

LIBRO BLANCO DE ATENCIÓN A LA FIBROSIS QUÍSTICA

Avda. Campanar, 106, 3.ª, 6.ª
46015 Valencia
Tel. 963 461 414
e-mail: fq-federacion@telefonica.net
web: www.fibrosis.org



FEDERACIÓN ESPAÑOLA CONTRA LA FIBROSIS QUÍSTICA LIBRO BLANCO DE ATENCIÓN A LA FIBROSIS QUÍSTICA



LIBRO BLANCO DE ATENCIÓN A LA FIBROSIS QUISTICA



En los capítulos que se habla de modelos organizativos (18-20) son opiniones de la Federación española de Fibrosis española de fibrosis quística y profesionales SANITARIOS, lo que quiere decir que pueden no ser compartidos por los sistemas de salud. Cuando se mencionan nombres comerciales de productos, se citan a título de ejemplo y pueden EXISTIR en el mercado otras marcas comerciales con finalidad similar.

MINISTERIO DE SANIDAD Y CONSUMO

Edita: Federación Española contra la Fibrosis Quística

Realización: Galenas

DL:

ÍNDICE

INTRODUCCIÓN	7
CAPÍTULO 1	8
PERSPECTIVA HISTÓRICA	8
CAPÍTULO 2	11
EPIDEMIOLOGÍA y PATOGÉNESIS	11
2.1 Epidemiología	11
2.2 Patogénesis	11
A) El gen CTRF	12
B) Análisis genético	13
FORMAS CLÍNICAS EN LA FQ	15
CAPÍTULO 3	16
MANIFESTACIONES RESPIRATORIAS	16
3.1 Manifestaciones de las vías respiratorias altas	16
3.2 Manifestaciones de las vías aéreas inferiores	16
3.3 Exacerbaciones pulmonares	17
3.4 Microbiología	17
3.5 Complicaciones pulmonares	17
CAPÍTULO 4	19
MANIFESTACIONES DEL TRACTO GASTROINTESTINAL	19
4.1 Tracto intestinal	19
4.2 Enfermedad Pancreática	21
A) Exocrina	21
B) Endocrina	22
4.3 Enfermedad Hepatobiliar	22
CAPÍTULO 5	23
MANIFESTACIONES GENITOURINARIAS	23
5.1 Masculino	23
5.2 Femenino	23
5.3 Fertilidad en la F.Q.	24
CAPÍTULO 6	26
MANIFESTACIONES EN LAS GLÁNDULAS SUDORÍPARAS	26
EXPLORACIONES EN LA FQ	29
CAPÍTULO 7	30
EVALUACIÓN DE LA FUNCIÓN PULMONAR	30
7.1 Diagnóstico y evolución de obstrucción de la vía aérea	31
7.2 Diagnóstico de exacerbaciones.	31
7.3 Valor pronóstico.	31
7.4 Evaluación de la hiperreactividad bronquial.	31

CAPÍTULO 8	32
EVALUACIÓN DE LA FUNCIÓN PANCREÁTICA	32
8.1 Valoración esteatorrea	32
8.2 Insuficiencia pancreática	32
DIAGNÓSTICO	33
CAPÍTULO 9	34
PRUEBAS DIAGNÓSTICAS	34
9.1 Screening prenatal y neonatal	34
9.2 Estudio genético	35
9.3 Test del sudor	35
TRATAMIENTO	37
CAPÍTULO 10	38
SEGUIMIENTO DE LOS PACIENTES CON FQ	38
10.1 Frecuencia de las revisiones	38
10.2 Exploraciones analítica rutinaria	39
CAPÍTULO 11	40
FISIOTERAPIA RESPIRATORIA	40
11.1 Técnicas y educación	40
11.2 Terapia física pulmonar ó fisioterapia respiratoria	42
11.3 Pacientes FQ. trasplantados	46
CAPÍTULO 12	47
TRATAMIENTO DIETÉTICO	47
12.1 Programa dietético en RN, lactantes, niños y adolescentes	47
12.2 NUTRICIÓN ENTERAL: sonda nasogástrica y GEP	50
CAPÍTULO 13	51
TRATAMIENTO DE LA AFECTACIÓN RESPIRATORIA	51
13.1 Tratamiento antibiótico	51
13.2 Tratamientos Adyuvantes	52
13.3 Tratamiento de las complicaciones	53
CAPÍTULO 14	56
TRATAMIENTO QUIRÚRGICO PULMONAR	56
14.1 Neumotórax	56
14.2 Hemoptisis	57
14.3 Trasplante pulmonar	57
CAPÍTULO 15	60
TRATAMIENTO DE LA AFECTACIÓN DIGESTIVA Y HEPÁTICA	60
15.1 Tratamiento de la malabsorción y enzimas pancreáticos	60
15.2 Tratamiento de la enfermedad hepática	61
15.3 Tratamiento quirúrgico hepatodigestiva	61

CAPÍTULO 1663
TRATAMIENTOS EXPERIMENTALES63
CAPÍTULO 1765
TERAPIA GÉNICA DE LA FIBROSIS QUÍSTICA65
ATENCIÓN HOSPITALARIA67
CAPÍTULO 1868
ORGANIZACIÓN Y FUNCIONAMIENTO DE LA UNIDAD DE FQ68
CAPÍTULO 1973
ATENCIÓN SOCIAL HOSPITALARIA73
19.1 Intervención del trabajador social en un Equipo de Trasplante Pulmonar73
19.2 Intervención del trabajador social en Atención hospitalaria sin Unidad de Trasplante76
ATENCIÓN PRIMARIA79
CAPÍTULO 2080
ATENCIÓN PRIMARIA80
ASPECTOS PSICOSOCIALES83
CAPÍTULO 2184
LA EDUCACIÓN84
21.1 Atención a la diversidad84
21.2 Propuestas de actuación88
CAPÍTULO 2289
EL EMPLEO89
22.1 Acceso al mundo laboral89
22.2 Certificado de Calificación de Minusvalía y Mercado Laboral90
22.3 Propuestas de actuación90
CAPÍTULO 2392
LAS RELACIONES INTERPERSONALES92
23.1 Vivencia familiar de la enfermedad92
23.2 Relaciones fuera del núcleo familiar95
CAPÍTULO 2497
RECURSOS SOCIALES A LOS QUE TIENEN DERECHO97
MUNDO ASOCIATIVO101
CAPÍTULO 25102
PAPEL DE LAS ORGANIZACIONES DEDICADAS A FQ102
25.1 La Federación Española contra la Fibrosis Quística.102
25.2 Organizaciones relacionadas con la Federación Española contra la Fibrosis Quística104

LIBRO BLANCO DE FIBROSIS QUÍSTICA

AUTORES110
COLABORADORES112
BIBLIOGRAFIA113
ANEXO119



INTRODUCCIÓN

CAPÍTULO 1

PERSPECTIVA HISTÓRICA

La Fibrosis Quística (FQ) es una enfermedad genética en la cual podemos ver reflejada la evolución de la Medicina a lo largo de las últimas décadas. Desde que en 1936 Fanconi, publicó la descripción de una familia con características clínicas consistentes en una “fibromatosis congénita familiar del páncreas con bronquiectasias” en una revista médica europea. También, casi al mismo tiempo al otro lado del Atlántico, se publicaba por Andersen un estudio similar en 1938, describiendo la “fibrosis quística del páncreas y sus relaciones con la enfermedad celiaca”. La FQ ha pasado de ser una enfermedad exclusivamente infantil a ser también del adulto.

Pero esta enfermedad, mucho antes que fuera reconocida por la medicina científica de la época, se conocía en los medios populares o Folkmedicina de algunas regiones del Centro y Norte de Europa, que la identificaban y describían como “pobre niño aquel al que al besarle su frente sabe a sal, un embrujo pesa sobre él y no tardara en morir”, expresando de esta manera la malignidad de la misma (3). Y en manuscritos del siglo XV y posteriores se han descrito hallazgos en autopsias con la especulación posterior de que podían corresponder a posibles enfermos de FQ. Hasta incluso actualmente, después de más de 150 años de la muerte de Federico Chopin (1810-1849) se ha publicado por O’Shea en una revista austríaca el interrogante sobre la posibilidad de que la enfermedad de Chopin fuese una FQ, y no una tuberculosis pulmonar como se pensaba, tras 24 años de padecer su enfermedad respiratoria crónica, que lo debilitaba teniendo un peso menor de 45 Kg, y con pérdidas de peso en cada infección respiratoria, con su tos crónica y productiva, persistente desde antes de los 15 años de edad y que era mas intensa por las mañanas, junto con que también fue estéril, a pesar de sus numerosos idilios y los diez años de relación con su amante George Sand. Su autopsia revela la existencia de una cardiomegalia y cambios en sus pulmones los cuales no consistían en las típicas cavernas tuberculosas. Todos estos hallazgos sugieren al autor que la F.Q. pudo ser la causa de su enfermedad y muerte, así como la de su hermana Emily que falleció a los 14 años de edad.

Farber, en 1944 fue el primero en afirmar que esta enfermedad era generalizada y afectaba a las glándulas secretoras de moco y sugirió la denominación de “mucoviscidosis”.

En 1952, Kessler y Anderson, informaron que durante el mes de agosto de 1948, con motivo del intenso calor sufrido en la ciudad de Nueva York, observaron que 5 de cada 10 niños ingresados en Babies Hospital, padecían fibrosis quística; señalando que tales pacientes responden adversamente a las olas de calor sin precisar el mecanismo responsable de esta conducta.

Di Sant’Agnese, Darling, Perera y Ethel Shea, publicaron en 1953 los resultados de un estudio, realizado basándose en que en la fibrosis quística del páncreas podía haber un trastorno pluriglandular incluyendo a las glándulas sud-

oríparas, decidieron hacer un trabajo que incluyera tanto el estudio de la composición electrolítica y la cantidad de sudor en pacientes con este padecimiento, como el análisis de los hallazgos con relación al cuadro clínico durante los periodos de calor y a la fisiopatología de la enfermedad. Estudiaron la composición electrolítica del sudor, obtenido en respuesta a una excitación térmica, en dos grupos: uno de 43 casos con fibrosis quística del páncreas, y otro de 50 casos control. Fue anormal en los 43 pacientes del grupo de FQ; su contenido en sodio y cloruros fue de 2 a 4 veces mayor, que en los 50 casos control. Por el contrario, la cantidad de sudor fue semejante en ambos grupos. Se observó que ni la deficiencia pancreática, ni el proceso pulmonar crónico, ni la administración de ciertas drogas, afectaba por sí mismos la composición electrolítica del sudor; tampoco que los trastornos en las funciones renal y suprarrenal determinaran el exceso de contenido de cloruros y sodio del sudor en los pacientes con fibrosis quística.

La pérdida masiva de sal por la sudoración durante el verano y periodos calurosos explicaría los accidentes presentados por el calor en las fibrosis quísticas del páncreas. Siendo pues los primeros que describieron la composición electrolítica anormal del sudor en la FQ.

En 1959 Gibson y Cooke, describieron un método para la determinación de la concentración de electrolitos mediante la prueba de estimulación del sudor por iontoforesis de pilocarpina, que permitía confirmar las sospechas clínicas de la enfermedad.

Posteriormente en 1963, Shwachman, describió un método práctico y sencillo utilizando la medida de la conductibilidad del sudor, este método permitió la posibilidad de realizar una prueba del sudor de menor complicación y extender su práctica de forma masiva.

La primera referencia a la FQ recogida en Anales Españoles de Pediatría, se trata de una Conferencia celebrada el 15 de Febrero de 1969, en el Colegio de Médicos de Palma de Mallorca, con motivo de la reunión de médicos españoles del "Capítulo de Barcelona del American College of Chest Physicians" con el tema "Mucoviscidosis". Actuando de Moderador R. Frouchtman y F. Prandi.

La experiencia acumulada por los pediatras en la década de los 70, se manifestó con el desarrollo progresivo de profesionales dedicados cada vez en mayor número al estudio de la FQ, con la creación de las secciones pediátricas de Gastroenterología (1974) y de neumología (1978). Así pues, en el VIIth International Cystic Fibrosis Congress, celebrado en París en 1976, se inició los primeros contactos con expertos de otros países. Siendo la 16th European Cystic Fibrosis Conference, celebrada en 1989 en Praga, donde la representación española fue más numerosa y que propició la celebración de la 18th European CF Conference en Madrid (1993). En 1987 se formó la Sociedad Científica Española de Lucha Contra la FQ (SCELCFQ) iniciándose la realización de congresos cada dos años desde 1991.

En los últimos 20 años, los avances en el estudio de la FQ, han contribuido favorablemente en la supervivencia de estos pacientes, permitiéndoles alcanzar en la década de la 90 una edad media de 25 - 30 años, según países y pasando a integrarse en su asistencia los médicos y especialistas de adultos. La creación de la Unidades de FQ, ha demostrado ser un gran avance en las mejoras del control y seguimiento de los pacientes con FQ, pues esta enfermedad multisistémica precisa de la existencia de un equipo de profesionales conducidos por un experto en FQ que aglutine las diferentes especialidades.

Los acontecimientos más significativos han sido los siguientes:

- Avances en la terapia con los nuevos enzimas pancreáticos (microesférulas y minimicroesférulas) y las mejoras en la nutrición.
- Identificación del gen que produce la FQ, Collins, Tsui y Riordan y la detección de las mutaciones responsables. Diagnóstico prenatal y neonatal. Terapia génica.
- Ampliación de los conocimientos sobre funcionamiento y mecanismo en el ámbito de las membranas del canal

CFTR que regula y afecta a los canales de los iones cloro y sodio (Quinton).

- Nuevos antibióticos y otras terapias (antiinflamatorios, mucolíticos, tratamiento “en domicilio”, etc.) para mejorar la lucha contra la infección pulmonar.
- Desarrollo de los trasplantes, pulmonar (1990) y hepático.
- Colaboración internacional en la investigación y sobre todo en la divulgación de los conocimientos sobre la FQ y la difusión por todos los medios informativos de la enfermedad, permitiendo que la sociedad sea mas participativa en la Lucha contra la FQ.

La creación de las Asociaciones Laicas y su Federación Española de lucha contra la FQ, han sido desde la década de los 80 los que han contribuido a alcanzar la situación actual, trabajando junto al resto de los profesionales sanitarios.

EPIDEMIOLOGÍA Y PATOGENÉISIS

2.1 Epidemiología

La fibrosis quística es una de las enfermedades más frecuentes en la población Caucásica. Su incidencia se estima en 1 afectado por cada 2000-4000 nacimientos dependiendo de la población. Los datos en Europa se basan en los estudios epidemiológicos y/o en la detección precoz de la enfermedad (Tabla 1).

En España no se han realizado estudios epidemiológicos, por lo que se asume una incidencia de 1/2500, aunque presumiblemente esta cifra sea menor si tenemos en cuenta las estimaciones realizadas en los países vecinos como Francia (1/4000) e Italia (1/2730). En 1999 se iniciaron programas de detección precoz en varias autonomías. En Cataluña se dispone de datos preliminares con 1/5352 en el 2001.

La FQ se transmite de forma autosómica recesiva, esto significa que los padres de un niño afectado son ambos portadores sanos de la enfermedad. El riesgo de la descendencia, en una pareja de portadores es, 25% de hijos sanos, 50% de hijos portadores y 25% de hijos afectados. La frecuencia de individuos portadores en la población general oscila entre 1/25 – 1/30, esta elevada frecuencia se ha atribuido a una posible ventaja selectiva para el individuo heterocigoto, aunque esta hipótesis no ha sido demostrada.

2.2 Patogénesis

La proteína CFTR es un canal de cloro regulado por AMPc, que requiere, para su funcionamiento, ATP y la fosforilación del dominio regulador. Por su estructura pertenece a la familia ABC de transporte de proteínas (ATP-binding cassette transporter superfamily). La proteína se localiza en la membrana de las células epiteliales regulando el flujo de electrolitos y agua. Cuando se altera esta función como consecuencia de una mutación, se produce una modificación en la cantidad y composición de los fluidos epiteliales, afectando a los órganos con tejido epitelial. En consecuencia, las manifestaciones clínicas incluyen enfermedad pulmonar, insuficiencia pancreática, íleo meconial (obstrucción del intestino delgado), infertilidad y concentración elevada de NaCl en el sudor.

En las glándulas sudoríparas el flujo celular de Cl^- acompaña el gradiente de Na^+ y ambos (CINa) se reabsorben a través de la membrana apical de las células del conducto glandular. En ausencia de CFTR este proceso queda bloqueado aumentando la concentración de CINa en el sudor. La cuantificación de electrolitos en el sudor es un parámetro bioquímico de gran utilidad en el diagnóstico de FQ.

Así mismo, la ausencia de CFTR repercute sobre distintos mecanismos de defensa en las vías respiratorias. La actividad antimicrobiana de algunas proteínas (lisozima, lactoferrina) se ve reducida cuando la concentración de CINa es alta ya que inhibe su unión a las bacterias favoreciendo las infecciones. La aparición de macrófagos y neutrófilos para combatir las bacterias serían el inicio del proceso inflamatorio observado en las vías respiratorias FQ. También se postula que la motilidad ciliar disminuye a alta concentración de Na^+ impidiendo la eliminación del moco. En otra hipótesis se propone que CFTR actúa como receptor de *P. aeruginosa* y su posterior fagocitosis, este mecanismo de defensa también estaría afectado en la FQ.

En la membrana apical de los conductos pancreáticos, los canales de Cl^- y $\text{Cl}^-/\text{HCO}_3^-$ funcionan en paralelo. El HCO_3^- es liberado en el lumen produciendo una secreción alcalina que hidrata, solubiliza e inactiva las secreciones acinares, en la FQ este proceso se altera y las secreciones espesas obstruyen los conductos y conducen a la destrucción del páncreas. De forma similar, la alteración de los canales de Cl^- , Na^+ y K^+ en el intestino son la causa de la deshidratación y compactación que pueden ocasionar íleo meconial y síndrome de obstrucción intestinal distal (DIOS). También se ha sugerido que la alteración del canal CFTR sería la causa de la esterilidad masculina debido al taponamiento de los conductos deferentes.

A) EL GEN CFTR

El gen CFTR (cystic fibrosis transmembrane conductance regulator) se identificó en 1989 en la región 7q31 del cromosoma 7. Abarca 250kb y contiene 27 exones que codifican una proteína de 1480 aminoácidos y 168kDa. La proteína CFTR está formada por cinco dominios: 2 dominios transmembrana (MSD), 2 dominios de unión al ATP (NBD) y 1 dominio regulador (R) con múltiples puntos de fosforilación.

La mutación más frecuente se debe a la pérdida del aminoácido fenilalanina en el codon 508 (F508del). Esta mutación representa alrededor del 70% de los cromosomas FQ en las poblaciones de origen europeo. En España, la mutación F508del se encuentra en el 53% de los cromosomas FQ, sin embargo se ha observado una frecuencia mucho mayor en el norte de la península (País Vasco, Asturias) donde alcanza el 70-80%.

Se han descrito cerca de 1000 mutaciones en el gen CFTR (*Cystic Fibrosis Genetic Analysis Consortium*, <http://www.genet.sickkids.on.ca>), algunas específicas de una población, otras identificadas en un único paciente. Debido a esta heterogeneidad es importante conocer el origen étnico o la región de procedencia de cada individuo. En España se han identificado un centenar de mutaciones, de las cuales sólo 10 presentan una frecuencia superior al 1% (Tabla 2).

La disfunción de la proteína CFTR se produce por distintos mecanismos moleculares en base a los cuales las mutaciones se agrupan en 5 categorías: Clase I, incluye las mutaciones que producen una proteína incompleta incapaz de llegar a la membrana (por ejemplo la mutación R1162X); Clase II, son mutaciones que modifican la estructura de la proteína e impiden su correcto procesamiento, por lo que la mayoría de las moléculas no alcanzan la membrana celular (F508del); Clase III, la proteína alcanza la membrana celular pero la regulación para la apertura del canal es insuficiente, incluye mutaciones severas (G551D) y también mutaciones leves (A455E). Clase IV, incluye aquellas mutaciones que determinan un flujo reducido de iones, por lo general se trata de mutaciones leves (R117H); Clase V, son mutaciones que afectan a la síntesis ya que se crean señales alternativas de *splicing* que producen simultáneamente moléculas normales y otras de distinto tamaño por la pérdida o ganancia de un exón (3849+10kbC>T). Sin embargo, esta clasificación no debe considerarse de forma restrictiva pues algunas mutaciones podrían incluirse en dos grupos distintos.

Entre los pacientes FQ, el 85% presentan insuficiencia pancreática (IP). Los estudios de correlación genotipo-fenotipo indican que el fenotipo IP está asociado a la presencia de dos mutaciones severas, mientras que los pacientes con suficiencia pancreática tienen, al menos, una mutación leve. La correlación con la enfermedad pulmonar es mucho más compleja probablemente debido a otros factores ambientales y genéticos. Por consiguiente, el inicio de las manifestaciones clínicas es variable y depende de las mutaciones existentes en cada caso. En general, las mutaciones leves (R117H, L206W,) determinan la aparición tardía de los síntomas, cuando el niño tiene ya varios años o incluso en la adolescencia.

B) ANÁLISIS GENÉTICO

Los estudios genéticos en familias con FQ se iniciaron en 1985 utilizando marcadores genéticos que se localizaban en la región del gen CFTR. Esto supuso un avance importante para las familias ya que se pudo abordar la detección de portadores a partir del núcleo familiar y ofrecer el diagnóstico prenatal a las parejas de alto riesgo. Actualmente, con la caracterización de las mutaciones es posible además confirmar el diagnóstico clínico de los pacientes con clínica sugestiva y reducir el riesgo de portador a los individuos de la población general.

El análisis de las mutaciones más frecuentes es posible de forma rápida y eficaz gracias a diferentes *kits* comerciales habituales en los laboratorios de diagnóstico molecular que permiten un nivel de detección del 66-77%, dependiendo de las mutaciones estudiadas. Cuando este análisis es insuficiente se procede al rastreo completo del gen. Debido a que la mayoría de mutaciones en el gen CFTR son puntuales, las técnicas más utilizadas son la electroforesis en gradiente de geles desnaturizante (DGGE) y el análisis de la conformación de la cadena sencilla (SSCA) con los que se alcanza un nivel de detección del 98%.

Tabla 1. Incidencia de la Fibrosis Quística en Europa

PAÍS	INCIDENCIA
Noruega	1/6500
Suecia	1/4000
Dinamarca	1/4700
Finlandia	1/25000
Francia	1/4000
Bretaña (Francia)	1/2913
Italia (Verona)	1/2730
Suiza	1/2000
Holanda	1/3600
Irlanda	1/1461
Reino Unido	1/2500

Tabla 2. Mutaciones más frecuentes en la población española

Mutación	%	% acumulada
F508del	53,2	53,2
G542X	8,4	61,6
N1303K	2,6	64,2
1811+1.6kbA>G	1,9	66,1
711+1G>T	1,7	67,8
R1162X	1,6	69,4
R334W	1,6	71,0
R1066C	1,0	72,0
1609delCA	1,0	73,0
Q890X	1,0	74,0



FORMAS CLÍNICAS EN LA FQ

CAPÍTULO 3

MANIFESTACIONES RESPIRATORIAS

La importante morbimortalidad de esta enfermedad está relacionada con la afectación pulmonar y sus complicaciones que son responsables del 95% de los fallecimientos de los pacientes que la padecen. Los pulmones del recién nacido con FQ son histológicamente normales. Sin embargo, ya en los primeros meses de la vida algunos pacientes desarrollan una colonización crónica endobronquial por bacterias específicas. Esta infección asociada a la hiperviscosidad del moco que provoca obstrucción bronquial y una respuesta inflamatoria, generan un círculo vicioso que conduce finalmente a una lesión irreversible del pulmón.

3.1 Manifestaciones de las vías respiratorias altas

SINUSITIS

La mayoría de los pacientes con FQ presentan problemas sinusales durante el desarrollo de su enfermedad. La opacificación de los senos paranasales en la radiografía la presentan más del 95% de los pacientes. Sin embargo los síntomas de la afectación sinusal suelen ser sutiles. Durante la infancia se puede presentar síntomas de obstrucción nasal, ronquidos o rinorrea purulenta. En los adolescentes y los adultos son más frecuentes las cefaleas. El tratamiento es sintomático.

PÓLIPOS NASALES

La presencia de pólipos nasales en los pacientes con FQ varía entre un 10% y 36% según las diferentes series. La obstrucción nasal y los ronquidos son los síntomas más frecuentes aunque un porcentaje elevado de los pacientes están asintomáticos. El ensanchamiento del puente nasal se observa en algunos niños y adolescentes. El diagnóstico se realiza a través del examen rinoscópico o por la TAC. El tratamiento quirúrgico está indicado en algunos pacientes, pero la recidiva se puede presentar en más del 60%.

La presencia aislada de pólipos nasales, sinusitis o mucocele (quistes en los senos paranasales) obliga a descartar la FQ.

3.2 Manifestaciones de las vías aéreas inferiores

LACTANTES

Es frecuente que las manifestaciones respiratorias se inicien con tos seca y dificultad respiratoria catalogados de bronquiolititis. La sospecha clínica estará en función de la evolución tórpida del proceso o de la recurrencia de los procesos bronquiales obstructivos. Otras veces el lactante comenzará con tos productiva paroxística emetizante similar a la tos ferina. La auscultación pulmonar dependerá del grado de obstrucción bronquial (sibilancias) y de la presencia de condensaciones (crepitanes, hipoventilación). En la Radiografía de Tórax se evidencia una hiperinsuflación pulmonar o infiltrados alveolares.

PREESCOLARES Y ESCOLARES

En estas edades los síntomas respiratorios se presentan como infecciones respiratorias recurrentes, tos crónica productiva con expectoración o como asma bronquial de evolución tórpida. Al examen físico se puede observar la presencia de acropaquias como manifestación de la hipoxia y de la inflamación e infección crónica. La radiografía de tórax puede demostrar engrosamiento peribronquial, imágenes sugestivas de bronquiectasias o zonas de condensación segmentaria.

En cuanto el niño pueda colaborar se debe realizar las pruebas funcionales respiratorias. Las alteraciones más precoces se manifiestan como patrón obstructivo de las pequeñas vías aéreas con incremento del volumen residual.

ADOLESCENTES Y ADULTOS

La mayoría de estos pacientes presentan neumonías a repetición o bronquitis crónica progresiva con el desarrollo de bronquiectasias que van evolucionando a una insuficiencia respiratoria. En la espirometría, el FEV1 es el siguiente parámetro que se altera a medida que el componente obstructivo progresa y es el principal parámetro de evolución. La presencia de bronquiectasias aparece en el 100% de los pacientes. En etapas más avanzadas se observan zonas de colapso, consolidaciones o bullas.

3.3 Exacerbaciones pulmonares

La mayoría de los pacientes tienen un deterioro respiratorio insidioso caracterizado por exacerbaciones de su infección pulmonar crónica. Las exacerbaciones respiratorias se caracterizan por algunos de los siguientes signos y síntomas: aumento de la tos, cambios en el volumen y en el aspecto del esputo, aparición de disnea, disminución de la actividad física, pérdida de peso y apetito, cambios en la auscultación habitual, imágenes radiológicas nuevas y sobre todo deterioro de la función pulmonar. Su tratamiento debe ser precoz.

3.4 Microbiología

En la fase inicial es característica la colonización por el *Haemophilus influenzae* y posteriormente por el *Staphylococcus aureus*. Con la evolución de la enfermedad la *Pseudomonas aeruginosa* es el patógeno más frecuente que se asocia a un deterioro progresivo de la función pulmonar. En los últimos años se ha incrementado el aislamiento de otros patógenos, como la *Sternotrophomonas maltophilia*, *Burkholderia cepacia* y *Alcaligenes xylosoxydans*.

El análisis del esputo debe hacerse de manera rutinaria en cada visita y en las exacerbaciones pulmonares.

3.5 Complicaciones pulmonares

ATELECTASIAS

La atelectasia lobar o segmentaria se presenta entre un 5-10% de los pacientes, especialmente adultos. Se producen por tapones de secreciones espesas o como complicación de una aspergilosis broncopulmonar alérgica (ABPA). Se debe instaurar un tratamiento agresivo de fisioterapia, broncodilatadores y antibióticos. Se ha empleado la Dnasa inhalada o instilada directamente mediante broncofibroscopia en los casos de atelectasias que no se resuelven con el tratamiento habitual.

HEMOPTISIS

Es necesario tranquilizar al paciente y sus familiares y dar indicaciones precisas de las medidas que deben adoptarse en cada situación. El 60% de los pacientes adultos presentan hemoptisis “minor” de manera recurrente y van asociadas a exacerbaciones pulmonares. Su tratamiento consiste en controlar la infección respiratoria subyacente. La hemoptisis masiva (sangrado de más de 240 - 300 ml en 24 hs) pone en peligro la vida del paciente y requiere una

intervención de urgencia. La incidencia anual es de 1%. En la mayoría de los casos se realizará una broncoscopia diagnóstica a fin de localizar el punto sangrante. En estos pacientes se debe realizar una embolización arterial de urgencia.

NEUMOTÓRAX

El neumotórax se produce por la ruptura de bullas subpleurales de la pleura visceral. Su incidencia es del 10% y aumenta con la edad. Se puede presentar como un cuadro de dolor torácico brusco y dificultad respiratoria. El tratamiento depende del tamaño del neumotórax. Los neumotórax pequeños (< 20% del hemitórax afectado) y asintomáticos puede tratarse de forma conservadora. En el neumotórax de mayor tamaño se debe colocar un tubo de drenaje. En los casos de recidiva se debe optar por la intervención menos cruenta (abrasión pleural limitada, por toracoscopia) ya que cualquier cirugía pulmonar podría suponer un inconveniente en el trasplante pulmonar.

ASPERGILOSIS BRONCOPULMONAR ALÉRGICA

La ABPA es una reacción de hipersensibilidad al *Aspergillus fumigatus* (Af) y se presenta entre un 10-20% de los pacientes. Su diagnóstico se basa en criterios de laboratorio, clínicos, radiológicos y funcionales: 1º) Obstrucción bronquial reversible. 2º) Infiltrados radiológicos. 3º) Ig E total sérica elevada. 4º) Ig G e Ig E específica para Af elevada. 5º) Eosinofilia periférica. 6º) Reactividad cutánea inmediata al Af. El tratamiento de elección son los corticoides orales.

INSUFICIENCIA RESPIRATORIA

Es un signo de enfermedad pulmonar avanzada. La hipoxemia suele preceder a la hipercapnia. El tratamiento consiste en la administración de oxígeno para retrasar el desarrollo de hipertensión pulmonar y el Cor pulmonale. La ventilación mecánica no invasiva puede emplearse en pacientes con hipoxemias e hipercapnias en espera de un trasplante pulmonar.

MANIFESTACIONES DEL TRACTO GASTROINTESTINAL

Las manifestaciones clínicas gastrointestinales están relacionadas con el grado de afectación del páncreas fundamentalmente. Los síntomas más destacados son diarrea (esteatorrea), retraso del desarrollo y desnutrición.

Marino localizó la CFTR en las células epiteliales de los conductos pancreáticos proximales, no se detectó en los acinis pancreáticos. La función de los ductus pancreáticos es aumentar la cantidad de agua y bicarbonato, siendo esta alteración la afectación inicial en la FQ a nivel de la secreción pancreática, con posterior precipitación de proteínas y secundariamente a la obstrucción ductal por tapones proteicos, se produce la insuficiencia pancreática progresiva.

A nivel del hígado, el gen CFTR anómalo se encuentra fundamentalmente en la membrana apical de las células epiteliales de los conductos biliares intrahepáticos y en los hepatocitos, originándose altas concentraciones de ácidos lipofílicos que pueden lesionar las células de los conductillos, conduciendo a la fibrosis. En las células epiteliales de las criptas intestinales, y las células caliciformes se encuentran en mayor número, produciendo unos gránulos de mucina anormal, que aumentan la capa de moco intestinal, y originan a nivel del glicocalix una disminución de la actividad enzimática y del transporte.

Estas alteraciones producidas por la FQ, originan las siguientes manifestaciones clínicas a nivel del intestino.

4.1 Tracto intestinal

ILEO MECONIAL

Entre un 7 y 10% de los pacientes con F.Q. presentan ileo meconial de recién nacidos. Un meconio de alta viscosidad es la consecuencia de la escasez de enzimas pancreáticos y la causa de la oclusión intestinal. Aunque ocasionalmente puede originarse en el feto produciendo oclusión intestinal total o parcial y, a veces, estallido intestinal que a su vez puede ser causa de estenosis e incluso atresia intestinal, lo más frecuente es que se produzca en las primeras 24-48 horas de vida extrauterina ocasionando la no emisión de meconio, distensión abdominal y vómitos. El tratamiento es frecuente quirúrgico dependiendo de que exista o no atresia y/o meconio en cavidad abdominal, o

bien, que no haya habido estallido intestinal y la oclusión pueda ser resuelta por medio de la administración por sonda (vía rectal o naso-gastro-intestinal, o ambas) utilizando enzimas pancreáticos y/o soluciones de alta osmolaridad y radiopacas (Gastrografín ,). Es obvio lo necesario de una monitorización severa respecto a hidratación y constantes vitales para la realización de estos procedimientos. El ileo meconial es la primera de las manifestaciones que puede ofrecer la F.Q. y su frecuencia aumenta hasta un 30% en los recién nacidos que tienen un hermano que a su vez tuvo ileo meconial. Puede diagnosticarse intraútero por la presencia en ecografía de polihidramnios (sugestivo de atresia intestinal) y también radiológicamente cuando existen precipitaciones de calcio en el seno del meconio anormal que originan un aspecto que recuerdan la piel manchada del leopardo.

VÓLVULO INTESTINAL

Se presenta con más frecuencia en época de lactante y generalmente es de tipo mesentéricoxial, originándose cuando un asa con alto contenido de material espeso “capota” o bascula torsionando su meso. El hecho puede ocurrir intrauterinamente y provocar, como el ileo, atresia o estenosis o ileo meconial complicado. Su resolución, que puede ser espontánea o clínico-radiológica, es frecuentemente tributaria de cirugía.

SÍNDROME DE OBSTRUCCIÓN INTESTINAL DISTAL (SOID O DIOS)

También denominado equivalente del Ileo meconial. Su fisiopatología es análoga, pero se produce en edades más avanzadas, incluso en adolescentes y adultos, en un 20 % de los pacientes con FQ. Provoca, dentro de un cuadro de estreñimiento agudo donde se pueden palpar a través de la pared abdominal masas fecales que, causantes de oclusión generalmente en íleon terminal y/o colon ascendente, provocan gran distensión abdominal supraclusiva. El tratamiento apenas difiere del ileo meconial salvando las diferencia de edad.

PROLAPSO RECTAL

En el estudio de Kulczycki sobre 386 pacientes de F.Q., obtuvo un porcentaje del 22,6% con prolapso rectal y Stern un 20% cuya frecuencia, más alta en lactantes, disminuía a partir de los 3 años. Convendría tener en cuenta que estos estudios datan de 1958 y 1982 respectivamente y en nuestro colectivo de 50 pacientes de F.Q. no se ha presentado ningún caso cuando, en teoría, podría haber habido diez o más. Es muy probable que un diagnóstico más precoz y una mejor nutrición, por una dietética y tratamientos más actualizados, estén haciendo descender la incidencia ya que en su etiología se involucran la esteatorrea, el aumento de presión intrabdominal por las crisis de tos y la hipotonía de la musculatura anal. Aunque no es lo habitual puede ser la primera manifestación clínica de una F.Q., por lo que, aún en ausencia de otros síntomas, es obligado un test de sudor para su despistaje. Suele resolverse al controlar la esteatorrea, en caso de persistir en ocasiones se precisa solución quirúrgica.

INVAGINACIÓN INTESTINAL

En 1971, Holsclaw junto con Shwachman y Rocmans llaman la atención y, posteriormente lo hacen Webb y Khan, en 1989, sobre la incidencia de invaginación en pacientes con F.Q. cuya clínica, diagnóstico y tratamiento no difiere básicamente del resto de la población.

REFLUJO GASTRO-ESOFÁGICO

Feigelsen, en 1975, fue quien advirtió sobre la existencia de Reflujo Gastro-Esofágico (RGE) asociado a F.Q., que presenta en estos pacientes análoga sintomatología a la del resto de la población no F.Q., pero con el factor añadido de las posibles microaspiraciones bronquiales que complican aún más la patología respiratoria si ésta está establecida. En su génesis puede estar implicada tanto la postura Trendelenburg (prono y supino) que se adopta con frecuencia en la fisioterapia respiratoria, así como el aumento de la presión intrabdominal por las crisis de tos, la utilización frecuente de broncodilatadores que pueden disminuir el tono cardial y, tal vez la dismotilidad del tracto digestivo que en estos pacientes describen Dalzell y Bali. En nuestra experiencia venimos observando un aumento de la incidencia de RGE que parece guardar paralelismo con el aumento de edad del grupo de pacientes que controlamos.

Ante la presencia de dolor epigástrico y/o vómitos, aún sospechando la existencia de RGE, deberá hacerse diagnóstico diferencial con gastritis por *Helicobacter Pylori*, cuya incidencia parece incrementarse en los últimos años en pacientes con F.Q. Su tratamiento postural, con procinéticos, reajuste dietético, reajuste de frecuencia y distribución de las tomas, tratamiento de patología concomitante (estreñimiento, tos...) no difiere apenas del tratamiento de RGE en pacientes sin F.Q.

COLONOPATÍA FIBROSANTE

Fue referida por primera vez en 1994 y desde entonces más de 60 casos fueron descritos antes de que se impusieran las recomendaciones del Consensus sobre dosificación de los enzimas pancreáticos. Pues, posiblemente esta entidad se da con más frecuencia en aquellos pacientes que toman grandes cantidades de enzimas (dosis de Lipasa superior a 20.000 ui/kg/día) y también se ha descrito con la utilización de una cubierta de copolymer Eudragit L30D55 de las microesférulas de enzimas de alta concentración, aunque realmente su causa es desconocida. Las posibilidades de padecerla aumentaban en varones, en pacientes con íleo mecánico, con 2 a 8 años de edad y si toman laxantes o antiinflamatorios no esteroideos. Se inicia generalmente en colon ascendente y ciego y puede extenderse a otros tramos del intestino grueso. La lesión está caracterizada por un engrosamiento de la pared intestinal que altera su motilidad, pudiendo provocar obstrucción aunque a veces, los primeros síntomas consistan en diarrea, a veces hemorrágica, de difícil control. Si por medio de la modificación del tratamiento enzimático y dietético no se logra evitar su progresión, será tributaria de tratamiento quirúrgico.

4.2 Enfermedad Pancreática

A) EXOCRINA

MALABSORCIÓN

El páncreas exocrino produce un fluido alcalino (bicarbonato) y enzimas (amilasa, proteasa y lipasa) que son segregados por los ductus y acinis, respectivamente. Las anomalías en su secreción producidas por la CFTR, conducen a una insuficiencia pancreática que afecta aproximadamente al 85 % de los pacientes con FQ. Los déficit de amilasa, se pueden paliar con otras amilasas extrapancreáticas. La proteasa, es activada por la enteroquinasa intestinal. En la insuficiencia pancreática de la FQ, esta también alterada la lipólisis de los triglicéridos, tanto por la menor tasa de lipasa, como por el medio ácido intraduodenal que la inactiva. La afectación de la formación de micelas, en parte por la disminución de colipasa, pero en gran medida por las alteraciones del pool de las sales biliares, con alteración de la relación de la glicina y taurocolatos (Roy CC), con todo ello la manifestación de la malabsorción en la FQ, esta principalmente medida por la esteatorrea.

La malabsorción de las grasas en la FQ, origina una disminución de la absorción de las vitaminas liposolubles D, E, A y K, siendo los niveles bajos de vitamina E, los más frecuentes.

En los individuos normales existe una pérdida de 1 % por las heces de ácidos biliares, pero en los pacientes con FQ, al presentar esteatorrea, estas pérdidas aumentan hasta un 10-12 %, con lo que la circulación enteropática de los ácidos biliares, se encuentra alterada.

PANCREATITIS

En pacientes adolescentes o adultos con FQ, también se presenta manifestaciones de pancreatitis, dependiendo del grado de afectación del páncreas, se manifiesta en menos del 1 % y en pacientes que presentan mutaciones con menor manifestación de la enfermedad, En ocasiones el diagnóstico de la pancreatitis precede al de FQ.

B) ENDOCRINA

DIABETES MELLITUS

Los pacientes con FQ, presentan un deterioro progresivo del páncreas manifestándose con la aparición de la disminución de la tolerancia a la glucosa, hasta conducirlos a la diabetes mellitus(DM). Por lo que se recomienda realizar una prueba de tolerancia oral a la glucosa anualmente, después de los 5 años de edad. La prevalencia de la DM, se da en un 8 % de los pacientes de FQ con más de 10 años de edad. Aumentando en los adultos conforme disminuye el número de células beta. Suele presentarse con síntomas de hiperglucemia pero no es frecuente la cetoacidosis. Induciendo a cambios microvasculares en la retina y riñón, como complicaciones de la evolución de la DM. Existe controversia respecto a que la presencia de la DM, tenga influencia sobre la supervivencia.

4.3 Enfermedad Hepatobiliar

ENFERMEDAD HEPÁTICA

La lesión hepática se ha relacionado con la obstrucción por una bilis espesa en los conductos biliares intrahepáticos, la demostración por Cohn de la localización de la CFTR en la zona apical de la célula canalicular y no en los hepatocitos. Esto demuestra que existe un canal de cloro, que contribuye a regular el volumen y la composición de la bilis canalicular. Debido a la comunicación que existe entre los conductos biliares intrahepáticos, el bloque de algunos de ellos, no produce un cuadro de colestasis completa y explicaría que durante mucho tiempo la lesión hepática de la FQ, no presente signos clínicos, ni bioquímicos de alteración hepática y la fibrosis aumenta llegando a producir la atrofia del parenquima hepático con una cirrosis multilobular. Aparte también de la influencia que tiene la lesión hepatotóxica secundaria a la retención de los ácidos biliares hidrófobos.

El control anual y más periódico si presentan alteraciones bioquímicas, con incremento de la Fosfatasa alcalina, GGT, GOT y GPT, permite detectar los pacientes con enfermedad hepática y administrar ácido Ursodeoxicólico (20-25 mg/kg/día).

En un 2-5 % de los pacientes con FQ, presentan alteración hepática grave con ascitis, edema, hematemesis masivas por hipertensión portal y precisan como opción terapéutica del trasplante hepático.

COLELITIASIS

La observación de litiasis biliar en pacientes con FQ, es más frecuente que en los individuos normales, presentándose con una prevalencia de un 12 % en niños y adultos. Suele ser asintomática, pero cuando se asocia con cálculos biliares frecuentes se precisara de la terapéutica quirúrgica.

CAPÍTULO 5

MANIFESTACIONES GENITOURINARIAS

5.1 Masculino

Los pacientes varones con FQ, presentan anomalías anatómicas en su aparato reproductor. Los testículos son estructuralmente normales aunque, con cierta frecuencia son de menor tamaño o se encuentran en una situación anormal (criptorquídea) Los conductos deferentes o bien no existen: ausencia congénita bilateral de conductos deferentes (ACBCD) o están atróficos. Se observa así mismo, ausencia o atrofia del cuerpo y de la cola del epidídimo. En un importante número de casos existe una atrofia de las vesículas seminales.

Tras la identificación de la CFTR en 1989, se ha sugerido que la ACBCD es la forma genital primaria de la FQ en el varón y que las anomalías congénitas observadas, no son debidas a un defecto morfogénico si no secundarias a la obstrucción provocada por las secreciones anormales.

Los varones con FQ, no presentan espermatozoides en su eyaculado (azoospermia), su volumen puede estar reducido y su pH puede ser más ácido. En un porcentaje alto de pacientes con ACBCD se observa que el eyaculado tiene un $\text{pH} < 7$. La presencia de un pH bajo no tiene relación con la existencia de una mutación FQ, incluido el alelo 5T. La fructosa del semen se puede encontrar disminuida a niveles inferiores a 1 gr/l.

Los niveles hormonales en los pacientes FQ son normales. Muy recientemente hay trabajos en los que se apunta que un cierto porcentaje de éstos pacientes podrían tener niveles bajos de testosterona (T) plasmática.

Algunos autores opinan que la ACBCD es un desorden genético heterogéneo y que en un 60-72% de los casos presentan una mutación FQ. Un 19% de los pacientes FQ, presentan 2 mutaciones FQ conocidas, un 33% una mutación conocida y el alelo 5t, un 27% con una mutación conocida y sin el alelo 5T y un porcentaje importante de pacientes sin mutación conocida y sin alelo 5T.

5.2 Femenino

A diferencia del hombre, la mujer con FQ no presenta anomalías en su aparato reproductor.

Las pacientes FQ, presentan una pubertad (desarrollo sexual) y una menarquia (aparición de la primera regla) retrasadas en unos 2 años, si se las compara con la población sana. Hoy en día, no conocemos la verdadera causa, pero podrían influir varios factores: 1) malnutrición: Se necesita que la niña alcance un peso mínimo de 47,8 Kg. para que se desencadene la menarquia. 2) Contenido de grasa del organismo: Se cree necesario un contenido de grasa del 17% para que se produzca la menarquia y un 22% para que se mantengan las menstruaciones. 3) CFTR mrna: Estudios recientes han detectado expresión del CFTR en el hipotálamo, tálamo y amígdala. Dado que el hipo-

tálamo contiene una alta concentración de GnRH, el CFTR podría aumentar la acidificación de las vesículas sinápticas y de ésta forma, tener importancia en la regulación de la maduración sexual. 4) Disfunción ovárica: También podría ser la causa del retraso a pesar de que el CFTR no se expresa en los ovarios.

Las pacientes FQ, presentan con frecuencia alteraciones menstruales. Estas pacientes tienen a lo largo de su vida periodos con opsomenorreas y amenorreas secundarias y se piensan que éstas alteraciones tienen una mayor correlación con el grado de nutrición que con el grado de afectación pulmonar.

Las pacientes FQ que tienen ciclos anovulatorios presentan una profunda deficiencia de ácidos grasos esenciales que podrían conducir a una anovulación. En las mujeres FQ que presentan ciclos ovulatorios, los niveles de estradiol (E1) y de progesterona (P) son normales. Por el contrario, las mujeres que tienen ciclos anovulatorios, presentan unos niveles de E1 y P descendidos en la fase lútea del ciclo. Además las pacientes FQ con ciclos anovulatorios tienen unos niveles de testosterona (T) más elevados que las que tienen ciclos ovulatorios. Los niveles elevados de T, pueden tener relación con el grado de hiperinsulinismo.

El estudio ecográfico del ovario de la paciente FQ pueden tener un aspecto poliquístico, imagen que hoy en día se sabe está relacionada con un cuadro de anovulación crónica. Los ovarios de las pacientes que tienen ciclos ovulatorios, presentan una imagen ecográfica normal

5.3 Fertilidad en la F.Q.

Los varones FQ presentan en un 95-98% de los casos una azoospermia obstructiva, por lo tanto son estériles. Los pacientes con una azoospermia obstructiva pueden ser fértiles recurriendo a técnicas de reproducción asistida. En éste tipo de esterilidad la técnica más adecuada es ICSI (Inyección Intra citoplasmática de espermatozoides)

Uno de los puntos fundamentales a determinar antes de practicar un ICSI, es valorar el riesgo genético. En los embarazos obtenidos tras ICSI, no se observa un aumento de fetos malformados. Antes de practicar un ICSI debe de practicarse un cariotipo. Aunque el cariotipo resulte normal, es necesario practicar un estudio mediante hibridación in situ con fluorescencia directamente en los espermatozoides. Es imprescindible realizar un cribaje de las mutaciones más frecuentes en ambos miembros de la pareja antes de iniciar un ciclo de ICSI. Una vez obtenida la fecundación del óvulo se puede practicar un diagnóstico preimplantacional mediante la biopsia embrionaria.

La fertilidad en la mujer FQ aunque reducida, se encuentra conservada. Se admite que la fertilidad de la mujer FQ es del 10-20% de la mujer sana. La fertilidad en la mujer FQ es la misma tanto si la afectación es severa o es moderada.

El primer factor, y quizás el más conocido, que disminuye la fertilidad es el moco cervical. La inseminación intrauterina (IU) es la técnica adecuada para resolver éste problema. En segundo lugar, un porcentaje importante de pacientes FQ, presenta alteraciones menstruales y anovulación. Hay evidencias de que pacientes FQ con ciclos anovulatorios, responden adecuadamente a inductores de la ovulación como puede ser el citrato de clomifeno.

La consulta preconcepcional, es imprescindible en toda pareja en la cual por lo menos uno de los componentes presenta una FQ. Si es la mujer la que padece la FQ, es necesario valorar de forma individualizada el riesgo de tener un embarazo.

Cuando una mujer está dispuesta a comenzar un embarazo es necesario conocer: 1) Función pulmonar, 2) Estado nutricional, 3) Si es diabética, 4) Si presenta una insuficiencia pancreática, 5) Infecciones pulmonares que ha tenido, su frecuencia y gérmenes responsables, 6) Si presenta un cor pulmonale, etc. En una palabra, es imprescindible hacer una valoración completa de su estado actual.

El embarazo por sí sólo, y de forma fisiológica, supone una importante sobrecarga para el organismo tanto en la función pulmonar como en su aparato circulatorio y en sus necesidades nutricionales. Esta sobrecarga fisiológica puede tener consecuencias muy negativas en la paciente FQ cuyo estado de salud no sea razonablemente apropiado para afrontar una gestación.

Si el FEV1 es $> 80\%$ del previsto, se espera que la evolución pueda ser buena. Con FEV1 entre un 60-80% del previsto puede no desaconsejarse un embarazo si los otros parámetros son favorables. Cuando el FEV1 es $< 50\%$ del previsto, el embarazo debe de ser seriamente desaconsejado. Los resultados tanto, maternos como fetales en los casos con FEV1 $< 50\%$ son nefastos. El estado de nutrición, es otro de los factores que hay que tener en cuenta en el momento de aconsejar ó desaconsejar un embarazo. Un IMC previo al embarazo, menor de 18, se han relacionado con una elevación de la tasa de partos prematuros.

La D.M. diagnosticada antes del embarazo, debe de estar perfectamente controlada, dado que un mal control en los periodos iniciales del embarazo puede asociarse a la aparición de ciertas anomalías congénitas.

En pacientes que han sido sometidas a un trasplante pulmonar se desaconseja el embarazo, por lo menos en los dos primeros años postrasplante. Una vez iniciado el embarazo, éste debe de ser controlado cuidadosamente desde el principio. Se deben de hacer controles ecográficos del feto a fin de valorar su correcto crecimiento y, a la vez, detectar alteraciones en la morfología fetal. La práctica del diagnóstico prenatal del feto, es una decisión que debe de ser consultado y discutido con los padres. En general, si el estado de la paciente FQ es el adecuado, el embarazo puede ser bien tolerado.

Aunque no existen muchos estudios sobre la sexualidad en los pacientes FQ, se sabe que ésta es normal, con las limitaciones propias derivadas de su estado de salud. Un embarazo “no programado” no debe de consentirse en una paciente con fibrosis quística, dado que puede entrañar un grave riesgo para la salud de la madre. Informar y asesorar adecuadamente sobre los métodos anticonceptivos que puede tener a su disposición una vez que tenga previsto mantener relaciones sexuales. Se les debe de aconsejar un método de alta seguridad y de fácil utilización. La ligadura tubárica, es un método de elección en aquellas pacientes que han tenido hijos e incluso en aquellos casos de pacientes con estado severo de la enfermedad en las cuales un embarazo está contraindicado.

MANIFESTACIONES EN LAS GLÁNDULAS SUDORÍPARAS

El sabor salado de la piel del lactante con Fibrosis Quística debido a aumento en la concentración de sal en el sudor puede ser la primera manifestación de la enfermedad advertida por su familia. Este hecho fue reconocido desde hace siglos, como lo atestiguan dichos populares tradicionales diversos en diferentes países europeos que, con ligeras variantes, aseveran que el niño que al besarlo tiene en sabor salado está embrujado y morirá pronto. En tiempo caluroso es posible reconocer incluso la formación de auténticos cristales de sal en la piel.

El conocimiento de la anomalía en el sudor de los pacientes arranca de la observación de Paul di Sant'Agnese, quien cuando en la ciudad de Nueva York sufrió una ola de calor en el verano de 1948, especuló que la causa del ingreso de urgencia en los hospitales de varios pacientes con Fibrosis Quística ya diagnosticada, con un cuadro de colapso circulatorio y profunda deplección salina, pudiera haberse debido a que éstos perdieran cantidades excesivas de sal por sudor. Esta intuición genial fue plenamente confirmada al hallarse concentraciones anormalmente altas de cloro y sodio en el sudor de los pacientes, lo que llevó unos años después a Gibson y Cooke (1959), a la puesta a punto del test del sudor cuantitativo de iontoforesis con pilocarpina, que sigue siendo hoy en día una prueba fundamental en el diagnóstico de la enfermedad.

La fisiopatología de la alteración de la concentración de sal en el sudor de los pacientes es hoy bien conocida. El sudor es secretado en el acino de la glándula sudorípara como una solución precursora aproximadamente isotónica con el plasma (concentraciones de cloro y sodio superiores a 100mmol/l). El ducto de la glándula sudorípara es impermeable al agua, y en condiciones normales existe una reabsorción activa de cloro y de sodio, que hace que como consecuencia el sudor en sujetos normales sea hipotónico, y tenga bajas concentraciones de cloro y sodio.

En 1986 Paul Quinton demostró que la causa de las elevadas concentraciones de sal en el sudor de los pacientes, era que el ducto de sus glándulas sudoríparas era impermeable al cloro, lo que de forma secundaria determinaba que el sodio tampoco fuera reabsorbido. El proceso de reabsorción de cloro y sodio en las células ductales es estimulado en sujetos normales, por la administración de agonistas beta-adrenérgicos como el isoproterenol, siendo el intermediario de este efecto el AMP-cíclico.

Posteriormente, se ha reconocido que la proteína producto del gen de la F.Q. el regulador de la conductancia transmembrana F.Q. o "CFTR" es un canal de cloro que se expresa en las células epiteliales de los órganos en que se manifiesta la enfermedad, entre ellos los ductos de las glándulas sudoríparas. La activación del canal por el AMP cíclico, produce normalmente su apertura, y en el caso del ducto de la glándula sudorípara, la reabsorción del cloro y sodio para producir el sudor hipotónico normal. En los pacientes con F.Q., debido a sus mutaciones genéticas, el CFTR

no existe, no está correctamente posicionado en la membrana celular, o es anómalo no respondiendo adecuadamente a su estimulación por el AMP cíclico, o bien sus propiedades conductoras del cloro son inferiores a lo normal.

Las altas concentraciones de sal en el sudor de los pacientes pueden producirles síndromes clínicos, típicamente asociados a los periodos de tiempo caluroso, que son de dos tipos. En primer lugar la “postración con el calor” (heat exhaustion), o sea la deshidratación hiponatrémica aguda con hipotensión (el tipo de alteración que se encontró originalmente en los pacientes de Nueva York), que se origina cuando se bebe exclusivamente agua en presencia de grandes pérdidas de sal, que se producen de manera aguda por una sudoración profusa durante una ola de calor. Esta alteración la hemos observado personalmente en relativamente pocas ocasiones. Es mucho más frecuente en nuestro medio el segundo de los síndromes, la “alcalosis hipoclorémica crónica” que se origina por la deplección salina de una manera más solapada, menos abrupta originándose síntomas subagudos de apatía o irritabilidad, rechazo de la alimentación, vómitos y falta de ganancia ponderal. Ambas situaciones se pueden diagnosticar con facilidad en un paciente ya diagnosticado con F.Q. al observarse concentraciones bajas de cloro y sodio en el plasma (hipocloremia e hiponatremia), así como alcalosis metabólica con concentraciones elevadas de bicarbonato en el plasma que se originan secundariamente a la hipocloremia. Los síntomas generados por la deplección salina pueden ser los que propicien el diagnóstico de F.Q.



EXPLORACIONES EN LA FQ

CAPÍTULO 7

EVALUACIÓN DE LA FUNCIÓN PULMONAR

En la fibrosis quística (FQ), las anormales características del moco, extraordinariamente espeso y viscoso, facilitan muy pronto, tras el nacimiento, la formación de tapones que obstruyen las pequeñas vías aéreas, provocando aumento de la resistencia al flujo aéreo e hiperinsuflación pulmonar. Una buena parte de los síntomas respiratorios son consecuencia de esta obstrucción (p.ej.: tos, sibilancias, aumento del diámetro del tórax, etc.).

A lo largo de la vida del enfermo el progresivo daño pulmonar conduce a una disregulación entre la ventilación y perfusión que se acompaña de hipoxemia y afectación del intercambio gaseoso. La dilatación de los bronquios condiciona, a su vez, un aumento del espacio muerto que, cuando es muy importante, da lugar a retención de CO₂ e hipercapnia.

La medida de la función pulmonar, especialmente de la obstrucción, y el control de su evolución a lo largo de la vida del enfermo, resulta esencial para conocer el estado de la afectación respiratoria en esta enfermedad. Para evaluar la obstrucción de la vía aérea el método patrón es la *espirometría forzada* mediante la cual se estudian los flujos obtenidos durante una espiración efectuada con el máximo esfuerzo, tras haber realizado una inspiración máxima. Además, de forma indirecta se mide también el volumen de aire eliminado a lo largo de la maniobra, conocido como Capacidad Vital Forzada (**FVC**). Para realizar esta técnica se necesita la colaboración del niño, por lo que no siempre se pueden obtener estos parámetros antes de los 5 ó 6 años de edad. Los métodos diseñados para valorar la función respiratoria en los niños más pequeños, no suelen estar al alcance de la mayoría de los Centros y, en su mayor parte, sólo tienen utilidad en investigación.

Los flujos que se estudian son: 1º El Flujo Espiratorio en el primer segundo (**FEV₁**) que mide los litros de aire eliminados en ese primer segundo, 2º el Pico Máximo de Flujo Espiratorio (**PEF**) que cuantifica la máxima cantidad de litros/segundo que se espiran. Ambos, junto a la relación entre **FEV₁/FVC**, informan sobre el grado de obstrucción de las vías aéreas de mayor diámetro. Y 3º los mesoflujos que reflejan la obstrucción de las vías aéreas de menor calibre, por lo que son los valores que más precozmente se alteran. Miden los litros/segundo espirados en el momento en el que ya se ha eliminado el 25% (**FEF₂₅**), 50% (**FEF₅₀**), 75% (**FEF₇₅**), o el promedio entre el 25 y el 75% (**FEF₂₅₋₇₅**) de la **FVC**.

Existen otros métodos de evaluación de la función respiratoria entre los que destaca la *pletismografía*. Con ella podemos medir el volumen o capacidad pulmonar total (**TLC**), el volumen que queda en el pulmón tras la espiración completa o volumen residual (**VR**) y la resistencia de la vía aérea (**R_{aw}**). Aunque esta técnica sobrevalora los volúmenes pulmonares, el aumento de éstos o de la relación **VR/TLC** reflejan la existencia de atrapamiento aéreo

y, por tanto, de obstrucción de la vía aérea. A la larga, la destrucción pulmonar y la fibrosis asociada, provocan una reducción de la TLC.

Con estas medidas, especialmente las obtenidas por espirometría forzada, podemos establecer:

7.1 Diagnóstico y evolución de obstrucción de la vía aérea

DIAGNÓSTICO DE OBSTRUCCIÓN DE LA VÍA AÉREA

Se considera anormal un FEV₁ inferior al 80% del valor teórico para la edad, talla y peso del enfermo, o mejor aún, una reducción de la relación FEV₁/FVC. Proporcionan un valor objetivo del grado de obstrucción.

EVOLUCIÓN DE LA OBSTRUCCIÓN

Lo que es casi tan importante como el propio diagnóstico. La medida del FEV₁ y de FEF₂₅₋₇₅ a lo largo de los años es, probablemente, el mejor parámetro para conocer la progresión de la enfermedad y facilita una cuantificación de la pérdida de la función respiratoria.

7.2 Diagnóstico de exacerbaciones.

Como es sabido la FQ evoluciona con brotes ocasionales de infección respiratoria, si no hay colonización previa, o con agravamiento de la infección si ya había colonización. El diagnóstico precoz de estas exacerbaciones es muy importante pues la instauración precoz del tratamiento puede evitar la progresión del daño y/o las complicaciones. Pues bien, junto a otros, el dato más importante para diagnosticar una exacerbación es la disminución brusca del FEV₁ entre un 15-20% del valor basal. La intensidad de la caída también permite evaluar la gravedad de la exacerbación. Finalmente, la mejoría del FEV₁ y de los otros parámetros de función respiratoria, permiten conocer la respuesta al tratamiento.

7.3 Valor pronóstico.

La función respiratoria es un criterio fundamental para establecer la indicación de trasplante pulmonar. Está demostrado que cuando el FEV₁ es inferior al 30% de su valor teórico, la esperanza de vida a los 2 años es de un 50% y que cuando la relación RV/TLC es mayor del 50% la probabilidad de fallecer es del 47%.

7.4 Evaluación de la hiperreactividad bronquial.

Esta condición, presente en el 30 a 60% de los enfermos con FQ, puede ser valorada mediante dos tipos de maniobras diferentes. La más sencilla es el test de respuesta a los broncodilatadores, que se considera positiva si es > 15%, lo que significa por tanto, que existía broncoconstricción. En ocasiones conviene realizar pruebas de broncoprovocación mediante el ejercicio o empleo de fármacos como la histamina o la metacolina.

Otra medida útil es evaluar la tolerancia al esfuerzo. Para ello, existe una sencilla prueba que consiste en medir los metros recorridos caminando rápido, pero sin correr, por una superficie sin pendiente, durante dos minutos. Se debe realizar dos veces, separadas por un intervalo de 10 minutos, seleccionando la mejor. Esta medida se correlaciona con el grado de afectación pulmonar y con la respuesta al tratamiento.

Finalmente, la medición de la saturación de oxígeno es otra de las determinaciones rutinarias a realizar. Sus valores se relacionan positivamente con el peso del paciente, con el FEV₁ y con los scores clínicos y radiográficos.

EVALUACIÓN DE LA FUNCIÓN PANCREÁTICA

La sospecha de la alteración de la función pancreática en los pacientes con FQ, se plantea ante sus manifestaciones clínicas, malnutrición y deposiciones abundantes, fétidas y aceitosas. Su evaluación se efectuaba mediante el estudio en el jugo duodenal de la secreción de bicarbonato y enzimas pancreáticos, antes y después de la administración de secretina colecistocinina, pero esta prueba utilizada como patrón de oro, es una prueba invasiva, larga, costosa y difícil de practicar en la infancia.

8.1 Valoración esteatorrea

En la práctica, la prueba que permite la valoración de la esteatorrea, es la determinación en heces marcadas de 72 h. (test de Van de Kamer). El coeficiente de absorción de las grasas se puede determinar conociendo la cantidad de grasa ingerida. También se ha utilizado el examen en el microscopio óptico mediante un frotis de las heces teñidas con Sudan. La determinación en sangre de tripsina inmunoreactiva (TIR)₁, permite evaluar de forma indirecta la destrucción de los acinis pancreáticos con valores de tripsina inferiores a la normalidad (TIR < 140 ng/ml)

La quimotripsina en heces, permite evaluar la insuficiencia pancreática, pero esta se modifica con la administración de suplementos de enzimas pancreáticos.

8.2 Insuficiencia pancreática

Actualmente, la prueba que permite la evaluación de la insuficiencia pancreática, aunque están recibiendo los enzimas pancreáticos, es la determinación cuantitativa de la Elastasa-1(E-1) en heces, siendo de superior fiabilidad que la quimotripsina en heces.

Mediante la utilización de la determinación de Elastasa-1 en heces, se puede clasificar correctamente a los pacientes con insuficiencia pancreática (E-1 en heces inferior a 200 mcg, siendo la insuficiencia pancreática severa con E-1 < 15 mcg en heces) y con el Test de Van de Kamer o determinación de grasa en heces de 72 h. mediante el método Fenir, valorar la efectividad del tratamiento con enzimas (esteatorrea leve de 6 a 10 g de grasa/ 24 h.; moderada de 10-20 g de grasa/24 h. y severa con > 20 g de grasa/ 24 h.).

Así pues, la prueba actualmente considerada como patrón de oro, es la determinación de E-1 en heces (técnica de Elisa, mediante anticuerpos mono o policlonales).



DIAGNÓSTICO

PRUEBAS DIAGNÓSTICAS

En el diagnóstico de la enfermedad, intervienen actualmente tres opciones básicas: diagnóstico prenatal y neonatal, test del sudor y estudio genético.

9.1 Screening prenatal y neonatal

El diagnóstico prenatal intenta detectar a las parejas en que ambos son heterocigotos, esto es portadores de una mutación de FQ, para poder valorar el riesgo de tener un niño con la enfermedad y así poder llevar a cabo las acciones apropiadas. El estudio de las mutaciones del gen CFTR debe realizarse en los familiares de primer grado de los pacientes con FQ cuando se planteen la posibilidad de tener descendencia. Se han propuesto dos tipos de cribaje que no son excluyentes entre sí: el secuencialⁱⁱⁱ y el de ambos miembros de la pareja a la vez^{iii.iv}. En el cribaje secuencial se analiza primero uno de la pareja y si esta es positiva se analiza posteriormente el otro, lo que reduce el número de pruebas realizadas. Si los dos individuos son portadores, y se plantean la posibilidad de un aborto en el caso de que el feto tenga dos mutaciones genéticas del gen CFTR, debe realizarse un estudio prenatal durante el embarazo por biopsia de las vellosidades coriónicas^v. Esta opción está indicado en las parejas en que ambos son portadores de un alelo del gen CFTR y se plantean la posibilidad de que se lleve a cabo un aborto terapéutico.

En el diagnóstico neonatal, el objetivo es detectar a pacientes con la enfermedad tan precozmente como sea posible. Las primeras ventajas de un diagnóstico y tratamiento precoz de la FQ se describieron por primera vez en 1970. Nueve años más tarde se describió que la tripsina se encontraba anormalmente elevada en las edades precoces de la enfermedad, debido a la obstrucción de los conductos pancreáticos, que provoca un reflujo de la reserva funcional pancreática a la sangre^{vi}. Posteriormente otros estudios confirmaron estos datos, pero mostraron también que, para un punto de corte que permita obtener una sensibilidad del 85%, la tripsina inmunorreactiva (TIR) presenta una tasa elevada de falsos positivos^{vii}. La identificación en 1989 del gen responsable de la FQ y de la mutación DF508 hizo añadir el estudio del ADN al TIR en el despistaje de la FQ para mejorar la validez diagnóstica. En la década de los noventa se establecieron diversos protocolos de cribaje de la FQ sólo con TIR o con TIR y ADN^{viii.ix.x}.

Actualmente, puede afirmarse que:

- El escaso número de estudios controlados que evalúan la eficacia del cribaje neonatal en la FQ en términos de supervivencia y morbilidad, no permite afirmar categóricamente que el cribaje neonatal mejora la supervivencia de los pacientes ni disminuye su morbilidad.
- El cribaje neonatal con TIR presenta una buena eficacia diagnóstica, de tal modo que a una sensibilidad del 85,7% le corresponde una especificidad del 99,6%. Pese a ello, el valor predictivo positivo de la TIR sola es relativamente bajo.

- Las estrategias que combinan TIR con una segunda prueba mejoran de modo significativo la validez diagnóstica respecto a la estrategia que utiliza TIR sola.
- No hay diferencias significativas en la validez diagnóstica entre la estrategia TIR + TIR y la estrategia TIR + ADN. Pero esta última estrategia tiene la ventaja de utilizar la misma muestra de sangre para los dos análisis, lo que evita pérdidas en el seguimiento y, por lo tanto, puede presentar mayor efectividad.

9.2 Estudio genético

El análisis de las mutaciones más frecuentes es posible de forma rápida y eficaz gracias a diferentes *kits* comerciales habituales en los laboratorios de diagnóstico molecular que permiten un nivel de detección del 66-77%, dependiendo de las mutaciones estudiadas. Cuando este análisis es insuficiente se procede al rastreo completo del gen. Debido a que la mayoría de mutaciones en el gen *CFTR* son puntuales, las técnicas más utilizadas son la electroforesis en gradiente de geles desnaturizante (DGGE) y el análisis de la conformación de la cadena sencilla (SSCA) con los que se alcanza un nivel de detección del 98%. El conocimiento de las dos mutaciones de FQ en un individuo confirma el diagnóstico, pero si solamente se llega a conocer una mutación, puede tratarse de un portador sano de una mutación de FQ.

9.3 Test del sudor

El test del sudor sigue siendo esencial para efectuar el diagnóstico de la FQ en muchos pacientes y se mantiene patológico durante la vida del paciente. Para la confirmación del diagnóstico es indispensable la obtención de 2 tests fiables positivos en un Centro de referencia, efectuados por personal de laboratorio con una amplia experiencia en el procedimiento (realización de más de 10 test por semana), y que los resultados sean interpretados por expertos en FQ. Existen numerosas posibilidades de error si el test se efectúa por personal sin experiencia suficiente, o se utiliza una metodología inadecuada.

El único método aceptado universalmente como fiable es el denominado: test cuantitativo de iontoforesis con pilocarpina, método de Gibson & Cooke (siglas inglesas Q.P.I.T). Consiste en un test del sudor con las siguientes características: estimulación de la sudoración mediante iontoforesis con pilocarpina; recogida del sudor durante 30 minutos y mediante papel de filtro o gasa prepesados, o disco conectado a tubo espiral de plástico (método de conductibilidad de Macroduct); análisis de la muestra, mediante la determinación bioquímica de la concentración de cloro, sodio y potasio (analizador de iones: Radiometer, fotómetro de llama, clorometría, etc).

El volumen mínimo de la muestra obtenida debe ser de 75 mg (doble pesada del Gibson & Cooke) o 50 ml (analizador de iones), o de 15 µl mediante el Macroduct (método de conductibilidad). Muestras de menor volumen se ha señalado que aumenta el riesgo de falsos negativos.

No se deben utilizar para la confirmación del diagnóstico, otros tests que utilizan métodos que solo son válidos como despistaje o screening, pero cuyos resultados deben ser confirmados mediante método de Gibson & Cooke.

El aparato “sweat chloride analyzer “ fabricado por Advanced Instruments, método que mide la conductibilidad y que hace que la muestra de sudor obtenida no sea enteramente fiable, por procesos de evaporación y condensación, fuente de falsos positivos y falsos negativos respectivamente, pero que ha permitido la realización de múltiples test del sudor como despistaje y todo resultado positivo debe ser confirmado por un Centro de referencia, mediante un Q.P.I.T.

La utilización de un electrodo sensible al cloro que se aplica directamente sobre la piel solo son válidas a efectos de screening. Aunque existe una correlación entre sus resultados y la concentración real de cloro, no pueden ser utilizadas para la confirmación del diagnóstico. La conductividad se correlaciona mejor con la suma de la concentración de sodio y de potasio, y tiene un sesgo positivo importante y variable con la concentración real de cloro, que aumenta en pacientes no afectados de FQ cuanto mayor sea su edad, y su valor de conductividad.

En cuanto a la interpretación de los resultados: una concentración de cloro superior a 60 mmol/l es característica de la FQ, concentraciones entre 40 y 60 mmol/l se consideran intermedios o borderline, y menos de 40 mmol son normales. Se estima que 98-99% de los pacientes con FQ tienen concentraciones de cloro en sudor de más de 60 mmol/l, entre 1% y 2% de 40 a 60 mmol/l, y raramente se diagnostican pacientes con valores de menos de 40 mmol/l.

Las concentraciones de sodio en el sudor separan peor que las de cloro a las poblaciones control y FQ. Ello se debe a que en los primeros, de forma casi universal la concentración de sodio en el sudor es superior a la de cloro, al contrario de lo que ocurre en la mayoría de los casos con FQ. Además, con la edad en la población control la concentración de sodio aumenta de forma mucho más acusada que la de cloro, de forma que en adultos control no es excepcional el hallazgo de concentraciones de sodio superiores a 60 mmol/l e incluso más raramente a 70 mmol/l. La relación Cl/Na en el sudor es casi siempre < 1 en controles por lo que el hallazgo de una relación > 1 , con una concentración borderline de Cl en sudor es sugestivo de FQ.

En conclusión, el test del sudor realizado siguiendo una metodología correcta, por personal experto, y cuyos resultados sean interpretados por profesionales expertos en FQ y en el contexto clínico de cada caso, sigue siendo hoy una herramienta extremadamente valiosa para el diagnóstico de la FQ.



TRATAMIENTO

SEGUIMIENTO DE LOS PACIENTES CON FQ

En el momento del diagnóstico, se debe valorar el ingreso, dependiendo del estado del paciente y para realizar de la forma más rápida posible todas las exploraciones y pruebas complementarias pertinentes (estado nutricional, hemograma, bioquímica, elastasa-1 en heces, test de Van de Kamer o Fenir en heces de 72 h, encuesta dietética, estudio microbiológico de esputo, radiografía de tórax, ecografía abdominal, pruebas de función respiratoria, gammagrafía pulmonar, estudio genético, niveles de vitaminas E, A, D, etc.) enseñar las técnicas de inhalación y fisioterapia respiratoria, explicar los diferentes problemas de base de la enfermedad, manteniendo un contacto con los diferentes especialistas y hacer una evaluación del paciente y de la familia, prestándole el apoyo psicológico pertinente.

Una vez informada a la familia del diagnóstico de la FQ, se aconsejará la toma de contacto con las asociaciones de familiares y enfermos de FQ. La información suministrada a los padres debe ser juiciosa y clara mediante varias entrevistas, para permitir la asimilación de los diferentes conceptos sobre las características, pronóstico y tratamiento de la enfermedad.

10.1 Frecuencia de las revisiones

Su establecimiento con regularidad a intervalos de tiempo no demasiado largos, permite un mejor control del estado clínico de los pacientes con FQ y por consiguiente, posibilita el tratamiento precoz de las eventualidades que irán apareciendo. Además, facilita el control del cumplimiento del tratamiento y la educación del enfermo y de la familia para hacer frente a la enfermedad. La frecuencia de las visitas, se establecerá según el estado del paciente y edad del paciente. Por regla general, una visita cada 3 meses con una evaluación por el especialista de digestivo y neumología. En pacientes menores de un año y enfermos con afectación respiratoria severa, es recomendable aumentar la frecuencia de las revisiones. Los controles en los pacientes estabilizados, como mínimo se debe realizar una visita de control anual por el Centro de referencia y las visitas más frecuentes se pueden realizar en el hospital comarcal o de área más cercano a su domicilio, siempre que se mantenga un contacto fluido entre los profesionales responsables de la asistencia de un paciente con FQ.

En caso de exacerbación respiratoria y complicaciones pulmonares (Aspergilosis pulmonar, hemoptisis, neumotórax, etc.) y/o gastrointestinales (DIOS, pancreatitis, malnutrición, etc.) es necesario que el paciente acuda a la unidad de referencia de FQ para recibir el tratamiento adecuado.

10.2 Exploraciones analítica rutinaria

En cada visita, es conveniente realizar rutinariamente:

- Anamnesis desde el último control, tipo y frecuencia de la tos, volumen y coloración del esputo, episodios febriles, pérdida de apetito, astenia, disnea. Aspecto de las deposiciones, dolor abdominal, pérdida de peso, etc.
- Exploración física, auscultación cardiorespiratoria, abdomen, grado de acropaquias, cianosis periférica, etc.
- Somatometría: peso, talla y percentiles. Índice de masa corporal (IMC) en mayores de cinco años. Porcentaje del peso ideal para la talla en el P50 (% IBW).
- Pruebas de función pulmonar (PFR), la mayoría de los niños son capaces de realizar una espirometría a partir de los 6 años de edad, debe realizarse a todos los pacientes en su visita anual. Cuando existe afectación de la PFR, se realizan tratamientos, para evaluar su mejoría, se debe realizar con la frecuencia que el neumólogo considere oportuno. El FEV1 y FEF 25-75, son los parámetros más útiles para conocer la situación de la afectación pulmonar en los pacientes con FQ. Gasometría arterial en caso de afectación severa de FEV1 y FEF25-75.
- Pulsoximetría, es aconsejable medir la saturación de oxihemoglobina (SatO₂) con pulsoximetría en reposo y en ejercicio en niños con FEV1 < 70% y en adultos con FEV1 < 50%. Una SatO₂ inferior al 94% indica que es probable que el paciente tenga hipoxemias nocturnas significativas durante las exacerbaciones respiratorias, por lo que la realización de un registro de pulsoximetría nocturna demostrara si se produce desaturaciones prolongadas (SatO₂ < 92%) que aconsejen oxigenoterapia nocturna.
- Estudio bacteriológico del esputo y sensibilidad a antibióticos, debe realizarse en cada revisión, si todavía no presenta colonización crónica por algunos de los gérmenes mas frecuentes en la FQ. Cuando presenta colonización crónica, se debe realizar en cada exacerbación respiratoria, cultivo bacteriológico y de hongos. En los niños que no producen esputos, se debe recoger con torunda estéril el esputo expulsado en el momento de provocarle la tos. Muestras para cultivo de micobacterias (para diagnóstico de TBC y de infección por micobacterias atípicas),
- Pruebas analíticas de sangre, debe realizarse anualmente y en caso de alteración de algún parámetro debe realizarse con la frecuencia necesaria para su control hasta la normalidad. (hemograma completo con morfología celular, reticulocitos, sideremia, PCR o Vde S, bioquímica completa, GOT, GPT, GGT, FA, etc.) I. De Quick, Niveles de vitamina E, A, y D, IgS, IgE total, Rast Aspergillus fumigatus. Prealbumina. TIR (RIA),
- Radiodiagnóstico, tórax (anual) y en caso de exacerbación o complicaciones, con la frecuencia necesaria para su control. TAC, cada 3 años, y en caso de presentar patología con la frecuencia que para su control se precise esta exploración. Ecografía abdominal (valoración de hígado, vías biliares y páncreas (anual).
- Medicina Nuclear, gammagrafía pulmonar (perfusión y ventilación cada 5 años y con anterioridad si presenta patología que sea necesaria dicha exploración. Gammagrafía hepatoHIDA cada 5 años y en caso de afectación hepática, realizar colangiografía magnética.
- Prueba de función pancreática: Elastasa-1 en heces, realización anual en los pacientes con suficiencia pancreática (E-1 > 200 mg en heces) y en los que presenten una insuficiencia pancreática leve o moderada, hasta conocer si presenta una IP severa (E-1 < 15 mg E-1 en heces).
- Estudio de la esteatorrea: Test de Van de Kamer en heces marcadas de 72 h. o mediante el método Fenir, realizar anualmente. En caso de esteatorrea severa a pesar del tratamiento con enzimas, tras valorar la dosis de lipasa/kg./día, realizar encuesta dietética, valorar la sumisión al tratamiento indicado controlando la esteatorrea en la frecuencia necesaria. No sobrepasar la dosis de lipasa de 10.000 u/kg./día.
- Prueba de tolerancia oral a la glucosa, en niños mayores de 5 años y en adultos, anualmente.
- Estudio densitometría ósea, en pacientes con edad superior a 12 años y en adultos cada 3 años, y con mas frecuencia si recibe tratamiento con corticoides.

FISIOTERAPIA RESPIRATORIA

Actualmente, queda fuera de toda duda que la rehabilitación pulmonar (RP) es un pilar fundamental en el tratamiento de los pacientes con fibrosis quística. Las acciones encaminadas a mejorar los síntomas respiratorios, disminuir al máximo la incapacidad funcional que la enfermedad genera, restituir la capacidad laboral y social, y en suma, mejorar la calidad de vida relacionada con la salud, es lo que mueve a la R.P.

Se entiende actualmente como RP, “la puesta en marcha de una serie de actuaciones englobadas como programa, con el fin de optimizar la capacidad funcional y la autonomía social de los pacientes respiratorios crónicos, siendo dicho programa multidisciplinario (engloba a diferentes especialistas como médicos, fisioterapeutas, dietistas, psicólogos, terapeutas ocupacionales etc.), e individualizado (diseñado para cada paciente)”.

Se debe recalcar “individualizado”, pues no será en absoluto lo mismo un programa de fisioterapia respiratoria, por ejemplo en un lactante, que en un paciente de quince años, o si está el paciente en fase de sobreinfección, o bien no presenta prácticamente síntomas respiratorios. Es más, algunas técnicas están incluso contraindicadas en algunas situaciones de la enfermedad, como pueden ser los conocidos “clapping”, percusiones torácicas manuales, en pacientes FQ sin moco retenido en los bronquios.

De unos años a esta parte, la RP. ha cambiado sus conceptos y ya no se entiende como exclusivamente las técnicas de fisioterapia respiratoria, sino que son programas integrales que abarcan la higiene bronquial, el entrenamiento de la musculatura ventilatoria, las pautas de entrenamiento al esfuerzo etc. como más adelante veremos.

11. 1 Técnicas y educación

Podemos decir que la rehabilitación pulmonar en la FQ se compone de unos procedimientos terapéuticos buscando unos objetivos; los **procedimientos ó Técnicas** más importantes son:

- La fisioterapia respiratoria (técnicas de higiene bronquial)
- Los ejercicios respiratorios
- El entrenamiento físico: general ó de músculos ventilatorios
- La educación al enfermo y sus familiares

La terapia física pulmonar ó fisioterapia respiratoria abarca una serie de actuaciones en orden a mejorar el aclaramiento de las secreciones bronquiales y así, aumentar la expectoración del paciente FQ.- Por otra parte, con ello podemos conseguir tres cosas importantes:

- disminuir la resistencia de las vías aéreas(menor broncospasmo)
- mejorar la oxigenación al liberar el paso del O₂ a los pulmones
- disminuir el nº de sobreinfecciones al no haber medio de cultivo(moco)

Los **objetivos** a cumplir con una rehabilitación pulmonar serán:

- Facilitar la limpieza de la vía aérea (eliminación de secreciones)
- Mejorar la función pulmonar
- Evitar las infecciones broncopulmonares
- Mejorar la fuerza y resistencia de la musculatura, global y específica de los músculos ventilatorios.
- Disminuir la sensación de disnea (falta de aire).
- Aumentar la autoconfianza y disminuir la ansiedad

Apoyándonos en lo dicho, veremos que los beneficios de un programa global de RP. en el caso que nos ocupa de la FQ, podrán ser:

- Reducir los síntomas respiratorios y las reagudizaciones
- Mejorar el estado anímico (aumentar motivación)
- Mejorar la tolerancia a los esfuerzos (al mejorar la función muscular)
- Mejorar la calidad de vida relacionada con la salud
- Reducir el número de ingresos hospitalarios
- Reducir los días de hospitalización
- Prolongar la supervivencia

El concepto de RP. en la fibrosis quística debería ser tan amplio como para abarcar diferentes aspectos, todos ellos de trascendencia:

- La educación del paciente y sus familiares
- La fisioterapia respiratoria y entrenamiento muscular ya referido
- El control psicosocial y nutricional
- Enseñanza y control de la oxigenoterapia
- Enseñanza y control de la ventilación no invasiva en casos requeridos.
- Asistencia a domicilio

En la FQ, se generan en el pulmón zonas fibróticas y de retracción que dan lugar a las dilataciones bronquiales, las conocidas por bronquiectasias. Estas ectasias son capaces de formar una gran cantidad de moco, que junto a que es más viscoso y espeso que el moco normal en esta enfermedad, se retiene en dichos bronquios, haciendo muy costosa la expectoración.

Casi por definición, todo líquido orgánico retenido en el organismo es un medio de cultivo para que los gérmenes aniden y produzcan infección. Por lo dicho, a menor moco retenido, menor facilidad para infecciones respiratorias. Basándonos en lo dicho, comprenderemos la gran importancia de las técnicas de higiene bronquial, es decir, la fisioterapia respiratoria.

Se considera fundamental, la **educación** del paciente con FQ, pues debe ser conocedor de su enfermedad en todos los extremos, ya que los enfermos que conocen su problema (evolución, tratamiento a seguir etc.) se imbrican mucho más en las pautas terapéuticas, tanto de fármacos como de su rehabilitación, y se encuentra más motivado a luchar por su curación o alivio.

Si es conocedor de la importancia de realizar su fisioterapia, habrá mucha más adhesión a ella; lo mismo podremos decir de la aerosolterapia (cómo realizar bien las sesiones, limpieza del aparato etc.), de los fármacos diarios que debe tomar, las pautas del oxígeno en caso de ser portador de oxigenoterapia a domicilio (los litros a llevar, sus riesgos, etc.). Si esta faceta educacional se lleva correctamente, tendrá mejores resultados en su calidad de vida.

Otro tanto debemos reseñar en cuanto a la educación de los familiares del paciente, para que apoyen y estimulen, a la par que comprendan las limitaciones de su familiar enfermo.

11.2 Terapia física pulmonar ó fisioterapia respiratoria

Así pues, podemos desglosar esta terapia en dos facetas distintas; la fisioterapia clásica convencional y la actual.

La primera abarca las técnicas de los drenajes posturales, asociados o no a la percusión de las zonas del tórax drenadas, lo conocido vulgarmente como “clapping”, y las vibraciones en dichas zonas.

Los drenajes posturales, aprovechan la acción de la gravedad para que se produzca un discurrir del moco hacia bronquios gruesos y así poder ser eliminado más fácilmente con la tos. Antiguamente se usaban muchas posiciones y con colocación corporal en declive (postura de Trendelemburg), pero hoy en día, de hacerse dichos drenajes, se usan muy pocas posiciones y con mínimo o nulo declive (posiciones modificadas).

Estos drenajes posturales, han quedado relegados prácticamente a los pacientes con muy abundante secreción de moco diaria y para tratar a los FQ lactantes. Se habla en clínica que se requiere unos treinta c.c. de expectoración en 24 horas para considerarlos indicados y eficaces. Además, es un tipo de terapia que requiere ó personal especializado ó familiar entrenado, así como mucho tiempo para su correcta realización.

En situaciones puntuales de muy difícil expectoración, se añaden las percusiones en las zonas a drenar, pues así trataremos de despegar el moco viscoso y adherido de las paredes de los bronquios. Este “clapping” se realiza con ambas manos, golpeteando rítmicamente, ahuecando las palmas, durante 2 a 3 minutos.

Es importante recordar las contraindicaciones de este tipo de fisioterapia, pues no debe realizarse en los casos de osteoporosis, fracturas costales etc. Además, en algunos casos en que los bronquios están “inestables” (cierre de los bronquios), puede empeorar con la percusión y asimismo, se pueden producir trastornos en la oxigenación de la sangre (disminución del oxígeno).

La fisioterapia respiratoria moderna, engloba una serie de técnicas como son el llamado ciclo activo respiratorio ó ciclo activo de técnicas respiratorias, que tiene la ventaja primordial que el enfermo lo ejecuta sin necesidad de ayuda personal.

Este ciclo activo, combina las respiraciones lentas y profundas realizadas a respiración normal (volumen corriente), con respiraciones a mayores volúmenes pulmonares y terminando con la técnica de espiración forzada, de la que luego hablaremos, para expulsar el moco movilizado.

En muchas ocasiones, previamente al inicio de la fisioterapia, al paciente se le prescribe una sesión de aerosoles, en orden a vehiculizar un disgregante del moco y si hay broncospasmo añadir un broncodilatador en solución.

Las ventajas de la aerosolterapia en este tipo de pacientes, son que en situaciones avanzadas de la enfermedad, el flujo inspiratorio es muy pobre y por consiguiente, en el caso de los sprays manuales, la sustancia no penetra en bronquios; con el caso del aerosol en jet, con mínima capacidad inspiratoria es ya eficaz. Otras ventajas son que no requiere coordinación de la inspiración con el disparo manual como con los cartuchos, y que se pueden utilizar dos fármacos a la vez, etc.

En algunas ocasiones, es interesante preparar al paciente previo a una sesión de fisioterapia, con humidificación bronquial.

La **técnica de espiración forzada** (TEF), también conocida como “huffing” (exhalación), es una maniobra muy aconsejable para facilitar la expectoración, sobre todo en los pacientes a los que se les añade a su gran cantidad de

moco, una situación de cierre bronquial. Esto es así, porque los accesos de tos repetidos sin obtener eliminación de moco, no solamente agota al enfermo, sino que cierra aún más los bronquios produciendo mayor fatiga respiratoria.

Se le enseñará al enfermo a dos ó tres exhalaciones con la glotis abierta, a volúmenes de respiración normal y después a volúmenes más bajos. Anteriormente a que realice estas espiraciones forzadas, el enfermo respira con ventilaciones lentas y profundas. Con ésta técnica, lo que queremos evitar son los golpes de tos no controlados e ineficaces.

Otra técnica fisioterápica, dentro de las pautas no clásicas, para facilitar la movilidad del moco y por ello la eliminación del mismo es **la presión espiratoria positiva**. El mecanismo es provocar un aumento de la presión dentro de los bronquios, mientras se exhala el aire, lo que lleva a aumentar la ventilación difusamente a través de pequeños canales colaterales; de esta forma, puede el moco movilizarse desde la periferia (bronquios finos) a zonas centrales (bronquios gruesos). Se suele utilizar una máscara que lleva unas resistencias (pequeños orificios de diferentes diámetros); previamente, se busca la resistencia adecuada para cada paciente. Se realizan unas 10 tandas de respiración con dicha máscara en unos 15 min. 2-3 veces al día. Tras ellas, añadir las técnicas de tos eficaz para eliminar el moco movilizado.

Más usado en las técnicas de limpieza bronquial en las fibrosis quística, es otro tipo de presión espiratoria positiva, pero en este caso oscilante, conocido como **flutter o presión espiratoria positiva oscilante**. Consiste en un dispositivo en forma de pipa, que lleva una bolita de acero en su interior, y mientras el paciente espira el aire lentamente a la pipa, tras una inspiración máxima, la bola realiza ascensos y descensos rápidos, produciendo una oscilación que se transmite a los bronquios gruesos. Estas ondas oscilantes, pueden favorecer el despegue de las secreciones viscosas adheridas a las paredes bronquiales, y ser más fácil después con las técnicas de tos eficaz (TEF), expulsar el moco. Se podría considerar como un “clapping intrabronquial”.

Tiene así mismo la ventaja, de que le puede servir al paciente como un tipo de ejercicio respiratorio, además de la dicha finalidad de higiene bronquial, pues al realizar espiraciones lentas y profundas y siendo entrecortadas por los movimientos de la bola de acero, actúa como una respiración con labios fruncidos, con las posibles ventajas que ahora más adelante veremos.

En cuanto a los **ejercicios respiratorios**, el objetivo básico es tratar de crear un mejor patrón de la ventilación, con más amplitud de la inspiración y menor frecuencia respiratoria.

Con dichos ejercicios, alcanzaremos unos beneficios, como pueden ser:

- mejorar la eficacia ventilatoria
- mejorar la función de la musculatura respiratoria(diafragma y caja torácica).
- aumentar la tolerancia a los esfuerzos de la vida diaria
- disminuir la sensación de fatiga respiratoria(disnea)

El ejercicio respiratorio más usual, es el conocido como respiración abdómino-diafragmática: El paciente, bien sentado ó bien tumbado en supino, con las rodillas dobladas, inspira lenta y profundamente por la nariz al tiempo que protruye el abdomen(puede ponerse ambas manos en la zona de la boca del estómago, para incentivar de que lo hace correctamente); el tórax deberá estar en reposo, solo movilizar abdomen. Las espiraciones se deben realizar expulsando el aire muy lentamente y a través de los labios algo fruncidos.

Con este tipo de respiración, a la larga, se potencia el músculo principal de la ventilación pulmonar que es el diafragma. Este ejercicio respiratorio está sobre todo indicado en los enfermos conocidos como “epoc”(bronquíticos crónicos y enfisematosos) que son los que presentan mayor disfunción del músculo diafragmático.

El ejercicio respiratorio conocido como respiración con labios fruncidos, es un buen ejercicio respiratorio, teniendo la ventaja de ser muy aconsejable en los pacientes que presentan además de su hipersecreción mucosa, una inestabilidad de la vía aérea, es decir, lo conocido como broncospasmo, ya que al realizar un frenado en las espiraciones, no se cierran tan bruscamente los bronquios finos periféricos, y no empeora la fatiga respiratoria, que sí lo haría si las exhalaciones son incontroladas (bruscas y muy profundas).

Al tiempo que nos vale como ejercicio respiratorio, realizado al unísono que la respiración abdomino - diafragmática, también es una ayuda a la movilización de secreciones desde la periferia a vías centrales, y como ya hemos dicho, ayuda mucho a la disminución de la sensación de disnea.

Incluido en los ejercicios respiratorios, se encuentran lo que se conoce como ayudas mecánicas a la expansión pulmonar; de éstas, ya hemos hablado de la presión espiratoria positiva (PEP, y no puede desconocerse la técnica de “inspiración máxima sostenida”.

Se realizan unas inspiraciones máximas a través de un aparato que permite cuantificar el volumen de aire inspirado. El aparato más usual, consiste en 3 pequeñas columnas plastificadas huecas, con 3 bolas de plástico en su interior, conectadas a una boquilla. Con cada inspiración profunda, se deberá mantener la misma al máximo, pues con ello, se distribuye el aire por todos los canales bronquiales. Es un sistema incentivado, pues el paciente se estimula a subir las bolas y sostenerlas el mayor tiempo posible. Se podría resumir como que es una “incentivación a suspiros profundos”.

Este ejercicio, puede servir como faceta preventiva y curativa. Preventiva porque puede evitar las atelectasias (colapso de una zona de pulmón) por tapones de moco espeso, y si ya existen, este ejercicio realizado frecuentemente, puede expandir la zona colapsada. Es un incentivador usado en los pacientes FQ, pues además de las ventajas referidas, es un buen ejercicio respiratorio; es muy común en los postoperatorios de tórax y de abdomen superior en pacientes con riesgo de infección pulmonar.

Si recordamos que en las estadísticas de la FQ. vemos un porcentaje del 34% de malnutrición, comprenderemos la importancia de una de las facetas más interesantes de la rehabilitación respiratoria en los enfermos crónicos respiratorios, como es la del entrenamiento físico.

La desnutrición en la fibrosis quística, puede llevar consigo al transcurrir del tiempo, a una distrofia muscular y ésta a condicionar una intolerancia a los esfuerzos.

No pasaremos por alto que la alteración muscular es difusa, es decir, afecta a la musculatura esquelética de las extremidades y a la musculatura de la caja torácica (músculos ventilatorios); por ello, los entrenamientos “ideales” serán los que abarquen las extremidades superiores e inferiores, así como los del tórax.

El **entrenamiento al ejercicio**, sustituye en muchas escuelas actuales de fisioterapia, a las técnicas clásicas, dado que a igualdad de tiempo consumido para realizar el tratamiento rehabilitador, si no hay exceso de secreciones bronquiales, es más aconsejable el ejercicio físico, y no requiere personal de apoyo normalmente (footing, bicicleta, natación, etc.).

Si realizamos un entrenamiento continuado y bien protocolizado, mejoraremos sin duda la tolerancia al esfuerzo, y el enfermo sentirá menor fatiga respiratoria (disnea), mejorando su calidad de vida relacionada con la salud.

El entrenamiento muscular, se puede realizar tratando de potenciar la fuerza de los músculos entrenados (entrenamiento “a fuerza”), o bien con pautas que nos lleven a conseguir mayor resistencia (entrenamiento “a resistencia”). Ambas formas son aplicables a toda la musculatura esquelética (extremidades superiores, inferiores, y caja torácica).

Con dicho entrenamiento de la musculatura respiratoria, podremos alcanzar unos objetivos, cuales son:

- Mejorar la tolerancia al esfuerzo (mejora en las actividades diarias)
- Mejorar la ventilación pulmonar
- Mejorar la fuerza y resistencia de la musculatura
- Mejorar la fatiga respiratoria
- Facilitar la higiene bronquial en algunos casos.

El entrenamiento de los músculos ventilatorios, se suele realizar con un aparato (P-flex), que obliga a realizar las inspiraciones contra una resistencia; ésta se consigue gracias a unos orificios de diferentes diámetros que se incorporan, según cada paciente. Podrían utilizarse los aparatos que ya explicamos de incentivación máxima sostenida (IMS), pero la presión a mantener muchas veces no es la suficiente.

Es necesario, antes de iniciar el programa de entrenamiento dicho, realizar lo que se conoce como Pimáx, o sea, hallar por medio de un aparato, la presión máxima de inspiración; con esta cifra, se puede programar un entreno al 30% de la Pimáx alcanzada. Lo ideal serán dos sesiones diarias de unos quince minutos cada una.

Lo que debe quedar claro, es que lo fundamental no son estos ejercicios de la mejora muscular ventilatoria, sino el entrenamiento físico global.

Para el entrenamiento muscular de las extremidades superiores, se pueden realizar programas de fuerza, con pesas (se irá aumentando los kilos y el tiempo de elevación, para que nos valga como programa de resistencia.

Si deseamos hacer un programa reglado y dirigido de entrenamiento al ejercicio, lo ideal será conocer tres características básicas:

- ¿Cuánto tiempo de entrenamiento? (total y por sesión)
- ¿A qué intensidad?
- ¿Con qué frecuencia?

Para ello se utilizan las pruebas de esfuerzo, siendo las más conocidas las realizadas con bicicleta ergométrica, tapiz rodante y la prueba de caminar 6 minutos.

Todas tienen sus ventajas y sus inconvenientes. Nosotros utilizamos en nuestra unidad de rehabilitación respiratoria la bicicleta ergométrica, para los estudios de las fibrosis quísticas que van a ser estudiados en orden a posible trasplante pulmonar.

Con una prueba de esfuerzo, podremos valorar la capacidad máxima frente a un esfuerzo y con ello, protocolizar un programa de entrenamiento al ejercicio. Así, para concretar la intensidad de la carga con la que vamos a entrenar al enfermo, podemos elegir diversos parámetros como son el consumo máximo de oxígeno, o más fácilmente, a través de la carga máxima alcanzada expresada en vatios (nosotros entrenamos al 30 y al 50 % de dicha cifra).

En cuanto al tiempo, solemos pautar tandas de tres minutos con descansos muy pequeños, y duración total de la sesión de 30 minutos. Serán cinco días por semana, durante dos meses.

Otra forma de adecuar la intensidad de la carga, puede ser basándonos en la frecuencia cardiaca máxima al término de dicha prueba de esfuerzo. Se calcula un 70-75% de ella, y ésta será la carga indicada para su entrenamiento.

La prueba de esfuerzo, la realizamos monitorizando al paciente con ecg. , pulsioximetría para controlar en todo momento si desciende la cifra del oxígeno en sangre, tensión arterial. Forzamos al paciente a su esfuerzo máximo,

iniciando con una fase de calentamiento y programando después el automatismo de la bicicleta para que ascienda la carga cada minuto en veinte watos.

Dicho test, se denomina “limitado por los signos /síntomas”, lo que quiere decir que si apreciamos cualquier signo que nos haga suspender la prueba, o bien el paciente llega a estar exhausto, siente mareo, claudican las piernas etc. se ha llegado al final de la prueba de esfuerzo, tabulando entonces todos los parámetros finales que han sido monitorizados.

Los entrenamientos también pueden ser llevados a cabo de forma continua (se prescribe la carga adecuada, que suele ser el 50% de su carga máxima alcanzada, y mantiene la misma durante 40 min.) a velocidad constante (entrenamiento a resistencia).

Como ya hemos dicho, nosotros repartimos los tiempos en tandas breves, pues los enfermos FQ. que son incluidos en lista de espera de un trasplante, así como los ya trasplantados, presentan un decondicionamiento físico importante con intolerancia franca al esfuerzo físico, que les suele dificultar los protocolos largos en el tiempo.

11.3 Pacientes FQ. trasplantados

Los programas globales que seguimos en nuestro servicio, para la rehabilitación pulmonar en los pacientes referidos, podemos resumirlos de esta forma

1) En Reanimación:

- Incentivación inspiratoria
- Movilizaciones y cambios posturales frecuentes
- Tos dirigida sin forzar maniobras

2) En planta:

- técnicas de fisioterapia, (ya con más intensidad)
- paseos controlados con pulsioximetría

3) En gimnasio:

- Ejercicios respiratorios
- Técnicas de higiene bronquial si secreciones
- Entrenamiento músculos caja torácica y EE. Superiores
- Entrenamiento EE. Inferiores con bicicleta

4) En domicilio (al alta):

- Paseos diarios crecientes en tiempo y distancia
- Ejercicios respiratorios completos, diarios
- Inspiraciones máximas sostenidas con tríflo

Es importante recordar, que los beneficios conseguidos con un programa controlado de entrenamiento al ejercicio, desaparecen en no muy largo tiempo, por lo cual debe continuarse siempre las pautas referidas en domicilio.

TRATAMIENTO DIETÉTICO

Objetivo: Conseguir un estado nutricional y crecimiento normal en todas las edades.

Riesgo de malnutrición:

- Alto cuando hay afectación pancreática y respiratoria
- Ingesta energético proteica deficitaria.
- Periodos con mayor velocidad de crecimiento (lactante, adolescente)
- Aumento en la frecuencia de exacerbaciones respiratorias agudas (ERA).

Programa de Educación nutricional

- Objetivo: Los padres deben entender las causas de malnutrición
- Inicio del programa: Al diagnóstico
- Paciente: Debe asumir responsabilidad durante la adolescencia
- Detectar alteraciones de la conducta alimentaria: tiempo de ingesta, interacciones niño- madre durante la ingesta etc.

Aprendizaje:

- Elegir los alimentos: hipercalóricos
- Confección de suplementos caseros
- Recetas de sabor agradable

12.1 Programa dietético en RN, lactantes, niños y adolescentes

Generalidades:

- Dieta variada. Aportando 120 - 150% de RDA
- Terapia adecuada con enzimas pancreáticos (1500U/Kg/comida y 750 U/ Kg/ snack)
- Distribución energética de los nutrientes: depende de la edad (mayor porcentaje en forma de grasa durante la lactancia)

Suplementación vitamínica

Monitorizar la adecuación de la dieta

Monitorización adecuada de la terapia sustitutiva.

PROGRAMA DIETÉTICO SEGÚN LA EDAD

RECIÉN NACIDO

Leche materna. Acompañado de terapia con enzimas pancreáticos precoz para evitar la hipoproteïnemia.

Suplementación: Cloruro sódico: 2 – 4 mmol / Kg / día. Hierro: 7 mg / día a partir del 4^ames.

Si fuera necesario, es posible aumentar la densidad energético proteica utilizando: Oligopéptidos, dextrinomal-tosa (maxijul, policoose), triglicéridos de cadena media (aceite MCT), dextrinomaltosa-MCT (Duocal). Suplementos que pueden ser añadidos a la leche materna.

Cuando fuera necesaria la suplementación energético proteica se deberá mantener la distribución energética de nutrientes según recomendaciones ESPGHAN (35-40 % del aporte calórico diario de grasas).

Monitorización: Nivel de proteínas. Electrolitos . Ganancia ponderal

Fórmula de Inicio: Acompañada de enzimas pancreáticos. Dosis semejante a la recomendada en caso de leche materna. Se debe intentar conseguir una densidad calórica de 1Kcal / ml

Monitorización: semejante a la recomendada en caso de leche materna.

También es frecuente la hipoproteïnemia.

Fórmula hidrolizada: Si existe malnutrición. Debe también ser acompañada de enzimas pancreáticos. Dosis: Semejante a la recomendada con formula inicio. Menos riesgo de hipoproteïnemia. Hay que tener en cuenta que generalmente estas fórmulas tienen parte de su contenido graso en forma de triglicéridos de cadena media.

Vitaminas: Konakion: 3 gotas 1 – 2 veces /semana. Vitamina E: 25-100 mg/ día. Protovit: 24 gotas /día (poli-vitaminico y minerales).

LACTANTE 6 – 12 MESES

Semejante a la realizada en un niño normal. Si el niño toma hidrolizado de proteínas de leche de vaca y la ganancia ponderal es buena, se puede realizar la reintroducción de proteínas enteras con fórmula de inicio. Si la ingesta proteica no es adecuada se puede realizar el cambio a fórmula de seguimiento, la densidad proteica de estas fórmulas es mayor.

Suplementación dietética: Se debe mantener 150% del aporte recomendado para macronutrientes.

Monitorización: Curva ponderal. Nivel de electrolitos en sangre sobre todo en verano.

Vitaminas: Konakion: 3 gotas 1 – 2 veces /semana. Vitamina E: 50 -100 mg/ día. Protovit: 24 gotas /día (poli-vitaminico-mineral)

NIÑO 2 – 6 AÑOS

Fase importante en la adquisición de hábitos alimenticios. Vigilar posibles alteraciones de la conducta alimentaria y respuesta de los padres a la misma.

Suplementación oral : Durante el segundo año se puede suplementar de modo semejante a la del primer año. Posteriormente se puede hacer una suplementación calórica que permite hacer recetas utilizando alimentos de la dieta

(leche yogurt, helado etc.): skandishake, o bien utilizar fórmulas 1 Kcal /ml: Pediasure, Isosource junior o pentaset pediátrico. En caso necesario es posible utilizar fórmulas hipercalóricas infantiles: meritene líquido infantil.

Monitorización: Ingesta calórica, hábitos dietéticos, curva ponderoestatural.

Vitaminas: Konakion: 5 gotas 1 – 2 veces /semana. Vitamina E: 100 -400 mg/ día. Protovit: 24 gotas /día ó hidropolivit mineral comprimidos.

NIÑO DE 6 – 12 AÑOS

Influencia del medio ambiente y la televisión en sus hábitos alimenticios. Mayor actividad física. Mayor porcentaje de la ingesta en forma de comida rápida. Enseñarle a elegir los alimentos.

Dieta: Alimentos hipercalóricos y ricos en sal. Alimentos preferentemente elaborados (empanadas, pudines) Los alimentos de procedencia animal siempre acompañados de alimentos de procedencia vegetal.

Suplementos dietéticos orales: Se pueden usar suplementos diseñados para pacientes adultos: Isosource energy, ensure plus ensure puding, pentaset energético, sustacal y sustacal puding etc. En caso de afectación respiratoria: oxepa. Para aumentar la densidad energética de los alimentos skandishake.

Vitaminas: Konakion: 5 gotas 1 – 2 veces /semana. Vitamina E: 100-400 mg/ día (según niveles). Protovit: 24 gotas /día ó un comprimido de hidropolivit mineral.

Monitorización: Ingesta calórica, hábitos dietéticos, curva ponderoestatural

ADOLESCENTES

Objetivo: Aportes 150% RDA. Auto control de la ingesta de nutrientes..

Dietética: Los consejos deben ser dirigidos a los pacientes.

Aumentar los aportes energético proteicos sin aumentar volumen de la ingesta. Enriquecer los alimentos: usar cremas, añadir aceite a vegetales patatas etc.

Utilizar alimentos con densidad calórica alta: frutos secos.

Enseñar a elegir los snacks: en ocasiones pueden suponer un 35% de la ingesta energética: pizzas, empanadas. Asegurar los aportes lácteos.

Suplementos dietéticos orales: Energéticos; Isosource energético, ensure plus, ensure puding, sustacal y sustacal puding. En caso de intolerancia a hidratos de carbono Isosorce energy. En caso de afectación respiratoria Oxepa.

Vitaminas: Konakion: 5 gotas 1 – 2 veces /semana. Vitamina E: 100 – 400 mgI/ dia (según niveles). Protovit: 24 gotas /día ó hidropolivit mineral.

Monitorización: Ingesta calórica, hábitos dietéticos, curva ponderoestatural.

Tolerancia metabólica a los hidratos de carbono. Frecuencia de las exacerbaciones respiratorias agudas

12.2 NUTRICIÓN ENTERAL

Objetivo: Mejorar el estado nutricional

Indicaciones: Porcentaje de peso ideal: < 85%. ERA frecuentes sin recuperación ponderal.

Terapéutica con enzimas pancreáticos: Cada 3 – 4 horas durante una infusión continua. En caso de ser nocturna: 75% al inicio y el 25 % durante la última parte de la noche.

Forma de administración: Fraccionada o a débito continuo. Generalmente durante el día fraccionado y durante la noche a débito continuo. Velocidad del flujo: depende de la situación nutricional y de la tolerancia hemodinámica, según el grado de afectación respiratoria.

Vía administración:

Sonda nasogástrica: Asegurar una correcta colocación: Cambiar el esparadrapo diariamente. Evitar escoriaciones de la piel de la nariz. Usar esparadrapo hipoalergénico. Cambiar el punto de fijación. Cuidados de nariz y boca.

Gastrostomía endoscópica percutánea (GEP): Mantener la zona limpia y seca. Mover la cruceta y la sonda. No poner vendaje. Lavado exterior durante el baño. Limpiar internamente la sonda introduciendo agua tibia después de las tomas.

Fórmula a utilizar en la alimentación enteral:

Peptídica:

- Necesita menor dosificación de enzimas
- Suele tener parte de las grasas en forma de MCT
- Densidad calórica 1Kcal/ ml
- Puede ser necesaria en caso de afectación del TGI

Polimérica: De elección

- Densidad calórica: 1,5 – 2 Kcal /ml
- Ensure plus, isosource energy, sustacal. Oxepa
- Asegurar los aportes de macro y micronutrientes para la recuperación nutricional.

Monitorizar:

- Adecuación del programa
- Adecuación de la terapéutica enzimática
- Recuperación nutricional

TRATAMIENTO DE LA AFECTACIÓN RESPIRATORIA

13.1 Tratamiento antibiótico

La antibioterapia ha sido uno de los factores determinantes del mejor pronóstico de la fibrosis quística. Se utiliza tanto para combatir la infección bronquial crónica como las exacerbaciones infecciosas. En estos pacientes, el volumen de distribución de los fármacos hidrofílicos (aminoglucósidos y cefalosporinas) está incrementado como consecuencia de la malnutrición y pérdida de tejido adiposo, por ello las dosis utilizadas, especialmente las de los aminoglucósidos que también tienen un aclaramiento renal considerablemente acelerado, deben ser más altas de lo habitual para lograr concentraciones eficaces en las secreciones bronquiales.

TRATAMIENTO ANTIBIÓTICO EN LA COLONIZACIÓN/INFECCIÓN BRONQUIAL

Se considera colonización/infección bronquial crónica el aislamiento de un microorganismo en, al menos, tres cultivos de esputo, durante un periodo de seis meses. En pacientes con infección bronquial crónica por *Pseudomonas aeruginosa* la **aerosolterapia antibiótica** a largo plazo, consigue la estabilización del enfermo, reduce los brotes de exacerbación y mejora la función pulmonar. En la infección bronquial crónica por otros patógenos no existe evidencia suficiente sobre la eficacia de esta vía de administración.

Los antibióticos más utilizados son la tobramicina (100-200 mg/12 h), gentamicina (80-160 mg/12 h) y la colistina (1-2 millones de unidades/12 h). El antibiótico a nebulizar, debe prepararse con 4 a 6 ml de agua destilada o suero fisiológico con el fin de conseguir soluciones lo más isotónicas posibles. Es aconsejable no mezclar dos antibióticos en el mismo nebulizador.

Se recomienda la administración previa de broncodilatadores y fisioterapia, la utilización de un compresor de alto flujo (> 6-8 litros por minuto) y de un nebulizador tipo jet que genere el mayor número posible de partículas, entre 3 y 5 µm de diámetro, en el menor tiempo posible.

Los compresores más utilizados son SystAm 23ST®, Medic Aid CR60®, Pari Master®, y DeVilbiss PulmoAide®. Los nebulizadores: Ventstream®, Sidestream, y Pari LC®.

El manejo de estos aparatos exige el cambio de los filtros externos del compresor cada tres meses, del filtro bacteriano interno cada año y la renovación de los nebulizadores cada 6 u 12 meses. La limpieza de los nebulizadores debe realizarse con agua y jabón tras su utilización; deben esterilizarse todas las partes que estén en contacto con el

paciente por inmersión en ácido paracético o lejía (Milton®), secándolas posteriormente al aire libre, con una gasa estéril o con un secador de mano. Debe utilizarse material desechable para la preparación de la medicación.

TRATAMIENTO ANTIBIÓTICO EN LAS EXACERBACIONES RESPIRATORIAS

LEVES / MODERADAS

Debe utilizarse la vía oral siempre que sea posible, y antibióticos de amplio espectro, habitualmente en ciclos de 2 semanas, que cubran los microorganismos aislados más frecuentemente en el esputo (Tabla I).

El antibiótico más eficaz frente a *P. aeruginosa* es el ciprofloxacino. Su utilización repetida o prolongada (más de 3 semanas), facilita el desarrollo de resistencias, que suelen revertir a las semanas o meses de la suspensión del tratamiento. Otros fármacos útiles por vía oral son el cotrimoxazol, cloranfenicol, tianfenicol y fosfomicina.

GRAVES

Requieren tratamiento endovenoso con uno o más fármacos según la sensibilidad del patógeno responsable. La vía intravenosa debe ser también utilizada en caso de resistencias, o de ineficacia de los antibióticos administrados por vía oral.

En general los patógenos gram negativos deben ser tratados con dos antibióticos, por razones de sinergismo y freno al desarrollo de posibles resistencias. El tratamiento habitual frente a *P. aeruginosa* consiste en la asociación de un aminoglucósido (tobramicina) y de una penicilina semisintética activa frente a *Pseudomonas* o a una cefalosporina de tercera generación (ceftazidima) (Tabla II). *Staphylococcus aureus* y *Haemophilus influenzae* pueden tratarse solamente con b-lactámicos. En caso de *S. aureus* multirresistente se debe recurrir a vancomicina y cuando se detecta *P. aeruginosa* junto a *S. aureus* meticilin sensible, sería adecuada la combinación de tobramicina y ticarcilina.

Los antibióticos intravenosos pueden utilizarse en el domicilio del paciente para mejorar su calidad de vida y disminuir el coste hospitalario. Si el acceso venoso es bueno, una vía periférica puede ser suficiente, pero si no lo es o se precisan ciclos de antibióticos intravenosos frecuentes puede ser útil colocar vías centrales de acceso periférico (Ven-A-Cath, Porth-A-Cath).

INFECCIÓN RECIENTE POR PSEUDOMONAS AERUGINOSA Y STAPHYLOCOCCUS AUREUS

Cuando, en pacientes en fase estable, se aísla por vez primera *P. aeruginosa* en las secreciones respiratorias, la instauración precoz de una **antibioterapia específica agresiva** retrasa la colonización crónica por este patógeno. En estos casos es recomendable administrar ciprofloxacino oral junto a colistina o tobramicina aerosolizadas durante, al menos, 21 días, o bien un ciclo de antibióticos antipseudomonas intravenoso. Si no se logra erradicar el germen, debe repetirse el ciclo y si tras él todavía persiste, se considera que ya existe una colonización-infección bronquial crónica que debe ser tratada con terapia nebulizada, según la pauta mencionada anteriormente.

No se propugna una profilaxis antiestafilocócica continua porque favorece la colonización crónica por *P. aeruginosa*. Sin embargo tras la detección de este patógeno en esputo, algunos Centros instauran tratamiento precoz hasta su erradicación, mientras que otros sólo utilizan antibióticos en las exacerbaciones.

13.2 Tratamientos Adyuvantes

MUCOLÍTICOS

Los mucolíticos convencionales no son efectivos. La **N-acetylcisteína** puede licuar el esputo de los pacientes con fibrosis quística *in vitro*, pero no existen estudios bien diseñados que demuestren su utilidad clínica.

DNASA.

La desoxirribonucleasa recombinante tipo I (rh DNasa/Dornasa a), es capaz de disminuir la viscoelasticidad del esputo al desnaturalizar el ADN procedente de los leucocitos. Aunque su eficacia inmediata ha sido demostrada en los pacientes con afectación pulmonar leve-moderada, sus efectos a largo plazo sobre la función pulmonar o sobre los pacientes con enfermedad pulmonar avanzada y severa son más heterogéneos. Por ello, en la actualidad, se cuestiona su beneficio frente a su elevado coste. Dosis: 1 ampolla nebulizada (2,5 mg) cada 24 horas. Debe utilizarse después de la fisioterapia y transcurrir, al menos, media hora entre su administración y la de los antibióticos inhalados.

FÁRMACOS ANTIINFLAMATORIOS

CORTICOIDES ORALES

Son el tratamiento de elección de la aspergilosis broncopulmonar alérgica (ABPA) y se usan en pautas cortas, en las exacerbaciones agudas que cursan con broncoespasmo y no responden al tratamiento convencional con antibióticos. En estos casos se mantienen durante 1 ó 2 semanas a dosis de 0, 5-1 mg/kg./día.

No se recomienda su utilización en tratamientos prolongados por sus importantes efectos secundarios.

CORTICOIDES INHALADOS

Están indicados en los pacientes con hiperreactividad bronquial. Su papel en la atenuación de la respuesta inflamatoria de las vías aéreas de estos pacientes y consecuente mejoría de la función pulmonar está muy discutido. Si se prescriben, deben darse de forma regular, dos veces al día, tras los antibióticos inhalados. Se pueden utilizar como dispositivos de polvo seco, MDI con cámaras de inhalación o nebulizados por el compresor.

IBUPROFENO

Los antiinflamatorios no esteroideos pueden constituir una alternativa a los corticoides en el tratamiento de la inflamación endobronquial. El ibuprofeno parece eficaz en pacientes con afectación pulmonar leve, enlenteciendo el deterioro de la función pulmonar, pero los posibles efectos secundarios del tratamiento prolongado hacen que no se utilice de forma rutinaria. Dosis: entre 20 y 30 mg/kg./día. Debe hacerse una cuidadosa monitorización de sus niveles séricos (pico entre 50 y 100 mg/L).

BRONCODILADORES

Indicados en pacientes con hiperreactividad bronquial, en las exacerbaciones respiratorias y en los enfermos que muestren una mejoría de la función pulmonar tras su inhalación. Se recomiendan antes del ejercicio, de la fisioterapia y de la administración de los antibióticos nebulizados para mejorar el aclaramiento mucociliar y prevenir el broncoespasmo inducido por ellos. Se pueden aplicar con dispositivos de polvo seco, MDI con cámaras de inhalación o nebulizados por el compresor.

13.3 Tratamiento de las complicaciones

ATELECTASIAS

Suelen responder a la fisioterapia intensa, broncodilatadores y antibióticos. Ocasionalmente pueden requerir broncoscopia, con lavado y aspiración, especialmente cuando se deben a una ABPA.

ASPERGILOSIS BRONCOPULMONAR ALÉRGICA

Se diagnostica cuando a la presencia de densidades pulmonares transitorias, se suma una eosinofilia en sangre y esputo, un prick-test positivo a *Aspergillus fumigatus*, precipitinas e IgE específicas elevadas, IgE total sérica elevada y *Aspergillus* en el esputo. En estos casos es esencial la corticoterapia.

HEMOPTISIS

Ceden en su mayor parte con antibioticoterapia adecuada. Si persisten puede plantearse la embolización de las arterias bronquiales.

NEUMOTÓRAX ESPONTÁNEOS

Se manejan de forma similar a los pacientes sin FQ.

HIPERTENSIÓN PULMONAR Y LA INSUFICIENCIA RESPIRATORIA

Se tratan con oxigenoterapia domiciliaria, nocturna o continua. La ventilación nasal con presión positiva puede ser una solución para los pacientes descompensados hipercápnicos, en lista de espera para trasplante pulmonar.

TABLA I. Antibióticos orales frecuentemente utilizados en fibrosis quística

Antibiótico	Dosis (mg/kg./día)	Frecuencia (horas)	Microorganismos
Amoxicilina	25-50	8	H. INFLUENZAE
Amoxicilina/clavulánico	25-50	8	H. influenzae S. aureus
Cloranfenicol	70-100	6	H.influenzae S. aureus P. aeruginosa
Cotrimoxazol (Trimetoprim/sulfometoxazol)	100	12*	H. influenzae S. aureus
Cefaclor	40	8	H. influenzae S. aureus
Cefuroxima-axetilo	25-50	12	H. influenzae
Ciprofloxacino	10-30	12	H. influenzae S. aureus P. aeruginosa
Eritromicina	30-50	6	S. aureus H. influenzae
Claritromicina	15	12	S. aureus H. influenzae
Azitromicina	10	24	S. aureus H. influenzae
Clindamicina	20-30	6	S. aureus

* Como sulfometoxazol

TABLA II. Antibióticos intravenosos frente a *P. aeruginosa* utilizados frecuentemente en fibrosis quística

ANTIBIÓTICO	DOSIS (MG/KG./DÍA)	FRECUENCIA (HORAS)
Ticarcilina	300-400	6
Azolocilina	400	6
Mezlocilina	400	6
Piperacilina	400	6
Carbenicilina	500	6
Ceftazidima	150-300	6-8
Cefepima	100	8
Imipenem	50-100	6-6
Aztreonam	150-200	6-8
Meropenem	60-120	8
Ciprofloxacino	10-15	12
Tobramicina	5-15	8-24
Gentamicina	5-15	8-24
Amikacina	15-30	12-24
Vancomicina(*)	1gr	12

*Dosis (adultos) para *S.aureus* meticilin-resistente

TRATAMIENTO QUIRÚRGICO PULMONAR

La cirugía juega un importante papel en el tratamiento de la fibrosis quística. La alteración pulmonar que se produce en esta enfermedad continua siendo uno de los grandes escollos a superar para mejorar la supervivencia y calidad de vida de los pacientes afectados.

Conforme aumenta la edad del paciente con FQ y la enfermedad sigue su curso, aumenta de forma paralela el riesgo de presentar complicaciones que requieran una actuación terapéutica intervencionista. Entre las posibles, destacan por su gravedad el neumotórax y la hemoptisis masiva, ya que pueden poner al paciente en un grave compromiso vital.

14.1 Neumotórax

El neumotórax en la FQ presenta una incidencia que aumenta con la edad y en función directa de la gravedad de la afectación pulmonar, llegando a padecer algún episodio hasta el 20 % de los pacientes en edad adulta. Suele ser secundario a la rotura de bullas o “blebs” subpleurales. Requiere siempre ingreso hospitalario para su control y tratamiento. La actitud a seguir esta en función del grado del neumotórax y de la recurrencia de los episodios.

Cuando el neumotórax es laminar, de pequeño tamaño y no representa repercusión respiratoria evidente, el tratamiento se hará con reposo y Oxigenoterapia, durante un mínimo de 24 horas para observación y control radiológico evolutivo. Si en la nueva radiografía de tórax el neumotórax se mantiene igual o ha disminuido, el paciente puede continuar el reposo y observación en su domicilio. Cuando el neumotórax es inicialmente de gran tamaño o aumento en el control evolutivo, el tratamiento debe ser la evacuación del mismo mediante un tubo de drenaje torácico conectado a un sistema de aspiración unidireccional controlada. Este tratamiento relativamente conservador, consigue la resolución del proceso en un elevado porcentaje de casos.

La fuga aérea pulmonar puede ser persistente, obligando a mantener el drenaje durante largo tiempo. En niños, si no conseguimos retirarlo en dos semanas debemos plantear la indicación quirúrgica por el riesgo de Infección pleural (empiema). En adultos, generalmente con peor situación funcional y mayor riesgo quirúrgico, se tiende a ser más conservador, esperando hasta cuatro semanas.

También se debe plantear la cirugía en aquellos pacientes que ya han tenido en el mismo lado más de dos episodios previos de neumotórax que precisaron drenaje. La cirugía del neumotórax en la FQ dificulta e incrementa considerablemente los riesgos en el caso de realizar posteriormente un trasplante pulmonar. Por ello se recomienda una actitud relativamente conservadora, empleando una técnica mínimamente invasiva, extirpando únicamente la zona

pulmonar que presente la afectación causante del neumotórax y limitando la pleurodesis en la medida de lo posible. En cualquier caso, la cirugía de neumotórax no contraindica la realización posterior de un trasplante y siempre es prioritario resolver el problema actual del paciente.

14.2 Hemoptisis

Las arterias bronquiales en los pacientes con FQ, están aumentadas de tamaño debido a las frecuentes infecciones respiratorias y tienen mayor facilidad para sangrar, habitualmente durante una reagudización respiratoria. La hemoptisis puede ser de gravedad y recurrencia variable, desde esputos ocasionalmente manchados de sangre hasta la expectoración de una gran cantidad de sangre o de forma repetitiva en cuantía moderada. Cuando el sangrado supera los 250 cc en 24 horas hablamos de hemoptisis masiva. Este sangrado puede poner en peligro la vida del paciente, asociándose a una mortalidad del 50 al 85 %. Al igual que en los neumotórax, su incidencia aumenta con la edad y aproximadamente el 7% de los pacientes con FQ tienen algún episodio de hemoptisis masiva anual.

El tratamiento de las hemoptisis masiva debe ser de entrada conservador, cediendo la mayoría de los casos de forma espontánea con el reposo y la instauración de un tratamiento adecuado para asegurar una oxigenación correcta y corregir los factores desencadenantes, generalmente infecciosos.

La embolización de las arterias bronquiales que originan el sangrado es la técnica de elección en los casos de hemoptisis persistente o masiva con riesgo vital y en las hemoptisis recurrentes aun sin ser masivas. Su eficacia para controlar el sangrado es del 75% en el primer intento, aumentando en los siguientes y aunque, los riesgos de esta técnica son relativamente escasos, no está exenta de ellos, pudiendo provocar serias complicaciones e incluso la muerte. Cuando tras la embolización el sangrado persiste, deben plantearse nuevos intentos, hasta tres veces en el mismo episodio, antes de plantearse opciones más agresivas como la cirugía y el trasplante. La cirugía de resección pulmonar sólo debe plantearse si el punto sangrante está bien localizado, han fracasado otras medidas y el paciente tiene una reserva funcional pulmonar suficiente. Una vez superado el episodio, el pronóstico de un paciente con FQ no empeora por el hecho de haber presentado una hemoptisis masiva.

14.3 Trasplante pulmonar

A pesar de los avances terapéuticos conseguidos y de recibir un tratamiento óptimo, hay un gran número de pacientes con FQ que fallecen en la segunda o tercera décadas de la vida como consecuencia de la insuficiencia respiratoria progresiva. El trasplante pulmonar (TP) es la opción terapéutica para estos pacientes. Su indicación se reserva para aquellos casos en los que la patología pulmonar está en situación terminal, la expectativa de supervivencia del paciente es limitada, y se han agotado todos los demás recursos terapéuticos.

Es difícil determinar el momento idóneo para indicar el trasplante pulmonar, y por ello existen normas aceptadas en consenso por los especialistas implicados en el tema. Según este consenso, el trasplante se debe plantear cuando aparece alguna de las condiciones siguientes:

- Espirometría con FEV1 < 30% del predicho.
- Deterioro progresivo de la función respiratoria, aun con FEV1 > 30%, evidenciado por un aumento en la frecuencia y duración de las exacerbaciones infecciosas graves y/o aumento de la desnutrición a pesar de recibir un tratamiento médico óptimo.
- Hipoxemia y/o hipercapnia.
- Complicaciones pulmonares que pongan en peligro la vida del paciente como la hemoptisis masiva.

Todas esas situaciones predicen de manera bastante fiable la implacable progresión de la enfermedad y una corta expectativa de vida. Cuando se cumple alguna de estas condiciones, el paciente debe ser remitido a un grupo tras-

plantador, para así contar con el tiempo suficiente para su evaluación y preparación adecuadas. La expectativa de vida de un paciente en esta situación se estima en menos de dos años, como confirma el hecho de que, en países con gran escasez de donantes, en los que el tiempo medio de espera para el TP es de 24 meses, hasta el 50% de pacientes fallecen sin llegar a ser trasplantados. En España el tiempo medio de espera para un TP es de 4 meses, por lo que, afortunadamente, el margen de actuación es más amplio y la mortalidad en lista bastante menor. De todas formas no debemos perder de vista el hecho de que podemos elegir el momento del TP, pues la realización del mismo depende de la disponibilidad de un donante que, además ser compatible, tenga unas características morfológicas adecuadas al receptor, jugando el azar y la solidaridad un papel definitivo.

Para plantear el TP partimos de la premisa de que el paciente ha de estar respiratoriamente tan mal como para necesitarlo, pero no hay que esperar a que este tan mal que ya no pueda ser trasplantado. El TP no puede convertirse en una salida desesperada, debiendo ser realizado con las mayores garantías de éxito. Además de las contraindicaciones absolutas generales (enfermedad neoplásica, fallo severo de otro órgano vital, Infección por VIH, hepatitis B o C), existen otra serie de contraindicaciones potenciales al trasplante más propias de la FQ como son la colonización pulmonar por gérmenes multiresistentes (*Burkholderia cepacia*, *Staphylococcus aureus* *meticilin*-resistente, micobacterias atípicas o *Aspergillus fumigatus*), la cirugía previa o la pleurodesis química y la ventilación mecánica invasiva. Algunas de las, inicialmente contraindicaciones absolutas, han pasado a ser consideradas contraindicaciones relativas o simplemente factores de riesgo conforme ha progresado la experiencia en el TP.

Al ser la FQ una enfermedad séptica, con infección crónica de la vía aérea, es obligatorio el reemplazo de ambos pulmones, siendo el procedimiento de elección **el trasplante bipulmonar secuencial**, que ha desplazado a otros procedimientos como el trasplante bipulmonar en bloque, siempre que el corazón mantenga una función adecuada. Si el corazón presenta una afectación severa e irreversible, se realizara un trasplante cardiopulmonar. Una vez, extraído, el pulmón soporta un máximo de seis a ocho horas de isquemia, por lo que el TP se realizara siempre en situación de urgencia.

Actualmente, la cirugía del TP está perfectamente estandarizada y la práctica totalidad de los grupos trasplantadores siguen la técnica originariamente descrita por Patterson. Con la experiencia se han superado muchas de las dificultades técnicas iniciales, pero a pesar de ello continua siendo un procedimiento con un riesgo considerable. Con frecuencia el corazón no soporta la gran agresión que sufre durante la cirugía y es preciso emplear circulación extracorporea de apoyo para completar el trasplante. Además, no debemos olvidar que el acto quirúrgico es tan solo el primer paso en la larga cadena de acontecimientos que se inician con el TP, y la adaptación del organismo al nuevo órgano durante las primeras semanas es fundamental, determinando en gran medida el resultado posterior del trasplante.

El organismo tiende a rechazar de forma natural el pulmón trasplantado por medio de su sistema inmune y por ello debemos establecer una continua lucha contra la naturaleza recibiendo el paciente de por vida un tratamiento inmunosupresor para evitar el rechazo. La inmunosupresión también pasa su tributo, reduciendo la capacidad defensiva del organismo y haciéndolo más vulnerable a las infecciones, requiriendo el paciente una serie de medidas de prevención también de por vida.

El periodo crítico para la infección y el rechazo es el primer mes postrasplante y se prolonga los tres primeros meses, aunque tanto la infección como el rechazo pueden aparecer en cualquier momento de la vida del paciente trasplantado.

Una vez trasplantado, el paciente debe seguir una serie de normas y controles periódicos tanto de la inmunosupresión como de la eficacia de la profilaxis antiinfecciosa, vigilando los efectos secundarios de los tratamientos, que pueden afectar a numerosos órganos y sistemas. Con un control adecuado conseguimos minimizar el riesgo de la infección y de los efectos secundarios del tratamiento, devolviendo al paciente en la mayoría de los casos a una situación de relativa normalidad y mejorando tanto sus expectativas de supervivencia como su calidad de vida.

Hasta un 10 % de todos los pacientes con FQ llegan a recibir un TP y, aunque la mortalidad dentro de los tres primeros meses tras el TP llega a ser de un 10 %, los resultados son bastantes satisfactorios presentando en nuestra experiencia una supervivencia actuarial postrasplante a los 3 y 5 años del 74 % y 52 % respectivamente. A medida que avancemos en el control de la inmunosupresión y del rechazo, podremos mejorar estos resultados, ya por si mismo bastante esperanzadores.

TRATAMIENTO DE LA AFECTACIÓN DIGESTIVA Y HEPÁTICA

El tratamiento farmacológico de los trastornos digestivos que pueden presentar los pacientes afectados de FQ, han sido descritos en capítulos anteriores.

15.1 Tratamiento de la malabsorción y enzimas pancreáticos

TRATAMIENTO DE LA MALABSORCIÓN INTESTINAL

Los pacientes con suficiencia pancreática, también pueden presentar anomalías en la absorción intestinal, por disminución de la secreción de agua y bicarbonato y ante la existencia de esteatorrea se debe administrar los enzimas pancreáticos en microesférulas con protección ácida y en caso de persistir la esteatorrea, medicación que modifique el pH del duodeno para conseguir su alcalinidad.

DOSIS DE ENZIMAS PANCREÁTICOS

Existen diversos preparados con microesférulas con protección ácida y con diversos tipos de unidades, pero la lipasa es el enzima que se utiliza por kg. de peso y día y este enzima tiene una correspondencia de 1 unidad con las diferentes unidades utilizadas (Eur Ph, FIP, UBP, USP). Entre los preparados que se encuentran en nuestro país, las dosis de lipasa por cápsula son las siguientes: Pancrease (4.000 unidades USP de lipasa), Kreon (8.000 y 20.000 u. FIP). Próximamente aparecerá en nuestro país, un preparado en “minimicroesférulas” con protección ácida con 10.000 u FIP de lipasa por cápsula.

Lactantes: comenzar con 2.000- 4000 u de lipasa por toma.

Niños: iniciar con 1.000-1.500 u de lipasa / kg./ día, repartidas entre todas las tomas de alimento. Aumentar dosis según esteatorrea y dieta que esté realizando.

Adultos: iniciar tratamiento con dosis de 500 -1.000 u de lipasa por kg./día y según la esteatorrea modificar las dosis.

Cuando para control de la esteatorrea se precisa dosis superiores a 10.000 u de lipasa/kg./día, hay que investigar que causas existen en este paciente, que impiden su control. En alguna ocasión basta con cambiar de preparado (manteniendo la misma dosis de lipasa por kg./día), otras se necesitara para obtener la alcalinidad del medio duodenal de la adición de bicarbonato sódico (5-15 g /m²/día). No utilizar antiácidos que contengan magnesio o calcio, por posible interacción con los ácidos biliares. También se ha utilizado, para disminuir la acidez gástrica, los antagonistas de

los receptores H₂, como cimetidina (20 -40 mg/kg./día), ranitidina (4 - 8 mg/kg./día) y inhibidores de la bomba de protones, omeprazol (20 mg/día).

La efectividad de los enzimas pancreáticos, también depende de la concentración de las sales biliares a nivel duodenal, con disminución de los tauroconjugados, siendo útil en ocasiones la administración de suplementos de taurina junto con los enzimas, aunque se cuestiona su eficacia.

Se recomienda no administrar más de 10.000 u de lipasa/ kg./ día. Es conveniente administrar los enzimas lo más repartidos posible en las comidas. Por lo que es conveniente usar preparados que permitan la máxima difusión del enzima con el quimo (minimicroesfeulas), en contra de preparados de altas dosis, en microesférulas de mayor tamaño, que no facilitan esta difusión

TRATAMIENTO DE OTRAS ALTERACIONES DE LA ABSORCIÓN

Otro mecanismo que en algunos pacientes con FQ puede impedir la acción de los enzimas, es la existencia de un moco muy abundante y espeso a nivel del glycocalix, por lo que la utilización de N-acetilcisteína (fluimucil 200-600 mg) momentos antes de la ingesta de alimentos y enzimas, mejora su acción y la absorción intestinal del resto de nutrientes.

15.2 Tratamiento de la enfermedad hepática

Hasta hace poco tiempo en los pacientes con FQ y enfermedad hepática, su tratamiento era el de las complicaciones de la cirrosis y de la hipertensión arterial.

Actualmente, se ha introducido en el tratamiento el ácido ursodeoxicólico (AUDC), con objetos de reducir la progresión de la enfermedad hepática, descrito en capítulos anteriores. Y existe un amplio consenso sobre la mejora de la citolisis y colestasis en la enfermedad hepática de la FQ, con la dosis de 20-30 mg/ kg. de peso y día. Si tras tres meses de tratamiento con AUDC y al suprimir el tratamiento se produce un regreso a los niveles de pretratamiento de las transaminasas. GGT y FA, se debe mantener el tratamiento. La opinión generalizada es que cuando está establecida la cirrosis biliar el tratamiento con AUDC es ineficaz.

Hemorragia digestiva por varices esofágicas, es la complicación más importante y frecuente en la evolución de la enfermedad hepática. Su tratamiento con la implantación de shunts intrahepáticos por vía transyugular (TIPS), es una opción terapéutica con buenos resultados.

15.3 Tratamiento quirúrgico hepatodigestiva

Trasplante hepático, es el tratamiento electivo en los pacientes con FQ y hepatopatía terminal. Desde que se dispone de nuevos fármacos de la inmunosupresión, el trasplante hepático en pacientes con FQ con afectación pulmonar leve o moderada, ha permitido resultados favorables, mejorando la afectación pulmonar, tras el trasplante hepático.

Tratamiento quirúrgico en otras situaciones, en el prolapso rectal, que no se consigue resolver mediante tratamiento de la esteatorrea, no siendo tal excepcional como se piensa el que se precise para su resolución el tratamiento quirúrgico.

El Síndrome de obstrucción intestinal distal (SOID o DIOS) ha desplazado la denominación de “equivalente de ileo meconial”, debe diferenciarse de otras complicaciones abdominales con sintomatología similar como invaginación intestinal, vólvulos, estreñimiento crónico, pancreatitis, etc. En algunos casos es suficiente ajustar la

dosis de enzimas pancreáticos o reanudar su administración, para la remisión del proceso. En otros casos, se precisa administrar N-acetilcisteína oral a dosis elevadas, y en la mayoría se resuelve mediante enemas de Gastrografin y en otros lavados intestinales con solución evacuante de Bohm. En alguna ocasión se llega a precisar del tratamiento quirúrgico.

La colonopatía fibrosante, es otra de las complicaciones mencionadas anteriormente y que puede necesitar intervención quirúrgica para resolución del proceso con un estudio histológico que permitirá el diagnóstico cierto del proceso.

TRATAMIENTOS EXPERIMENTALES

Los tratamientos actuales de la fibrosis quística (FQ) han servido para mejorar de forma dramática la supervivencia y calidad de vida de quienes la padecen. Sin embargo, ninguno de ellos cura el defecto básico de la enfermedad. Las líneas actuales de investigación están dirigidas a restablecer una proteína funcionante a nivel del pulmón ya sea a través de la terapia génica, de la terapia sobre la proteína o de la terapia sobre el transporte de los iones.

TERAPIA PARA REPARAR LA PROTEÍNA

Se han sugerido cinco mecanismos por los que una mutación produciría una disfunción del canal CFTR.

Clase I: La mutación causa una síntesis de la CFTR incompleta.

Clase II: Se sintetiza una proteína normal pero queda en el retículo endoplásmico.

Clase III: La síntesis y la localización de la CFTR son normales pero no activa o regula correctamente el transporte de cloro.

Clase IV: La conducción del cloro y el funcionamiento del canal están alterados

Clase V: La síntesis de la CFTR es muy escasa.

PROTOCOLOS ACTUALES

Clase I: La presencia de un “codón stop” en la transcripción del ARN termina de forma prematura su lectura y por lo tanto la síntesis de la proteína es incompleta. Se ha comprobado que algunos aminoglucósidos como la **gentamicina** permiten una lectura completa y dan como resultado una CFTR funcional. En la actualidad se están llevando a cabo dos ensayos clínicos fase I. Un ensayo con gentamicina nasal y otro endovenosa. Tras la administración del fármaco se observó una respuesta moderada al isoproterenol al medir la diferencia de potencial nasal.

Clase II: La proteína mutada delta F508 es retenida en el retículo endoplasmático y posteriormente se forma un complejo de degradación intracelular al unirse con el Hsc70 (chaperone químico). En la actualidad hay varias líneas de investigación cuyo objetivo es conducir la proteína a la zona apical.

1º) Se está estudiando el **Deoxyspergualin** (DSG), que es un potente inmunosupresor y se une de forma activa con el Hsc70. De esta manera, el DGS disminuiría la cantidad del complejo degradable Hsc70-delta F508, permitiendo que la proteína se traslade a la membrana apical.

2º) El **CPX** es un receptor adenosin-antagonista que se uniría a la delta F508 y aumentaría su transporte hacia la membrana apical. Se está realizando un ensayo clínico fase I placebo controlado con CPX a 37 pacientes con FQ homocigotos para la delta 508 y enfermedad pulmonar leve.

3º) El **4 fenilbutirato** reduce la expresión del Hsc70. Se ha realizado un ensayo clínico fase I, randomizado, doble ciego y placebo control. Se administró a 18 pacientes con FQ homocigotos para la mutación delta F508, 19 g/día (vo), durante una semana. Se observó un aumento significativo en el potencial nasal frente a la perfusión con isoproterenol en los pacientes tratados.

4º) El **Genistein** (flavonoide) es un inhibidor de la tirosinquinasa que se uniría al Dominio de unión nucleótido (NBD) de la CFTR fosforilada. Se ha comprobado que tras su aplicación a células con FQ se produce un aumento en la conductancia del cloro. Se está realizando un ensayo piloto con la aplicación tópica de Genistein en pacientes con FQ.

Clase III: El problema de la regulación o activación del canal es muy difícil de resolver. No hay ensayos clínicos a este nivel.

Clase IV: La fosforilación de la CFTR vía AMPc es necesaria para una correcta conductancia del cloro. El **Milrinone** es un inhibidor de la fosfodiesterasa y aumentaría la conductancia del cloro. Su mecanismo de acción sería la inhibición de la defosforilación, prolongando la activación de la CFTR. En la actualidad se está realizando un ensayo en 13 pacientes con FQ con Milrinone por vía nasal.

Clase V: Todavía no se han realizado ensayos.

TERAPIAS SOBRE OTROS CANALES ALTERNATIVOS

Se está realizando un ensayo clínico en fase I con el Duramicin. Esta sustancia es un péptido que aumenta el calcio intracelular y podría estimular el canal de cloro que se activa por el calcio.

TRATAMIENTO DEL TRANSPORTE IÓNICO

Dentro de las alternativas farmacológicas actuales en estudio figuran drogas que pueden actuar ya sea en el daño epitelial (antiproteasas y antielastasas), como agentes secretagogos de cloro (ATP y UTP) y como bloqueantes del canal del sodio (amiloride). Un estudio con antielastasa recombinante (alfa 1-antitripsina) administrada a pacientes con FQ por vía inhalatoria durante cuatro semanas, demostró ser segura y eficaz al observarse una disminución de la actividad de la elastasa de los neutrófilos del epitelio respiratorio. La administración de ATP y UTP demostró ser eficaz en el aumento de la secreción de cloro en el epitelio nasal. La experiencia con amiloride inhalado 4 veces al día durante 25 semanas en un grupo de 6 pacientes con FQ, ha dado como resultado la reducción de la viscoelasticidad del moco y el aumento del aclaramiento de las secreciones.

TERAPIA GÉNICA DE LA FIBROSIS QUÍSTICA

La identificación del gen CFTR ha abierto las puertas a una nueva estrategia terapéutica de la enfermedad, basada en la transferencia del gen normal a células somáticas de individuos afectados que permita revertir las anormalidades biológicas derivadas de mutaciones en los dos genes CFTR parentales. Aunque, los resultados derivados de más de 20 ensayos clínicos, principalmente en fase I, han sido frustrantes, se sigue albergando esperanzas en el potencial terapéutico de esta nueva estrategia.

Las manifestaciones respiratorias dominan el cuadro clínico en los pacientes con FQ, y por tanto parece racional dirigir inicialmente los esfuerzos de la terapia génica hacia estos territorios, aunque no debe olvidarse el tracto gastrointestinal. La idea de que las manifestaciones respiratorias de la FQ son buenas candidatas para la terapia génica está basada en los siguientes hechos:

- I) la patología respiratoria se localiza en el epitelio de las vías aéreas. En este epitelio, la proteína CFTR (que es un canal de Cl⁻) modula en condiciones normales la secreción de Cl⁻ en respuesta a los incrementos intracelulares de AMPc y las mutaciones del gen CFTR conducen a una incapacidad del epitelio para modular la permeabilidad del Cl⁻, la cual es responsable en última instancia de las manifestaciones clínicas respiratorias;
- II) la transferencia *in vitro* del gen CFTR normal a líneas celulares epiteliales procedentes de individuos con FQ, revierte la anormalidad y permite la secreción de Cl⁻ en respuesta al incremento intracelular de AMPc;
- III) las consecuencias letales de las mutaciones suceden casi exclusivamente a nivel pulmonar. Estas observaciones sugieren que sería posible corregir las manifestaciones pulmonares mediante transferencia directa del gen CFTR humano a las células epiteliales de las vías respiratorias. Sin embargo, los ácidos nucleicos presentan escasa biodisponibilidad tras su administración sistémica y por ello, se requiere el concurso de vectores con el fin de mejorar la eficacia de transferencia del gen.

Existen dos principales clases de vectores: los sistemas virales y los no virales. Aunque estos últimos son menos eficaces, evitan sin embargo los problemas relacionados con la inmunogenicidad viral y la posible reversión del fenotipo infeccioso. Así mismo, los sistemas no virales ofrecen otras ventajas potenciales tales como: la mejor manufactura, caracterización y formulación de los genes como medicamentos. Los vectores adenovirales ofrecen su interés por la elevada eficacia de transfección de genes terapéuticos y al contrario que los retrovirus, pueden infectar células quiescentes altamente diferenciadas como neuronas y hepatocitos. Además, el tropismo de los adenovirus por el epitelio respiratorio los convierte en candidatos idóneos como vectores para la terapia génica de la FQ. No obstante, también hay que tomar en consideración los riesgos potenciales de la utilización de adenovirus como vectores de transferencia génica, tales como: toxicidad a dosis elevadas y activación de la respuesta inmune del paciente tras repetidas administraciones, lo cual limita la eficacia de la transferencia génica. Los virus adenoasociados, están sien-

do utilizados con el fin de integrar de forma estable el gen CFTR en el epitelio respiratorio. En este sentido, las células infectadas con estos vectores muestran tanto incrementos en la expresión de la proteína CFTR como un incremento en el flujo de Cl⁻ inducido por AMPc, sugiriendo que estos vectores podrían ser vectores de interés para corregir defectos en los pacientes con FQ. Sin embargo, la localización basolateral en las células de epitelio respiratorio de los receptores para el virus, limita en gran medida su utilidad. De otro lado, los vectores no virales como los liposomas, ofrecen como ventajas su seguridad y casi nula toxicidad, pero en contrapartida presentan una menor eficacia de transfección. Los liposomas ya habían sido utilizados con anterioridad para el transporte y entrega de fármacos en las vías aéreas y por tanto, los estudios de transferencia génica, representan una extensión de su capacidad previamente descrita. La seguridad en la administración de formulaciones del gen CFTR con lípidos catiónicos sobre el epitelio respiratorio nasal y de vías aéreas, ha sido confirmada en ensayos clínicos a dosis en las que se espera obtener beneficios clínicos en pacientes con FQ.

Por último, la disponibilidad de un modelo experimental animal que mimetice la patología humana de la FQ, ofrece grandes ventajas para evaluar la eficacia de las diferentes estrategias en terapia génica. Recientemente se ha descrito por Colledge y colaboradores un verdadero modelo murino de la mutación de la FQ más frecuente en humanos (DF508), cuyos animales mutantes muestran los cambios patológicos y electrofisiológicos propios del fenotipo de la FQ. Es de esperar que estos modelos murinos contribuirán de forma significativa a evaluar la eficacia de las estrategias de terapia génica en la Fibrosis Quística.



ATENCIÓN HOSPITALARIA

CAPÍTULO 18

**ORGANIZACIÓN Y
FUNCIONAMIENTO
DE LA UNIDAD DE FQ**

El incremento en las expectativas de vida de enfermos con FQ que ha tenido lugar en las últimas décadas está relacionado con múltiples factores relacionados fundamentalmente con la puesta en marcha de Unidades FQ especializadas y con la utilización de nuevas modalidades terapéuticas.

El objetivo fundamental de todas las Unidades FQ es el control y seguimiento de este tipo de pacientes para instaurar un tratamiento comprensivo, individualizado y multidisciplinario con la participación de un gran abanico de expertos cuyas funciones vamos a describir a continuación.

I. GRUPO DE TRABAJO

1. COORDINADOR

El coordinador de la Unidad FQ va a ser habitualmente un enfermero/a con dedicación exclusiva, conocimiento adecuado de la enfermedad y una especial sensibilidad hacia este grupo de pacientes. Es el núcleo de la Unidad, quién va a encauzar la buena relación y conocimiento entre paciente, familia y especialistas. Y es esta relación en el día a día con los enfermos lo que le va a permitir conocer los más íntimos problemas de los pacientes y del Grupo de Trabajo, de tal forma que puedan ser resueltos precozmente y con más facilidad.

Evaluará conflictos con el tratamiento, problemas psicológicos, sociales o económicos, contactando con las personas adecuadas en cada caso capaces de resolver dichas anomalías.

Coordinará al resto de componentes del Grupo y asistirá a los pacientes vistos en Policlínicas o ingresados en el Hospital.

En fin, será educador al mismo tiempo de los pacientes y de sus familias y servirá de vínculo de unión entre los componentes de la Unidad, otros trabajadores o profesionales relacionados con la enfermedad y Asociación de padres de niños FQ - Asociación de Adultos con FQ.

Como podemos observar, es primordial, en el momento de crear una Unidad FQ, la elección adecuada de esta persona, ya que de ella va a depender el buen funcionamiento del grupo y el logro de la mayor parte de sus objetivos.

2. DIRECTOR

El responsable máximo de la Unidad FQ que va a encabezar el equipo encargado del cuidado y manejo de estos pacientes será el especialista designado por el grupo como más apropiado para su cometido.

Una de sus funciones más importantes será la organización de la asistencia y coordinación de los diferentes especialistas así como la búsqueda de ayuda económica y la instauración de programas de investigación con la realización de estudios multicéntricos fruto de la colaboración con otras Unidades FQ. Por otra parte, dirigirá la reunión semanal para discusión y evaluación de los pacientes y organizará la realización de protocolos.

Será en última instancia el responsable del diagnóstico y tratamiento así como del seguimiento y protocolización de la asistencia.

Un punto importante en su labor consistirá en la organización de la educación sanitaria a personal no perteneciente al Área de Salud y a médicos y otros especialistas interesados.

3. ESPECIALISTA DE NEUMOLOGÍA

Es el profesional encargado de la asistencia de los problemas respiratorios y del tratamiento de las complicaciones respiratorias. Evaluando a los pacientes de forma sistemática junto con el gastroenterólogo, controlando la evolución de la función respiratoria óptima, pues de ella dependerá la supervivencia. Indicando la necesidad del trasplante pulmonar.

4. ESPECIALISTA DE GASTROENTEROLOGÍA Y NUTRICIÓN.

Es perfectamente conocida la relación existente entre una adecuada nutrición y una función pulmonar óptima con la consecuente buena evolución del paciente y aumento de la supervivencia. De esta forma estos especialistas van a ser los responsables de un programa de tratamiento agresivo e individualizado con el fin de conseguir un desarrollo y crecimiento adecuados con el aporte de dietas hipercalóricas sin restricción de grasas, suplementos vitamínicos, oligoelementos, dietas especiales y enzimoterapia. La revisión periódica de la dieta será necesaria en todos los casos evaluando los diferentes grupos de edad, para prevenir en lo posible la malnutrición y evitar transgresiones dietéticas en fases conflictivas de la vida como ocurre en la adolescencia.

De estos especialistas saldrán las decisiones sobre actuaciones más agresivas como la alimentación por sonda nasogástrica o la implantación de una sonda de gastrostomía o yeyunostomía en casos muy especiales, sin dejar en el olvido la ingesta por vía oral que debe recibir todo su apoyo.

La información y educación a los padres y pacientes, teniendo en cuenta siempre los hábitos familiares y culturales y la situación financiera de la familia será también de su incumbencia.

5. FISIOTERAPEUTA.

La misión del fisioterapeuta va a consistir en llevar al paciente desde el momento del diagnóstico, más precoz cada vez, hasta la etapa adulta por un arduo camino muchas veces abandonado, como es la terapia física, que incluye las diferentes técnicas de fisioterapia respiratoria, tratamiento postural, aerosolterapia y ejercicio aeróbico.

Realizará un control estricto sobre la utilización de dichas técnicas y su cumplimiento, planteando y protocolizando unas normas claras de actuación comprensibles y cómodas de utilizar y ejecutar para evitar, en lo posible, el cansancio y abandono del tratamiento con el paso del tiempo.

Insistirá el especialista en esta materia sobre el automanejo de los pacientes mayores y adultos para aumentar su sensación de independencia y adecuada separación de la ayuda familiar.

6. TRABAJADOR SOCIAL.

Esta enfermedad tiene importantes implicaciones psicosociales que pueden ser adecuadamente prevenidas con un planteamiento serio, manteniendo y promoviendo el bienestar emocional del paciente y de su familia;

particularmente en los momentos críticos perfectamente definidos como son el momento del diagnóstico, entrada en el colegio, adolescencia y paso a la etapa adulta.

Todos estos objetivos pueden conseguirse con las entrevistas habituales, ya sean individuales con los padres, hermanos o enfermo, o mediante trabajos en grupo.

También, en contacto con diferentes asociaciones gubernamentales o privadas, dirigirá al paciente y a la familia hacia programas de rehabilitación y ayuda financiera con el fin de conseguir un bienestar y una preparación para una vida independiente en la etapa adulta (educación, trabajo a tiempo parcial o total, planificación familiar).

7. PSICÓLOGO.

Es ampliamente conocido el impacto emocional que sobre el paciente y la familia tiene el diagnóstico de FQ, las limitaciones que la enfermedad impone, las exigencias de adaptación que su manejo requiere y la sobrecarga adicional de responsabilidades que deben asumir.

Las complicaciones que a lo largo del proceso de enfermedad van surgiendo afectarán, por tanto, al funcionamiento psicosocial del paciente y de su familia que deberán poner en marcha todo tipo de recursos, no sólo físicos, sino cognitivos y emocionales (habilidades de solución de problemas, estrategias de afrontamiento...), para manejar el estrés que conlleva el diagnóstico inicial, la impredecible naturaleza de la enfermedad, su agravamiento y, por último, la muerte del paciente.

La actuación específica del psicólogo podrá centrarse en ayudar a las familias ante las reacciones de adaptación que producen los momentos críticos de la enfermedad, bien de forma individual o a través de grupos de autoayuda que minimicen el impacto emocional de la enfermedad, favoreciendo la expresión de emociones y su manejo. También asesorará a la familia en el desarrollo de habilidades que permitan controlar la situación mejorando su ajuste y detectará grupos de riesgo que por sus características de falta de estrategias de afrontamiento o por la presencia adicional de psicopatología, necesiten de orientaciones o intervenciones distintas a las anotadas con anterioridad.

II. GRUPO COOPERADOR

Compuesto por diferentes especialistas que atenderán diversos problemas relacionados con sus especialidades (microbiólogo, hepatólogo, cardiólogo, psiquiatra, genetista, endocrinólogo, radiólogo, cirujano, ginecólogo...)

Es conveniente la educación y puesta al día de todos los especialistas implicados en el seguimiento de esta enfermedad con la elaboración de protocolos, seminarios y reuniones que serán responsabilidad del director de la Unidad.

También es de relevancia la cooperación con las asociaciones de padres o asociaciones de enfermos FQ, Sociedad Científica contra la FQ y otros estamentos estatales o privados con el fin de diseñar estrategias de trabajo en cuanto a investigación, enseñanza, educación y entrenamiento (hojas informativas), control de calidad, cooperación con unidades FQ nacionales e internacionales, creación de bases de datos y recogida de fondos públicos.

TRANSICIÓN NIÑO-ADULTO

Los pacientes con FQ, de edad igual o superior a 18 años, se incrementaron del 8% en 1969 al 33.9% en 1994, según datos de la Cystic Fibrosis Foundation y, con las estimaciones realizadas con anterioridad, probablemente el 50% de pacientes afectados de FQ tendrán una edad superior a los 16 años en la actualidad. De esta forma es imprescindible la creación de Unidades FQ de Adultos dotadas especialmente, cuya composición y funcionamiento serán similares a las de la Unidad FQ infantil.

De aquí surge la necesidad de crear programas de transición entre edad infantil, adolescencia y etapa adulta en nuestro medio. Para ello es fundamental el conocimiento de todos los factores que pueden influir en los diferentes grupos de edad con la finalidad de realizar una transferencia en las mejores condiciones posibles.

En la etapa infantil existe una total dependencia de la familia. La asistencia a la escuela y las relaciones con los compañeros juegan un papel fundamental ya que, debido a la aparición de síntomas y signos propios de una enfermedad crónica externamente objetivable, surgen problemas en la convivencia diaria.

La etapa intermedia, íntimamente ligada con la pubertad y adolescencia, es un período turbulento con cambios físicos, emocionales y educacionales que constituyen una etapa desestabilizadora en personas normales y es más acusada en pacientes con enfermedades crónicas. Los problemas durante la escolaridad en la etapa previa se trasladan ahora a los conflictos ocasionados por la incorporación a estudios superiores, con mayor conexión y relaciones entre jóvenes de uno y otro sexo. El retraso de la maduración sexual es otro factor altamente perturbador en esta fase.

En la etapa adulta se adquiere la madurez física y psíquica, una total independencia con entrada en el mundo del trabajo a tiempo parcial o completo y la instauración de una relación de pareja con los problemas subsecuentes de infertilidad, embarazo y descendencia. Es importante en esta etapa conseguir una independencia total en cuanto al tratamiento. El enfermo afecto de FQ debe haber sido aconsejado e instruido en cuanto a técnicas de fisioterapia respiratoria y rehabilitación en las que no necesite ayuda de otras personas. Al mismo tiempo, se debe desaconsejar con insistencia el tabaquismo tanto activo como pasivo así como desarrollar un programa de ejercicio físico individualizado.

Tras el análisis de los problemas relacionados con los diferentes grupos de edad, es necesario evaluar los diversos modelos de transición a la etapa adulta en pacientes con enfermedades crónicas que son totalmente equiparables al grupo de enfermos con fibrosis quística. De aquí se extraerá el modelo más adecuado según las características de cada región o cada centro o se creará uno nuevo según las necesidades.

Otra cuestión importante es el momento en que se debe realizar la transferencia, existiendo múltiples y diferentes opiniones al respecto, aunque, en general, se piensa que debe ser efectuada después de la adolescencia y nunca más tarde de los 18 años. Es muy importante iniciar la etapa de transición entre los 11 y los 16 años mediante la puesta en marcha de una consulta específica transicional para jóvenes adultos y se recomienda hacer la transferencia en los meses de verano, coincidiendo con una etapa relajada y tranquila, siendo muy importante individualizar cada caso.

La transición debe ser armoniosa, serena, plácida, lenta, continua, sin rupturas. Se ha de establecer tras un contacto previo con el médico de adultos, el cual debe estar presente en la consulta infantil antes de la transferencia.

Por otra parte, es aconsejable monitorizar la evolución de la transición. Es fundamental que ambas unidades, emisora y receptora, tengan una idéntica política de seguimiento y tratamiento y realicen reuniones periódicas para discutir todos los problemas inherentes al cambio y diseñar un programa transicional totalmente estructurado.

En esencia, lo más importante es llevar a cabo la transferencia en momentos de estabilidad física y psíquica del paciente y de su familia.

Existen múltiples obstáculos a la transferencia. Por parte del paciente, con su dependencia de la familia, de la sociedad y del grupo de especialistas que, asociado a la compleja psicopatología familiar, va a agravar los problemas impidiendo una solución adecuada de los mismos.

Por parte del pediatra y su grupo existe una gran relación con el paciente y su familia después de tantos años de convivencia que hacen que la transición se haga muy compleja en el momento en que se intenta romper esa unión tan llena de conflictos de dependencia mutua.

El médico de adultos con su, a veces, desconocimiento de la enfermedad y la organización de grupos de trabajo inadecuados, añadido a la general inexperiencia en países en los que la FQ no tiene gran arraigo aún en los diferentes grupos de especialistas en medicina del adulto, pueden llegar a crear barreras infranqueables que dificultan en gran medida el trabajo de muchos años.

El Sistema de Salud puede contribuir como un escollo a la transferencia a causa de su inexperiencia, debido al desconocimiento de la problemática, en cuanto a la organización de unidades FQ de adultos especializadas, y al coste económico que todo esto conlleva.

Con el fin de superar todos estos obstáculos, es necesario confeccionar un programa formalizado, escrito y perfectamente estructurado sobre la transferencia en concordancia con la organización y funcionamiento de cada centro, considerando la transición como una progresión natural y como una continuidad antes que como una ruptura, convirtiéndola en un camino hacia la maduración, independencia y responsabilidad del paciente afecto de FQ.

ATENCIÓN SOCIAL HOSPITALARIA

19.1 Intervención del trabajador social en un Equipo de Trasplante Pulmonar

La Ley General de Sanidad de 1997, contempla en su texto el derecho de todos los ciudadanos no solo a la salud física, sino también a la social. Se considera el Trabajo Social Hospitalario, como el quehacer profesional de complemento y apoyo de las acciones médicas sanitarias a través de programas integrados.

La actuación del Trabajador Social estará enmarcada siempre dentro del Equipo de la Unidad de Trasplante Pulmonar, como parte del trabajo interdisciplinar de dicho Equipo.

Desde la Unidad de Trabajo Social del Hospital General del Hospital Universitario “La Fe” de Valencia, se participa en el Equipo de Trasplante Pulmonar desde sus inicios, dado que dicho equipo considera fundamental el tratamiento integral del paciente y por tanto necesaria la intervención profesional del Trabajador Social, teniendo en cuenta la influencia que tienen los aspectos socio-familiares en la evolución de la enfermedad y su tratamiento.

Al conocer la situación psico-social de los pacientes se categorizan las problemáticas atendiéndoles con protocolos de intervención para evitar riesgos psico-sociales de los mismos.

PRINCIPIOS BÁSICOS DE INTERVENCIÓN

Antes de detallar de un modo resumido las actividades que se realizan con los trasplantados, es conveniente tener en cuenta algunos aspectos fundamentales:

- En los enfermos crónicos la intervención profesional debe dirigirse tanto al enfermo como a su familia.
- El Trabajador Social como parte del Equipo de Trasplante Pulmonar ha de mantener una constante coordinación con los miembros de dicho equipo.
- La atención de los enfermos trasplantados pulmonares requiere la aplicación de recursos socio-sanitarios y, por tanto, la coordinación con los servicios sociales comunitarios.

Partiendo de estos puntos básicos, la intervención tendrá características distintas según la fase del proceso en que se realiza.

PERIODO PRE-TRASPLANTE PULMONAR

Objetivos principales:

- Valorar la situación socio-familiar y actitud ante la enfermedad del paciente y familia.
- Conocer las necesidades socio-sanitarias que la enfermedad plantea.
- Informar al paciente-familia de los recursos socio-sanitarios existentes y movilización de los necesarios en cada caso.

Dentro de esta etapa pueden distinguirse dos tipos de pacientes:

PACIENTES EN ESTUDIO-DIAGNÓSTICO PARA INCLUSIÓN EN PROGRAMA DE TRASPLANTE.

Actividades

- Recabar la información sanitaria necesaria para poder conocer la situación médica del paciente.
- Valoración de los factores sociales que inciden en la enfermedad o pueden verse afectados por la misma:
 - Situación familiar.
 - Situación Escolar.
 - Situación laboral.
 - Situación económica.
 - Nivel cultural.
- Conocimiento y relación con el Cuidador Principal.
- Evaluación de la situación emocional del paciente y familia y su actitud ante la enfermedad.

El análisis de estos datos nos permitirá conocer la situación psico-social del enfermo y aportarla al Equipo de Trasplantes Pulmonar como elemento necesario para el tratamiento integral.

Ante la existencia de factores que puedan suponer problemas que afectan al paciente se actuará aplicando los recursos sociales y sanitarios disponibles para poder paliarlos, en coordinación con los servicios comunitarios siguientes:

- Servicios Sociales de lugar de residencia.
- Centro de Atención Primaria de Salud.
- Hospital de referencia de su lugar de residencia.
- Departamentos de Prestaciones a nivel autonómico y provincial.
- Dirección Provincial del Instituto Nacional de la Seguridad Social. (INSS)
- Dirección Provincial del Instituto de Migraciones y Servicios Sociales. (IMSERSO)
- Consejerías de Bienestar Social de las diversas Comunidades Autónomas (CC.AA.)
- Federación de Fibrosis Quística. (F.Q.)
- Asociación Valenciana de Transplantados Pulmonares
- Voluntariado Social.

PACIENTES INCLUIDOS EN LISTA ESPERA TRASPLANTE PULMONAR.

Actividades

- Pacientes de la provincia dónde se realizará la intervención con residencia a menos de 90 km. desde el Hospital:
- Información sobre solicitud de reintegro de ciertos tratamientos, Desplazamientos para Rehabilitación respiratoria.
- Solicitud del Certificado de Minusvalía
- Información sobre solicitud de prestaciones económicas, pensiones contributivas o no contributivas.
- Información sobre Centros Comunitarios y sociales en su zona de residencia.
- Información sobre Asociaciones de enfermos: asociación de Fibrosis Quística, asociación de trasplantados pulmonares.

- Facilitar informes y certificados hospitalarios para diversas gestiones
- Apoyo emocional al paciente y su familia

En caso de pacientes con lugar de residencia a más de 90 km. o procedentes de otras Comunidades Autónomas además de estas actividades:

- Colaborar en la búsqueda de piso cercano al hospital.
- Información Centro de Salud de zona (trámite desplazamientos)
- Información para solicitud en la Consejería de Salud de sus CC.AA. de la orden de asistencia o traslado hospitalario.
- Información de ayudas para dietas, hospedaje y documentación y documentación necesaria para obtenerlas en las diferentes CC.AA. del Estado y Direcciones Provinciales del INSALUD.
- Información sobre los diversos servicios comunitarios en la zona de residencia, comunicaciones, ocio, etc.

PERIODO POST-TRASPLANTE PULMONAR

La coordinación interprofesional sobre la situación físico-psico-social de los pacientes durante todo el proceso de pre y post trasplante pulmonar es fundamental para evitar desajustes de los pacientes en la evolución de su trasplante.

Al alta del período de post-trasplante. El paciente retorna a su lugar de residencia, acudiendo regularmente a realizar diversos controles por consultas externas en la Unidad de Trasplante. Las Asociaciones de afectados proporcionan gran apoyo dado que pueden residir en sus pisos de acogida durante los días que permanecen en Valencia; dichos locales están ubicados junto al Hospital.

PROBLEMÁTICA SOCIAL CON MAS INCIDENCIA EN EL AFECTADO DE FQ TRASPLANTADO Y SUS FAMILIAS.

- En situaciones que existe desplazamiento de su lugar de residencia, tanto los pacientes como sus familiares padecen diversos problemas que les afectan en todos los aspectos de su vida:
- Separación familiar, en ocasiones de hijos de corta edad.
- Agravamiento en la economía familiar. El alquilar un piso cercano al Hospital duplica los gastos de residencia, ya que deberá mantener dos casas, sin conocer el tiempo de espera.
- El desarraigo que supone trasladarse a un lugar desconocido con cultura, clima y lengua diferentes.
- En ocasiones el cuidador principal; esposos, padres, hermanos, etc. abandonan trabajos o estudios, con agravamiento de sus economías o perspectivas de futuro.
- Desajustes emocionales tanto del paciente como del cuidador por el estrés que supone la gravedad de la enfermedad, separación familiar, soledad, desarraigo, problemas económicos y personales sin resolver, etc.
- En situaciones económicas escasas si los Servicios Sociales Municipales u otras Entidades de su lugar de residencia no pueden con urgencia apoyarlos económicamente precisarán permanecer durante el pre y el post-trasplante ingresados en un Hospital de patologías Crónicas.
- En pacientes tanto titulares como beneficiarios de Asistencia Sanitaria de Seguridad Social (no pensionistas ni afectados de F.Q.), deberán abonar el 40% del pago en la medicación, en ocasiones supone unas 30.000 ptas. mensuales.
- El reintegro de gastos y dietas de los Servicios de Salud de las CC.AA. o el INSALUD no siempre apoyan los gastos extras de estancia en espera de trasplante. Se explica a continuación.

Recursos

PACIENTES EN LISTA DE ESPERA Y TRASPLANTADOS PULMONARES

ATENCIÓN HOSPITALARIA:

- Servicios Médicos:
 - Internamiento
 - Consultas Externas.
- Hospital de Día.
- Unidad de Rehabilitación respiratoria.
- Servicio de Farmacia.
- Servicio de Nutrición.
- Servicio de Oxigenoterapia.
- Servicio Psicológico.
- Trabajo Social.

ATENCIÓN EXTRAHOSPITALARIA

- Centro de Atención Primaria de Salud
- Coordinación Social de Entidades de Bienestar Social en su Comunidad de origen.
- Federación Nacional y Asociación Valenciana de F.Q.
- Asociación Valenciana de Trasplantados Pulmonares.
- Voluntariado Social.

El Trabajador Social por medio de sus actividades en coordinación interprofesional con todos ellos, colaborará en la satisfacción de las necesidades detectadas por el propio enfermo o el equipo interdisciplinar, motivando tanto al paciente como sus familiares a potenciar sus propias capacidades para resolver sus conflictos, así como la promoción de la rehabilitación y reinserción social, familiar, laboral y escolar de los pacientes.

19.2 Intervención del trabajador social en Atención hospitalaria sin Unidad de Trasplante

En un centro sanitario el trabajo social es a dos niveles:

- Nivel básico
- Nivel complementario

NIVEL BÁSICO

- A) Valoración, información y orientación: información de los recursos sociales, sanitarios y socio-sanitarios existentes en el sistema básico de bienestar social.
- B) Diagnóstico y tratamiento social: estudio del problema planteado, valoración del riesgo social de aplicación de los recursos para cada situación.
- C) Soporte psico-social: La pérdida de la salud y la necesidad de un ingreso hospitalario es estresante para el enfermo y la familia que en ocasiones precisa soporte y apoyo profesional.
- D) Tramitación y acceso a recursos: una vez diagnosticado el caso y establecido el tratamiento social es necesario activar recursos sociales y de la comunidad para la solución provisional o definitiva de la situación creada.

COMPLEMENTARIOS

Los enfermos diagnosticados de FQ son una población joven pero hay que diferenciar el trabajo entre:

- Unidades infantiles
- Unidades de adultos

UNIDADES INFANTILES

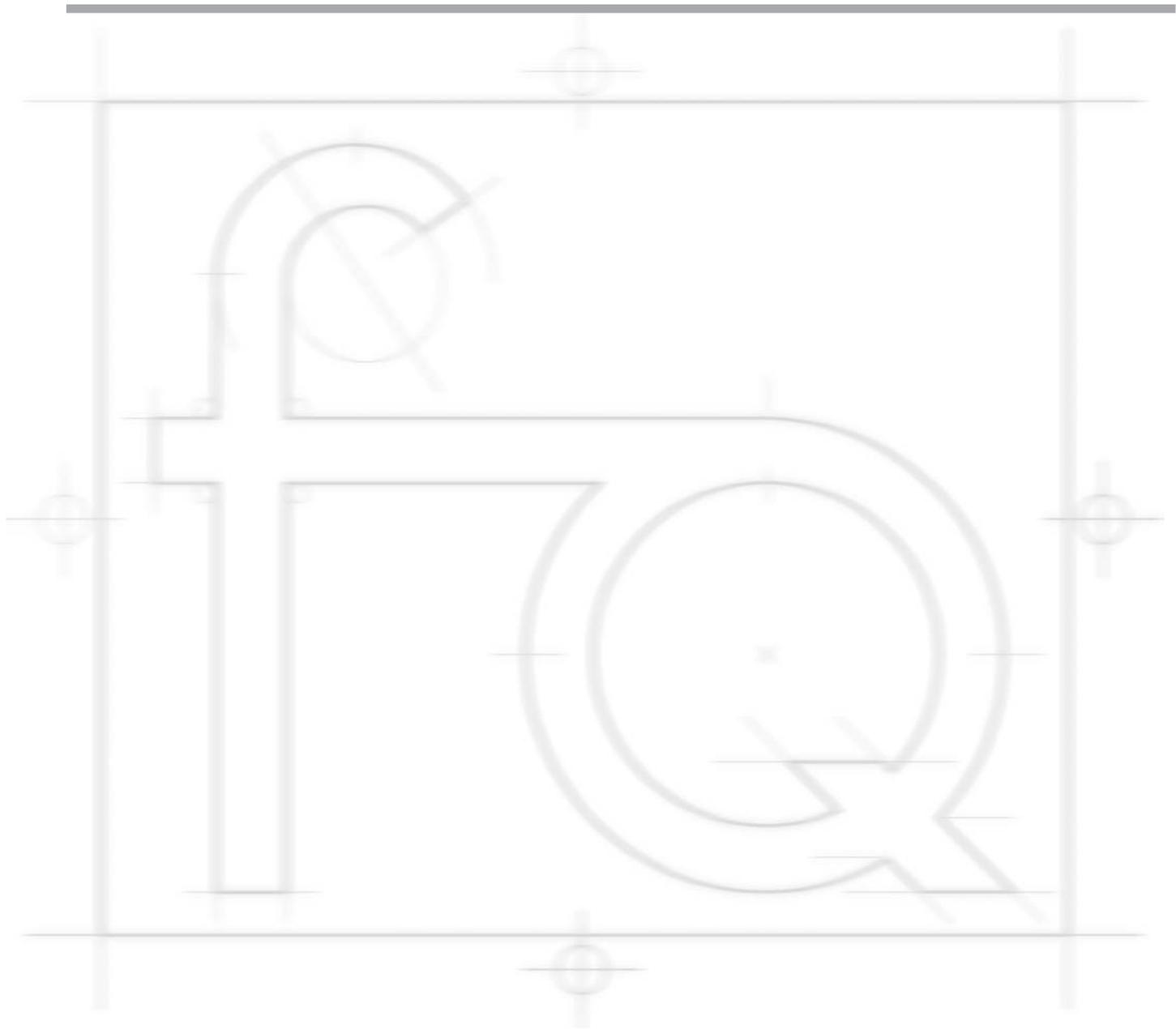
En estas Unidades el trabajo se realiza fundamentalmente con la familia y el entorno dada la edad de los enfermos.

- En el momento del diagnóstico, dado el impacto que sufre la familia en esos momentos de preocupación, angustia, culpa, miedo a un futuro incierto, tristeza a hacia una posible pérdida, son imprescindibles entrevistas de apoyo para el soporte emocional.
- Apoyo a la familia sin recursos para un correcto control y tratamiento. El correcto tratamiento de la enfermedad es fundamental, el tener a un enfermo en la familia produce gastos que en ocasiones son difíciles de soportar y precisan de ayudas complementarias de los organismos competentes para subsanar estas necesidades.
- Apoyo al enfermo y familia en el inicio de la etapa escolar. Como cualquier otro niño debe de estar integrado en la actividad normalizada, los maestros deben de estar informados de la situación del niño y de los problemas que la enfermedad puede influir en su desarrollo y entorno.
- Apoyo al enfermo y la familia en la fase adolescencia. Etapa conflictiva generalmente en todos los adolescentes, pero al enfermo con FQ este proceso conlleva unos cambios que le crean una gran preocupación por su imagen corporal, retraso en el crecimiento, etc. unido al proceso normal de la adolescencia pueden producirse graves conflictos si no se toman las medidas adecuadas.

UNIDADES DE ADULTOS

Al tratarse de una población joven, fundamentalmente el trabajo a realizar es de orientación hacia los recursos existentes, así como la tramitación y gestión de los mismos, que pueden ser:

- Apoyo a su integración laboral, realizar un trabajo que exige 8 horas diarias les es difícil de poder efectuar por sus limitaciones, controles sanitarios...
- Gestión y orientación de la condición de discapacitado para poder beneficiarse de las ventajas económicas y sociales.
- Contacto con las asociaciones de enfermos cuyos fines van encaminados a la información de la enfermedad, organización del ocio y tiempo libre.
- Organizar grupos de auto ayuda de enfermos y familiares con el objeto de conseguir que los componentes de los mismos se sientan apoyados y confortados ante situaciones irreversibles como el trasplante, fallecimiento etc. Por lo que ya han pasado otros miembros del grupo.



ATENCIÓN PRIMARIA

ATENCIÓN PRIMARIA

La Fibrosis Quística, continua siendo una enfermedad de escasos conocimientos en la medicina general, debido a; su baja incidencia, a su diagnóstico y al propio manejo de la enfermedad.

Su detección se produce de forma tardía, al no trabajarse con un **diagnóstico diferencial** respecto a otras patologías y a los distintos grados de afectación que se manifiesta en las personas. Se diagnostican de forma precoz los casos que se presentan con ileo meconial (un 10-15% de los lactantes). Muchos otros han de ser diagnosticados en los servicios de atención primaria.

Esta situación plantea la necesidad del diagnóstico precoz, practicando alguna fórmula de **screening** a todos los neonatos, para lograr un seguimiento, desde las primeras etapas de vida, por los equipos hospitalarios especializados.

Su baja incidencia, uno de cada 2.500 nacidos, justifica que se la determine como enfermedad de baja prevalencia, motivando su gravedad el que se establezcan protocolos de diagnóstico diferencial que permita inducir al pediatra de atención primaria a la existencia de la mucoviscidosis, solicitando confirmación del diagnóstico a los equipos especializados del hospital. Generalizando protocolos de diagnóstico diferencial entre las enfermedades comunes y su afectación en la FQ.

Existe una excesiva referencia hospitalaria, en la Fibrosis Quística, todo el tratamiento y manejo de la enfermedad, es llevado en la actualidad por **equipos especializados**, que son también los encargados de hacer todo su seguimiento. Se resalta así la gravedad de la enfermedad, produciendo en la persona una dinámica de sentirse enfermo permanente y una persona dependiente, percibiendo su enfermedad como el centro de su vida.

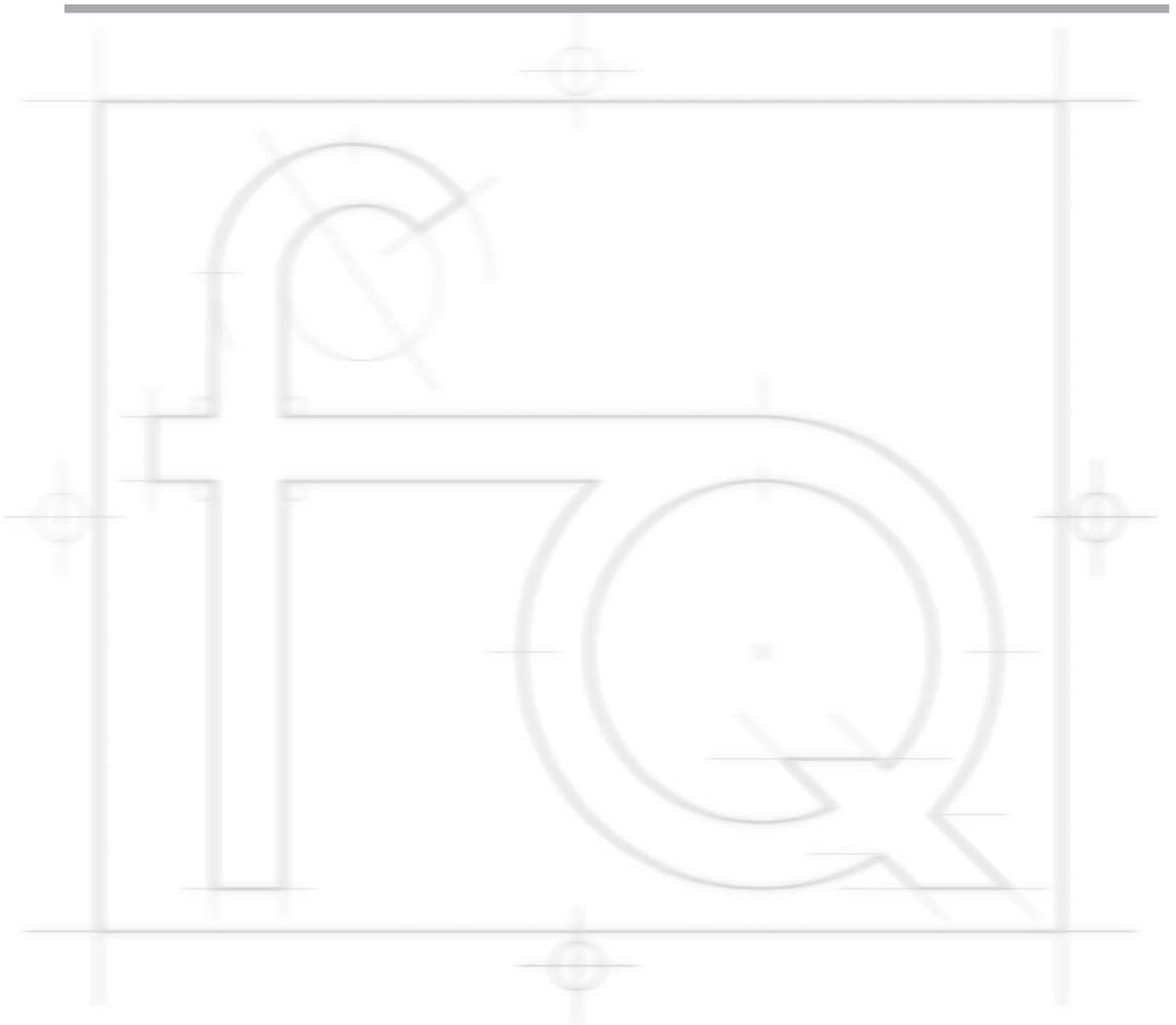
Sería idóneo dar pasos hacia la normalización de los tratamientos fomentando servicios **extrahospitalarios**, dentro de la medicina de **atención primaria** y los servicios de rehabilitación, ciñéndose en el hospital al seguimiento periódico de la enfermedad y a las situaciones agudas que requieren ingresos.

Una medida a tomar es el establecer un **protocolo de seguimiento** entre el hospital que hace el seguimiento especializado y los servicios de atención primaria, en el que venga establecido; las pruebas a realizar, la periodicidad de los informes y las consultas de revisiones vía electrónica que permitan la disminución de los desplazamientos.

La concepción excesivamente sanitaria de la problemática de la persona con FQ y excesivamente hospitalaria, proporciona únicamente los servicios de tratamiento, no existiendo **coordinación con otros recursos** que la persona también necesita. La alternativa es el médico de atención primaria, ya que cuenta con los **servicios sociales y comunitarios** de su zona, que permiten una mejor conexión con la persona.

Desde la atención primaria se debe establecer un programa de apoyo social y psicológico, desde los servicios de atención social logrando una mayor implicación asociativa, una superación de las actitudes de apoyo posibilitando la búsqueda de recursos para la propia persona.

SITUACIÓN ACTUAL	PROPUESTAS
<ul style="list-style-type: none">• Conocimiento de la FQ dentro de las especialidades.• Manifestaciones diversas que producen confusión en su diagnóstico.• Diagnóstico tardío• Diagnóstico, seguimiento y tratamiento por equipos especializados.• Concepción únicamente sanitaria de la enfermedad.	<ul style="list-style-type: none">• Programas formativos en la medicina general.• Manejo de diagnóstico diferencial entre las enfermedades comunes y la FQ.• Fórmulas de screening neonatal.• Protocolo de seguimiento entre elequipo especializado y atención primaria.• Coordinación multidisciplinar en el tratamiento a través de los servicios de atención primaria.



ASPECTOS PSICOSOCIALES

LA EDUCACIÓN

La discapacidad exige, para abordar las complejas repercusiones en la vida de la persona afectada y su entorno, que nos planteemos una variedad de frentes de actuación, de entre los cuales aquí destacamos el educativo.

Tengamos presente al respecto que los afectados por F.Q. constituyen un grupo mayoritariamente infanto-juvenil, cuya existencia transcurre de manera significativa en las esferas del sistema de enseñanza desde donde se trata de adquirir un componente esencial para el desarrollo del ser humano como es la educación.

Se impone, pues, la intervención en el frente educativo, convencidos de la enorme importancia que la formación integral tiene para el futuro de los discapacitados en general y del colectivo afectado de F.Q. en particular.

De hecho en nuestra sociedad el sistema educativo ocupa un lugar preeminente en la medida que se le atribuyen funciones esenciales para el desarrollo de las personas, a las cuales proporciona un conocimiento de la realidad a la vez que facilita su socialización.

La educación, por tanto, es una premisa para una vida normalizada capaz de afrontar los retos de inserción en la sociedad.

En coherencia con este papel cardinal de la educación se ha emprendido en los últimos decenios un amplio proceso de renovación educativa, que también ha afectado a la respuesta que los centros de enseñanza daban a aquellos alumnos con minusvalías físicas, psíquicas o sensoriales, asumiéndose finalmente una nueva concepción de la atención educativa especial basándose en la filosofía de la integración escolar.

21.1 Atención a la diversidad

De este modo pasa a ser considerado eje fundamental de una enseñanza moderna y de calidad, la denominada atención a la diversidad de los alumnos, entendida como un conjunto amplio de procesos, actuaciones y medidas educativas que tratan de ofrecer una respuesta ajustada a la realidad plural que aquellos presentan.

Es en este marco de atención a la diversidad donde cabe inscribir la respuesta que debe facilitarse al alumno con F.Q. desde su contexto escolar.

Sin embargo tenemos que constatar en el ámbito educativo una grave desatención del alumnado con F.Q., ya que en el largo proceso de reforma de la enseñanza antes aludido - donde se ha pasado de la segregación a la normalización de los alumnos discapacitados -, se ha producido un clamoroso olvido de los niños y jóvenes sometidos a una enfermedad crónica.

Ello es debido a que la Administración Educativa posee una visión distorsionada del alumno enfermo, pues tan solo concibe a éste en el hospital o en el propio hogar, pero nunca en las aulas.

Ignora de esta manera que los avances experimentados por la ciencia están aumentando la supervivencia en patologías crónicas y mejorando la calidad de vida, lo que de hecho ubica a este tipo de alumnos con discapacidad orgánica fundamentalmente en su aula (como es el caso de los afectados de F.Q.), junto con el resto de la población escolar.

Actualmente esta insuficiente consideración de la realidad del estudiante con enfermedad crónica conlleva unas respuestas inadecuadas, cuando no inexistentes, a la problemática del alumno con F.Q. u otra discapacidad orgánica semejante, tal como analizamos a continuación:

1) Destacamos en primer lugar que la vigente legislación educativa no refleja convenientemente la situación del alumnado con minusvalía física de carácter orgánico a consecuencia de una enfermedad crónica, ni tampoco contiene con el suficiente grado de especificidad las diferentes necesidades que se le pueden presentar en el centro educativo.

En efecto, la población estudiantil con necesidades especiales viene siendo contemplada por el sistema educativo en dos planos:

Por un lado, en el campo de la educación especial se considera objeto de intervención a aquellos alumnos que padezcan determinadas discapacidades, entre las que se encuentra como es lógico la minusvalía física, pero incomprensiblemente se reduce ésta a problemas motóricos, olvidándose la normativa de los problemas orgánicos.

Por otro lado, tenemos el campo de la compensación de desigualdades en educación donde, entre otros, se alude también a quienes sufren situaciones transitorias de salud y que hacen, por tanto, un uso irregular de la escuela. Sin embargo para este colectivo tan solo se oferta una atención educativa hospitalaria o cierta supervisión domiciliaria y, una vez más, la normativa ignora los problemas permanentes de salud y la presencia habitual del alumno enfermo crónico en el propio centro de enseñanza ordinario.

Esta imprecisión jurídica debe ser superada introduciendo las modificaciones legislativas oportunas al objeto de que el alumnado con enfermedad crónica sea núcleo inequívoco de intervención desde los recursos y planteamientos de atención a la diversidad.

2.) Hasta el momento presente la Administración Educativa viene haciendo un seguimiento de los alumnos que reciben un apoyo especial agrupando a los mismos en diversas tipologías en base a la información que emana directamente de los centros de enseñanza.

De este modo se cuenta con fichas- estadillos oficiales donde se registran estos alumnos clasificándolos en categorías tales como discapacitados psíquicos, deficientes visuales o auditivos, sobredotados intelectualmente, minorías étnicas, trastornos de conducta, así como discapacitados motóricos y hospitalizados.

Pero, debido a lo que anteriormente apuntábamos, no se reflejan oficialmente los enfermos crónicos, es decir, los discapacitados orgánicos.

Es importante por ello detectar en los centros de enseñanza al alumnado con F. Q. y contemplar su existencia, para después estar en condiciones de realizar una adecuada identificación y valoración de sus necesidades a fin de proveer los recursos necesarios, bien reforzando aquellos de carácter ordinario de los que ya se dispone, o bien promoviendo otras medidas de carácter extraordinario.

3.) La existencia de equipos interdisciplinarios de sector en la etapa de educación infantil- primaria y de departamentos de orientación en institutos de educación secundaria, compuestos básicamente por psicopedagogos y trabajadores sociales, constituyen una red de asesoramiento para la mejora de los centros de enseñanza y la atención personalizada de los alumnos, sobre todo de aquellos que presentan dificultades o minusvalías.

Sin embargo, apenas encaran la problemática del alumnado con una enfermedad crónica, ni siquiera aquellos equipos específicos que se encargan de los minusválidos físicos ya que, de nuevo, identifican a estos con quienes únicamente tienen una afectación en su motricidad.

Se hace necesario por ello ampliar el campo de actuación de los equipos socio-psicopedagógicos y de los departamentos de orientación al conjunto de los alumnos discapacitados físicos, considerando como tales también a aquellos que sufren una enfermedad crónica incapacitante y en función de ésta situación desfavorable realizar una labor multiprofesional de apoyo psicosocial y trabajo social dirigido tanto al afectado como a su familia.

4.) En base a las características y necesidades de los alumnos, la Administración Educativa ha puesto a disposición de los centros ordinarios a profesionales especializados en distintas disciplinas, entre las que deseamos destacar, para el caso de la enfermedad que nos ocupa, la labor de los fisioterapeutas y ATS.

Si tenemos en cuenta que la afectación pulmonar sigue siendo la mayor causa de morbilidad en F.Q., entenderemos que su abordaje terapéutico es primordial, incluso desde el contexto escolar, utilizando para ello dos medidas:

- La fisioterapia respiratoria, donde lógicamente juega un papel insustituible el fisioterapeuta escolar, y...
- La antibioterapia inhalada e intravenosa, que debe ser supervisada por un ATS cuando coincida su aplicación con el horario escolar y la edad del alumno así lo aconseje.

A) Empezando por la primera medida tenemos que indicar que la **fisioterapia respiratoria** es la piedra angular del tratamiento para los alumnos con F.Q., que tiene como finalidad no solo mejorar su calidad de vida sino preservar la vida misma, debiendo realizarla siempre al menos dos veces al día.

Pese a ser la fisioterapia una necesidad vital en estos alumnos, de manera incomprensible los fisioterapeutas dependientes de la Administración Educativa que cumplen su trabajo en los colegios ordinarios están atendiendo exclusivamente a discapacitados motóricos.

Por tanto debemos exigir que se considere también a los discapacitados orgánicos y que el alumnado con F.Q. al menos realice una sesión diaria de fisioterapia dentro de su colegio con la intervención del fisioterapeuta, incluso con el rango de prioridad que tales casos se merecen.

B) En cuanto a la segunda medida **-antibioterapia inhalada e intravenosa-**, al producirse varias veces al día y durante periodos prolongados de tiempo, frecuentemente coincide en el horario escolar.

Las características de estas medidas exigen dosificar diversa medicación y el uso de cierto aparatage sanitario, resultando imprescindible por ello la presencia de una enfermera o asistente técnico sanitario en el centro educativo para la correcta administración de la terapia prescrita.

En definitiva, con la labor profesional en los centros de enseñanza de fisioterapeutas y ATS sobre los alumnos con Fibrosis Quística, se trata de integrar una parte del cuidado que estos precisan en una vida escolar normalizada, logrando además disminuir la morbilidad y abrir mejores posibilidades para la efectividad del tratamiento.

Estas pretensiones solo serán posible gracias a una adecuada política de recursos humanos que debe conducir a un incremento de la plantilla de estos especialistas y su adscripción con carácter itinerante a una pluralidad de centros que tengan escolarizados a alumnos con F.Q. según la zona que les corresponda (ya que no resulta aconsejable aglutinarles a todos en un mismo colegio de referencia a fin de evitar una evidente estigmatización y, sobre todo, debido a los riesgos de infección cruzada entre ellos).

5.) La afectación de Fibrosis Quística no implica ningún menoscabo de la capacidad intelectual por lo que los alumnos que padecen esta dolencia se encuentran en perfectas condiciones para superar los objetivos académicos de cada etapa educativa.

No obstante, la evolución progresiva de la enfermedad puede dificultar un adecuado desarrollo de la educación física. Asimismo, las inesperadas recaídas, junto con los frecuentes controles médicos, ocasionan un absentismo escolar involuntario en estos alumnos en un grado de incidencia variable según los casos.

Esta ausencia forzada de las aulas dificulta al afectado de F.Q. seguir la programación curricular con la debida regularidad, lo que repercute negativamente en su rendimiento escolar o incluso le impide acudir a pruebas evaluativas.

Ante esta eventualidad se debe proceder a un refuerzo pedagógico y a flexibilizar la evaluación de las adquisiciones de estos alumnos:

Cuando el absentismo escolar es significativo resulta conveniente realizar por parte de los servicios de apoyo una valoración psicopedagógica de las necesidades educativas que pudiera presentar estos alumnos para adoptar la respuesta más oportuna desde el contexto normalizado del aula.

En los periodos de ingreso en un centro sanitario el afectado de F.Q. dispone del aula hospitalaria, pero no siempre reúne ésta los requisitos mínimos legalmente establecidos ni existe una fluida comunicación con el centro educativo de origen.

Por otro lado cuando debe permanecer convaleciente en su hogar no está con frecuencia garantizada una atención educativa domiciliaria ni, de producirse, se alcanza la debida calidad de la enseñanza al ser asumida únicamente por personal procedente del voluntariado social.

Se debe mejorar por tanto la infraestructura de estas aulas hospitalarias y profesionalizar el apoyo educativo domiciliario.

En los niveles post-obligatorios de la enseñanza se contempla la posibilidad legal de obtener la exención en determinadas materias, exclusivamente para los alumnos con problemas graves de audición, visión y motricidad cuando circunstancias excepcionales así lo aconsejen.

Para el alumnado con F.Q., siempre que presente un severo deterioro de su salud, se debería estudiar la conveniencia de introducir también algunas exenciones, particularmente en el Bachillerato y la F.P.

Por otra parte, tal como hemos mencionado, dada la vulnerabilidad de su estado de salud y las ineludibles visitas médicas no es infrecuente que estén ausentes de las aulas en días lectivos concretos o incluso en periodos prolongados de tiempo, con el consiguiente perjuicio en sus estudios.

Ante esta situación conviene flexibilizar el proceso de evaluación de tales alumnos y establecer, por razones médicas, el acceso a días alternativos para concurrir a exámenes u otras pruebas calificativas de su rendimiento escolar, todo ello dentro de un marco debidamente regulado.

Más en concreto, y pensando sobre todo en los estudios post-obligatorios, sería imprescindible arbitrar un sistema de recuperaciones (con exámenes en septiembre inclusive) y permitir, tal como está establecido en las enseñanzas de régimen nocturno, que aquellas asignaturas ya aprobadas por estos estudiantes no tengan de nuevo que repetirlas.

6.) La acción tutorial que pueda ejercer el profesor con su alumno enfermo y con el grupo-clase adquiere la máxima importancia para que la vida escolar del afectado de Fibrosis Quística transcurra en un clima normalizado.

Se precisa para ello que el profesor posea un amplio conocimiento de la F.Q., algo que por lo general no ocurre.

Esto debe obligar a los responsables del perfeccionamiento del profesorado a introducir contenidos en su formación que aborden las implicaciones del niño y del adolescente enfermo en el aula y, de manera más concreta, a divulgar las características típicas de la F.Q. y sus posibles manifestaciones en el alumno afectado, elaborando para tal fin el material didáctico imprescindible.

Disponiendo del suficiente conocimiento de la enfermedad y de la singular realidad personal-familiar del afectado (que debe basarse en una estrecha colaboración de los padres), el profesor podrá enfrentarse convenientemente a la variada problemática del alumno con Fibrosis Quística.

Pero también es necesario que la institución escolar en su conjunto realice una acción educativa en torno a la salud que se refleje de manera transversal en el desarrollo del currículo y que se concrete en actividades de concienciación ante los problemas del enfermo crónico (incluida la donación de órganos), sin olvidar otras intervenciones que directamente repercutan en el bienestar del alumno con F.Q. en su centro de enseñanza, como puede ser el respeto a la prohibición de fumar en el recinto escolar o una correcta salubridad en sus dependencias.

21.2 Propuestas de actuación

Teniendo en cuenta todas las consideraciones expuestas (a las que debemos añadir por último la conveniencia de una sólida coordinación interinstitucional entre servicios sociales, educativos y sanitarios), queremos sintetizar las mismas en las siguientes

PROPUESTAS

- 1- Incorporar explícitamente al alumnado con F.Q., en tanto que discapacitado orgánico, dentro del ordenamiento de atención a la diversidad.
- 2- Acometer un estudio de detección en las aulas del alumnado con F.Q., registrando a los mismos a fin de planificar actuaciones y recursos.
- 3- Implicar a los servicios de apoyo a los centros educativos en la atención del alumnado con F.Q. y en la orientación a su familia.
- 4- Poner a disposición de los alumnos con F.Q. los tratamientos y atenciones personalizadas de fisioterapia en el centro educativo y asistencia técnica sanitaria.
- 5- Aplicar medidas de refuerzo educativo en casos de retraso escolar por absentismo y adaptar el proceso evaluador del alumno con F.Q. siempre que fuera obligado por razones médicas.
- 6- Formar e informar al profesorado en el conocimiento de la enfermedad y fomentar en el alumnado la educación para la salud y los valores solidarios en favor de la discapacidad orgánica.

CAPÍTULO 22

EL EMPLEO

22.1 Acceso al mundo laboral

Uno de los indicadores más importantes de la integración social pasa por la integración laboral. Para las personas con FQ, este es un campo nuevo en su vida, ya que hasta no hace mucho la media de un afectado no alcanzaba la edad laboral. Hoy, la mitad de las personas que padecen FQ están en edad laboral.

La situación de las personas que acceden al empleo por primera vez y que están afectadas de FQ trae consigo una serie de dificultades que las podemos equiparar a las de los jóvenes que no padecen FQ y quieren acceder a su primer empleo: escasez de empleo, falta de especialización, experiencia...

En principio, según estudios realizados por la Federación Española contra la FQ, en las personas con FQ, el acceso al primer empleo no es diferente al resto de la población. La dificultad viene a la hora de elegir el puesto de trabajo, y/o mantenerlo. Se añaden dificultades derivadas por la *discapacidad* que puede producir la enfermedad. La discapacidad que puede producir la Fibrosis Quística va asociada a determinados aspectos del mundo laboral.

Existen limitaciones para acceder a determinados puestos de trabajo que la propia enfermedad dificulta su desempeño e incluso que incidirán en el deterioro de su salud.

AMBIENTE LABORAL

No deben estar en ambientes laborales con humos o cargados, ya que este tipo de ambientes perjudican la afección pulmonar que ya padecen de por sí.

No deben estar en ambientes laborales en los que se desprendan sustancias tales como polvos de algún material, químicos etc.

JORNADA LABORAL

No son aconsejables los horarios de jornada completa continuada, o nocturnos, ya que pueden dificultar el seguimiento diario del tratamiento.

Es aconsejable que se tenga flexibilidad horaria, ya que existirán ausencias laborales frecuentes por revisiones, tratamientos y/o recaídas

Las largas distancias del lugar de trabajo también se puede considerar un inconveniente para el seguimiento del tratamiento.

Debido al tratamiento que llevan y a la medicación antibiótica se cansan antes que otras personas, y tienen una capacidad pulmonar limitada, por lo que les va a ser muy difícil desempeñar trabajos físicos pesados.

CARACTERÍSTICAS PERSONALES

Las características personales y capacidades intelectuales que tienen las personas con FQ son equiparables al resto de la población. Señalar que es muy importante que haya una adecuada aceptación de la enfermedad. Podría suponer un inconveniente a la hora de acceder al empleo el dilema que se puede producir sobre si informar en el puesto de trabajo de que se padece la enfermedad y qué tipo de información dar. Cuanto mejor se tenga aceptada la enfermedad, menos problemas supondrá el explicarla.

22.2 Certificado de Calificación de Minusvalía y Mercado Laboral

El objetivo y el punto de referencia con relación al cual se establece el concepto de discapacitado, es el de que éste pueda vivir de forma tan normal y autónoma como sea posible, lo que presupone medidas rehabilitadoras e integradoras tendentes a situarlo en condiciones de superar la desventaja congénita o adquirida que la discapacidad le supone.

Por tanto, no toda deficiencia comporta una discapacidad ni todas las personas con discapacidad remitan necesariamente en situación de minusvalía. Destaca la dificultad que entraña delimitar una definición concreta de los conceptos de minusvalía y discapacidad, así como de la necesidad por parte de los afectados por FQ y de sus familiares para hacer referencia a estos términos y conocer sus contenidos legales. Según un estudio de la Federación Española contra la Fibrosis Quística (1.999) cerca del 45% de los jóvenes con FQ y en edad laboral, no conocían las acciones a favor del empleo para personas con discapacidad.

La mayoría de las personas con CCM y FQ tienen capacidad y formación suficiente para desarrollar un trabajo productivo con los mismos resultados que los trabajadores sin discapacidad.

El discurso social dominante en el ámbito de la empresa define los requisitos del trabajador actual centrándose en los conceptos de “flexibilidad” y “competitividad”. Estos conceptos se contraponen con la imagen social de “dependiente” y “limitado” que se tiene de las personas con minusvalía. Estos conceptos chocan frontalmente con los principios de las empresas de máxima rentabilidad, competitividad y productividad. Esta situación se produce en numerosas ocasiones por la falta de información.

Está constatada la falta de información que existe dentro del mundo empresarial sobre las medidas de fomento de empleo. También hay una carencia de información en las pruebas empíricas que demuestran que las personas con FQ y un trabajo adecuado a sus posibilidades, rinden igual que las personas sin discapacidad.

22.3 Propuestas de actuación

Es necesario, promover e impulsar servicios tales como las agencias de desarrollo local y servicios de integración laboral. Sobre todo impulsar acciones basadas en la información a los jóvenes de cuales son sus derechos, y la información, sensibilización y acercamiento a los empresarios.

Actualmente existen bolsas de trabajo específicas para personas con minusvalía. Desde la Federación Española contra la FQ, se han organizado talleres de orientación laboral para jóvenes con FQ.

Otro aspecto a tener en cuenta es la flexibilidad y la polivalencia que exige el mercado laboral. Estas características van a depender de las posibilidades que pueda tener una persona para acceder a una formación polivalente. De ahí que sea imposible disociar formación de inserción laboral.

Una de las acciones que fomenta la Federación Española contra la FQ y las asociaciones es promover a través de ellas mismas servicios de orientación el itinerario formativo, para que la inserción en la vida social adulta venga acompañada de un trabajo que les permita ser personas con una vida independiente.

SITUACIÓN ACTUAL	PROPUESTAS
<ul style="list-style-type: none">• Imposibilidad por parte de los afectados de trabajar en cualquier tipo de trabajo.• Falta de información por parte de los afectados de las medidas de fomento de empleo• Falta de información por parte de los empresarios de las medidas de fomento de empleo• Falta de sensibilización e ideas preconcebidas erróneas por parte de los empresarios acerca de los trabajadores con discapacidad	<ul style="list-style-type: none">• Creación de Guías y servicios de orientación en el itinerario formativo• Impulsar la creación y consolidación de las agencias de desarrollo local y servicios de integración laboral para información y sensibilización de empresarios y afectados• Realización de talleres de orientación laboral

LAS RELACIONES INTERPERSONALES

Las relaciones que tenemos con otras personas vienen determinadas por un intercambio de información y la vivencia de experiencias compartidas.

Al hablar de relaciones interpersonales es importante diferenciar entre las relaciones dentro del núcleo familiar (padres y hermanos) y las relaciones fuera del núcleo familiar (compañeros de estudios o de trabajo, amigos y pareja).

23.1 Vivencia familiar de la enfermedad

Las expectativas que los padres han puesto en el hijo deseado se rompen ante el inesperado diagnóstico de una enfermedad crónica y degenerativa como la Fibrosis Quística, las emociones que normalmente aparecen en estos momentos suelen ser: preocupación, angustia, culpa, tristeza, miedo, frustración...

Si la adaptación a la nueva situación se realiza con las estrategias adecuadas y se acepta la enfermedad, la estructura familiar no tienen porque verse afectada, pero si esto no ocurre se corre el riesgo de sufrir conflictos, tensiones e inestabilidad.

En estos casos la intervención a través de talleres para padres con hijos recién diagnosticados puede ser de gran utilidad. Son talleres donde se establecen pautas de actuación e intercambio de información a nivel médico, psicológico y social, además de darnos la oportunidad de conocer las experiencias de otros padres y de adultos con FQ.

Diversos estudios, grupos de discusión de expertos y mesas redondas han resaltado la importancia de la manera en cómo reciben los familiares la noticia del diagnóstico y cómo va influir en su aceptación y asimilación futura.

Dar malas noticias, como es el diagnóstico de FQ, crea situaciones en las que se producen conductas de evitación (esconderse de los padres, rehuir por los pasillos, esquivar preguntas...), que finalmente desembocan en una situación en la que uno de los profesionales del equipo se ve “forzado” a comunicar la noticia al paciente y a sus familiares, haciéndolo de mala gana y repercutiendo negativamente en el impacto que ya de por sí tiene recibir la noticia.

En los casos donde esto no sucede así, y la información se dosifica conforme la familia esté preparada para entenderla y se da la oportunidad a los padres de expresar sus sentimientos, se reduce la angustia y la tensión de los familiares y en cierta manera se restaura el sentimiento de control en los acontecimientos.

A pesar de esto, es sabido, que la enfermedad crónica de un hijo, es causa de estrés grave para los padres, pero también para el resto de miembros de la familia, no sólo por la incertidumbre y la ambigüedad propias de los episodios de una enfermedad como es la Fibrosis Quística, sino por las necesidades especiales y de mayor cuantía que exige de los padres y por la perturbación de la red de interacciones internas que produce.

La importancia que tienen los padres en el manejo de la enfermedad es incuestionable, pero donde esta se hace más patente es en la infancia.

El difícil papel de los padres en esta etapa va a estar mediado por la readaptación que supone en sus vidas instaurar nuevos hábitos en cuanto a la alimentación, ejercicios respiratorios, toma de medicación... Esta readaptación supone, en algunos casos, tener pérdidas: algunas madres pueden dejar de trabajar, la pareja puede reducir e incluso dejar de salir con los amigos, dejan de realizar actividades placenteras; con lo que se agravan las emociones negativas y desagradables al carecer de momentos de satisfacción.

Progresivamente, y conforme el afectado en Fibrosis Quística se va haciendo mayor, deben ir delegando responsabilidades en él para desarrollar la autonomía e independencia necesarias que faciliten el paso a la siguiente etapa evolutiva; esto resulta en la mayoría de los casos muy difícil y en ocasiones imposible, con lo que puede mantenerse una actitud de protección y dependencia que repercutirá en el propio afectado cuando llegue a la adolescencia.

Como todos sabemos, la adolescencia es, por sí misma, una etapa difícil de la vida. Pero para un adolescente con Fibrosis Quística es especialmente difícil por el conflicto que les supone que sus padres les pidan responsabilidades propias de adulto (toma de medicación, realización de ejercicios respiratorios, que no entren en lugares con humo...) y al mismo tiempo se le pide que mantenga el comportamiento propio de cuando era pequeño (obedecer las decisiones de los padres sin cuestionarlas o sin hacerle partícipe porque "sabemos que es lo mejor para él").

Si los padres no saben enfocar bien los conflictos que se producen los adolescentes pueden desarrollar actitudes de rebeldía ante los tratamientos y hábitos de salud inadecuados.

Es muy importante que todo el sistema familiar (padres, hermanos, abuelos...) exprese sus ansiedades, inquietudes, dudas, problemas y vivencias, que se mantengan en contacto con familias con las que lo puedan compartir y de las que puedan aprender, guiadas por un profesional, a:

- Cambiar actitudes: evitar hablar de la enfermedad, negar la evidencia de su gravedad, ocultar información por miedo a la reacción de ciertos miembros de la familia
- Cambiar comportamientos: sobreprotección o abandono
- Cambiar sentimientos: culpa, desesperación, miedo, angustia...

Las asociaciones de familiares que existen en cada comunidad, pueden mediar para que se produzcan estos contactos, realizar actividades para que participen y propiciar, de esta manera, la relación entre las familias de afectados.

Los hermanos son elementos de comparación y ayuda en el proceso de crecimiento personal y social del individuo. Según diversos estudios, parece ser que los hermanos más jóvenes perciben al paciente como objeto de un trato más favorable y, en ocasiones, pueden imitar los síntomas de la enfermedad o tener otro tipo de manifestaciones somáticas; sin embargo, en los hermanos mayores, se observa en general, ayuda y protección hacia el hermano afectado. No hay que olvidar que las peleas, celos y las envidias son factores lógicos dentro de toda relación de hermanos

(aparezca o no enfermedad alguna). Se debe incidir en la creación de un ambiente de cooperación, sin exigencias, sin sobrecargas, de forma espontánea y natural, de cara al tratamiento y cuidado del hermano.

Otro de los momentos importantes en la vida del afectado y sus familiares es el trasplante.

Cuando un enfermo de Fibrosis Quística es valorado por el equipo médico como posible candidato a trasplante pulmonar, pueden pasar muchos meses hasta que haya disponible un órgano adecuado e incluso puede suceder que el órgano no llegue a tiempo. Es por esto por lo que antes del trasplante las familias y el propio afectado pueden sentir ansiedad, depresión, inseguridad o problemas conductuales.

A esto se puede añadir un desajuste y desestructura en otros ámbitos de su vida debido a que:

- Probablemente deberán abandonar su domicilio para establecerse en un entorno desconocido, debido a que los lugares donde se realizan los trasplantes son Valencia, Córdoba, Madrid, Santander y empieza en Galicia.
- Se produce un gasto económico adicional al vivir fuera de la residencia habitual, que no todo el mundo puede afrontar.
- En algunas ocasiones las familias deben pedir bajas en el trabajo por el cambio de residencia o el acompañamiento al paciente.
- El núcleo familiar queda separado.

A pesar de todo esto, la cantidad y calidad de vida de las personas con Fibrosis Quística aumenta significativamente comparada con la que tenían antes del trasplante, comienzan a realizar actividades que antes no podían hacer, dado que aumenta la actividad general, recuperan sus trabajos, van al colegio o la universidad... lo que favorece las relaciones sociales, familiares y personales.

Pero, sin duda el momento más duro que vive la familia es el final de la vida del afectado de Fibrosis Quística. El tema de la muerte sigue siendo un tabú en nuestra sociedad, de hecho poco se sabe sobre los patrones de interacción en las familias con enfermos de Fibrosis Quística en las fases terminales de la enfermedad.

La muerte como final de la vida, es una constante en los enfermos de Fibrosis Quística y sus familiares, ya que puede sobrevenirles en cualquier momento: niñez, adolescencia, edad adulta... pese a sus esfuerzos por retardar este fatal acontecimiento. No es extraño encontrar sentimientos de ansiedad, miedo, falta de control sobre la propia vida, etc.creados por la incertidumbre sobre el momento concreto de la muerte.

En el proceso agonizante (desde la fase terminal hasta la muerte), el equipo especializado, debe dotar de apoyo emocional y establecer el enfrentamiento con la realidad para más adelante ayudarles a expresar la lamentación por las pérdidas.

No se puede pretender evitar el sufrimiento, pero sí aumentar la calidad de vida del enfermo y sus familiares antes del fatal acontecimiento, facilitando la comunicación y prestando apoyo tanto al enfermo como a sus familiares.

Pese a todo lo expuesto, sabemos y reconocemos la gran labor y el enorme esfuerzo y sacrificio que realizan estos padres, hermanos, abuelos... para que el afectado de una enfermedad tan ansiógena como es la Fibrosis Quística disponga de una calidad de vida tan digna como la que se merece cualquier persona.

23.2 Relaciones fuera del núcleo familiar

CON LOS COMPAÑEROS DE ESTUDIOS Y/O TRABAJO

Según los estudios realizados, se observa un alto grado de ocultación de información sobre la enfermedad y actividades diarias del paciente(como es la fisioterapia), a los compañeros de estudio y/ o trabajo, creando no sólo barreras en la comunicación y dificultando la relación, sino también, en algunos casos, como puede pasar en el trabajo, sufriendo unas circunstancias ambientales adversas (por ejemplo, no decir nada cuando los compañeros fuman demasiado).

El sentimiento de ser diferente y la complicación de explicar una enfermedad “tan rara” y las características de su tratamiento, hacen que el paciente no hable de ella con sus compañeros o simplemente diga que tiene asma o “problemas de estómago”. Esto hace que, en muchas ocasiones, no se participe en las mismas actividades por vergüenza al tratamiento (tener que hacer fisioterapia, aplicación de aerosoles o, en menor medida, la ingesta de medicación) o por las características de la enfermedad (toses matutinas, a la hora de ir al baño, etc.), por lo que se crea cierto aislamiento social que es importante trabajar.

Los estudios realizados en este área establecen la necesidad de apoyo psicológico en el momento en el que empieza la adolescencia, que permita al paciente comprender sus limitaciones y aceptarlas, entendiendo que ocultar su situación no le ayuda, sino que dificulta su crecimiento personal y social. Así, es primordial el papel de los padres a la hora de transmitir la información sobre la enfermedad a sus hijos, de tal modo que las percepciones que tengan los progenitores van a ser asumidas por el propio paciente, por lo que es prioritario el establecimiento de pautas en este sentido.

Por último, destacar como beneficiosas las reuniones de pacientes que realizan las distintas asociaciones. En ellas se trata de intercambiar experiencias, dificultades, logros...etc. con personas con características y dificultades similares.

CON LOS AMIGOS

Refiriéndonos a aquellas personas que conocen la existencia de la FQ. Los pacientes de Fibrosis Quística, como antes se ha comentado, suelen ser más selectivos a la hora de elegir a aquellos a los que les pueden contar más que a los demás. Algunas veces, incluso el conocimiento de la enfermedad se realiza de manera fortuita o cuando ya no se puede poner más excusas. Una vez que los amigos saben la problemática del paciente, por lo general, se establece una relación más normalizada, ya que es ahora cuando comprenden los absentismos, las evasivas para acudir a alguna actividad (por ejemplo a un viaje), etc., lo que hace que la relación se vuelva más natural.

CON LA PAREJA

La FQ ya no es una enfermedad pediátrica, por lo que, a medida que va creciendo, el adulto, se encuentra con necesidades y problemas nuevos, como es la decisión de formar una pareja. En la mayoría de los casos, el emparejamiento más serio se realiza en edades más avanzadas. La elección de la pareja se realiza en muchas ocasiones, dentro del grupo de amigos, debido a la confianza ya existente.

Una vez ya se ha formado el vínculo sentimental, suelen aparecer sentimientos encontrados: querer compartir todo con la otra persona, pero no saber expresar sus sentimientos con respecto a la enfermedad o el futuro e incluso no creerse comprendido. En un primer momento, miedo a la intimidad y vergüenza con respecto a cómo pueda influir en el otro las peculiaridades de la enfermedad o del tratamiento. Ansiedad con respecto a poder o no, y/o querer o no, formar una familia, etc. Todos estos sentimientos normales a los que se enfrentan ahora, deben ser tratados y comprendidos, de manera que se puedan manejar adecuadamente y no sean un obstáculo en la relación de pareja. Por ello, es necesario la colaboración de profesionales que ayuden a crear pautas de comunicación, manejo de sentimientos, expresión de los mismos, etc.

SITUACIÓN ACTUAL

- Noticia del diagnóstico por equipo médico.
- Ausencia de apoyo psicológico en las diferentes etapas de la enfermedad: infancia, adolescencia, edad adulta y final de la vida.
- Ausencia de psicólogos en el momento del trasplante.
- Atención individualizada del paciente por el personal sanitario

PROPUESTAS

- Noticia del diagnóstico por equipo multidisciplinar
- Presencia de psicólogos que presten apoyo emocional en momentos de crisis dentro del ámbito hospitalario, así como
- Evaluación, diagnóstico y tratamiento de problemas emocionales.
- Presencia de psicólogos en el pre y el post trasplante tanto para el paciente como para la familia.
- Reuniones de pacientes y familiares guiadas por profesionales para el intercambio de experiencias, dificultades...

RECURSOS SOCIALES A LOS QUE TIENEN DERECHO

La Fibrosis Quística tiene diversas repercusiones en la vida cotidiana de los afectados que pueden afectar negativamente a su integración. Además de los aspectos médicos que varían de uno a otro, podemos destacar el tiempo diario dedicado a la fisioterapia, la cantidad también diaria de medicación que deben tomar, las pérdidas de escolaridad por los controles médicos o los ingresos por recaídas, las pérdidas de horas de trabajo de los padres...etc.

El Certificado de Calificación de minusvalía viene a reconocer esta disminución en la vida social y a facilitar unos medios para corregirla, aunque mínimamente.

Este certificado debe solicitarse en las respectivas comunidades autónomas, en los centros Base de Valoración, Orientación y Diagnóstico. El equipo de valoración, junto con los informes médicos, sociales y psicológicos, evaluarán la situación médica y social del afectado, y resolverá asignando un grado de discapacidad al interesado.

Con este certificado, con un grado igual o superior al 33%, se abre un abanico de recursos económicos y sociales que a continuación pasamos a detallar.

ÁMBITO SERVICIOS SOCIALES

- PRESTACIONES FAMILIARES POR HIJO A CARGO DISCAPACITADO:

Estas prestaciones están destinadas a cubrir la situación de necesidad económica o de exceso de gastos que supone tener a un discapacitado en la familia. La gestiona la Seguridad Social. La cuantía anual para hijo menor de 18 años y discapacidad igual o superior al 33% es de 96.780.-ptas y van distribuidas en 12 pagas (año 2001).

Si el hijo es mayor de 18 años y tiene un grado de discapacidad igual o superior de 65% recibirá 487.980.-ptas anuales (año 2001). Si además de ser mayor de edad la discapacidad es superior al 75% y necesita el concurso de otra persona para la realización de actos esenciales de la vida percibirá 732.000.-ptas anuales repartidas en doce pagas de 61.000.-ptas.

- PENSIONES NO CONTRIBUTIVAS DE INVALIDEZ

Pueden solicitarla los mayores de 18 años, además tienen que tener reconocido un grado de discapacidad igual o superior al 65%. Otro de los requisitos es carecer de ingresos económicos suficientes (según baremo). Las prestación para este año 2001 asciende a 586.7409.-ptas en catorce pagas siendo los beneficiarios directos los propios afect-

tados. Para un discapacidad que necesite el concurso de 3ª persona para actividades de la vida diaria y una grado de discapacidad superior al 75% la cantidad asciende a 880.110.-ptas anuales, distribuidas en catorce pagas.

- TITULO DE FAMILIA NUMEROSA

Son beneficiarios el titular y su cónyuge cuando ambos sean discapacitados, concurriendo dos hijos, y el titular y su cónyuge y dos hijos siempre que éstos sean discapacitados. Los principales beneficios son la exención o reducción del pago de tasas de matrícula, reducción de tarifas en transportes públicos, derecho preferente a adjudicación de viviendas de protección oficial, y otras.

- AYUDAS INDIVIDUALES PERSONAS CON DISCAPACIDAD

Ayudas que gestionan las comunidades autónomas y tiene como finalidad la subvención de las ayudas técnicas necesarias para la rehabilitación o el desarrollo de la vida diaria. Gracias a estas ayudas nuestros afectados pueden solicitar los flutter, mascarillas, etc...

BENEFICIOS FISCALES

- RETENCIONES IRPF

Reducción del porcentaje del IRPF en la nómina. Aplicable también en caso de tener descendientes que tengan reconocida la minusvalía entre el 33% y el 64% o del 65% en adelante.

El organismo de referencia es el Ministerio de Hacienda.

- DECLARACION DE LA RENTA

Los beneficios se articulan en función del porcentaje y tipo de minusvalía:

- Reducción específica sobre los rendimientos netos del trabajo personal.
- Se aplican incrementos sobre el mínimo personal y el mínimo familiar exento de declaración.

El organismo de referencia es el Ministerio de Hacienda.

- ADQUISICION DE VEHICULO NUEVO

Exención del impuesto de matriculación. El organismo de referencia es el Ministerio de Hacienda.

Para más información consultar en cada Delegación Provincial.

- IMPUESTO DE SUCESIONES

Reducción de la base imponible del impuesto de sucesiones. Se puede solicitar más información en las Consejerías de Hacienda de cada comunidad autónoma.

AMBITO DE VIVIENDA

- ADQUISICION DE VIVIENDA PARA RESIDENCIA HABITUAL

Estas ayudas son gestionadas por las comunidades autónomas. Consisten en la subvención a fondo perdido o subsidiación de la cuota de amortización del préstamo, en viviendas de protección oficial o de renta libre con mas de dos años de construcción. También existen numerosas ayudas para la adaptación de la vivienda.

Estas ayudas son gestionadas por las comunidades autónomas.

- VIVIENDAS DE PROMOCION PUBLICA

En las solicitudes de acceso a viviendas sociales, se incrementa la puntuación por la existencia de discapacitado en la unidad familiar.

La entidad de referencia donde pedir mas información son los ayuntamientos.

Existen también recursos para aquellas personas con FQ que en algún momento de su vida han estado dentro del mercado laboral y que a causa de la enfermedad han tenido que abandonarlo.

. SUBSIDIO POR INCAPACIDAD TEMPORAL

Se trata de cubrir la falta de ingresos que se produce cuando el trabajador, debido a una enfermedad (en este caso la FQ, o el trasplante) o accidente, está imposibilitado temporalmente para trabajar y precise asistencia sanitaria de la Seguridad Social.

Se concede a los trabajadores incapacitados temporalmente para trabajar, debido a una enfermedad común o profesional, o accidente sea o no de trabajo, mientras recibes asistencia sanitaria de la Seguridad Social.

Los requisitos son:

- Estar en alta de la Seguridad Social
- Tener cubierto un periodo de cotización de 180 días en los cinco años anteriores si el origen es una enfermedad común.

La cuantía del subsidio depende de la base reguladora y del origen de la discapacidad.

- PENSIONES POR INCAPACIDAD PERMANENTE

Pueden solicitarse cuando un trabajador, después de haber estado sometido a tratamiento médico, normalmente en situación de incapacidad temporal presenta lesiones graves, previsiblemente definitivas, que disminuyan o anulen su capacidad laboral. Los Equipos de valoración del INSS harán el informe necesario para solicitar la incapacidad permanente.

Existen cuatro tipos de incapacidad permanente:

- Incapacidad permanente parcial para la profesión habitual.
- Incapacidad permanente total para el desempeño de la profesión habitual.
- Incapacidad permanente absoluta para todo trabajo.
- Gran invalidez.

Los requisitos y la cuantía son diferentes en función de la incapacidad que se solicite.



MUNDO ASOCIATIVO

CAPÍTULO 25

PAPEL DE LAS ORGANIZACIONES DEDICADAS A FQ

25.1 La Federación Española contra la Fibrosis Quística.

Ante la necesidad de una entidad a nivel nacional que representara los intereses del colectivo de Fibrosis Quística ante la Administración y la sociedad en general, la Federación Española de lucha contra la Fibrosis Quística fue constituida el 24 de Octubre de 1987 e inscrita en el registro nacional de asociaciones el 24 de noviembre de 1988. Desde entonces son muchas las asociaciones que se han formado en las distintas comunidades autónomas llegando a cubrir todo el territorio nacional, las cuales son representadas, apoyadas y asesoradas por la Federación Española contra la Fibrosis Quística.

La Federación es un organismo de carácter estatal y consta de dos partes diferenciadas, una parte laica compuesta por las 17 asociaciones autonómicas, la cual es representada por la Junta Directiva de la Federación. Y una parte técnica, la Sociedad Científica de lucha contra la Fibrosis Quística, que cuenta con una Junta Directiva que es a su vez el Consejo Médico Asesor de la Federación Española.

Ambas estructuras están integradas dentro del Consejo Rector de la Federación Española contra la Fibrosis Quística, cuyo órgano ejecutivo esta formado por representantes médicos y laicos.

La Federación Española de lucha contra la Fibrosis Quística, las Asociaciones que forman parte de ella y un gran número de asociaciones internacionales, están luchando para que la Fibrosis Quística deje de ser esa gran desconocida y se planteen las bases para que los médicos, pioneros en esta lucha, puedan llegar a erradicar en un futuro esta enfermedad genética, y conseguir entre todos los fines que se persiguen: «Mejorar la calidad de vida de los enfermos de Fibrosis Quística».

Los Fines de la Federación son:

- I Contribuir al conocimiento, estudio y asistencia de la enfermedad identificada como Fibrosis Quística también llamada Mucoviscidosis.

- II. Contribuir al cuidado, asistencia y protección, tanto social como asistencial de los enfermos aquejados de Fibrosis Quística
- III. Promocionar los servicios médicos, asistenciales, educativos, laborales, residenciales y sociales, necesarios y adecuados para el tratamiento de los enfermos de Fibrosis Quística.
- IV. Crear y fomentar la acogida, orientación e información, tanto de los enfermos como de los familiares a cargo de su tutela y cuidado
- V. Dar publicidad y divulgación de los problemas humanos, psicológicos y sociales de los aquejados de Fibrosis Quística.
- VI. La consolidación y potenciación del movimiento asociativo en cada comunidad, mediante al apoyo, asesoramiento y representación de la Federación.
- VII. Dar soporte a los asociados en todos los aspectos posibles tanto sanitarios como socioeconómicos.
- VIII. Captación de nuevos asociados y colaboradores voluntarios.
- IX. Reclamación de las ayudas sociales estables necesarias para el colectivo
- X. Favorecer la creación de Unidades Hospitalarias de referencia F.Q. para la atención directa de los enfermos por los diferentes especialistas que requiere una enfermedad multidisciplinaria como esta.
- XI. Formación y puesta al día permanente de los médicos y fisioterapeutas, enfermeras y profesionales involucrados.
- XII. Gestión y captación de recursos que permitan una planificación estable para afrontar el futuro, ante los nuevos descubrimientos de terapia génica.
- XIII. Colaborar en campañas de sensibilización de captación de donantes de órganos.
- XIV. Promover el diagnóstico precoz mediante campañas específicas y mediante el Test del Sudor.
- XV. Incentivación de la formación de grupos de jóvenes dentro de ADA-FQ-ESPAÑA (Asociación de adultos F.Q.).

Para la consecución de estos fines, la Federación Española realiza entre otras, las siguientes actividades:

- Día Nacional de Fibrosis Quística, el cual tiene lugar el cuarto miércoles de Abril.
- Día Nacional del Donante de Órganos, primer miércoles de Junio.
- Día Europeo de las personas con Discapacidad, 3 de Diciembre.
- Revista F.Q., la cual es editada trimestralmente y distribuida ampliamente en España y en Latino América.
- Página Web: www.fibrosis.org
- Lista de correo, LISTA FIQUI, en la que participan activamente pacientes afectados de Fibrosis Quística, familiares y colaboradores.
- Apoyo a las asociaciones de Fibrosis Quística para su consolidación y funcionamiento.
- Apoyo a las personas afectadas y sus familiares ante las carencias por parte de la Administración.
- Apoyo, respaldo y colaboración a las actividades realizadas por las asociaciones en sus comunidades autónomas, así como en las actividades que se realizan conjuntamente a nivel estatal.
- Publicaciones y libros divulgativos dirigidos a distintos sectores de la sociedad como son los profesionales de la salud, colegios, profesores, pacientes y familiares, etc.:
 - Fibrosis Quística cada día y... en el colegio también. 1997
 - Informaciones y consejos para el tratamiento de la mucoviscidosis o Fibrosis Quística. 1997
 - Fibrosis Quística, Guía para pacientes y familiares. 1998
 - Investigación sobre la situación psicosocial de las personas afectadas de Fibrosis Quística. 1999
 - La inserción social de las personas con Fibrosis Quística en los ámbitos educativo, laboral y trasplante. 2001
 - Guía de apoyo y cuidados para enfermos y familiares con Fibrosis Quística. 2001
 - Cuadernos F.Q., traducciones de diversos autores sobre temas relevantes para las personas afectadas de Fibrosis Quística, familiares y profesionales relacionados con la enfermedad.
- Investigación social.
 - Investigación sobre la situación psicosocial de las personas afectadas de Fibrosis Quística. 1999
 - La inserción social de las personas con Fibrosis Quística en los ámbitos educativo, laboral y trasplante. 2001

- Solicitud de subvenciones para la realización de actividades y mantenimiento de la Federación.
- Las entidades que colaboran con la Federación en este sentido son:
 - Ministerio de Sanidad
 - Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales
 - Fundación ONCE
 - COCEMFE
 - Entidades bancarias
 - Laboratorios
 - Fundaciones privadas
- Congresos nacionales bianuales de Fibrosis Quística dirigidos a médicos y laicos.
- Congresos internacionales.
- Jornadas de actualización de conocimiento de la enfermedad dirigida a los profesionales de la salud.
- Coordinación con los Grupos Profesionales para la Fibrosis Quística.
 - Grupo Español de Fisioterapeutas para la Fibrosis Quística
 - Grupo Español de Enfermeras para la Fibrosis Quística
 - Grupo Español de Dietistas para la Fibrosis Quística
 - Grupo Español de Psicólogos para la Fibrosis Quística
 - Grupo Español de Trabajadores Sociales para la Fibrosis Quística
- Estrecha colaboración con la Sociedad Científica de lucha contra la Fibrosis Quística para la mejora de la asistencia sanitaria y la consecución de sus objetivos.
- Apoyo y soporte al Grupo de Adultos afectados de Fibrosis Quística – ADA.

La Federación Española contra la Fibrosis Quística seguirá luchando para la consecución de sus fines y entre sus actividades futuras más inmediatas se encuentran:

- a) Apoyo a la implantación de Unidades de Referencia en todos los Hospitales terciarios.
- b) Apoyo a la implantación del diagnóstico neonatal a nivel estatal.
- c) Obtención de pisos tutelados en las comunidades autónomas donde se realizan trasplantes.
- d) Participación activa en proyectos de la Unión Europea.
- e) Fomento de la investigación social en el colectivo de Fibrosis Quística.
- f) Fomento de la investigación biopsicosocial.
- g) Fomento de la investigación de nuevas terapias y tratamientos de la Fibrosis Quística.

25.2 Organizaciones relacionadas con la Federación Española contra la Fibrosis Quística

ORGANIZACIONES NACIONALES

1. EL CONSEJO RECTOR DE LA FEDERACION ESPAÑOLA CONTRA LA FIBROSIS QUISTICA

El Consejo Rector es el órgano ejecutivo de la Federación Española y viene integrado por un máximo de diez miembros, de los cuales seis pertenecen a la Junta Directiva Laica de la Federación y cuatro a la Sociedad Científica.

El Consejo Rector de la Federación Española contra la Fibrosis Quística en el ejercicio de su actividad reglada elaborará, previo debate, y acordará sobre entre otras las siguientes cuestiones:

- Confeccionar el programa anual (o por otros períodos) para el desarrollo de las actividades Médicas Científicas y Sanitarias propias de la Federación, así como controlar su grado de cumplimiento.

- Planificar Congresos, Jornadas, Conferencias y Debates referidos a los aspectos Médicos Científicos y Sanitarios, teniendo que nombrar en su caso a los representantes de dichos encuentros.
- Ejecutar los acuerdos adoptados por la Asamblea General conforme a los mandatos de que se trate.

Para contactar:

Federación Española contra la Fibrosis Quística
Av. Campanar 106, 3º, 6ª
46015 Valencia
Telefono: 963461414

2. SOCIEDAD CIENTIFICA DE LUCHA CONTRA LA FIBROSIS QUISTICA Y COMITÉ MEDICO ASESOR DE LA FEDERACION ESPAÑOLA CONTRA LA FIBROSIS QUISTICA

La Sociedad Científica Española de Lucha contra la Fibrosis Quística, es el órgano técnico vinculado única y exclusivamente a los aspectos científicos y sanitarios referentes a la epidemiología, fisioterapia, clínica, diagnóstica y preventiva de la Fibrosis Quística. Esta formada por los médicos y profesionales sanitarios implicados en el manejo de los pacientes con Fibrosis Quística. En ella se produce un intercambio de información sobre los avances en tratamientos y conocimiento de la enfermedad.

La Sociedad es la encargada de la organización cada dos años del Congreso Nacional de Fibrosis Quística, cuenta con la colaboración de la Federación Española contra la Fibrosis Quística para la organización del Congreso Laico.

Los miembros de su Junta Directiva componen el Consejo Médico Asesor de la Federación Española y están en estrecho contacto con la Federación en los niveles de divulgación de la enfermedad y como apoyo técnico para todos los temas relacionados con nuevas tecnologías y métodos para el tratamiento de la enfermedad.

La Sociedad Científica de lucha contra la Fibrosis Quística está integrada en la Federación Española como un miembro más de la misma y formando parte del Consejo Rector a través de cuatro de sus miembros.

Entre sus objetivos se encuentran:

- Promocionar el estudio y la investigación sobre la FQ, con el fin de encontrar mejores soluciones en lo que se refiere a la apertura de nuevas líneas de actuación terapéutica que ayuden a mejorar el cuidado de los afectados de FQ.
- Planificar las líneas generales de actuación clínica o investigadora sobre la FQ, tanto a nivel nacional como internacional, promoviendo el intercambio de información entre los diferentes grupos de trabajo.
- Contribuir de forma significativa a la educación pública, en orden a promover el diagnóstico precoz de la enfermedad y dar un mayor aporte asistencial a los pacientes.
- Favorecer la difusión a todos los niveles, de los aspectos humanos, psicológicos y sociales de esta enfermedad entre los propios médicos, investigadores, políticos, educadores y de la población en general.
- Informar a los miembros de la Federación, sobre el progreso en la investigación y el tratamiento de la FQ.

Para contactar:

Federación Española contra la Fibrosis Quística
Av. Campanar 106, 3º, 6ª
46015 Valencia
Telefono: 963461414
Fax: 963494047
e-mail: fq-federacion@telefonica.net
Página web: www.fibrosis.org

3. ADA – ASOCIACIÓN DE ADULTOS AFECTADOS DE FIBROSIS QUÍSTICA

Con el paso de los años, los avances en la investigación y la mejora de los tratamientos, se estima que en España aproximadamente el 40% de las personas con Fibrosis Quística son mayores de 18 años. Ante estos datos y las perspectivas que se tienen de cara al futuro se puede asegurar que la participación activa de los propios afectados en el movimiento asociativo debe ser cada vez mayor. En algunos países en los que se avanzó más rápidamente en el conocimiento del tratamiento de la FQ, las organizaciones de adultos funcionan desde hace años. En España, esta incorporación es más tardía, en 1992, y se produce tomando como modelo aquellos países pioneros. Los afectados están integrados en un grupo denominado ADA, (Asociación de Adultos), pero es una entidad dentro de la Federación y de las Asociaciones autonómicas.

Además de organizar actividades a través de ADA para los adolescentes y jóvenes, los afectados se están integrando en las Juntas Directivas de sus asociaciones y en algunos casos forman parte de la plantilla de empleados de la Asociación como gerentes, psicólogos, trabajadores sociales o administrativos.

Las actividades organizadas por y para este grupo se dividen en aquellas para los adolescentes (ocio, tiempo libre y orientación en cuestiones educativas) y aquellas para los adultos, casi siempre en situación más comprometida y cuyas necesidades van más dirigidas hacia la orientación laboral acorde con sus posibilidades físicas, inseguridades hacia el futuro, aspectos de pareja, trasplante pulmonar, etc..

La principal labor que los colectivos de adolescentes y adultos con F.Q. deben realizar en el ámbito de la F.Q., además de contribuir a los objetivos comunes de las asociaciones, es servir de punto de referencia y apoyo. En primer lugar entre ellos, para que el proceso de la enfermedad no se viva en solitario y en segundo lugar a los padres y familiares de niños más pequeños, para que perciban como, a pesar de la gravedad de la enfermedad, con unos cuidados adecuados y una constancia en los tratamientos, los pacientes salen adelante y son capaces de desarrollar una vida prácticamente normal.

Para contactar:

Federación Española contra la Fibrosis Quística

Av. Campanar 106, 3º, 6ª

46015 Valencia

Telefono: 963461414

e-mail: fq-federacion@telefonica.net

Página web: www.fibrosis.org

4. FUNDACION “SIRA CARRASCO” PARA AYUDA A LA FIBROSIS QUÍSTICA

Esta Fundación fue presentada en el año 1997, con el objetivo de impulsar la investigación y la formación de todos los profesionales que trabajan en torno a esta enfermedad.

Entre los fines de la Fundación podemos destacar los siguientes:

- Fomentar y desarrollar la investigación sobre la fibrosis quística.
- Ayudar al perfeccionamiento de los profesionales encargados de atender a los pacientes con fibrosis quística y de formar futuros médicos especialistas, ya que es imprescindible la formación continuada y la adquisición de nuevos conocimientos teórico-prácticos por parte de aquellos que tienen una responsabilidad directa en la atención sanitaria de estos pacientes.
- Crear fondos de ayuda para los médicos en formación y para aquellos que estando ya formados deseen actualizarse en aspectos puntuales.

- Divulgar por los medios escritos o audiovisuales la labor científica auspiciada por la Fundación y los nuevos conocimientos sobre la enfermedad.

Fundación “Sira Carrasco” para la ayuda a la Fibrosis Quística:

Núñez de Balboa, 90, 4º

28006 Madrid

Tel: 915782326

Página web: www.fundacionfibrosisquistica.org

5. FEDER – FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ASOCIACIONES DE AYUDA A LAS ENFERMEDADES RARAS

Es una organización independiente, no gubernamental y sin ánimo de lucro que tiene como principal objetivo la promoción, defensa e investigación directa o indirecta de las enfermedades raras.

Esta integrada por Asociaciones y Entidades de carácter no lucrativo, que cuenten, entre sus fines, la ayuda y promoción a los afectados por enfermedades raras.

Es la representante en España de Eurordis.

Feder

C/ Manuel Villalobos 41 acc.

41009 Sevilla

Tel y fax: 954356933

e-mail: f.e.d.e.r@teleline.es

ORGANIZACIONES INTERNACIONALES

1. ICF(M)A

La “International Cystic Fibrosis (Mucoviscidosis) Association” es una organización mundial benéfica y científica sin ánimo de lucro para beneficio o la ayuda a la investigación científica, estudio, enseñanza y divulgación de la información referente a Fibrosis Quística.

Actualmente 64 asociaciones nacionales son miembros de la ICF(M)A.

Sus fines son:

- Estimular y participar en congresos médicos en todo el mundo.
- Ayudar a los países en desarrollo en el diagnóstico y tratamiento de FQ.
- Ayudar a los países en desarrollo en el establecimiento de organizaciones nacionales de FQ.
- Organizar cursos de entrenamiento para profesionales de la salud en todo el mundo.
- Promover la FQ en la Organización Mundial de la Salud en Ginebra.
- Financiar becas, visitas a expertos y proyectos de investigación.
- Organizar la unión entre países (desarrollados y en vías de desarrollo).

Una vez al año los miembros de la I.C.F.(M). A. y del S/MAC tienen su Asamblea Anual.

La ICF(M)A a través de su consejo asesor científico/médico (SMAC), ofrece subvenciones para el trabajo relacionado con la Fibrosis Quística.

Hay disponibles cuatro tipos de subvenciones:

- Becas : Para personas que trabajen en el campo del cuidado clínico de la FQ que deseen mejorar su conocimiento en un centro de FQ reconocido.
- Visitas de “Expertos”: Éstas becas serán para expertos altamente cualificados en FQ para facilitar su viaje y estancia en centros de FQ que deseen mejorar su experiencia clínica o científica.
- Subvenciones Para Proyectos De Investigación: Éstas serán para proyectos relevantes a nivel internacional de naturaleza globalmente aplicable.
- Cursos De Formación Para Profesionales Sanitarios Relacionados: Estas subvenciones cubren los costes de cursos en el país solicitante.

ICF(M)A
P/a KPMG,
P.O. Box 2290,
5600 CG Eindhoven,
The Netherlands
Teléfono: +31 40 250 2444
Fax: + 31 40 250 2445
e-mail: secretary@icfma.org
Página web: www.icfma.org

2. IACFA

La “International Association of Cystic Fibrosis Adults” -Asociación Internacional de Adultos con Fibrosis Quística- fue fundada en 1982 y es una organización sin ánimo de lucro completamente dependiente de donaciones privadas.

El propósito es asistir a la mejora de la calidad de vida identificando problemas comunes, intentando definir posibles soluciones, y promoviendo el intercambio de información entre la comunidad mundial de adultos con FQ. Cooperar, cuando es posible, con la comunidad FQ definiendo las nuevas necesidades que surgen en el tratamiento de los adultos con fibrosis quística, y aumentando el interés de la profesión médica hacia los adultos como un nuevo desafío independiente y diferente de los niños con FQ.

El Comité Ejecutivo de IACFA está compuesto por adultos con FQ. IACFA disfruta de una buena relación de asistencia mutua con asociaciones y organizaciones FQ ubicadas por todo el mundo. Desde 1983 IACFA distribuye una publicación trimestral llamada “Newsletter”, a todos sus miembros (pacientes FQ mayores de 18 años), médicos y profesionales relacionados con la salud, y padres de niños con FQ. Los lectores de la “Newsletter” se dividen por igual en profesionales médicos y laicos. La “Newsletter” se distribuye en 65 países por todo el mundo.

Iacfa

Barbara L. Palys
Presidente IACFA
e-mail: palys@tiac.net
Página web: www.iacfa.org

3. EURORDIS

Es una alianza de asociaciones de pacientes dedicadas a mejorar la calidad de vida de todas las personas asociadas que padecen enfermedades raras.

Esta basada en el modelo de la Asociación Americana NORD (Organización Nacional para Enfermedades Raras) para apoyar el establecimiento de una Regulación Europea de Medicamentos Huérfanos y asegurar la implantación de esta regulación y el desarrollo de nuevos medicamentos huérfanos en Europa.

Eurordis es actualmente una coalición de mas de 199 asociaciones de pacientes con enfermedades raras de 14 países en Europa. Eurordis es la única organización que representa diversas enfermedades raras en Europa y las necesidades de las personas afectadas con estas enfermedades.

Eurordis

Hôpital Broussais

Bâtiment François de Gaudart d'Allaines 102 rue Didot

75014 Paris

France

Teléfono: +33 1 56535210

Fax: +33 1 56535215

Página web: www.eurordis.org

AUTORES

Aliño Pellicer, Salvador F.

Profesor de Farmacología de la Universidad de Valencia.

Antelo Landeira, María del Carmen

Unidad de Neumología Infantil y Fibrosis Quística. Hospital Infantil La Paz de Madrid

Baamonde Vidarte, Andrés

Obstetricia y ginecología. Hospital Maternidad. Hospital Universitario La Fe de Valencia

Beltrán Bengoechea, Blanca

Unidad de Fibrosis Quística. Hospital Infantil Niño Jesús. Madrid

Berná Torres, Nieves.

Unidad de trabajo social. Hospital General Universitario La FE de Valencia.

Calvo Medina, Víctor

Servicio de Cirugía Torácica. Hospital Universitario La Fe de Valencia.

Casals Senent, Teresa

Departamento de Genética molecular. IRO. Hospital Durán y Reynals. Hospitalet de Llobregat, Barcelona

Castillo Arenal, Tomás

Director Gerente de Amica (Santander).

Cobos Barroso, Nicolás

Unidad de Neumología pediátrica y FQ. Hospital Materno Infantil Vall d'Hebrón. Barcelona

Costa Seglar, Vicente

Director de Bayer (Valencia). Experto en asociacionismo.

Dapena Fernández, Javier

Unidad de Fibrosis Quística. Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla

De la Iglesia Cánovas, Pura

Unidad de Gastroenterología infantil. Unidad de Fibrosis Quística. Hospital Infantil “Virgen de la Arrixaca”. Murcia

Escobar Castro, Héctor

Unidad de Fibrosis Quística. Hospital Ramón y Cajal. Madrid

Escribano Montaner, Amparo.

Unidad de Neumología Infantil. Hospital Clínico Universitario Valencia. Universidad de Valencia

Esteban Romaní, Laura

Departamento social. Asociación valenciana contra la Fibrosis Quística.

Ferrer Calvete, Juan

Sección de Gastroenterología y Nutrición. Unidad de Fibrosis Quística, Hospital la Fe de Valencia

Ferrer González, Pablo

Sección de Gastroenterología y Nutrición. Unidad de Fibrosis Quística, Hospital la Fe de Valencia

Galán Santamaría, Pilar.

Unidad de Trabajo Social. Hospital la Princesa. Madrid.

Gartner Tizzano, Silvia

Unidad de Neumología infantil y Fibrosis Quística. Hospital Materno-infantil “ Vall d'Hebrón”. Barcelona

González Nieto, Pilar

Departamento social. Asociación Madrileña contra la Fibrosis Quística.

Lama More, Rosa A.

Unidad de Nutrición. Servicio de Gastroenterología y Nutrición Pediátrica. Hospital Infantil La Paz, Madrid

López Puchol, Susana

Departamento Psicosocial. Asociación Valenciana contra la Fibrosis Quística

Lozano Ruiz, Cesar

Servicio de Rehabilitación Respiratoria. Hospital Universitario La FE de Valencia

Máiz Carro, Luís

Unidad de Fibrosis Quística. Hospital Ramón y Cajal. Madrid

Morales Marín, Pilar

Servicio de neumología. Hospital Universitario la Fe de Valencia.

Morant Guillém, Pilar

Servicio de Rehabilitación Respiratoria. Hospital Universitario La Fe de Valencia

Nadal Ortega, José María

Unidad de Gastroenterología infantil. Unidad de Fibrosis Quística. Hospital Infantil "Virgen de la Arrixaca". Murcia

Peñarranda Monteagudo, Cristina

Departamento social. Asociación Murciana contra la Fibrosis Quística

Pérez Aguilar, Fernando

Servicio de Medicina digestiva. Unidad de Fibrosis Quística. Hospital Universitario La Fe. Valencia

Pérez Frías, Javier

Sección de Neumología Infantil. Unidad de Fibrosis Quística. Hospital Carlos Haya. Málaga

Pulido, José Manuel Roncales

Tesorero de la Asociación Internacional de adultos con Fibrosis Quística (IACFA).

Ramos Gimeno, Aisha

Gerente Federación Española contra la Fibrosis Quística

Roncero Poncela, Maximiano

Responsable del área educativa de la Federación Española contra la Fibrosis Quística.

Salcedo Posadas, Antonio

Sección de Neumología. Unidad de Fibrosis Quística. Hospital Infantil Niño Jesús. Madrid

Sánchez-Solís de Querol, Manuel

Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca Murcia. Universidad de Murcia

Solé Jover, Amparo

Servicio de neumología. Hospital Universitario la Fe de Valencia.

Suárez Cortina, Lucrecia

Unidad de Gastroenterología Pediátrica y Fibrosis Quística. Hospital Ramón y Cajal. Madrid

Vázquez Cordero, Carlos

Unidad de Neumología pediátrica y Fibrosis Quística. Hospital de Cruces, Baracaldo, (Vizcaya)

COLABORADORES

Arribas Fernández, Gabriela

Cabo González, Carmen

Monesterio Cañete, Pilar

Pujol Boira, José María

Raya Rivas, Celestino

Ramos Fernández, Sally

Zamudio Ranedo, Juan

BIBLIOGRAFIA

CAPÍTULO 1

- Fanconi G, Uehlinger E, Knauer C.: “Das coeliakiesyndrom be: Angeborener zystischer panckreas fibromatose und bronkiektasien”. Wien Med Wochenschr, 1936; 86: 753.
- Anderson D.H.: “Cystic fibrosis of the pancreas and its relation to celiac disease. A clinical and pathological study”. Am J Dis Child, 1938, 56: 344.
- O`Shea JG.: “Was Frederic Chopin`s illness actually cystic fibrosis?”. Med J Aust, 1987,147:11-12, 586-9.
- Farber D. : “Pancreatic function and disease in early life”. Arch Path, 1944, 37, 328.
- Di Sant`Agnese PA, Darling RC, Perera GA, Shea E.: “Abnormal electrolyte composition of sweat in cystic fibrosis of the pancreas”. Pediatrics, 1953, 12; 549-563.
- Gibson LE, Cooke RE.: “A test for concentration of electrolytes in sweat in cystic fibrosis of de pancreas utilizing pilocarpine by iontophoresis. Pediatrics, 1959, 23, 545-549
- Shwachman H, Dunham R, Phillips WR.: “ Electrical conductivity of sweat, A simple diagnosis test in children”. Pediatrics, 1963, 32; 85-88.
- Frouchtman R, Martinez FJ, Capdevilla J, Prandi F, Puigdollers JM.: “Seccion Conferencias: Mucoviscidosis”. An esp Pediatr, 1969,II, 1 ,75.
- Collins F, Drumm M, Cole J, Lockwood W, Vande-Woude G, Iannuzzi M.:” Construction of a general human chromosome jumping library, with application to cystic fibrosis”. Science, 1987; 235: 1046-49.
- Riordan JR, Rommens JM, Kerem BS, Alon N, Rozmahel R, Grzelczak Z, Zielensky J, Plavsic N, Chou JL, Drumm ML, Iannuzzi MC, Collins FS, Tsui LC.: “ Identification of the cystic fibrosis gene: cloning and characterization of the complementary DNA”. Science, 1989; 245: 1066-72.

CAPÍTULO 2

- Welsh MJ, Tsui L, Boat TF, Beaudet AL (2001) Cystic Fibrosis. The metabolic and molecular bases of inherited disease. Eds. Scriver C.L., Beaudet A.L., Sly W.S., & Valle D. Eighth ed. McGraw-Hill, Inc. New York: 5121-5188.
- Casals T, Ramos MD, Giménez J, Larriba S, Nunes V, Estivill X (1997) High heterogeneity for cystic fibrosis in spanish families: 75 mutations account for 90% of chromosomes. Hum Genet 101: 365-370.
- Telleria JJ, Alonso MJ, Calvo C, Alonso M, Blanco A. (1999) Spectrum of CFTR mutations in the middle Nort of Spain and identification of a novel mutation (1341G>A). Hum Mutat Mutationn in brief # 252 Online.
- O. Asensio, N. Cobos, JL Seculi, T. Casals, et al.: Programa de cribaje neonatal para la fibrosis quística en Cataluña. Invest Clin 2001;4 (supl.1):82-83.

CAPÍTULO 3

- Hodson ME, Geddes DM. Cystic Fibrosis”. Chapman & Hall 1995.
- Cobos N, Gartner S, Liñan S. Fibrosis Quística. Manual de Neumología y Cirugía Torácica. SEPAR. Editores Médicos. S.A. 1998; 2: 1217-1236.
- Fibrosis Quística. Editor: FJ Dapena (Ed). Editorial alhulia.1998

CAPÍTULO 4

- Gracey M. Cystic fibrosis. En: Ch. Anderson y V. Burke, Eds. Paediatric Gastroenterology. Oxford: Blackwell Scientific Publications, 1975: 329-59.
- Gaskin KJ, Durie PR, Corey M et al.: Evidence for a primary defect in bicarbonate secretion in cystic fibrosis. *Pediatr Res* . 1982; 16: 554-7.
- Colombo C, Battezzati PM, Podda M.: Hepatobiliary disease in cystic fibrosis. *Sem Liver Dis*. 1994; 14: 3.
- Westaby D.: Liver and biliary disease in cystic fibrosis. En Hodson y D. Geddes, Ed. Cystic Fibrosis. London. Chapman and Hall Medical. 1995; 281-93.
- McIntosh J, Cutting GR. Cystic fibrosis transmembrane conductance regulator and the etiology and pathogenesis of cystic fibrosis. *FASEB J*. 1992; 6: 2775-82.
- Park RW, Grand RJ.: Gastrointestinal manifestations in cystic fibrosis: a review. *Gastroenterology* 1981; 81: 1143-61.

CAPÍTULO 5

- Hohannesson M, Gottlieb C, Hjelte L, : Delayed puberty in girls with cystic fibrosis despite good clinical status. *Pediatrics* . 1997; 99: 29-34.
- Gilljam M, Antoniuo M, Shin J, et al.: Pregnancy in cystic fibrosis. Fetal and maternal outcome. *Chest*. 2000; 118: 85-91.
- Gertner G, Coscia L, McGrory C, et al.: Pregnancy in lung transplant recipients. *Progress in Transplant*. 2000; 10; 109-12.
- Baamonde A, Ferrer J, Zorrero L et al.: Review of 20 pregnancy cases in spanish women with cystic fibrosis. 24th European CF Conference. Vienna. 2001, ws 11.
- Hagerdal M, Morgan CW, Summer AE, et al.: Minute ventilation and oxygen consumption during labour with epidural analgesia. *Anesthesiology*. 1983; 59: 425-7.
- Howell PR, Kent N, Douglas MJ.: Anaesthesia for the parturient with cystic fibrosis. *Int J Obstet Anesth*. 1993; 2: 152-8.
- Goss CH, FitzSimonds SC, .: Women with CF who get pregnant, do not have decreased survival. Cystic Fibrosis Conference. *Pediatric Pulmonol. Suppl* 1999,pg 334.

CAPÍTULO 6

- Sojo A, Rodriguez-Soriano J, Vitoria JC, Vázquez C, Ariceta G, Villate A. Chloride deficiency as a presentation or complication of cystic fibrosis. *Eur J Pediatr* 1994; 153 : 825 - 8.
- LeGrys V, Sweat testing for cystic fibrosis : practical considerations. *J Pediatr* 1996; 129 : 892 - 7.
- Farrell PM. Redefining sweat values in young infants with cystic fibrosis. *Pediatr Pulmol* 2000; Suppl 20 : 85 - 6.

CAPÍTULO 7

- Hodson ME & Geddes DM (eds.): "Cystic Fibrosis". Chapman and Hall. London. 1995
- Aitken ML, Fiel SB & Stern RC: "Cystic Fibrosis: Respiratory manifestations" in: Taussig LM & Landau LI (ed.): "Pediatric Respiratory Medicine". Mosby. St Louis. 1999.

CAPÍTULO 8

- Littlewood JM, Wolfe SP.: Control of malabsorption in cystic fibrosis. *Paediatr Drugs*, 2000; 2(3): 205-22.
- Walkowiak J, Cichy WK; Herzig KH.: Comparison of fecal elastase-1 determination with the secretin-cholecystokin test in patients with cystic fibrosis. *Scand j gastroenterol*. 1999; 34(2): 202-7.
- Leus J, Van Biervliet S, Robberecht E.: Detection and follow up of exocrine pancreatic insufficiency in cystic fibrosis: a review. *Eur J Pediatr* 2000; 159 (8): 563-8.
- Borowitz D.: Evidence for the diagnosis of pancreatic insufficiency. *Pediatr Pulmonol*. 2000; 29 (3): 167-8.

CAPÍTULO 9

- Davis PB, Drumm M, Konstan MW. Cystic Fibrosis. *Am J Respir Crit Care Med* 1996; 154: 1229-1256.
- Rosentein BJ, Cutting GR. The diagnosis of cystic fibrosis: A consensus statement. *J Pediatr* 1998; 132: 589-599.
- Gibson LE, Cooke RE. A test for concentration of electrolytes in sweat in cystic fibrosis of the pancreas utilizing pilocarpine iontophoresis. *Pediatrics* 1958; 23: 545-549.
- Jung U, Urner U, Grade K et al. Acceptability of carrier screening for cystic fibrosis during pregnancy in a German population. *Hum Genet* 1994; 94: 19-24.
- Loader S, Caldwell P, Kozyra A et al. Cystic fibrosis carrier population screening in the primary care setting. *Am J Hum Genet* 1996; 59: 234-247.
- Wald NJ. Couple screening for cystic fibrosis. *Lancet* 1991; 338: 1318-1319.
- Harris H, Scotcher D, Hartlie N et al. Cystic fibrosis carrier testing in early pregnancy by general practitioner. *BMJ* 1993; 306: 1580-1583.
- Schwartz M, Brandt NJ, Skovby F. Screening for carriers of cystic fibrosis among pregnant women: a pilot study. *Eur J Hum Genet* 1993; 1: 239-244.
- Crossley JR, Elliot RB, Smith PA. Dried blood spot screening for cystic fibrosis in the newborn. *Lancet* 1979; 1: 472-474.
- Rock MJ, Mischler EH, Farrell PM et al. Immunoreactive trypsinogen screening for cystic fibrosis: characterization of infants with false-positive screening test. *Pediatr Pulmonol* 1989; 6: 42-48.
- Gregg RG, Wilfond BS, Farrell PM et al. Application of DNA analysis in a population-screening program for neonatal screening diagnosis of cystic fibrosis (CF): comparison of screening protocols. *Am J Hum Genet* 1993; 52: 616-626.
- Wilcken B, Wiley V, Sherry G et al. Neonatal screening for cystic fibrosis: a comparison of two strategies for case detection in 1.2 million babies. *J Pediatr* 1995; 127: 965-970.
- Ranieri E, Lewis BD, Gerace RL et al. Neonatal screening for cystic fibrosis using immunoreactive trypsinogen and direct gene analysis: four year's experience. *BMJ* 1994; 308: 1469-1472.
- Screening neonatal
- Casals T, Ramos MD, Gimenez J, Larriba S, Nunes V, Estivill X.: High heterogeneity for cystic fibrosis in spanish families: 75 mutations account for 90 % of chromosomes. *Human Genet* 1997; 101: 365-0.
- National committee for clinical laboratory standards. Sweat testing : sample collection and quantitative analysis; approved guideline. NCCLS document C34-A, (ISBN 1 - 52638 - 260 - 8). NCCLS, 771 East Lancaster Avenue, Villanova Pennsylvania 19085, December 1994.
- Hammond KB, Turcios NL, Gibson LE. Clinical evaluation of the macroduct sweat collection system in the diagnosis of cystic fibrosis. *J Pediatr* 1994; 124 : 255 - 60.
- Rosenstein BJ, Cutting GR. The diagnosis of cystic fibrosis : a consensus statement. *J Pediatr* 1998 ; 132 : 589 - 95.
- Vazquez C. Pruebas diagnósticas en la fibrosis quística. *An Esp Pediatr* 2001; 54 (Supl 2) : 14 - 7.

CAPÍTULO 10

- Dapena FJ, editor. Fibrosis quística. Atención integral, manejo clínico y puesta al día. Salobreña (Granada): editorial Alhulia, s.l.; 1998.
- Cystic Fibrosis Foundation. Clinical Practice Guidelines for Cystic Fibrosis 1997. Cystic Fibrosis Foundation. 6931 Arlington Road. Bethesda Maryland 20814.
- Hill CM, editor. Practical Guidelines for Cystic Fibrosis Care. Londres: Churchill Livingstone; 1998.
- Koch C, Høiby N. Diagnóstico y tratamiento de la fibrosis quística. *Respiration* (ed. Esp.) 2001; 1:1-9.
- Mahadeva R, Webb K, Westerbeek RC, et al. Clinical outcome in relation to care in centres specialising in cystic fibrosis: cross sectional study. *BMJ* 1998; 316: 1771-5.

CAPÍTULO 11

- De Lucas P; Güell R; Sobradillo V; Jimenez C; Sangenis M; Montemayor T; Servera E; Escarril J.- Rehabilitación Respiratoria. En Caminero JA, Fernández eds.
- ACCP/AACVPR pulmonary rehabilitation guidelines. *Pulmonary rehabilitation*. *Chest* 1997; 112: 1363-1396
- Hogkin JE: Pulmonary rehabilitation. *Clin Chest Med*. 1990; 11: 447-460.
- Millar S; Halla DO; Clayton CB. Chest physiotherapy in cystic fibrosis: A comparative study of autogenic drainage and the active cycle of breathing techniques with postural drainage. *Thorax* 1995; 50: 165-169.
- Pryor JA; Webber BA; Hodson ME; Warner JO. The flutter VPR1 as an adjunct to chest physiotherapy in cystic fibrosis. *Resp Med* 1994; 88: 677-681.
- Giménez M; Servera E. La fisioterapia en la insuficiencia respiratoria grave. *Medicina Clínica* 1984; 83: 683-688.
- Thomas J; Cook DT; Brooks D. Chest physical therapy management of patients with cystic fibrosis: a meta-analysis. *Am J Resp Crit Care Med*. 1995; 151: 846-850.

CAPÍTULO 12

- Ramsey BW, Farrel Ph M, Pencharz P, and the Consensus Comité
- Nutritional assessment and management in cystic fibrosis : a consensus report. *Am J Clin Nutri* 1992;55: 108 – 116
- Davies AM, Baker S, Baker R, Marchand V. *Pediatric Gastrointestinal disorders*. Aspen Nutrition support practice manual. 1998.
- Gaskin KJ Cystic fibrosis en *Nutrition in Pediatrics* ed W. Allan

CAPÍTULO 13

- Döring G, Conway SP, Heijermann HGM, Hodson ME, Hoiby N, Smyth A, Touw DJ. Antibiotic therapy against *Pseudomonas aeruginosa* in cystic fibrosis: a European consensus. *Eur Respir J* 2000; 16:749-767
- Frederiksen B, Koch C, Hoiby N. Antibiotic treatment at time of initial colonisation with *Pseudomonas aeruginosa* postpones chronic infection and prevents deterioration in pulmonary function in patients with cystic fibrosis. *Pediatr Pulmonol* 1997; 23: 330-335
- Neiman R, Williams S, Maden C, Knight R, Hodson M. A double blind placebo controlled study comparing the effects of the inhaled corticosteroid fluticasone propionate 500 mcg bid with placebo in adults with cystic fibrosis. *Am J Respir Crit Care Med* 1996; 153: A72

- Cystic fibrosis in children and adults. The Leeds Method of management (Revised Edition, number 5,2000). SP Conway. e-mail: steven.conway@ gw.sjsuh.northy.nhs.uk

CAPÍTULO 14

- Prados C, Maiz L, Antelo C, Baranda F, Blazquez J, Borro JM, et al. Fibrosis Quística: consenso sobre el tratamiento del neumotorax y de la hemoptisis masiva y sobre las indicaciones del trasplante pulmonar. Arch Bronconeumol 2000; 36: 411-6.
- Egan TM, Woodcock AA, Webb AK. Management of cystic fibrosis before and after lung transplantation. J R Soc. Med. 1997; 90: 47-58.
- Brinson GM, Noone PG, Mauro MA, Knowles MR, Yankaskas JR, Sandhu JS et al. Bronchial artery embolization for the treatment of hemoptisis in patients with cystic fibrosis. Am J Respir Crt Care med 1998; 152: 1951-8.
- Hosenpud JD, Bennett LE; Keck BM, Fiol B, Boucek MM, Novick RJ. The Registry of the International Society for Heart and Lung Trasnplatation: sixteenth official report-1999. J Heart Lung Transplant 1999; 18: 611-26.

CAPÍTULO 15

- Borowitz DS, Grand RJ, Durie PR, and the Consensus Committe.:” Use of pancreatic enzyme supplements for patients with cystic fibrosis”. Pediatrics, 1995; 127 (5): 681-4.
- George DE, Mangos JA.: “Nutritional management and pancreatic enzyme therapy in cystic fibrosis patients: state of the art in 1987 and projections into the future”. J Pediatr Gastroenterol Nutr, 1988, 7 (suppl): S49-S57.
- Ferrer P, Pérez F, Ribes C, Ferrer Calvete J.: “Enzimas pancreaticas y fibrosis quística”. Acta Pediatr Esp 1998; 56: 496-500.
- Smyth RL, van Velsen D, Smyth AR, et al. Strictures of ascending colon in cystic fibrosis and high-strength pancreatic enzymes. Lancet, 1994; 343: 85-86.

CAPÍTULO 16

- Wells MJ, Smith AE. Molecular mechanisms of CFTR chloride channel dysfunction in cystic fibrosis. Cell 1993, 73: 1251-4.
- Rubenstein RC and Zeitlin PL. A pilot clinical trial of sodium 4 - phenylbutyrate(buphenyl) in delta F508-homozygous cystic fibrosis patients: evidence of restoration of nasal epithelial CFTR function. Am J Resp Crit Care Med 1998; 157: 484-490.
- Zeitlin PL. Novel pharmalogic therapies for cystic fibrosis. J Clin Invest 1999; 103:447-452
- Drumm M. What happens to DF508 in vivo? Jclin Invest 1999; 103: 1369-1370
- Gartner S, Cobos N. Fibrosis Quística: Nuevas terapéuticas Farmacológicas. Annales de Pediatria 1999; S 133: 38-39.
- Ferrer Calvete J, Aznar Lucea J, Morales Marín P, Pereda Pérez A, Llopis
- Carles R, Ribes Koninckx C, Ferrer González P, Marco Martínez V. An alpha 1-antitrypsin aerosol in the treatment of cystic fibrosis. An Esp Pediatr 1996 Feb;44(2):109-11

CAPÍTULO 17

- Boucher, R. C. (1999) Status of gene therapy for cystic fibrosis lung disease. J. Clin. Invest. 103: 441-445. <http://clinicaltrials.gov/>
- Hyde S.C. et al Repeat administration of DNA/liposomes to the nasal epithelium of patients with cystic fibrosis. Gene Ther 7:1156-1165, 2000
- Wang D. et al. Efficient CFTR expression from AAV vectors packaged with promoters-the second generation. Gene Ther 6:667-675, 2000
- Zuckerman J.B. et al. A phase I study of adenovirus-mediated transfer of the human cystic fibrosis transmembrane conductance regulator gene to a lung segment of individuals with cystic fibrosis. Human Gene Ther 10:2973-2985, 1999

CAPÍTULO 18

- Firz simmons SC.: The changing epidemiology of cystic fibrosis. J Pediatr 1993; 122: 1-9.
- Elborn JS, Shale DJ, Britton JR,: Cystic Fibrosis: current survival and population estimates to the year 2000. Thorax 1991. 46:881-85.
- Salcedo A, Neira MA, Sequeiros A, Giron R,: Importancia de la creación de unidades de FQ de adultos. Arch Bronconeumol 1997; 33:247-50.

CAPÍTULOS 19-20-21-22-23-24

- Abengózar MC.: “Cómo vivir la muerte y el duelo. Una perspectiva clínico-evolutiva de afrontamiento “. 1994
- ACFA: “Fibrosis Quística: el paso de los años”. Traducción Federación Española contra la F.Q.”
- Dapena FJ, editor. Fibrosis Quística. Atención integral, manejo clínico y puesta al día. Salobreña (Granada): editorial Alhulia, s.l.; 1998.
- Equipo de investigación sociológica, S.A.: “ Necesidades, demandas y situación de las familias con menores discapacitados”. Ministerio de trabajo y Asuntos Sociales. Madrid 1999.
- Federación Española contra la Fibrosis Quística. Estudio - investigación-Autores varios: “ Investigación sobre la situación psicosocial de las personas afectadas de Fibrosis Quística”.1999
- Federación Española contra la Fibrosis Quística: Ciclo de conferencias “ Psicología y Fibrosis Quística”.
- Federación Española contra la Fibrosis Quística. Estudio- investigación-Autores varios.
- Getino Melian MA, Herrera Hernández JM, Marrero Cabrera D:” Resultado del primer año de implantación del protocolo de intervención psicosocial con enfermos pre y post trasplantados y sus familiares en la Comunidad Canaria. Revista de trabajo Social y salud nº38 Marzo 1999
- GETS. Boletín del grupo de trabajadoras sociales para la Fibrosis Quística Nº 3. 2000
- Gómez Loez- Miguel, Miranda y A. Colomer. “ Trabajo social multidisciplinario en un equipo de salud” Revista de trabajo social nº 97- 1985.
- Herrera Hernández JM, Getino Melian MA: “Protocolo de coordinación de la actuación con enfermos pre y post trasplantados y sus familias en la Comunidad Canaria”. Revista de trabajo social y Salud nº32- Marzo 1999.
- Rodríguez Marín J.: “Psicología social de la salud” (ed. Síntesis) 1995.
- Salcedo A, M.D., García Novo: “Fibrosis Quística”.1997:274
- Trabajadores sociales hospitalarios de la C.V.” Trabajo social hospitalario”

ANEXO

Asociación Cántabra contra la Fibrosis Quística

C/ Gutiérrez Solana, 7, bajo.
39011 SANTANDER
Tel.: 942323856
Fax: 942323609
e-mail: cocemfe-cant@mundivia.es

Asociación contra la Fibrosis Quística de la Comunidad Valenciana

Av./ Campanar, 106,3º.6ª
46015 VALENCIA
Tel.: 963461314
Fax: 963494047
e-mail: fqvalencia@retemail.es

Asociación contra la Fibrosis Quística del País Vasco

C/ Ercilla, 24,6º,dep.6
48011 BILBAO
Tel. 944164742

Asociación Gallega contra la Fibrosis Quística

C/ Begonias, chalet, 4
15008 LA CORUÑA
Telf. 981177468
e-mail: ffgalicia@teleline.es

Asociación Balear contra la Fibrosis Quística

Cronista Muntaner, s/n, loc.3
07011 PALMA DE MALLORCA
Tel. Y fax: 971733771
e-mail: fqbalear@gupobbv.net

Asociación Madrileña contra la Fibrosis Quística

C/ Corregidor Juan de Bobadilla 47-1º A
28030 MADRID
Tel.: 913015495
Fax: 913711403
e-mail: fqmadrid@jet.es

Asociación Murciana contra la Fibrosis Quística

Av./ Río Segura, 3,2º B
30002 MURCIA
Telf: 968215606
Fax: 968210054
e-mail: fibrosismur@euromur.net

Asociación Canaria contra la Fibrosis Quística

La Gorgolana Tacoronte
38350 Sta. Cruz de Tenerife
Tel. Y Fax: 922571482
e-mail: fqcanarias@teleline.es

Asociación de la Comunidad Canaria

C/ Alfred Nobel, 12
35013 Las Palmas de Gran Canaria. Gran Canaria
Telf. 928419108
Fax: 928412584
e-mail: meco@senedrac.com

Asociación de Mucoviscidosis de Navarra

C/ José M. Reparaz, 18,3ºC
31012 PAMPLONA
Tel.: 948277086

Asociación Extremeña contra la Fibrosis Quística

Av. De la Estación 64,1º A
06300 Zafra (Badajoz)
Tel.: 924555709
e-mail: fqextremadura@teleline.es

Asociación Andaluza contra la Fibrosis Quística

Av./ Ronda de Triana, 4 1º izqda.
46010 SEVILLA
Tel. Y fax: 95 408 62 51
e-mail: fqandalucia@supercable.es

Asociación Aragonesa contra la Fibrosis Quística

C/ Julio Condoy, local 3
50015 ZARAGOZA
Tel. Y fax: 976 522742
e-mail: fqaragon@teleline.es

**Asociación Asturiana contra la
Fibrosis Quística**

C/ Melquiades Alvarez 3, entlo.
33002 OVIEDO
Tel y Fax: 985227856
e-mail: asocastdfq@teleline.es

Asociación Catalana de Fibrosis Quística

Passeig Vall d'Hebrón, 208 1º, 2ª
08035 BARCELONA
Telf. Y fax: 93 4272228
e-mail: fqcatalana@upcnet.es

**Asociación Castellano- Leonesa
contra la Fibrosis Quística**

C/ La vía, 15, 7º, A
47005 VALLADOLID
e-mail: fqcyleon@usuarios.retecal.es

**Asociación Castellano-
Manchega contra la**

Fibrosis Quística
Av. De la Concordia 4, 2º
13620 CIUDAD-REAL
Tel. Y fax: 926586911
e-mail: fqclm@hotmail.com