

Fibrosis quística

La **fibrosis quística** (cystic fibrosis, CF) es una enfermedad **genética** (hereditaria) que afecta, principalmente, los pulmones, el páncreas y las glándulas sudoríparas. Algunos pacientes con CF presentan enfermedad hepática grave. El gen anormal de la CF modifica la composición de la mucosidad en las vías respiratorias, lo que la hace espesa y pegajosa. El cuerpo no puede eliminar esta mucosidad espesa de las vías respiratorias; como consecuencia, se presentan infecciones pulmonares recurrentes, que son difíciles de tratar. Las secreciones espesas también obstruyen otras glándulas, por lo cual, la función de estas es deficiente. Alrededor de 30,000 personas en los Estados Unidos tienen CF, y más de 10 millones son portadoras del gen que causa la CF. Los portadores del gen no tienen síntomas de CF, pero si tienen un hijo que hereda 2 copias (una de cada padre biológico) del gen de la CF, el hijo presentará fibrosis quística y, además, podrá transmitir el gen de la CF a los hijos que pueda tener. En el pasado, la mayoría de las personas con CF descubrían que tenían la afección debido a los síntomas que habían experimentado durante la niñez. En la actualidad, gracias a los programas de detección para recién nacidos, se puede obtener un diagnóstico temprano y recibir terapia para limitar el impacto de la enfermedad. El número de JAMA del 9 de septiembre de 2009 incluye un artículo acerca de las variaciones genéticas que contribuyen al desarrollo de enfermedad hepática grave como consecuencia de la fibrosis quística.

SIGNOS Y SÍNTOMAS

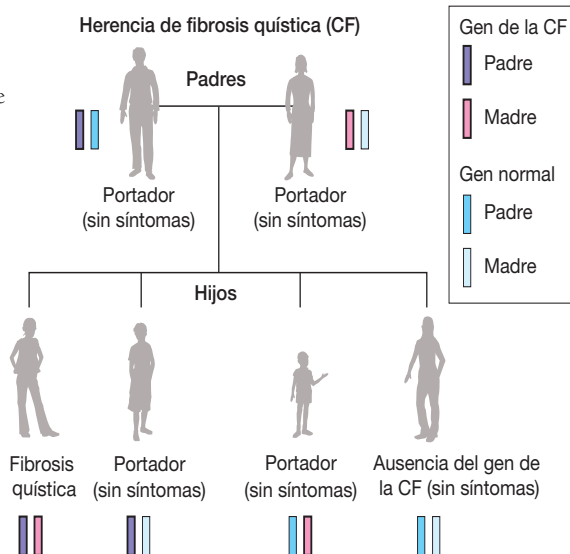
- Infecciones frecuentes de los pulmones y los senos paranasales
- Deposiciones grasosas frecuentes, acompañadas, por lo general, de dolor y distensión abdominal
- Desnutrición y aumento de peso deficiente en bebés

DIAGNÓSTICO Y PRUEBAS

La prueba más común para detectar la CF es la prueba del sudor, en la que se mide el contenido de sal (cloruro de sodio) presente en el sudor. Las personas con CF tienen altas concentraciones de sal en el sudor, debido al funcionamiento anormal de las glándulas sudoríparas. El gen de la CF se identificó en 1989 y, en la actualidad, se encuentran disponibles análisis genéticos. Esto puede realizarse a partir de análisis **prenatales** (anteriores al nacimiento) o en bebés, niños y adultos. También se puede identificar a los portadores del gen de la CF mediante análisis genéticos, que se ofrecen como parte de la planificación familiar.

TRATAMIENTO

- Por lo general, las personas que tienen CF reciben atención de un equipo de especialistas con experiencia en esta enfermedad. El tratamiento es específico para cada problema ocasionado por la CF. A fin de tratar la enfermedad y las infecciones pulmonares, pueden usarse tratamientos respiratorios, fisioterapia respiratoria (fisioterapia especializada para estimular el drenaje de las secreciones pulmonares), programas de ejercicios y antibióticos. Puede usarse oxígeno para tratar enfermedades pulmonares más severas causadas por la CF.
- Por lo general, es necesario el reemplazo de **enzimas pancreáticas** (sustancias producidas por el páncreas para facilitar una digestión saludable). Generalmente, se recetan multivitaminas debido a la posible deficiencia de vitaminas ocasionada por la absorción deficiente en el intestino.
- En el caso de la enfermedad pulmonar severa, es posible que sea necesario colocar catéteres intravenosos (IV) o sondas de alimentación a largo plazo. El trasplante de pulmón puede ser una opción para mejorar el estado funcional de algunas personas con CF severa, pero el trasplante no cura la CF y conlleva riesgos.
- No existe cura para la CF. Sin embargo, el tratamiento de la CF y sus complicaciones ha mejorado tanto en los últimos 50 años que la supervivencia y la calidad de vida de los niños y adultos con CF es mucho mejor de lo que era en el pasado. En la actualidad, la mediana de la edad de supervivencia para las personas con CF es de más de 37 años, el doble de lo que era hace 25 años.



PARA OBTENER MÁS INFORMACIÓN

- Cystic Fibrosis Foundation (Fundación contra la Fibrosis Quística) www.cff.org
- American Lung Association (Asociación Americana del Pulmón) www.lungusa.org
- National Heart, Lung, and Blood Institute (Instituto Nacional del Corazón, los Pulmones y la Sangre) www.nhlbi.nih.gov

INFÓRMESE

Para encontrar esta y otras Hojas para el Paciente de JAMA anteriores, vaya al enlace Patient Page (Hoja para el Paciente) del sitio web de JAMA en www.jama.com. Muchas están disponibles en inglés y español.

Fuentes: American Lung Association; National Heart, Lung, and Blood Institute; Cystic Fibrosis Foundation

Janet M. Torpy, MD, Redactora

Cassio Lynn, MA, Ilustrador

Richard M. Glass, MD, Editor

La Hoja para el Paciente de JAMA es un servicio al público de JAMA. La información y las recomendaciones que aparecen en esta hoja son adecuadas en la mayoría de los casos, pero no reemplazan el diagnóstico médico. Para obtener información específica relacionada con su afección médica personal, JAMA le sugiere que consulte a su médico. Los médicos y otros profesionales de atención médica pueden fotocopiar esta hoja con fines no comerciales, para compartirla con pacientes. Para comprar reimpressiones en grandes cantidades, llame al 312/464-0776.

