



## fibrosisquística

### causas de la fibrosis quística

- La fibrosis quística es un trastorno hereditario que provoca daños graves en los pulmones, aparato digestivo y otros órganos del cuerpo.
- Afecta las células que producen mucosidad, sudor y jugos digestivos. Estos líquidos secretados normalmente son ligeros y resbalosos. Sin embargo, en las personas que tienen fibrosis quística, es un gen defectuoso el responsable de que las secreciones sean más pegajosas y espesas. En lugar de actuar como lubricantes, las secreciones se acumulan en los tubos, conductos y pasajes, en particular en los pulmones y el páncreas.
- Si bien la fibrosis quística requiere cuidados diarios, las personas con la enfermedad generalmente pueden asistir a la escuela y el trabajo y, a menudo, tienen una calidad de vida mejor que la que tenían las personas con fibrosis quística en décadas anteriores. Las mejoras en los exámenes de detección y los tratamientos, permitieron que las personas con fibrosis quística hoy puedan vivir, en promedio, hasta una edad de entre 35 y 39, y algunas, incluso, hasta los 40 y 50 años.
- En la fibrosis quística, un defecto (mutación) en un gen cambia una proteína que regula el movimiento de la sal al ingresar en las células y salir. El resultado es una mucosidad espesa y pegajosa en los aparatos respiratorio, digestivo y reproductivo, además de una mayor cantidad de sal en el sudor.
- Muchos defectos diferentes pueden presentarse en el gen. El tipo de mutación genética se asocia a la gravedad de la afección.
- Las y los hijos deben heredar una copia del gen de cada padre o madre para tener la enfermedad. Si solo heredan una copia, no tendrán fibrosis quística. Sin embargo, serán portadores y posiblemente les transmitan el gen a sus propios hijos/as.
- Factores de riesgo:
  - Antecedentes familiares. Dado que la fibrosis quística es un trastorno hereditario, se transmite de generación en generación.
  - Raza. Si bien la fibrosis quística se manifiesta en todas las razas, es más frecuente en personas blancas de origen noreuropeo.

La fibrosis quística es un trastorno hereditario que provoca daños graves en los pulmones, aparato digestivo y otros órganos del cuerpo.

### complicaciones de la fibrosis quística

- **Complicaciones del aparato respiratorio:**
  - Daño en las vías respiratorias. La fibrosis quística es una de las causas principales de la bronquiectasia.
  - Infecciones crónicas. La mucosidad espesa en los pulmones y los senos paranasales son un medio ideal para la reproducción de bacterias y hongos.
  - Bultos en la nariz. Dado que el revestimiento interno de la nariz está inflamado e hinchado, es posible que crezcan bultos blandos carnosos.
  - Tos con sangre. Con el tiempo, la fibrosis quística puede producir adelgazamiento de las paredes de las vías respiratorias.
  - Neumotórax. Afección en la cual se acumula aire en el espacio que separa los pulmones de la pared del tórax.
  - Insuficiencia respiratoria.
  - Reagudizaciones. Las personas pueden experimentar un empeoramiento de sus síntomas respiratorios, como tos y dificultad para respirar, durante varios días o semanas.
- **Complicaciones en el aparato digestivo:**
  - Deficiencias nutricionales. La mucosidad espesa puede bloquear los tubos que transportan enzimas digestivas del páncreas a los intestinos. Sin esas enzimas, el cuerpo no puede absorber proteínas, grasas ni vitaminas solubles en grasa.
  - Diabetes. Las personas con fibrosis quística (CF) generalmente tienen

enfermedad pulmonar obstructiva crónica, que a su vez puede afectar la función pancreática exocrina. En ocasiones, una persona con diabetes relacionada con la fibrosis quística (CFRD), no puede absorber la insulina (como en el caso de la diabetes tipo 2) por lo que tienen resistencia a la insulina.

- **Obstrucción de las vías biliares.** El tubo que transporta bilis del hígado y la vesícula al intestino delgado puede obstruirse e inflamarse, lo que produce problemas hepáticos y, en ocasiones, cálculos biliares.
- **Obstrucción intestinal.** La obstrucción intestinal puede producirse en personas con fibrosis quística de todas las edades.
- **Síndrome de obstrucción intestinal distal.** Es la obstrucción parcial o total en el punto en el cual el intestino delgado se une al intestino grueso.
- **Complicaciones en el sistema reproductivo:**
  - Los hombres con fibrosis quística son estériles porque el conducto que conecta los testículos y la glándula prostática está obstruido con mucosidad o ausente por completo. Las mujeres son menos fértiles que otras mujeres, pueden concebir y tener embarazos exitosos.
- **Otras complicaciones**
  - Adelgazamiento de los huesos (osteoporosis).
  - Desequilibrio de electrolitos y deshidratación. Dado que las personas con fibrosis quística tienen sudor más salado, el equilibrio de minerales del cuerpo puede verse afectado.

Daño en las vías respiratorias. La fibrosis quística es una de las causas principales de la bronquiectasia, una afección que daña las vías respiratorias.

# síntomas de la fibrosis quística

- Es posible diagnosticar la afección durante el primer mes de vida, antes de que se manifiesten los síntomas. Es importante que las personas conozcan los signos y síntomas de la fibrosis quística.
- Los signos y síntomas de la fibrosis quística varían según la gravedad de la enfermedad. Incluso en la misma persona, los síntomas pueden empeorar o mejorar con el paso del tiempo. En algunos casos, estos pueden no manifestarse hasta la adolescencia o la adultez.
- Las personas que padecen fibrosis quística tienen más cantidad de sal en el sudor. A menudo, padres y madres pueden notar la sal cuando besan a sus hijos/as. La mayoría de los demás signos y síntomas de la fibrosis quística afectan los aparatos respiratorio y digestivo. Sin embargo, los adultos a los que se les diagnostica esta enfermedad son más propensos a presentar síntomas atípicos, como episodios recurrentes de inflamación del páncreas (pancreatitis), infertilidad y neumonía recurrente.
- Signos y síntomas respiratorios
  - La mucosidad espesa y pegajosa característica de la fibrosis quística obstruye las vías que transportan el aire hacia adentro y hacia afuera de los pulmones. Esto puede provocar:
    - Tos persistente con mucosidad espesa (esputo).
    - Silbido al respirar.
    - Falta de aliento.
    - Intolerancia al ejercicio.
    - Infecciones pulmonares recurrentes.
    - Fosas nasales inflamadas o congestión nasal.
  - Signos y síntomas digestivos:
    - Heces malolientes y grasosas.
    - Problemas para aumentar de peso y crecer.
    - Obstrucción intestinal, particularmente en los recién nacidos (íleo meconial).
    - Estreñimiento grave.

Es posible diagnosticar la afección durante el primer mes de vida, antes de que se manifiesten los síntomas.

## diagnóstico y tratamiento

- Está demostrada la relación directa entre un diagnóstico temprano y el desarrollo de una mejor calidad de vida en los enfermos. El sistema ideal para la detección de la patología es la realización de un cribado neonatal, un sencillo análisis de sangre que puede indicar la posibilidad de tener fibrosis quística.
- Partimos de la base de que la fibrosis quística es, hoy por hoy, una enfermedad incurable. Los tratamientos que actualmente se aplican están destinados a paliar los efectos de la afección y a lograr una mejora integral de la salud del afectado. Paralelamente se están desarrollando investigaciones que mejoran estos tratamientos y buscan nuevas técnicas.
- La fibrosis quística es una enfermedad compleja, multisistémica y por ello su tratamiento es también complejo, pues ha de incidir sobre cada uno de los aspectos en que la enfermedad se ponga de manifiesto en cada persona. La experiencia demuestra que el paciente debe recibir una atención integral, idealmente en Unidades de Fibrosis Quística especializadas con experiencia en numerosos casos.
- También está demostrado que el tratamiento temprano favorece que el paciente tenga una mejor calidad y esperanza de vida. Para conseguirlo las personas tienen que realizarse revisiones periódicas

que incluyan controles de capacidad pulmonar, balances de grasa, cultivos, etcétera.

- El tratamiento requiere que el paciente sea constante y disciplinado. Por ello, el afectado y sus familiares frecuentemente deben adaptar sus esfuerzos, horarios y ritmos a los tiempos que marca el tratamiento.
- Debido a que en cada afectado la enfermedad puede manifestarse en grado y de modo diferente, no existe un tratamiento estandarizado sino que, más bien, es el especialista quien determina en cada momento cuál es el tratamiento más adecuado.
- Según Girón, los tratamientos sintomáticos que hoy se aplican son:
  - Respiratorio: fisioterapia respiratoria, ejercicio físico, sustancias mucolíticas e hipertónicas, y antibióticos (por vía oral, inhalada e intravenosa,) según se precise.
  - Digestivo-Nutricional: enzimas pancreáticas, suplementos vitamínicos, e insulina.
  - Terapia proteica: dirigida a proteína CFTR: potenciadores y correctores. En la actualidad está comercializado para nueve mutaciones de apertura del canal.
  - Terapia génica: Esta línea de tratamiento está pendiente de que se realicen estudios que demuestren su eficacia.

La fibrosis quística es una enfermedad genética, es decir, las personas nacen con ella. Por este motivo no se puede prevenir, salvo que se conozca que los padres son portadores y se haga una selección del embrión en los casos en los que los pacientes deseen tener descendencia.

## fibrosis quística en México

- Este padecimiento se puede detectar a través del tamiz metabólico, ya que el año pasado se incluyó en dicha prueba, con lo que suman cinco el número de exámenes que permiten diagnosticar oportunamente diversos padecimientos.
- Los primeros 28 días del nacimiento son fundamentales para detectar la enfermedad y brindar un tratamiento integral antes de que se presenten los síntomas.
- El Seguro Popular a través del Seguro Médico Siglo XXI, cubre la atención médica de niñas y niños afiliados entre los 0 y 5 años de edad que no cuentan con ninguna protección social y tienen esta patología.
- Hasta ahora existen 13 laboratorios que cumplen con las normas y regulaciones internacionales (National Clinical Committee for Laboratory Standards) para diagnóstico de fibrosis quística: en las oficinas de la Asociación Mexicana de Fibrosis Quística A.C. (AMFQ), en el Centro de Prevención y Rehabilitación de Enfermedades Pulmonares (CEPREP) en Monterrey, en Villahermosa Tabasco, y en 10 centros de diagnóstico distribuidos estratégicamente en Hospitales de la Secretaría de Salud ubicados en diversos estados.
- Existen en México dos Centros Nacionales de Referencia para Fibrosis Quística donde se integran un equipo de especialistas y la infraestructura necesaria para el manejo interdisciplinario del paciente con fibrosis quística: neumológico, nutricional, psicológico y de rehabilitación respiratoria.
- La NORMA Oficial Mexicana NOM-034-SSA2-2013, Para la prevención y control de los defectos al nacimiento establece los criterios y las especificaciones para la prevención, diagnóstico, tratamiento y control de los defectos al nacimiento.
- Esta Norma es de observancia obligatoria en todo el territorio nacional, para el personal de los servicios de salud de los sectores público, social y privado que conforman el Sistema Nacional de Salud, que efectúen acciones en el campo de la salud reproductiva y en la atención de las y los recién nacidos y menores de cinco años.
- Así mismo define el Tamiz Metabólico Neonatal Ampliado como los exámenes de laboratorio cuantitativos que puedan ser realizados a la o al recién nacido, en busca de errores congénitos del metabolismo antes de que causen daño y que contempla los siguientes grupos de enfermedades: hipotiroidismo congénito, hiperplasia suprarrenal congénita, trastornos de los aminoácidos aromáticos, trastornos de los aminoácidos de cadena ramificada y del metabolismo de los ácidos grasos, galactosemia, fibrosis quística, inmunodeficiencia combinada, hemoglobinopatías y otras si representan un problema de salud pública.
- Según la Dirección de Información General en Salud, en 2017 a nivel nacional ocurrieron 107 casos de esta enfermedad y en el Estado de México 7. En ese mismo año murieron en el país 158 y en el Estado de México 13.

La fibrosis quística es una enfermedad que con frecuencia se presenta en niños y niñas. En México, cada año se presentan 350 nuevos casos, según el Centro Nacional de Equidad de Género y Salud Reproductiva.



Contacto



Opiniones

**Gobierno del Estado de México**

**Secretaría de Salud**

Centro Estatal de Vigilancia Epidemiológica

y Control de Enfermedades

Fidel Velázquez 805, Col. Vértice,

Toluca, Estado de México, C.P. 50150

Teléfono: 01(722) 219 38 87

Si quieres estar en contacto con nosotros vía internet y realizar comentarios, visítanos en:

[www.salud.edomexico.gob.mx/cevece/](http://www.salud.edomexico.gob.mx/cevece/)

correo: [cevece@salud.gob.mx](mailto:cevece@salud.gob.mx)

o síguenos por:

