



FIBROSIS QUÍSTICA

54 CONGRESO SEFH

UN DIA CON FIBROSIS QUISTICA

Esther Sabando

Vicepresidenta

Federación Española Fibrosis Quística



“Pobre niño aquel que al
besar su frente sabe a sal,
un misterioso embrujo
pesa sobre él y
no tardará en morir”

Siglo VII

1938 – Andersen

Describió por primera vez la fibrosis quística en el páncreas y la relacionó con enfermedad pulmonar e intestinal:
“FIBROSIS QUÍSTICA DEL PÁNCREAS”

1944 – Farber

Enfermedad generalizada que afecta a las glándulas secretoras de moco: “MUCOVISCIDOSIS”

1952 – Kessler y Anderson

5 de cada 10 niños ingresados con motivo del intenso calor sufrido en la ciudad de Nueva York en 1948 padecían fibrosis quística

1989 – Collins, Tsui y Riordan

Se identifica el gen CFTR (*cystic fibrosis transmembrane conductance regulator*)

¿Frédéric Chopin
(1810-1849)
murió de
fibrosis quística?

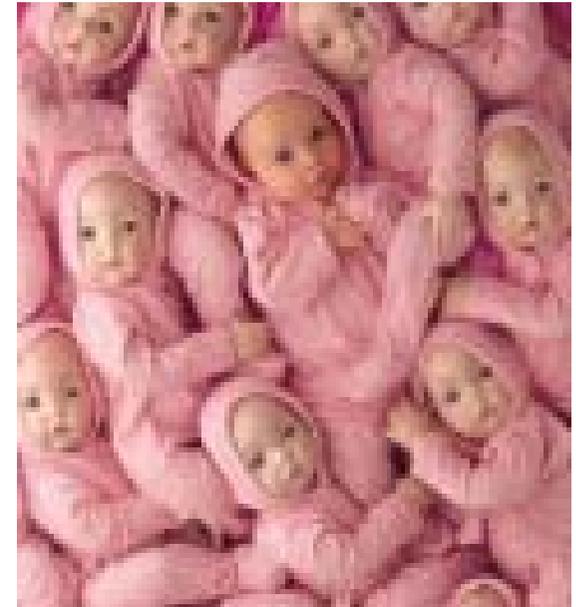


Definición

- Es la enfermedad genética más frecuente en la raza caucásica

Afecta a 1/2500 nacidos vivos

- 1 de cada 25 somos portadores
- España 3.000 personas FQ
- Afecta aparato respiratorio y digestivo
- El deterioro pulmonar es la causa más frecuente de mortalidad (31)



HERENCIA AUTOSÓMICA RECESIVA

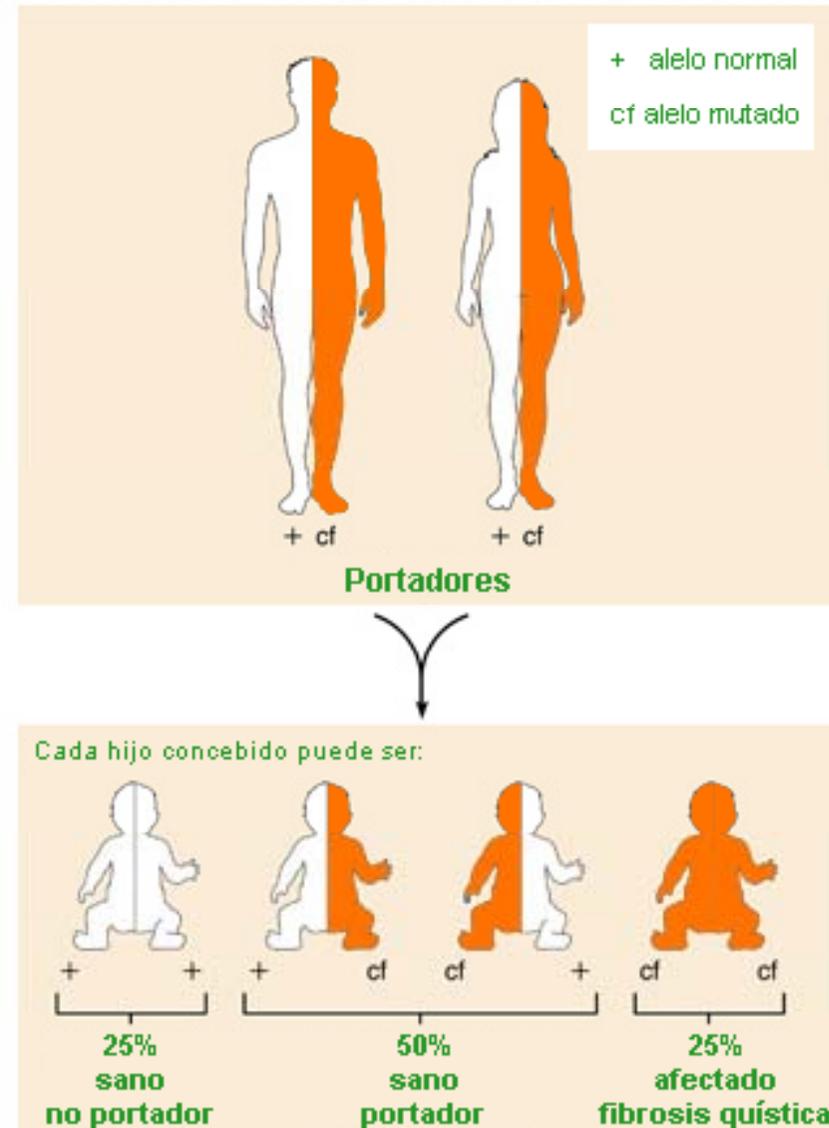
La fibrosis quística afecta por igual a ambos sexos

Portadores: 1/25
(raza caucásica)

Los portadores son sanos, porque el gen sano codifica suficiente proteína para ser funcional

Los afectados tienen dos copias del gen defectuoso, del mismo alelo o de alelos distintos

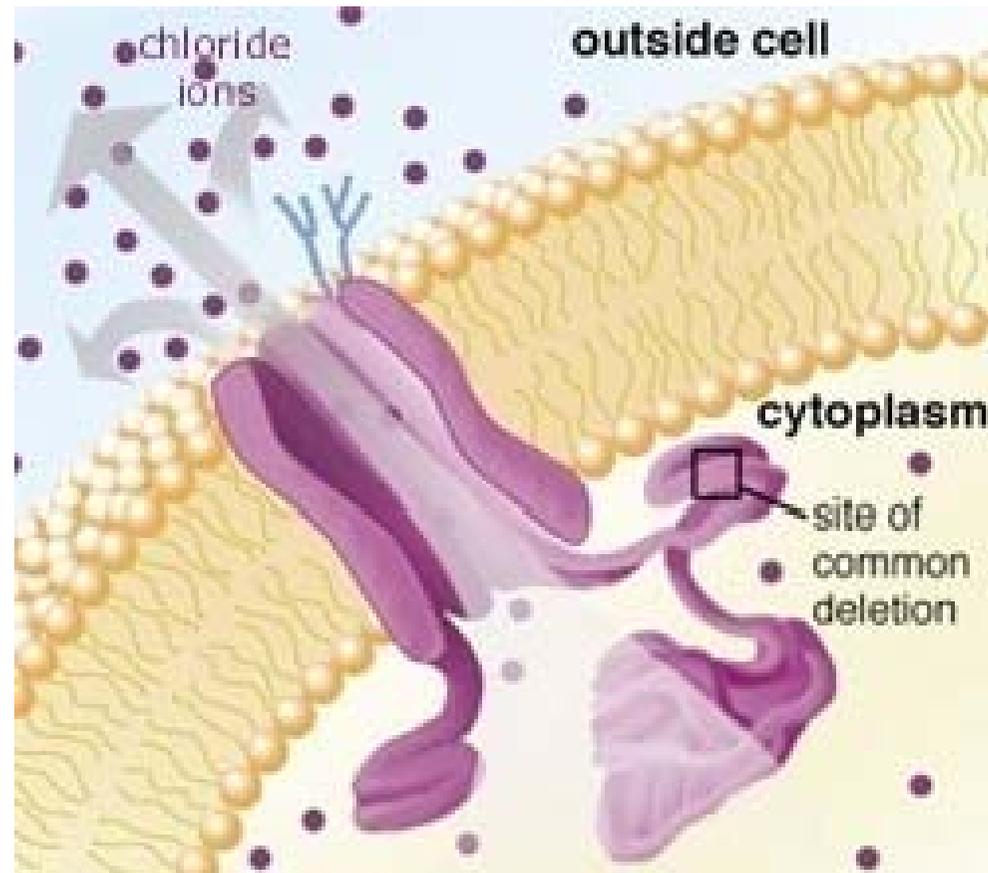
Aspectos genéticos



Función de la PROTEÍNA CFTR normal

La proteína CFTR es un transportador de cloruro, que se encuentra en la membrana de las células epiteliales

Si no hay mutación este canal permite la liberación del Cl^- de las células



Gen *CFTR* mutado



Proteína CFTR defectuosa/ausente



Transporte anormal de sal



Producción de moco anormalmente
espeso y pegajoso



**Bloqueo/taponamiento de los
conductos y alteración de la función
normal de muchos órganos**



LA FIBROSIS
QUÍSTICA ES UNA
ENFERMEDAD
MULTISISTÉMICA

PATOGENIA DE LA ENFERMEDAD PULMONAR



Deterioro pulmonar progresivo

Bronquiectasias
Atelectasias
Hemoptisis
Neumotórax
etc.



TEST DEL SUDOR

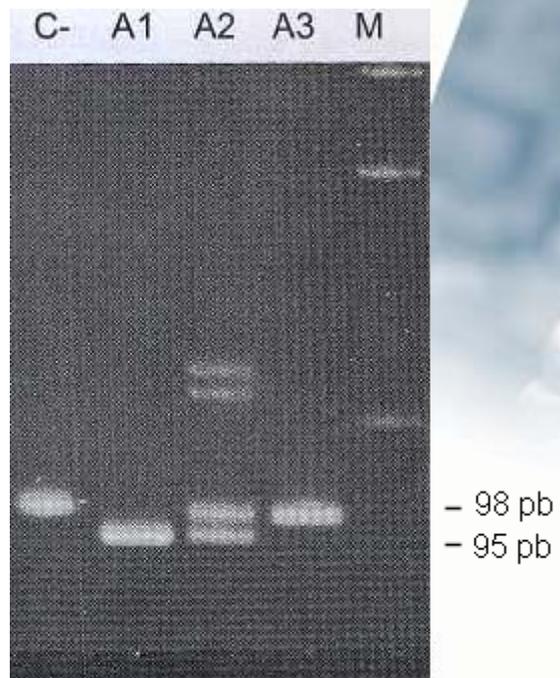
DIAGNOSTICO



≥ 60 mmol/l de cloruro en dos determinaciones confirma el diagnóstico de fibrosis quística

ESTUDIO GENÉTICO

Diagnóstico



- Estudio genético de las 25-35 mutaciones más comunes
- Secuenciación entera del gen *CFTR*

La presencia de dos mutaciones de fibrosis quística confirma el diagnóstico, aunque el test del sudor sea normal

SCREENING NEONATAL

Hay diferentes protocolos de screening neonatal. Normalmente se realiza un análisis del tripsinógeno inmunorreactivo seguido de un test del sudor o un estudio genético



OBJETIVO

El diagnóstico precoz se asocia a mejor estado nutricional y pulmonar

EL TRATAMIENTO ES PALIATIVO Y
PREVENTIVO

ANTIBIOTERAPIA

+

FISIOTERAPIA

+

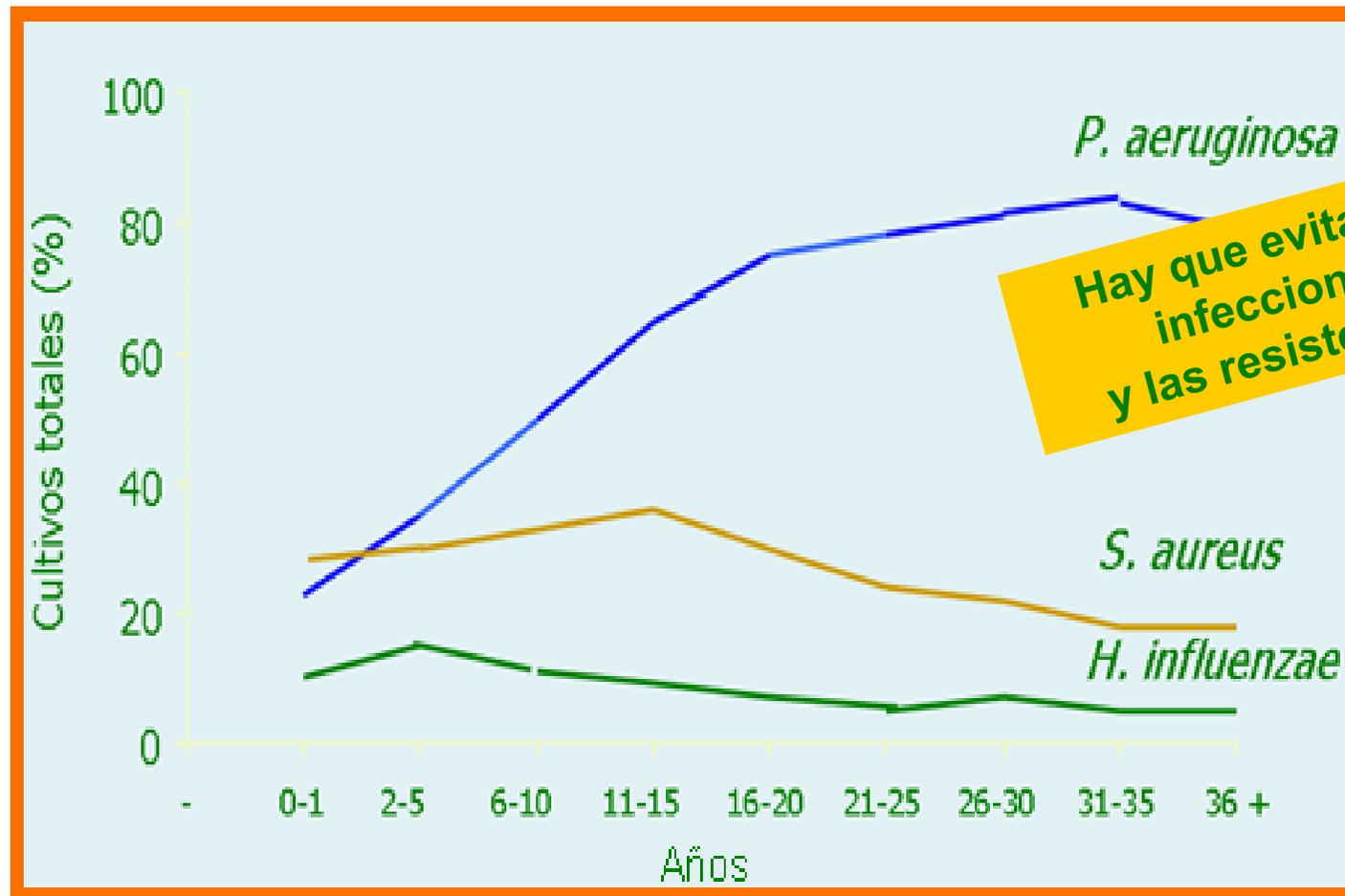
NUTRICIÓN

**Los tres pilares del
tratamiento en
fibrosis quística**



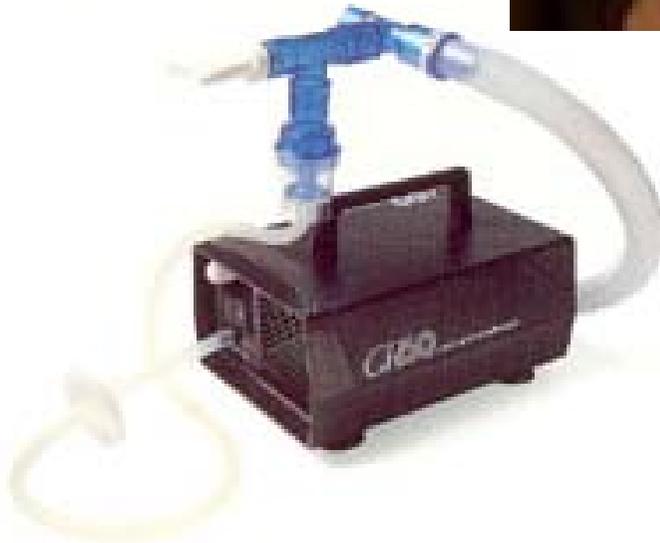
ANTIBIOTERAPIA

Son muchas las bacterias que colonizan las vías respiratorias



Hay que evitar las infecciones y las resistencias

Tratamiento nebulizado diario



EFICACES, RÁPIDOS, SILENCIOSOS Y PORTÁTILES



54 CONGRESO SEFH Tratamiento







NUTRICIÓN

Añadir **suplementos vitamínicos y minerales y enzimas pancreáticas** en los afectados que tienen insuficiencia pancreática

HIDRATOS DE CARBONO 45-48%

Deben predominar **los hidratos de carbono complejos y la fibra**, evitando consumir azúcares simples

PROTEÍNAS 12-15%

De alto valor biológico

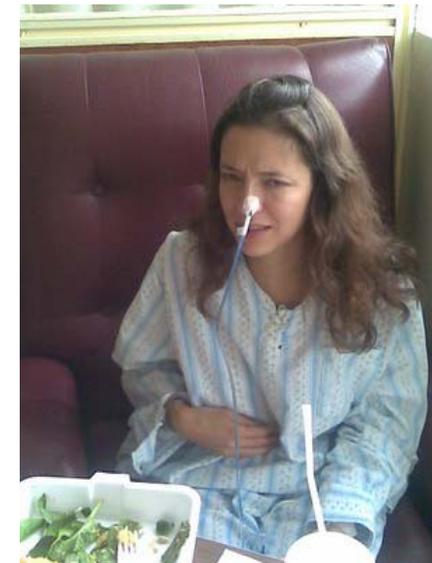
LÍPIDOS 40%

Ricos en **ácidos grasos esenciales**, sobre todo ácido linolénico (5% del aporte calórico total)

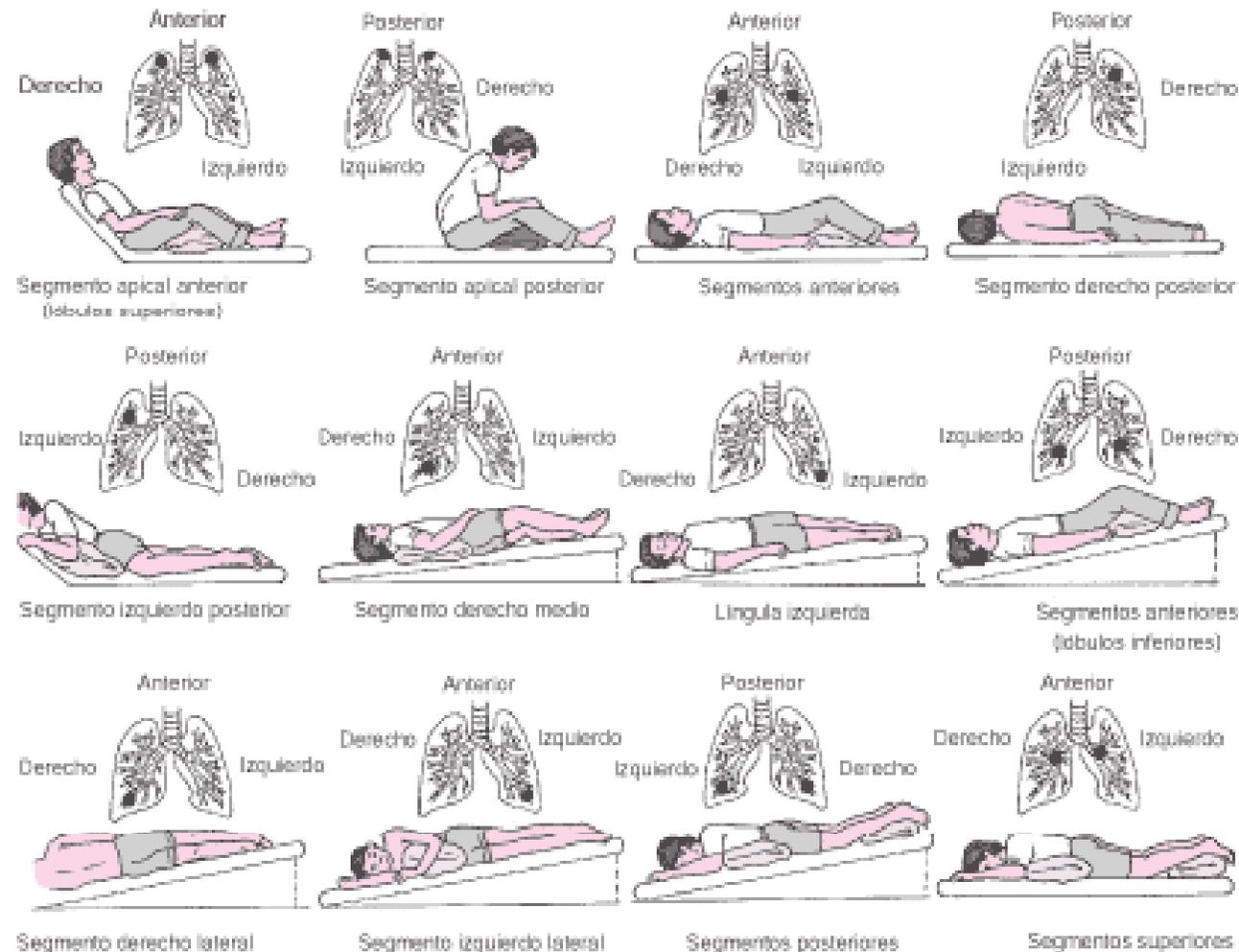


**Alto aporte calórico
120-150%**

Tratamiento



FISIOTERAPIA RESPIRATORIA



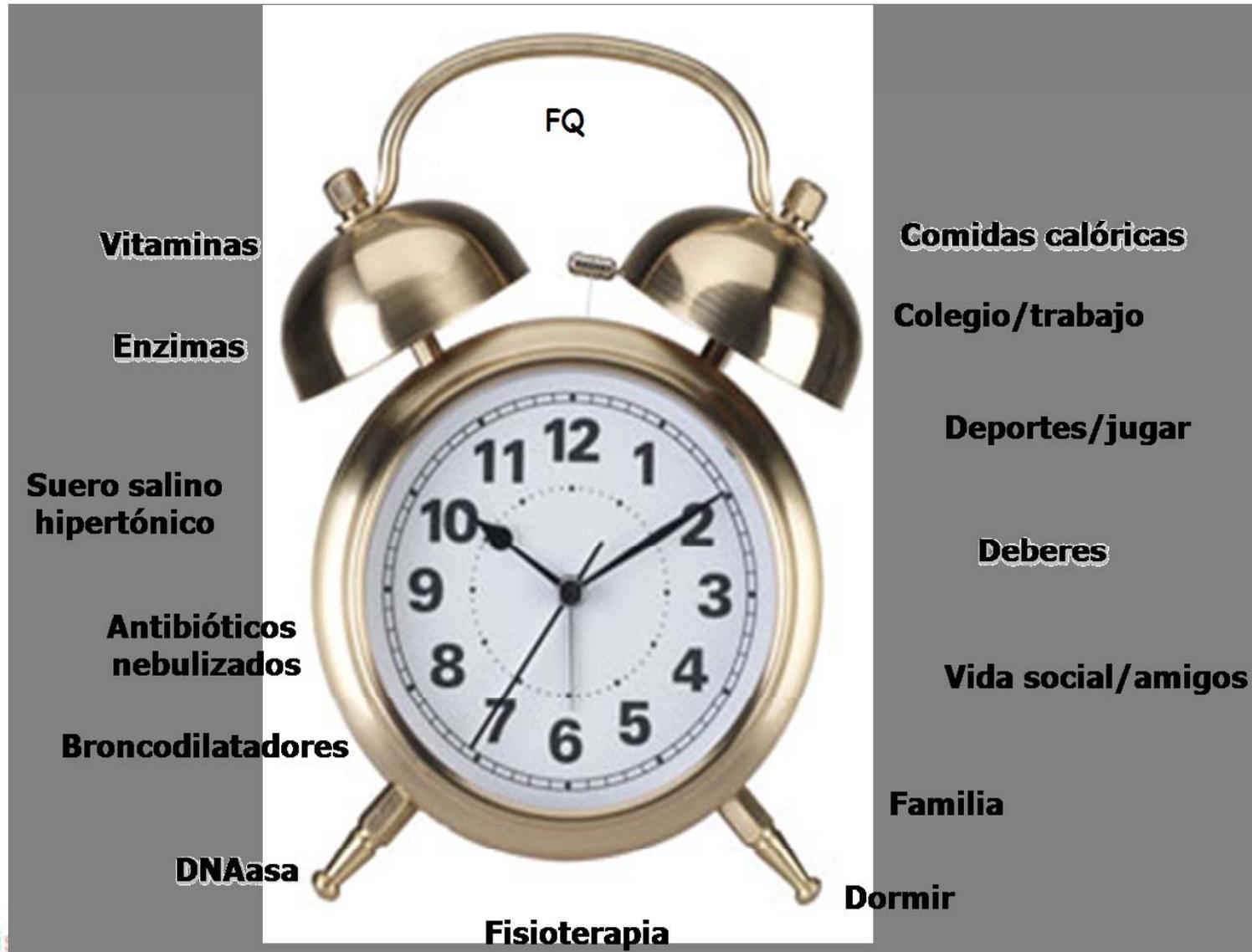
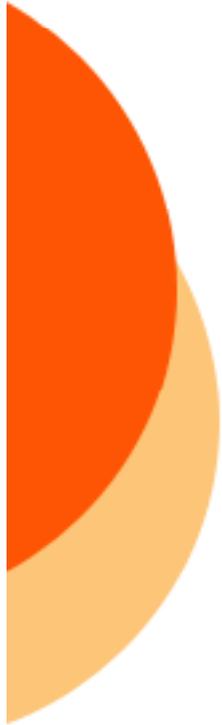


Drenaje autógeno



La fisioterapia
debe
acompañarse de
ejercicio físico





Juntos, tirando fuerte...



**¡Os necesitamos a TODOS
para vencer!**

Juntos, tirando fuerte...

PORQUE AL FIN
Y AL CABO...

**Tú respiras
sin pensar.
Yo no pienso
mas que en respirar.**

fo Fibrosis
Quística

