

Día Nacional de la Fibrosis Quística

24 de abril

GT Medicina Genómica Personalizada y Enfermedades Raras de SEMERGEN

¿Qué es?

La Fibrosis Quística es una enfermedad hereditaria que afecta a 1 de cada 5000 nacidos en España. Es una enfermedad crónica y degenerativa que afecta principalmente a los sistemas respiratorio y digestivo. Se debe a una mutación del gen CFTR que codifica una proteína de la membrana celular, produciendo una función anormal de la misma y, como consecuencia, mucosidad o secreciones espesas en los órganos donde se encuentran. Produce síntomas respiratorios, digestivos y en los órganos reproductores principalmente, afectando a otras localizaciones en menor medida.

Diagnóstico

Habitualmente, la enfermedad se suele empezar a sospechar ante la aparición (normalmente en edades tempranas o en niños) de síntomas tales como las infecciones respiratorias o neumonías de repetición, las heces blanquecinas con restos de grasas no digeridas (esteatorrea), problemas de crecimiento.

Ante una sospecha firme debe completarse el diagnóstico con un test de sudor en el que, tras estimularse la producción de sudor mediante un fármaco, se determinan altas concentraciones de cloro o de sodio en el mismo.

Tratamiento

Hasta hace unos pocos años, se basaban únicamente en tratamientos de mantenimiento, la prevención de complicaciones y el reemplazo de los órganos afectados, si bien en los últimos años, con la aparición de los moduladores de los CFTR, la esperanza de vida ha aumentado de forma considerable.

Debido a la gran variedad de mutaciones que determinan la enfermedad, estos tratamientos no son aplicables de momento a todos los enfermos, pero el espectro de pacientes beneficiados está en constante progresión.

La concienciación de la sociedad y de los médicos de familia como eje del Sistema Sanitario, la creación de unidades específicas para el seguimiento de estos pacientes y la investigación en nuevas terapias constituyen la base sobre la que seguir mejorando la atención a los pacientes afectados por esta enfermedad.