

FIBROSIS QUÍSTICA

INFORMACIÓN BÁSICA SOBRE TIPOLOGÍA, SINTOMATOLOGÍA Y TRATAMIENTOS DISPONIBLES



1 ¿QUÉ ES LA FIBROSIS QUÍSTICA?

La fibrosis quística es una **enfermedad hereditaria** potencialmente mortal que provoca la **acumulación de moco espeso y pegajoso** en los pulmones, el tubo digestivo y otras áreas del cuerpo.

Este moco **se acumula en las vías respiratorias de los pulmones y en el páncreas**, ocasionando infecciones pulmonares potencialmente mortales y serios problemas digestivos.

Esta enfermedad también **puede afectar las glándulas sudoríparas y el aparato reproductor masculino**.

Se trata de una de las enfermedades pulmonares crónicas **más común en niños y adultos jóvenes**.

En Argentina se producirían unos **400** nuevos casos de fibrosis quística al año, con **1.680.000** portadores sanos.

2 ¿CUÁLES SON LAS MANIFESTACIONES CLÍNICAS?

RECIÉN NACIDOS



- ↘ Retraso en el crecimiento.
- ↘ Ausencia de deposiciones durante las primeras 24 a 48 horas de vida.
- ↘ Sudor salado.
- ↘ Incapacidad para aumentar de peso normalmente durante la niñez.

FUNCIÓN INTESTINAL



- ↘ Dolor abdominal por estreñimiento grave.
- ↘ Aumento de gases, meteorismo, distensión abdominal.
- ↘ Náuseas e inapetencia.
- ↘ Heces pálidas de olor fétido. Pérdida de peso.

PULMONES Y SENOS PARANASALES



- ↘ Tos o aumento de la mucosidad en los senos paranasales o los pulmones.
- ↘ Fatiga.
- ↘ Congestión nasal.
- ↘ Episodios recurrentes de neumonía.
- ↘ Dolor o presión sinusal causados por infección o pólipos.

SÍNTOMAS EN LA ADULTEZ



- ↘ Esterilidad (en los hombres).
- ↘ Inflamación repetitiva del páncreas (pancreatitis).
- ↘ Síntomas respiratorios.
- ↘ Dedos malformados (palillo de tambor).

Diagnóstico temprano

Un diagnóstico temprano y un plan de tratamiento pueden mejorar tanto la supervivencia como la calidad de vida. El control y la vigilancia son muy importantes.

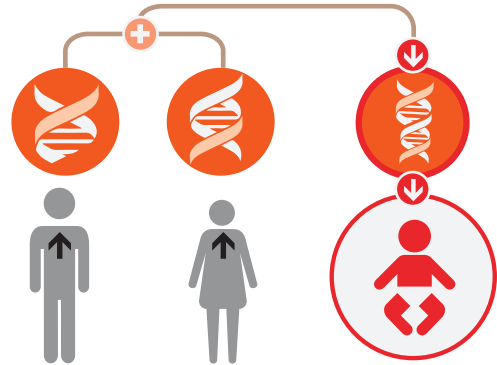


3 ¿CUÁLES ES LA CAUSA DE LA FIBROSIS QUÍSTICA?

La fibrosis quística es una **enfermedad hereditaria**, causada por un gen defectuoso que lleva al cuerpo a **producir un líquido anormalmente espeso y pegajoso llamado moco**.

Se puede ser portador del gen de la fibrosis quística y no manifestar ningún síntoma, ya que para sufrir la enfermedad se debe **heredar dos genes defectuosos, uno de la madre y otro del padre**.

La enfermedad es más frecuente entre descendientes de europeos del centro y norte.



4 ¿CÓMO SE DIAGNOSTICA?



A la mayoría de los niños con fibrosis quística se les diagnostica la enfermedad hacia los dos años de edad.

Análisis de sangre:

El examen busca variaciones en un gen conocido como causante de la enfermedad



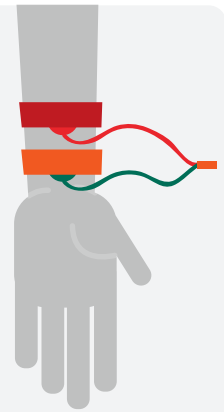
Otros exámenes utilizados para diagnosticar la fibrosis quística abarcan, entre otros:



Examen del tripsinógeno inmunorreactivo (IRT, por sus siglas en inglés): Es una prueba de detección estándar para fibrosis quística en recién nacidos. En Argentina se realiza la pesquisa neonatal con una gota de sangre del talón de cada recién nacido

Prueba de cloruro en el sudor:

Es el examen diagnóstico estándar para la fibrosis quística. Un alto nivel de sal en el sudor del paciente es una señal de la enfermedad.



5 ¿SE PUEDE PREVENIR?



LA FIBROSIS QUÍSTICA NO PUEDE PREVENIRSE.

Se pueden realizar pruebas de detección del gen de fibrosis quística en personas con antecedentes familiares de esta enfermedad (para determinar si son portadores).

6 | ¿CÓMO SE TRATA?

EL TRATAMIENTO PARA LOS PROBLEMAS PULMONARES ABARCA:

Tratamientos

El tratamiento de la Fibrosis Quística es continuo y complejo, debiendo dedicarle varias horas del día. Incluye medicamentos para diluir el moco y facilitar la expectoración, como la terapia con la enzima **DNAasa** y las **soluciones salinas** altamente concentradas (solución salina hipertónica), **antibióticos** (orales, inyectables y nebulizables), **fisioterapia, ejercicios físicos** y un apoyo nutricional apropiado.

El paciente debe ser tratado en un centro adecuado de referencia donde exista un equipo multidisciplinario para el correcto abordaje de la patología.

Según la enfermedad empeora puede indicarse oxigenoterapia, y en algunos casos, trasplante de pulmón.

Vacunación

- ✓ Antigripal
- ✓ Antineumocócica.
- ✓ Antihepatitis, antivaricela

Métodos para diluir el moco:

- ✓ Actividad o ejercicio que lo llevan a respirar profundo.
- ✓ Dispositivos de uso diario para ayudar a despejar las vías respiratorias.
- ✓ Percusión manual del pecho (fisioterapia).

Medidas para problemas intestinales y nutricionales:

- ✓ Dieta especial rica en proteínas y calorías para niños mayores y adultos.
- ✓ Enzimas pancreáticas para ayudar a absorber grasas y proteínas, que se toman con cada comida.
- ✓ Suplementos vitamínicos.

En el hogar

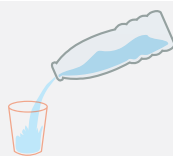
Evitar el humo, el polvo, la suciedad, los vapores, los químicos de uso doméstico, el humo de la chimenea y el moho o los hongos.



Hacer ejercicio dos o tres veces por semana. Nadar, trotar y montar en bicicleta son buenas opciones.



Tomar bastante líquido para fluidificar las secreciones.



Evacuar o sacar el moco o las secreciones de las vías respiratorias.



Referencias:

Institutos Nacionales de Salud de los EE. UU. (NIH); Asociación Argentina de Lucha contra la Enfermedad Fibroquística del Páncreas
<https://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/000107.htm>
<http://www.fipan.org.ar/deteccion.html>
<http://www.fipan.org.ar/tratamiento.html>