

# Fibrosis Quística

La fibrosis quística es una enfermedad hereditaria que ocasiona problemas en los pulmones y el tracto gastrointestinal. El defecto genético hace que la mucosidad sea gruesa, lo cual provoca bloqueo e infecciones frecuentes de las vías respiratorias. Los niños afectados también tienen problemas digestivos y no absorben las sustancias nutricionales que les permiten crecer normalmente. Es una enfermedad que no tiene cura, pero los avances médicos han permitido que los pacientes mejoren su calidad de vida y vivan más tiempo.

## ¿En qué consiste la enfermedad?

Es la causa más común de enfermedad crónica en los pulmones en los niños. Los niños afectados tienen un gen anormal que afecta las células productoras de mucosidad y otros líquidos en varias partes del cuerpo, especialmente en los pulmones y el páncreas. La mucosidad es muy gruesa y pegajosa y no puede eliminarse fácilmente, lo cual produce bloqueos y obstrucciones en las vías respiratorias y los pulmones. Las infecciones pulmonares son frecuentes, constituyen un problema a largo plazo para la mayoría de los pacientes y son la causa de muerte más habitual.

La fibrosis quística también provoca anomalías en los órganos digestivos, especialmente en el páncreas (un órgano en el abdomen que fabrica enzimas necesarias para la digestión). Los niños afectados no las producen en cantidades suficientes y, como consecuencia, ciertos alimentos y minerales no pueden ser absorbidos (síndrome de mala absorción). El hígado y otros órganos también pueden estar afectados.

Anteriormente, los pacientes por lo general morían durante la niñez. En la actualidad, con un cuidado médico eficiente y con la colaboración de la familia, los pacientes con fibrosis quística pueden vivir bien y llegar a la edad adulta. Los resultados son mejores en aquellas familias que trabajan estrechamente con los médicos, las enfermeras y otros trabajadores de la salud.

## ¿Cuáles son los síntomas?

Los síntomas varían según el gen que causa la enfermedad y otros factores. Los síntomas pueden empezar a diferentes edades: a veces en los primeros meses de vida, a veces más tarde. Algunos niños desarrollan una enfermedad pulmonar seria así como problemas digestivos, mientras que en otros los síntomas pueden ser más leves.

- Los *síntomas respiratorios* (relacionados con la respiración) incluyen:
  - *Tos*. Ocurre cuando el cuerpo quiere expulsar la mucosidad que es gruesa y pegajosa. La tos puede ser más intensa en las mañanas o después de que el niño ha estado activo.

- Infecciones respiratorias frecuentes, entre ellas, neumonía (infección de los pulmones), bronquitis (infección de las vías respiratorias) y sinusitis (infección de los senos frontales, nasales o maxilares). Muchos pacientes pueden requerir hospitalización para el tratamiento de estas infecciones.
- Pueden presentarse respiración ruidosa (silbidos) y síntomas semejantes al asma.
- A medida que la enfermedad pulmonar avanza, el niño puede tener menos energía y puede desarrollar dificultad para respirar.
- Con el tiempo, el tórax del niño puede adquirir una forma de “barril”, y los dedos pueden deformarse, con una hinchazón de las puntas.
- Síntomas digestivos:
  - Algunos bebés nacen con obstrucción o bloqueo de los intestinos, y la materia fecal no puede ser eliminada. La obstrucción ocurre cuando el meconio (la primera materia fecal) no es expulsado. Otros síntomas incluyen distensión del abdomen y náuseas.
  - La función anormal del páncreas causa problemas con la digestión de los alimentos, ocasionando retrasos en el desarrollo y en el aumento de peso. El niño puede tener deposiciones frecuentes y malolientes. Las heces pueden flotar debido a su gran contenido de grasas.
- *Otros síntomas*:
  - Los niños pierden una gran cantidad de sales en el sudor; incluso la piel puede tener sabor a sal. Esto produce una disminución de los niveles de sodio (hiponatremia), la cual es más severa durante los períodos de calor y cuando aparecen otras enfermedades.
  - Otros problemas pueden presentarse cuando el niño crece, incluyendo diabetes y atrasos en el desarrollo sexual.
  - Muchos otros problemas médicos son posibles, entre ellos la cirrosis (cicatrices y daño) del hígado.

## ¿Cómo se hace el diagnóstico?

Su médico puede sospechar la enfermedad debido a los síntomas o cuando existe un historial familiar de la enfermedad. En algunos estados, todos los recién nacidos son examinados para detectar la presencia de la fibrosis quística.

Varios exámenes pueden realizarse para confirmar la presencia de la enfermedad:

- *Análisis del sudor*. Es el examen ideal para hacer el diagnóstico. Se utiliza un dispositivo especial para producir y analizar el sudor (generalmente del brazo) y para analizar el nivel del cloruro. El sudor de los niños afectados contiene grandes cantidades de esta sustancia.

- Se pueden efectuar *exámenes genéticos* para encontrar los genes que causan la enfermedad. Son efectivos en un 90% de los casos. Generalmente se hacen si el niño es muy pequeño (por ejemplo, recién nacido) y no se puede obtener una cantidad suficiente de sudor, o para identificar portadores (personas que tienen el gen anormal pero que no tienen la enfermedad).

### ¿Cuál es la causa?

Ocurre debido a una de las muchas mutaciones genéticas. Las mutaciones que se hereden determinarán la severidad de la enfermedad.

Su niño sufre de fibrosis quística porque una copia del gen ha sido heredada de *ambos padres*. Cuando la copia del gen ha sido heredada de uno solo de los padres, el niño no desarrollará la enfermedad, pero será un *portador* del gen anormal.

Son necesarios los análisis genéticos para identificar la mutación genética que causa la fibrosis quística. Los padres y otros familiares deben ser también examinados. Los consejos genéticos lo ayudarán a entender el riesgo de transmitir la enfermedad a otros niños en el futuro.

### ¿Cuáles son las posibles complicaciones?

- La fibrosis quística progresa de manera gradual y avanza con el tiempo. Finalmente, la mayoría de los pacientes mueren debido a las complicaciones que afectan a los pulmones y al corazón.
- Las complicaciones respiratorias incluyen neumotórax (el aire sale de los pulmones dentro del tórax) y las hemorragias dentro de los pulmones y las vías respiratorias.
- Los problemas digestivos y de mala absorción causan deficiencias vitamínicas.
- La diabetes puede presentarse si el páncreas no está produciendo suficiente insulina. Algunos pacientes se vuelven diabéticos con la edad.
- La fertilidad, especialmente en los hombres, puede estar afectada.
- Muchas otras complicaciones son posibles. La prevención, la identificación rápida de la enfermedad y el tratamiento de las complicaciones son los principales objetivos del tratamiento.

### ¿Qué aumenta el riesgo de la fibrosis quística?

La herencia de una mutación genética de ambos padres es la única causa de la enfermedad. Estos genes son más comunes en las familias provenientes de Europa central y del norte. En Estados Unidos, se encuentra más frecuentemente en personas blancas (1 de cada 3.500 niños) que en los afro-americanos (1 en 17.000).

Si su familia tiene alguna historia de fibrosis quística, los análisis genéticos y los consejos pueden ayudarlo a entender el riesgo de transmitir el gen anormal a sus futuros hijos.

### ¿Cuál es el tratamiento?

Su niño seguramente será referido a un especialista en enfermedades pulmonares (neumólogo). También se consultará a otros especialistas, incluyendo un gastroenterólogo (especialista en enfermedades del aparato digestivo) y un nutricionista.

Se desarrollará un plan de tratamiento y se establecerá un seguimiento médico continuo. El objetivo es mantener al niño lo más estable posible.

El tratamiento de problemas respiratorios incluye:

- *Drenaje postural y percusión del pecho*. El niño necesita expulsar la mucosidad de manera efectiva. Esto puede lograrse colocando al niño en ciertas posiciones que le ayudan a drenar la mucosidad. La percusión del pecho ayuda a aflojar las secreciones. Estas medidas contribuyen a la expulsión de las secreciones cuando el niño tose. Hacer esto de manera efectiva ayuda a que los pulmones trabajen de la mejor manera posible.
- *Soluciones salinas aerosolizadas*. Con un dispositivo llamado nebulizador, el niño respira una solución salina de gotitas pequeñas, lo cual ayuda a adelgazar la mucosidad que puede ser expulsada con la tos.
- Se administran *antibióticos* para combatir las infecciones. A veces se dan por vía intravenosa (IV) y a veces oralmente o por medio de inhalaciones.
- *El ADN recombinante humano (Pulmozyne)* es una enzima que ayuda a adelgazar y a expulsar la mucosidad de las vías respiratorias. Se administra por medio de un inhalador o un nebulizador.
- *Broncodilatadores*. Se usan comúnmente para el asma y reducen la obstrucción de los bronquios en algunos niños con fibrosis quística. Se usan especialmente en aquellos casos en los que hay respiración ruidosa (silbidos) que causa síntomas semejantes al asma (enfermedad respiratoria reactiva). Tales drogas, como el albuterol, son administradas por inhalador o nebulizador.
- *Esteroides*. Se administran oralmente y pueden ser dados cuando existen problemas pulmonares graves. También se administran por medio de inhaladores cuando hay síntomas semejantes al asma.

*Otros tratamientos incluyen:*

- *Antibióticos macrólidos*: son un tipo de antibiótico que ayudan a reducir la inflamación.
- *Ibuprofeno*: se usa frecuentemente debido a su acción antiinflamatoria.
- El oxígeno puede ser necesario, especialmente mientras el niño duerme.
- Para algunos pacientes con un problema pulmonar muy grave, el trasplante de pulmón puede ser una opción.
- *Terapia nutricional*. Sin tratamiento, la mayoría de los pacientes tienen grandes problemas para digerir grasas, proteínas y minerales. El tratamiento incluye:
  - Enzimas pancreáticas para reemplazar las que no son producidas normalmente.

- Dietas especiales para aumentar las calorías. Hay que consultar con un nutricionista para planear una dieta adecuada.
- Deben ensayarse otros métodos para proveer al niño de alimentos y calorías, entre ellos, un tubo en el estómago ya sea a través de la nariz (naso-gástrico) o a través de la piel del abdomen. El niño puede recibir hiperalimentación (proteínas, grasas y azúcares, vitaminas y minerales, por vía intravenosa).
- Pueden ser necesarios los tratamientos para otros problemas digestivos, incluyendo obstrucciones intestinales y enfermedades del hígado.
- Puede ser necesario el *tratamiento emocional*, el cual es muy importante. Tener un niño con esta enfermedad puede ser algo muy serio para los padres. Existen organizaciones a nivel local y nacional para asistir a los niños y a sus familias.

### ¿Cuándo debo llamar a su consultorio?

El niño recibirá cuidado a través de un equipo especializado, con visitas frecuentes y monitoreo. El seguimiento médico es esencial para mantener al niño en las mejores condiciones de salud y para evitar complicaciones. Contacte a su médico u otros miembros de su equipo si surge cualquier problema.

### ¿Dónde puedo obtener información adicional?

La *Cystic Fibrosis Foundation* en el Internet: [www.cff.org](http://www.cff.org) o llame al 800-FIGHT CF (800-344-4823).