



# Introducción

Capítulo 1



### ¿Qué es la Fibrosis Quística?

La Fibrosis Quística (FQ) es una enfermedad genética caracterizada por afectación pulmonar crónica, malabsorción de los alimentos y sudor salado. Se produce como consecuencia de la mutación del gen que controla el ingreso y la salida de cloro y sodio (sal) a través de las paredes de las células y tejidos del cuerpo.

Se trata de una exocrinosis, es decir que todas las glándulas exocrinas pueden estar afectadas, con producción de moco anormal, viscoso y adherente, que obstruye los conductos de las mismas y de esta manera interfiere con funciones vitales como la respiración y la absorción de nutrientes. **El grado de afectación del aparato respiratorio define en gran parte el pronóstico.** La afectación puede ser leve en algunos pacientes y severa en otros.

### ¿Quién padece Fibrosis Quística?

La padece todo niño que haya heredado de ambos padres el gen de la FQ. Ya que es una enfermedad hereditaria recesiva, se requiere que ambos padres transmitan el gen de la FQ para que su hijo sea afectado.

### ¿Cuándo debe sospecharse FQ?

Se sospechará FQ en todo paciente que consulte por:

#### Manifestaciones clínicas al diagnóstico

- infecciones bronquiales recurrentes
- tos crónica
- obstrucción bronquial persistente y/o recurrente
- deposiciones anormales, pastosas, con grasa, malolientes
- dificultades en el aumento de peso
- obstrucción intestinal en el recién nacido (íleo meconial)
- ictericia neonatal prolongada
- prolapso rectal recurrente
- retraso de las deposiciones en el período neonatal
- cuando las pruebas de pesquisa neonatal son anormales
- sudor salado
- afectación hepática
- esterilidad

Por tratarse de una enfermedad en la que varios órganos y sistemas están involucrados y con intensidad variable, las manifestaciones clínicas también varían en cuanto a gravedad y momento de aparición.

Si bien la mayoría de los pacientes tienen afectación pulmonar de intensidad variable y malabsorción de los alimentos, en ocasiones el compromiso respiratorio puede ser leve, con escasa o nula afectación de la función pancreática. A estas presentaciones se las denomina "Formas clínicas no clásicas". Los pacientes pueden tener historia de constipación crónica, sinusitis, tos crónica y generalmente el diagnóstico se realiza cuando son adolescentes, adultos jóvenes y aún es posible en la tercera o cuarta década de la vida.

El diagnóstico se confirma con la prueba de sudor realizada con la técnica de Gibson y Cooke o con el hallazgo de 2 mutaciones de FQ en el estudio genético molecular.

Además de las glándulas exocrinas de sudor, del aparato respiratorio y digestivo, pueden estar afectadas las glándulas del sistema hepatobiliar, las de reproducción, las salivales y las renales.

## ¿Qué NO ES la FQ?

- No es posible su contagio
- No es causada por conductas de los padres antes o durante el embarazo
- No afecta la capacidad intelectual
- No es la consecuencia de otras enfermedades

## ¿Qué necesita la familia de un niño con FQ?

**La familia debe recibir ayuda, comprensión y orientación.**

Luego del diagnóstico, el paciente debe ser derivado a un Centro de Referencia que cuente con profesionales entrenados en el manejo de la enfermedad y que asegure la accesibilidad al tratamiento.

## ¿Cuál es el tratamiento básico que requiere todo paciente con FQ?

En el momento actual no hay tratamiento que cure el defecto básico. La corrección de la anomalía genética que determina la enfermedad está en estudio y hay esperanza de lograrla.

**Sin embargo, con un tratamiento adecuado es posible obtener una expectativa de vida que cada día se acerca más a la de la población no afectada.**

### Los pilares esenciales para el mantenimiento de la salud son:

- realizar visitas periódicas y regulares al Centro de Fibrosis Quística,
- adquirir hábitos de salud positivos que incluyan el cuidado ambiental,
- prevención: programa de vacunaciones, evitar contacto con pacientes que cursan otras infecciones,
- reconocer precozmente los signos de infección respiratoria (exacerbación) y realizar el tratamiento oportuno,
- mantener una nutrición adecuada ya que contribuye a la defensa contra la infección pulmonar,
- lograr adherencia al tratamiento: comprender, aceptar, aprender y actuar coherentemente, especialmente respecto a la kinesioterapia y la administración de los medicamentos.

### Algunos factores que han demostrado modificar el pronóstico son:

- **Edad al diagnóstico:** el diagnóstico oportuno posibilita iniciar el tratamiento precozmente.
- **Genotipo:** existen más de 1.000 mutaciones conocidas de la enfermedad las cuales determinan grados de afectación variables.
- **Edad de comienzo de infección crónica por *Pseudomonas aeruginosa*:** como veremos luego es una bacteria que frecuentemente determina infección. Puede presentarse en forma aislada o intermitente (con cultivos posteriores negativos) o determinar infección crónica (con cultivos positivos reiteradamente). Mientras que la infección intermitente es probable que no altere el pronóstico, la crónica puede determinar un deterioro del mismo.
- **Nutrición:** es un factor determinante para la prevención y el tratamiento de la enfermedad del aparato respiratorio.
- **Factores ambientales:** el humo de cigarrillo y las infecciones virales de vía aérea inferior pueden intensificar el deterioro pulmonar.
- **Asistencia en Centros de Referencia:** se ha demostrado una diferencia significativa en la supervivencia de los pacientes asistidos en centros especializados con neumonólogos, enfermeras, kinesiólogos y nutricionistas.
- **Aspectos socioeconómicos:** especialmente los referidos a la accesibilidad al tratamiento.
- **Adherencia:** el nivel de cumplimiento de las indicaciones del tratamiento suele ser la dificultad más frecuente y está condicionada por diversos factores socio-familiares y de vinculación con el equipo de salud.