana de FQ de una red nacional para el desarrollo de estudios multicéntricos, que permita acelerar los resultados sobre la eficacia de nuevos fármacos aplicables a estos enfermos.

Nuevos estudios con azitromicina demuestran su eficacia en la mejora de la función pulmonar y en la reducción de hospitalizaciones.

- **2003**

Se inician estudios en fase II con dextrano en aerosol. Este tratamiento podría prevenir la adherencia de *P. aeruginosa* y *Burkholderia cepacia* a las células del pulmón.

En diciembre de 2003, el Dr. Jim Hu, de Toronto, describe un nuevo vector para la terapia génica.

- **2004**

Científicos de la Universidad de Carolina del Norte crean un ratón con una patología similar a la de los pacientes con FQ.

La asociación canadiense de Fibrosis Quística comunica que la edad media de los pacientes con FQ en su país ha aumentado de 35,9 años en 2001 a 37 años en el 2002.

- **2005**

Se publica en *New England Journal of Medicine* un prestigioso estudio sobre los genes modificadores y su influencia en la gravedad de la FQ.

En el Congreso Americano de FQ se comunican algunos resultados prometedores con antioxidantes y suero salino hipertónico.

En estudios en fase III con aztreonam aerosolizado se demuestra que es un fármaco seguro.

Fines de la Fundación

Los fines de la Fundación recogidos en sus estatutos son:

- **Fomentar y desarrollar la investigación sobre la Fibrosis Quística.** El Objetivo básico es la investigación, desarrollo y divulgación de las técnicas y tratamientos de esta enfermedad, así como el fomento, impulso y apoyo de actividades formativas.
- **Perfeccionamiento de los profesionales encargados de atender a los pacientes con fibrosis quística** y de formar futuros médicos especialistas. Es imprescindible la formación continuada y la adquisición de nuevos conocimientos teóricos-prácticos por parte de aquellos que tienen una responsabilidad directa en la atención sanitaria.
- **Fomentar el intercambio** entre los profesionales y organismos nacionales y extranjeros de reconocida solvencia científica en el campo de la fibrosis quística.
- **Creación de fondos de ayuda** para los médicos en formación y para aquellos que estando ya formados deseen actualizarse en aspectos puntuales.
- **Divulgar** por medios escritos o audiovisuales, la labor científica auspiciada por la Fundación y **los nuevos conocimientos sobre la enfermedad.**

-
- Fomentar y desarrollar la investigación en lo que atañe al conocimiento del defecto básico de la fibrosis quística y de la eficacia de posibles tratamientos presentes y futuros que condicionen una curación o una mejoría de estos pacientes.

Para poder desarrollar estos fines, la Fundación promueve fondos de Ayuda destinados a profesionales que deseen mejorar su formación, participando en cursos, congresos y realizando estancias en centros de alta cualificación dedicados a la atención de pacientes con fibrosis quística. Asimismo, la Fundación organiza reuniones científicas para divulgar estos conocimientos, obtener consensos de actuación y apoyar el desarrollo de líneas de investigación básica y clínica que puedan redundar en un mejor conocimiento y tratamiento de la enfermedad.

Actividades 2003

A partir de 1998, el Patronato de la Fundación decidió institucionalizar un día al año, una jornada científica relacionada con la fibrosis quística. Así nacieron los **Encuentros** anuales de la Fundación que se proponen como un foro de discusión y toma de posturas consensuadas sobre todos los temas referentes a la enfermedad.

ENCUENTROS / 2003

- **Inauguración** por el Dr. José Luis Álvarez Sala
- **Puesta al día** sobre “**Vacunación contra *Pseudomonas aeruginosa*: Estado actual de los conocimientos**”. Dr. Alois B. Lang.
- **Discusión y propuesta de metodología para la vacunación**. Moderador: Dr. Martín Navarro.
- **Pancreatitis Crónica**: Bases genéticas y relación con FQ. Discusión y análisis de la situación en la población FQ española. Moderador: Dr. Juan Ferrer. Ponentes Dra. Teresa Casals y Dra. Luisa Guarner.
- **Estado actual del uso de macrólidos como tratamiento antiinflamatorioinmunomodulador**. Coordinador: Dr. Luis Máiz. Ponentes Dras. Silvia Gartner, Rosa Girón, M^a Teresa Martínez y Concepción Prados.
- **Presentación de resúmenes de proyectos** financiados por la Fundación.

Ayudas a la investigación

Durante el año 2003 se convocaron dos ayudas para investigación:

- **Beca Solvay Pharma** dotada con 6.000 €, concedida al Proyecto “**Mecanismos de transporte iónico en células ductulares del páncreas de ratones con fibrosis quística**” cuyo investigador principal es el Dr. José Julián Calvo Andrés, del Departamento de Fisiología y Farmacología de la Universidad de Salamanca.
- **3ª Beca Rafael Riva** dotada con 11.400 €. Quedó desierta.

Actividades 2004

ENCUENTROS / 2004

- **Inauguración** por el Dr. Rafael Matesanz. Presidente de la Comisión de Trasplantes del Consejo de Europa.
- **Puesta al día sobre “Embarazo y Fibrosis Quística”**. Dra. Mercedes Jañez, del Hospital La Paz de Madrid, seguida de la presentación de los datos epidemiológicos en España, con discusión y propuesta de metodología para la planificación y control del embarazo. Moderador Dr. Andrés Bahamonde. Hospital La Fe de Valencia.
- **Puesta al día sobre “Últimos avances en Fibrosis Quística e infertilidad masculina”** a cargo del Dr. Juan Álvarez del Centro de Infertilidad Masculina ANDROGEN La Coruña. Harvard Medical School, Boston.
- **Puesta al día y datos epidemiológicos en España sobre “Trasplante Pulmonar en Fibrosis Quística”**. Moderador: Dr. José M^a Borro, del Hospital Juan Canalejo, La Coruña. Discusión a cargo de un representante de cada una de las Unidades Trasplantadoras de nuestro país. Dres. Luis Máiz (Hospital Ramón y Cajal, Madrid), Antonio Román (Hospital Vall d'Hebrón, Barcelona), Angel Salvatierra (Hospital Reina Sofía, Córdoba), Amparo Solé (Hospital La Fe, Valencia), Andrés Varela (Hospital Puerta de Hierro, Madrid) y Felipe Zurbano (Hospital Marqués de Valdecilla, Santander),

-
- **Presentación de la Beca Rafael Riva para Ayuda al Registro de FQ.** Presentación del resumen del trabajo **“Impacto de las mutaciones en el gen CFTR sobre el procesamiento y actividad funcional de la proteína. Implicaciones para una terapia racional.”** David de Semir Frappard, Joseph M^a Arán Perramón, Teresa Calsals Senent, Sara Larriba Bartolomé, del IRO, Barcelona.
 - Asamblea Extraordinaria de la Sociedad Española de Fibrosis Quística.

Ayudas a la investigación

- Durante el año 2004 se concedió una Ayuda a la Investigación, la **Beca Rafael Riva para Ayuda al Registro de la FQ** hecha pública durante los ENCUENTROS 2004 y dotada con 6.000,00 €. Esta Ayuda iba dirigida al personal de las unidades hospitalarias que inscribiese a sus pacientes en el Registro.

Actividades 2005

ENCUENTROS / 2005

- **Puesta al día sobre “Recomendaciones españolas del tratamiento antimicrobiano frente a la colonización pulmonar por *P. aeruginosa* en FQ”**. Dr. Rafael Cantón, Hospital Ramón y Cajal, Madrid.
- **Conferencia: “Micobacterias en FQ: ¿Hay que tratar los aislamientos de micobacterias ambientales?”**. Dr. José Caminero, Hospital Dr. Negrín, Las Palmas de Gran Canaria
- **Conferencia** de la Profesora Pamela Davis de la Case Western Reserve University. Cleveland, EE UU: **“Moving CF Therapies from Bench to Bedside”** (nuevos **tratamientos de FQ: de la investigación a la práctica**).
- **Inauguración** por el Sr. D. José Bono. Ministro de Defensa
- **Presentación: “Nuevo dispositivo para medicación inhalada: E-flow Rapid”**. John Fonseca. Departamento Médico de Pari.
- **Mesa redonda: Importancia de la nutrición en los pacientes con FQ**. Moderadora: Dra. Margarita Alonso Franch. Hospital Clínico Universitario Valladolid.
- **Importancia del soporte nutricional en pacientes con FQ**. Dr. Gabriel Olveira. Hospital Carlos Haya, Málaga.

-
- **Suplementos nutricionales: cuándo, cómo y cuáles.** Dr. Luis Miguel Luengo. Hospital Infanta Cristina, Badajoz.
 - **Importancia de los suplementos enriquecidos con DHA en el tratamiento nutricional de la FQ: estudio clínico.** Dr. Benjamín Martín. Hospital General de Tarrassa, Barcelona.
 - **Conclusiones y propuesta de consenso para el soporte nutricional.** Dra. Margarita Alonso Franch.

Ayudas a la investigación

- Durante el año 2005 se convocó una **Ayuda a la Investigación** de 18.000,00 € hecha pública en los ENCUENTROS 2005 y fallada el 30 de diciembre de 2005 y que se concedió al proyecto **“Actividad antimicrobiana de kaliocina-1 sobre patógenos asociados a la FQ”**. Presentado por José Fernando Fierro Roza, Carlos Alfredo Bousoño García y M^a Teresa Andrés Gómez de la Escuela de Estomatología, Laboratorio de Microbiología Oral de la Universidad de Oviedo.
- Ayuda de 200 dólares a la Dra. Raquel Barrio, de Endocrinología Pediátrica del Hospital Ramón y Cajal, para los costes de la publicación del artículo **“Insulin secretion abnormalities and clinical deterioration related to impaired glucosa tolerante in cystic fibrosis”**.

Publicaciones 2003-2005

- El consenso surgido de los Encuentros 2002, **“Tratamiento Antibiótico Intravenoso domiciliario en la Fibrosis Quística”**, fue publicado en el año 2003 por la Fundación y en Arch Bronconeumol 2003; 39 (10): 469-475.
- El documento surgido de los Encuentros 2003, **“Estado actual del uso de macrólidos como tratamiento antiinflamatorio/inmunomodulador”**, fue publicado en el año 2004 en Med Clin (Barc) 2004; 122 (8): 311-316.
- El consenso surgido de los Encuentros 2005, **“Tratamiento nutricional en la Fibrosis Quística”**, fue publicado por la Fundación.

Página Web de la Fundación

La página web de la Fundación es el medio de expresión y comunicación de la Fundación.

Recibe más de 3.400 visitas mensuales y dispone de enlaces para facilitar el acceso a documentación científica.

La página se actualiza permanentemente y permite la recogida de datos de las diferentes Unidades y también la puesta en marcha de protocolos de trabajo multicéntricos.

A través de esta dirección se recibe correspondencia de todo el mundo, especialmente de los países de habla castellana.

La dirección es:

www.fundacionfibrosisquistica.org

