
Fibrosis Quística

¿Qué es?

La causa de esta enfermedad es la disfunción de una proteína. Se conoce como “regulador de la conductancia de la membrana de la fibrosis quística” (CFTR). Es una enfermedad hereditaria. Se produce un mal funcionamiento de las glándulas exocrinas. Esto hace que se presenten signos de enfermedad pulmonar crónica y disfunción del páncreas. El malfuncionamiento glandular provoca la acumulación de moco espeso y pegajoso en los pulmones, el tubo digestivo, y otras áreas del cuerpo.

¿Y la herencia?

Es autosómica recesiva. Para que la persona sufra la enfermedad debe heredar el gen alterado de cada uno de los padres portadores. De esta forma, las posibilidades en cada embarazo de que la descendencia padezca la enfermedad es de un 25%. Hay un 50% de posibilidades de que sea portador. Y un 25% de que nazca con los dos genes perfectos.



¿Y los síntomas?

A. Generales

- Retraso en la eliminación del meconio, que forma las primeras deposiciones del recién nacido.
- [Retraso en el crecimiento](#).
- Incapacidad para aumentar de peso de forma normal durante la niñez.
- Piel con sabor salado.

B. Síntomas relacionados con la función intestinal

- [Dolor abdominal](#) a causa de [estreñimiento](#) grave.
- Aumento de gases, meteorismo o un abdomen que parece hinchado (distendido).
- Náuseas e inapetencia.
- Heces pálidas o color arcilla. De olor fétido, que tienen moco o que flotan.
- Pérdida de peso.

C. Síntomas relacionados con los pulmones y los senos paranasales

(Por aumento de la mucosidad espesa en senos y pulmones)

- Fatiga.
- Congestión nasal causada por pólipos nasales.

- Episodios recurrentes de [neumonía](#). Los síntomas de neumonía en una persona con fibrosis quística abarcan fiebre, aumento de la tos y dificultad respiratoria, aumento de la mucosidad y pérdida del apetito.
- Dolor o presión sinusal por infección ([sinusitis](#)) o por pólipos.

D. Los síntomas que se pueden notar posteriormente en la vida son:

- Esterilidad (en los hombres).
- Inflamaciones repetitivas del páncreas (pancreatitis).
- Síntomas respiratorios.
- Dedos malformados.

¿Y el cribado neonatal?

Los beneficios potenciales del mismo son:

- Mejora el crecimiento.
- Prevención de la deficiencia de proteínas y vitaminas liposolubles.
- Mejora de la función pulmonar.
- Menos ingresos hospitalarios.
- Aumento de la supervivencia.
- Consejo genético.

El examen del tripsinógeno inmunorreactivo (IRT, por sus siglas en inglés) es una prueba de detección estándar para fibrosis quística en recién nacidos. Para ello: se extrae una [muestra de sangre de la parte inferior del pie](#). Se recoge una pequeña gota de sangre en un pedazo de papel filtro y se deja secar.

¿Y el diagnóstico?

- La **prueba de cloruro en el sudor** es el examen diagnóstico estándar para la fibrosis quística. Un alto nivel de sal en el sudor del niño es una señal de la enfermedad.

¿Y las complicaciones?

- Problemas intestinales, como los cálculos biliares, la obstrucción intestinal y el prolapso rectal
- Expectoración con sangre
- Insuficiencia respiratoria crónica
- [Diabetes](#)
- Esterilidad
- Enfermedad del hígado o insuficiencia hepática, pancreatitis, cirrosis biliar
- Desnutrición
- Sinusitis y pólipos nasales
- Osteoporosis y artritis
- Neumonías de repetición.
- Neumotórax
- Insuficiencia cardíaca del lado derecho (cor pulmonale)

¿Y el tratamiento?

Para los problemas pulmonares:

- [Antibióticos](#). Se usan para prevenir y tratar infecciones sinusales y pulmonares.
- [Medicamentos inhalados](#) para ayudar a abrir las vías respiratorias.
- Otros medicamentos administrados por medio de una terapia respiratoria para diluir el moco y facilitar la expectoración. Son: la terapia con la enzima DNAasa y las soluciones salinas altamente concentradas (solución salina hipertónica).
- [Vacuna antigripal](#) y [vacuna antineumocócica](#) de polisacáridos.
- El trasplante de pulmón es una opción en algunos casos.
- Puede precisar oxigenoterapia a medida que la enfermedad pulmonar empeore.
- Terapias para diluir el moco, lo cual facilita su expectoración fuera de los pulmones.
- Actividad o ejercicio [para respirar profundo](#).
- Dispositivos que se usan durante el día para ayudar a despejar las vías respiratorias de las cantidades excesivas de moco.
- Percusión manual del pecho (fisioterapia del pecho). En ésta se dan palmadas suavemente sobre el pecho, la espalda o un área por debajo de los brazos del paciente. Esto debe hacerse de una a cuatro veces cada día.

Para problemas intestinales y nutricionales:

- Una dieta especial rica en proteínas y calorías para niños mayores y adultos.
- Enzimas pancreáticas. Ayudan a absorber grasas y proteínas. Se toman con cada comida.
- [Suplementos vitamínicos](#), sobre todo las vitaminas A, D, E y K.

Además:

- 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.
- Tomar bastantes líquidos. Esto es sobre todo válido para los bebés, los niños, en clima cálido, cuando hay diarrea o heces sueltas, o durante la actividad física extra.
- Hacer ejercicio dos o tres veces por semana.

¿Y el pronóstico?

Con el tiempo, la función pulmonar empeora al punto en que la persona queda incapacitada. Actualmente, la esperanza de vida es de, aproximadamente, 37 años.

La muerte casi siempre se debe a las complicaciones pulmonares.

Enlaces útiles

Federación Española de Fibrosis Quística: [¿Qué es la fibrosis quística?](#)

- *Guía metabólica* (web de la Unidad de Metabólicas del Hospital San Joan de Déu. Barcelona): [Aviso del Centro de Detección precoz. Cribado neonatal ampliado](#) (y muchas más información relacionada...)



Recomendaciones para personas con fibrosis quística durante la epidemia de COVID-19

Las personas con fibrosis quística tienen un riesgo mayor de padecer complicaciones por cualquier infección respiratoria, incluido el coronavirus SARS-Cov-2 por lo que **deben extremar las precauciones.**

Seguir las recomendaciones para la población general y además:



Mantenga el confinamiento domiciliario estrictamente. No debe salir a la calle excepto si necesita atención urgente en un centro sanitario.



En caso de desplazamiento a un centro sanitario debe llevar **maskarilla**, al igual que su acompañante.



Los **convivientes** que por diferentes razones precisen salir a la calle, al regresar al domicilio han de extremar las precauciones (lavado corporal y de manos, ropa y objetos).



No olvide **lavarse las manos con frecuencia** y, particularmente, antes y después de realizar la fisioterapia respiratoria y/o los tratamientos nebulizados.



Mantenga la fisioterapia respiratoria y los tratamientos prescritos por sus profesionales sanitarios. Debe asegurarse **con anticipación** el aprovisionamiento de su medicación.



Realice la fisioterapia respiratoria y los tratamientos nebulizados **dentro de su habitación** con la puerta cerrada y ventile adecuadamente al finalizarlos.



Debe realizar **ejercicio físico diario o al menos tres veces por semana.**

Ejemplo de propuestas de ejercicio en:

<https://fibrosisquistica.org/ejercicio-fisico-para-fibrosis-quistica-durante-el-confinamiento>

Si sospecha síntomas de COVID-19 (fiebre, aumento de tos o sensación de falta de aire):



Contacte con su Unidad de Fibrosis Quística o con el 112 para asegurarse que su sintomatología sea correctamente evaluada. Tenga en cuenta que los síntomas de COVID-19 y la exacerbaciones de una enfermedad pulmonar podrían ser difíciles de diferenciar en la presentación inicial.

Puede encontrar más información en:

Federación Española de Fibrosis Quística: <https://fibrosisquistica.org>

Sociedad Española de Fibrosis Quística: <https://www.sefq.es/>

Guía de Atención del Paciente con Fibrosis Quística (FQ) en época Covid-19: https://www.sefq.es/_pdfs/GuiaFQCOVID19.pdf



21 abril 2020

Consulte fuentes oficiales para informarse

www.msbs.gob.es

@sanidadgob

**#ESTE
VIRUS
LO
PARAMOS
UNIDOS**



Fecha de publicación: 7-05-2015

Autor/es:

- [José Ignacio Pérez Candás](#). Pediatra.. Coordinador del Grupo de Trabajo de Pediatría Social y Familiar de la AEpap. Principado de Asturias.
- [Cristina Villalibre Calderón](#). MIR Medicina familia. Centro de Salud de Sabugo. Avilés (Asturias)

