

Pilar Pérez
Madrid

Los pacientes con fibrosis quística superan los 40 años

CINCO DÉCADAS ATRÁS LOS BEBÉS NO LLEGABAN A CUMPLIR TRES AÑOS. LA PRINCIPAL CAUSA DE LA MORTALIDAD DE LOS PACIENTES SIGUE SIENDO LA AFECTACIÓN PULMONAR, QUE PROVOCA EL 95 POR CIENTO DE LOS FALLECIMIENTOS. LOS PULMONES Y EL PÁNCREAS SON LOS ÓRGANOS MÁS VULNERABLES

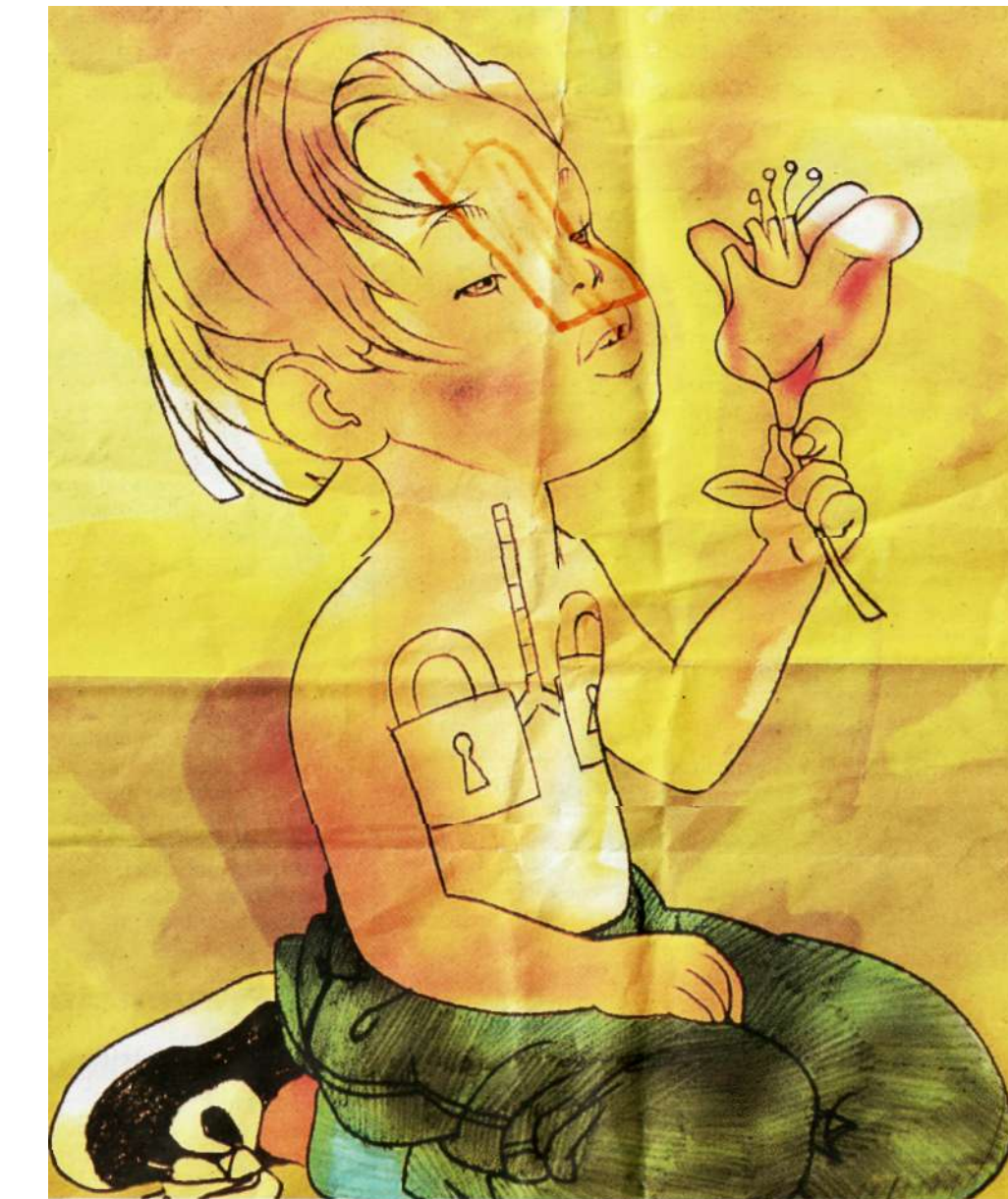
Complicaciones respiratorias, problemas intestinales, insuficiencia (fracaso funcional) pancreática y afectación de hígado y bazo y problemas de esterilidad en los varones. Todo este conjunto de manifestaciones se presenta en pacientes que padecen fibrosis quística, una patología que se desarrolla debido a una alteración de una proteína que impide el normal funcionamiento en todos los órganos en que se encuentra. Es característico de estos pacientes las complicaciones a la hora de expulsar las mucosas, ya que son demasiado espesas, y también las infecciones pulmonares. Además debido a los problemas en el páncreas, surgen desajustes nutricionales.

La fibrosis quística es una enfermedad frecuente en la población caucásica. Tiene un carácter hereditario autonómico recesivo, lo que significa que sólo se manifiesta cuando se heredan dos genes alterados. Alrededor de un 25 por ciento de la población es portador sano de la patología y una pareja de portadores tendrá un 25 por ciento de posibilidades de tener un hijo afectado. En la población española, los estudios de cribado estiman que uno de cada 5.000 neonatos vivos padece fibrosis quística.

«Los afectados presentan los síntomas de la patología mediante el desarrollo de enfermedades crónicas obstructivas de los pulmones, alteración del páncreas exocrino y sudor salado», explica el doctor Héctor Escobar, jefe de la Unidad de fibrosis quística del hospital Ramón y Cajal de Madrid. En la población masculina, a estas manifestaciones hay que añadir las urogenitales, un 95 por ciento de los hombres son estériles, aunque hoy día los avances médicos pueden solucionar este problema.

DETECCIÓN DE LA PATOLOGÍA

El diagnóstico se establece mediante el estudio clínico de las manifestaciones en los diferentes sistemas orgánicos. Para completar el estudio se analiza el nivel de cloruro sódico del sudor, porque uno de las señales características de los pacientes con fibrosis quística es el sudor salado. «Además existe la posibilidad de realizar análisis del ADN si existen sospechas por antecedentes familiares (un hermano que padezca al afección) o para confirmar o descartar la patología si las anteriores pruebas ofrecen algún tipo de duda. El estudio genético por sí sólo no es fiable, ya que la patología puede presentar más de mil mutaciones, y en un análisis



rutinario se estudian sólo 31», aclara la doctora Concepción Prados de la Unidad de Fibrosis Quística del hospital madrileño de La Paz «El elevado número de mutaciones se traduce en un amplio campo de expresión de la enfermedad, es decir, en una escala de afección distinta en

cada paciente. Los casos más graves se presentan en la edad más corta, en bebés y niños pequeños. Si la fibrosis se diagnostica en la edad adulta, la afección será de carácter más leve», explica doctora Rosa Girón neumóloga miembro del grupo de Fibrosis Quística de la Socie-

dad Madrileña de Neumología y Cirugía Torácica (Neumomadrid).

Para paliar las complicaciones en el sistema respiratorio se recurre a tratamientos farmacológicos para controlar las continuas infecciones pulmonares a través de antibióticos, mucolíticos que facilitan la expul-

¿ Qué les ocurre a los órganos afectados?

La enfermedad está ocasionada por la alteración de una proteína de las glándulas exocrinas (CFTR), que origina unas secreciones espesas en los órganos donde se encuentra. Esto supone que se compliquen las funciones del sistema respiratorio, digestivo y reproductor (en la población masculina). La mucosidad (esputo) producida en los pulmones de una persona normal es poco espesa en comparación con la producida en los pulmones de un paciente con fibrosis quística, que es muy espesa y viscosa. Esta

FIBROSIS QUÍSTICA
Los principales problemas de esta patología se localizan en el aparato respiratorio y en el digestivo.

mucosidad densa se pega a los pulmones, bloqueando algunas de las vías respiratorias. Si la mucosidad permanece dentro de los pulmones, obstruye las pequeñas vías respiratorias y facilita el crecimiento de microorganismos (infecciones bacterianas o microbios). El otro órgano afectado, el páncreas, cuya función en la digestión de los alimentos es la producción de numerosas sustancias llamadas enzimas que ayudan a descomponer los alimentos, para que el intestino pueda absorberlo.

sión de la mucosidad.

De vital importancia es la fisioterapia, un hábito diario de los pacientes con fibrosis quística, ya que necesitan expulsar las flemas que impiden la respiración. En el caso de los bebés y niños pequeños mediante algunas técnicas de masaje que los padres deben aprender. La fisioterapia en adultos, es igual de importante, pero son muchas más las propuestas de ejercicios individuales y técnicas que se emplean. La práctica de algunos deportes como la natación y el ciclismo, son también recomendables. Una buena alimentación, complementada con algunos suplementos dietéticos y el suministro de enzimas pancreáticas son imprescindibles en el tratamiento digestivo y nutricional.

Un paciente con fibrosis quística es una persona disciplinada y con una vida diaria reglada. «Existe la necesidad de practicar de forma diaria los ejercicios terapéuticos y la ingestión de fármacos, como hábitos diarios, para poder llevar una vida normal», cuenta la doctora Girón. «Dentro de las limitaciones propias de su enfermedad (pastillas, fisioterapia, revisiones médicas), mi hijo lleva una vida normal. Aunque al principio fue muy duro asimilar la fibrosis quística, hoy forma parte de nuestras vidas», cuenta Esther Sabando, presidenta de la Asociación Madrileña de fibrosis quística.

Los tratamientos y los avances médicos han hecho posible que hoy la esperanza de vida supere la treintena, ya que hace 50 años los bebés afectados no superaban los tres años de vida. En la actualidad se estima que los niños nacidos en 1990 superen los 40 años de vida. Esto significa que ha dejado de ser una afección pediátrica y se ha convertido en una enfermedad de niños y adultos jóvenes. La principal causa de mortalidad de los afectados continúa siendo la afectación pulmonar, que causa el 95 por ciento de los fallecimientos.

Las expectativas futuras se centran en la aparición de fármacos reparadores de la proteína defectuosa o que activen canales alternativos que suplan las consecuencias de su mal funcionamiento, en la prevención de infecciones mediante nuevas vacunas, y sobre todo, la terapia génica que permita detectar la patología de forma precoz.

De interés para los enfermos:

Federación Española de Fibrosis Quística (con delegaciones en cada comunidad autónoma)

O Duque de Gaeta, 56,5^o, puerta 14.

46022 Valencia. España

Télf. 963318200, Fax: 963318208

federacion@fibrosis.org

www.fibrosis.org