

Programa de defensa y concienciación sobre la fibrosis quística “Muchas voces ~ Una voz”

Desde las conversaciones en las clínicas hasta las reuniones con representantes en el Congreso de los Estados Unidos, el Instituto de Investigación de la Fibrosis Quística (CFRI) trabaja junto con la comunidad de fibrosis quística (FQ) para crear conciencia sobre las cargas físicas, económicas y emocionales que esta enfermedad impone. A través del programa Muchas Voces ~ Una Voz, el progreso es impulsado por y para la comunidad de FQ.

A nivel federal, CFRI continúa apoyando la aprobación de proyectos de ley que mejoran el acceso y la asequibilidad de la atención médica para las personas con FQ. Las investigaciones demuestran que cuando los costos de bolsillo de los medicamentos alcanzan entre \$75 y \$125 dólares, más del 40 % de los pacientes dejan sus recetas sin surtir.

La Ley HELP Copays (HR 6423) busca hacer que los medicamentos recetados que salvan vidas sean más accesibles, garantizando que todos los pagos realizados por los pacientes —ya sea directamente de su bolsillo o con la ayuda de organizaciones sin fines de lucro o de los fabricantes de medicamentos— se apliquen al deducible anual y al límite máximo de gastos de bolsillo de su seguro médico.

Además del impacto de los administradores de beneficios farmacéuticos (PBM, por sus siglas en inglés) en las políticas de acumulación de copagos, la reforma de los PBM sigue siendo una prioridad en los esfuerzos de defensa de CFRI. Como intermediarios entre las compañías de seguros y los fabricantes de medicamentos, los PBM influyen directamente en el acceso y el costo de los medicamentos recetados.

La Ley de Transparencia para los Administradores de Beneficios Farmacéuticos de 2025 (Pharmacy Benefit Manager Transparency Act, S. 526) busca poner fin a prácticas injustas y engañosas, como dirigir a los pacientes hacia medicamentos más costosos o farmacias preferidas. Además, exigiría a los PBM informar sobre sus prácticas de fijación de



Defensores de la comunidad CFRI con miembros de Los Tigres del Norte.

precios y formularios, transferir el 100% de los reembolsos y descuentos a los planes de salud y proteger a quienes denuncien violaciones de la ley.

Otro tema prioritario para CFRI es garantizar que los beneficiarios de Medicare tengan acceso a los tipos de oxígeno menos restrictivos, como los concentradores portátiles y el oxígeno líquido. A pesar de los avances en los tratamientos, muchas personas con fibrosis quística (FQ) continúan necesitando oxígeno suplementario. La Ley para la Reforma del Acceso al Oxígeno Suplementario (Supplemental Oxygen Access Reform Act – SOAR, S. 1409 / H.R. 2902) permitiría a los beneficiarios de Medicare elegir libremente a su proveedor de oxígeno y recibir información clara y transparente sobre los servicios disponibles. Además de las personas con FQ de 65 años o más, el 41.2 % de las personas con FQ menores de 65 años dependen de Medicare debido a su elegibilidad por el Seguro por Incapacidad del Seguro Social (SSDI). Toda persona, independientemente de su cobertura médica, tiene derecho a respirar libremente. Como organización comprometida con mejorar la calidad de vida de las personas con FQ, CFRI continúa promoviendo la aprobación de esta legislación.

Al mismo tiempo que impulsa iniciativas de defensa a nivel federal, CFRI también participa activamente en los cambios de políticas públicas que ocurren en cada estado. Movilizando a defensores en todo Estados Unidos, CFRI promueve un mejor acceso y una mayor asequibilidad de la atención médica al amplificar las voces de pacientes y cuidadores mediante alertas de acción y testimonios públicos.

Además, CFRI organiza cada año un Día de Defensa (Advocacy Day) en Sacramento, California. Este año, el 4 de mayo, defensores de la comunidad se reunieron para presenciar la aprobación de la resolución que declara mayo como el Mes de Concientización Sobre la Fibrosis Quística (SCR 146), presentada por el senador John Laird. También se reunieron con senadores y miembros de la Asamblea Estatal para compartir sus historias personales, crear conciencia sobre la FQ y dialogar sobre legislación clave. Fue una jornada inspiradora y llena de esperanza para todos los participantes.

Infórmese, involúcrese y conviértase en un defensor de la comunidad de FQ junto con CFRI. Para obtener más información, visite: <https://curecf.cfri.org/42h5wzvvh>.

Comunidad CFRI

Otoño 2026

Jefe de Redacción

Siri Vaeth, MSW

Editores

Hannah Dolhai, MSW

Alicia Maciel, MBA

Disposición y Diseño

Marina M. Ward

Consejo de Administración

Julie Desch, MD, Presidente

Colleen Dunn, MS, RRT, CCRC,
Vicepresidente

Zoe Davies, NP, Secretaria

Arek Puzia, CPA, MBA, Tesorero

Art Brace, PhD

Elizabeth Burgener, MD

Jean Hanley, MD

Bill Hult

Jessica Martens

Rohini Thukral McKee

Doug Modlin, PhD

Richard Moss, MD

Rebecca Mueller, PhD

Oscar Flamenco, CPA

Ahmet Uluer, DO, MPH

Directora Ejecutiva

Siri Vaeth, MSW

Supervisora de

Programas y Finanzas

Mary Convento

Asociadas de Programas y Difusión

Holly Du Plessis

Marina Gonzales

Asociada de Apoyo y Programas

Hannah Dolhai, MSW

Asistente de

Programas y Desarrollo

Leeya Kannankunni

CFRI Community se publica y distribuye
a los amigos del CFRI de forma gratuita.

Envíe las correcciones de dirección
y otra correspondencia a CFRI:

1731 Embarcadero Road, Suite 210

Palo Alto, CA 94303

Teléfono: 650.665.7576 / Fax: 650.404.9981

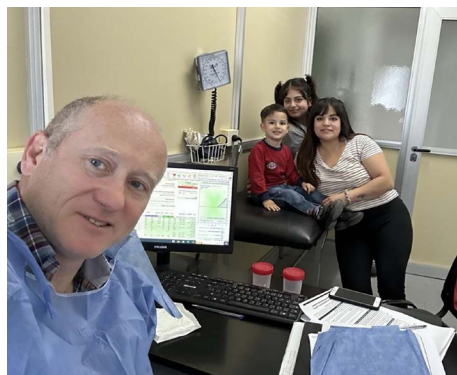
correo electrónico: cfri@cfri.org

Sitio web: www.cfri.org

Con nuestro permiso, puede reproducir
la información original de este boletín
con créditos a CFRI Community y al autor.

Diagnóstico, tratamiento y concienciación sobre la fibrosis quística en Argentina: Entrevista con el Dr. Ezequiel Baran

Argentina tiene una de las incidencias más altas de fibrosis quística (FQ) en América Latina. Sin embargo, el acceso a una atención especializada de calidad varía considerablemente entre las distintas regiones del país. En esta entrevista, el Dr. Ezequiel Baran, Jefe de Servicio de Neumonología y del Centro de Fibrosis Quística para Adultos del Hospital Rossi en La Plata, Buenos Aires, comparte su visión sobre el diagnóstico, el tratamiento y los desafíos que enfrenta la comunidad de FQ en Argentina, así como sus esperanzas para el futuro.



¿Cómo se diagnostica la fibrosis quística en Argentina?

En Argentina, la prueba de detección neonatal para la FQ es obligatoria en todos los centros de salud públicos y privados. Durante los primeros cuatro días de vida, todos los recién nacidos son evaluados mediante una prueba de sangre de dos etapas para medir la tripsina inmunorreactiva (IRT), una enzima relacionada con la función pancreática. Un nivel elevado de IRT

no confirma el diagnóstico de FQ, pero indica la necesidad de realizar una prueba genética (ADN) o una prueba del sudor. Aunque este programa funciona bien en las grandes ciudades, donde los recursos médicos son mayores, los recién nacidos en zonas rurales aún enfrentan dificultades para acceder a estas pruebas. Además, los paneles genéticos analizan 21 o 27 mutaciones, dependiendo de la región, con una tasa de detección aproximada del 84 % al 94 %, por lo que algunos casos de FQ pueden no ser identificados durante el tamizaje neonatal.

¿Son accesibles las terapias moduladoras en Argentina?

Sí. Toda persona con FQ que tenga una mutación elegible debe recibir acceso a terapias moduladoras. Debido a las leyes de patentes, en Argentina los moduladores del regulador de la conductancia transmembrana de la fibrosis quística (CFTR) se producen localmente como medicamentos genéricos, conocidos como Trixacar y Trilexa, los cuales han demostrado ser tan eficaces como Trikafta. Debido a la alta proporción de personas de ascendencia europea en Argentina, especialmente de origen español e italiano, la mayoría de las personas con FQ son candidatas a estas terapias. De las 1,836 personas diagnosticadas con fibrosis quística (FQ) en Argentina, aproximadamente el 70 % tiene mutaciones que las hacen elegibles para recibir terapias moduladoras. Del 30 % que no puede beneficiarse de estos tratamientos:

- 20 % aún no puede acceder debido a restricciones de edad.
- 10 % tiene una mutación que no responde a los moduladores disponibles en la actualidad.

¿Cuáles son los principales desafíos para brindar atención a las personas con FQ?

Argentina es el segundo país más grande de Sudamérica, con una superficie de 2.78 millones de km². Esta gran extensión territorial hace que la cobertura médica sea desigual entre regiones, generando importantes disparidades en el acceso a la atención. Los centros especializados en FQ se concen-

continúa en la página 3

Avanzando en la administración de terapias génicas para la fibrosis quística

Steven Jonas, MD, PhD y Ruby Sims, PhD

Las mutaciones en el gen regulador de la conductancia transmembrana de la fibrosis quística (CFTR) son la causa de la fibrosis quística (FQ). Estas alteraciones impiden el funcionamiento normal del canal de cloro producido por el gen CFTR, lo que dificulta la eliminación del moco de las vías respiratorias y provoca infecciones crónicas, inflamación y daño pulmonar progresivo.

Científicos de la Universidad de California, Los Ángeles (UCLA), pertenecientes a los laboratorios de los doctores Steven J. Jonas, Brigitte Gomperts y Donald Kohn, colaboran en el desarrollo de un conjunto de herramientas avanzadas a nanoescala para investigar estrategias de terapia génica orientadas a restaurar la función de la proteína CFTR y lograr así una terapia curativa universal para la FQ. Para alcanzar este objetivo, se están desarrollando tres nanotecnologías clave: una para editar el genoma de las células madre de las vías respiratorias, otra para administrar los reactivos de edición a dichas células y una tercera para evaluar estas terapias fuera del organismo.

Para permitir una evaluación rápida y escalable de estos tratamientos in vitro (en placas de cultivo), los investigadores del grupo de la Dra. Gomperts tuvieron que establecer primero modelos avanzados de organoides de glándulas submucosas de las vías respiratorias humanas, los cuales reproducen aspectos estructurales y funcionales clave de dichas vías. Estos modelos de ingeniería tisular permiten al equipo de investigación probar la eficacia de tales estrategias terapéuticas.

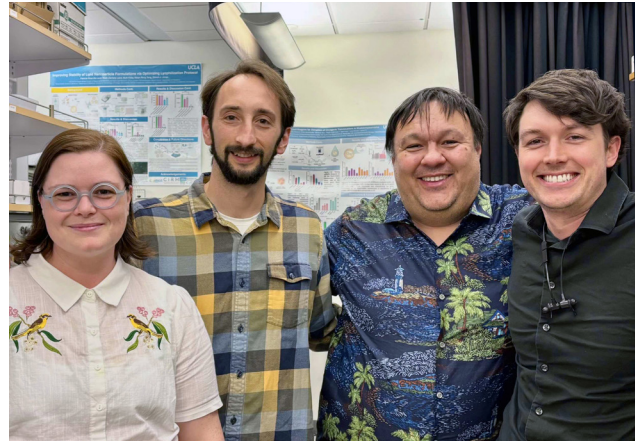
Posteriormente, los investigadores del laboratorio del Dr. Kohn exploraron el uso del sistema de edición genética CRISPR/

Cas9 para lograr que las células expresaran de forma permanente una proteína CFTR funcional. Para una edición exitosa se requieren tres componentes: ARN mensajero (ARNm) que codifica enzimas de corte de ADN, ARN guía que dirigen la acción a una ubicación específica del genoma y moldes de ADN que codifican la proteína CFTR. Una vez introducidos con éxito en la célula, el ARNm se traduce en la enzima Cas9, la cual forma un complejo con el ARN guía para cortar el ADN celular en un punto preciso.

Cuando el ADN de la célula sufre un corte o daño, esta se apresura a reparar el defecto. En ese momento, surge la oportunidad de integrar moldes de ADN adicionales en el sitio del corte durante el proceso de reparación. El equipo de investigación de UCLA aprovecha este proceso para insertar ADN que codifica una versión funcional del gen CFTR.

Dado que existen más de 2,000 mutaciones conocidas del gen CFTR que provocan fibrosis quística, el laboratorio del Dr. Kohn diseñó estos reactivos para cortar e insertar una copia correcta y completa de CFTR aguas arriba de cualquier mutación asociada a la enfermedad. Esta estrategia garantiza la corrección de CFTR independientemente del tipo de mutación presente, con el objetivo de desarrollar una terapia génica universal para la fibrosis quística.

Para garantizar que las herramientas de edición genética lleguen a las células



madre o progenitoras más adecuadas de las vías respiratorias, el laboratorio del Dr. Jonas ha estado explorando el diseño de nanopartículas lipídicas (LNP) optimizadas para encapsular y transportar las construcciones de edición genética desarrolladas por el laboratorio del Dr. Kohn. En un modelo de células epiteliales bronquiales (16HBEeG542X), este enfoque logró la restauración completa de la expresión y la función de la proteína CFTR con apenas un 3.5 % de integración genómica, lo que pone de relieve la eficiencia de esta estrategia.

En conjunto, el enfoque multidisciplinario e integrado de manera singular del equipo de UCLA —que combina edición genética, administración de ARNm, ingeniería de nanopartículas dirigidas y modelos in vitro fisiológicamente relevantes— establece un marco integral para el desarrollo de terapias génicas para la fibrosis quística (FQ) con potencial de aplicación clínica. Estos avances representan un paso hacia la consecución de la restauración completa y duradera de la función de la proteína CFTR, necesaria para lograr tratamientos verdaderamente curativos para la FQ.

continúa desde la página 2

tran principalmente en ciudades como Buenos Aires, La Plata, Córdoba, Mendoza, Rosario y Vicente López. Las personas que viven en el norte y el sur del país suelen tener que recorrer largas distancias para recibir atención en un centro acreditado. En estas regiones también existe un acceso limitado a pruebas diagnósticas, como la prueba del sudor, y a equipos multidisciplinarios especializados, lo que favorece diagnósticos tardíos y una mayor progresión de la enfermedad.

Para mejorar la calidad de la atención, profesionales argentinos participan en programas internacionales de formación con centros especializados de Estados Unidos y Europa, donde colaboran con equipos multidisciplinarios y fortalecen sus competencias clínicas.

¿Qué espera para el futuro de la atención de la FQ en Argentina?

Mi mayor esperanza es que encontremos una cura para la fibrosis quística y que esté al alcance de todas las personas. Me siento

profundamente alentado por los avances en la terapia génica y confío en que, con perseverancia, seguiremos viendo importantes progresos y nuevos logros en el futuro. Como profesional de la salud, ya he sido testigo de cómo los avances en los tratamientos han transformado la vida de muchas personas con FQ en los últimos años. Estoy comprometido a hacer todo lo que esté a mi alcance para mejorar la calidad de vida de las personas con fibrosis quística y de sus familias.

Misión de CFRI

Ser un recurso global para la población que padece de fibrosis quística y emprender la búsqueda de una cura a través de la investigación, la educación, la valoración y el apoyo.

Visión de CFRI

Encontrar una cura para la fibrosis quística mientras se mejora la calidad de vida de la población que padece FQ.

Visite nuestro sitio web:

www.cfri.org

para obtener más información sobre nosotros y sobre la fibrosis quística. **cfri@cfri.org**

Por su generoso apoyo a la

Comunidad CFRI, un

agradecimiento especial a:

**Vertex Pharmaceuticals,
Boehringer Ingelheim, Viartis,
AbbVie, y Sionna Therapeutics.**



Cystic Fibrosis
Research Institute
a 501(c)(3)
nonprofit organization
Federal EIN# 51-0169988

CFRI Cystic Fibrosis
Research Institute

RESEARCH • EDUCATION • ADVOCACY • SUPPORT

1731 Embarcadero Road • Suite 210
Palo Alto, California 94303

Recursos en idioma español para la comunidad de la fibrosis quística

La comunidad hispana y latina con fibrosis quística (FQ) tiene necesidades, preguntas y preocupaciones específicas. El Instituto de Investigación de Fibrosis Quística (CFRI) se compromete a apoyar a todas las personas afectadas por la FQ mediante programas y recursos culturalmente relevantes en español e inglés, acompañándolas en cada etapa de su proceso.

Entre los recursos en español de CFRI se incluyen versiones traducidas de materiales clave como Fibrosis quística en la clase, Guía para adolescentes sobre la fibrosis quística y el Conjunto de herramientas de autodefensa. Estos recursos ayudan a personas con FQ y sus familias a desenvolverse en la escuela, el sistema de salud y sus relaciones personales. También hay información sobre el riesgo de cáncer de colon en personas con FQ y portadores, así como una guía de asistencia al paciente.

Además, CFRI ofrece:

- Podcasts en audio y video en español para crear conciencia sobre la FQ y abordar temas importantes como seguros, salud mental, autoabogacía y cáncer, entre otros. Para verlos, visite: youtube.com/@cfri.cureCF/ o cfri.podbean.com/.
- Apoyo emocional y conexión comunitaria a través de grupos de apoyo mensuales, incluido Conocimiento y Conexión, un grupo en español para la comunidad hispana y latina.
- Hasta seis sesiones de consejería con un terapeuta certificado en cualquier idioma.

Vivir con FQ, o apoyar a alguien que la tiene, puede ser un desafío emocional, pero no tiene que enfrentarse en soledad. Para más información, visite: www.cfri.org/recursos-cfri-espanol.

Si desea nuevos recursos o compartir su historia como miembro de la comunidad hispana y latina con FQ, escriba a cfri@cfri.org. Juntos podemos crear conciencia, compartir experiencias y mejorar la calidad de vida.

Visítanos en CONOCIMIENTO Y CONEXIÓN

la comunidad virtual en español de FQ de CFRI!



FECHA

El segundo
miércoles de cada
mes.



TIEMPO

5PM hora del
pacífico



TEMA

Escucha a expertos en fibrosis
quística sobre temas que van desde
atención médica hasta nutrición y
bienestar mental.