Image not found
https://enfamilia.aeped.es/sites/enfamilia.aeped.es/themes/enfamilia/images/enfamilia_logo

Image not found
https://enfamilia.

Image not found
https://enfamilia.aeped.es/site

ilia.aeped

Fibrosis quística

La **fibrosis quística** (FQ), también conocida como **mucoviscidosis**, es una seria enfermedad crónica hereditaria que se manifiesta a lo largo de la vida en uno de cada 5000 recién nacidos. La afectación más importante se produce en el aparato digestivo y sobre todo en los pulmones.

El origen de todos los problemas está en una mínima alteración genética que hace que los afectados produzcan un moco excesivamente espeso y viscoso, que tapona los pequeños conductos del organismo. Este tipo de conductos propicios a la obstrucción, son especialmente abundantes en los pulmones (bronquios y bronquiolos) y en el aparato digestivo (páncreas, hígado, etc.). Como consecuencia de la obstrucción, los órganos se ven dañados y no pueden realizar adecuadamente su función.

Las manifestaciones de la enfermedad, que son variables de un niño a otro, pueden aparecer desde que son muy pequeños o bien, con más frecuencia, van surgiendo con el paso del tiempo. Inicialmente la afectación y los síntomas pueden ser predominantemente digestivos (aumento de la grasa en las heces por insuficiencia pancreática, desnutrición, etc.) pero finalmente suelen predominar los síntomas respiratorios, en forma de infecciones pulmonares de repetición, cuadros de alergia respiratoria y daño pulmonar progresivo. El grado de afectación pulmonar es la clave en el pronóstico de la FQ.

¿Cómo se hereda?

La enfermedad se hereda cuando tanto el padre como la madre son portadores del gen productor de la enfermedad, aunque no presenten la enfermedad. Si el gen anómalo del padre y de la madre coinciden en el hijo o hija (1/4 de probabilidades en cada embarazo) este o esta sí padecerá la enfermedad. Esta situación de portar la alteración cromosómica sin padecerla es muy frecuente, de forma que se estima que una de cada 25 personas son portadoras de la enfermedad sin sufrirla: portadores sanos.

El gen de la FQ (gen CFTR) se aloja en el cromosoma 7, y su detección mediante sofisticadas pruebas permite el diagnóstico prenatal en los casos de riesgo y el estudio de portadores en familiares.

¿Cómo se diagnostica?

La FQ se diagnostica habitualmente por la "prueba del sudor", pues las personas afectadas producen un sudor con una elevada cantidad de sal con respecto a la población sana.

La detección precoz ante la sospecha de FQ es fundamental, pues la evolución futura de la enfermedad está en gran parte condicionada por lo temprano que sea su diagnóstico y el establecimiento temprano de las medidas terapéuticas adecuadas a cada caso.

El cribado neonatal de esta enfermedad ya está incluido en todas las comunidades autónomas españolas, dentro de las pruebas de detección de enfermedades congénitas que se hacen a todos los recién nacidos.

¿Cómo se trata?

La fibrosis quística no tiene aún curación hoy en día pero el pronóstico ha mejorado de forma importante en las últimas décadas.

El tratamiento es paliativo, de contención pero puede mejorar claramente la calidad de vida, favoreciendo por un

lado un adecuado estado nutricional y la eliminación de las secreciones bronquiales, y por otro manteniéndose alerta ante las infecciones y otras complicaciones que puedan sobrevenir. Los mejores resultados se consiguen cuando el tratamiento se coordina desde unidades multidisciplinarias especializadas en esta enfermedad.

En los últimos años han aparecido fármacos moduladores de la proteina CFTR que corrigen el defecto de dicha proteína.

El trasplante de pulmones puede ser la última solución en algunos casos concretos. No obstante, hay grandes esperanzas depositadas en posibles tratamientos futuros, como la terapia génica entre otros.

Para más información, consulte la excelente web de la Federación Española contra la Fibrosis Quística.

Artículo publicado el 8-7-2011, revisado por última vez el 21-3-2023

La información ofrecida en En Familia no debe usarse como sustituta de la relación con su pediatra, quien, en función de las circunstancias individuales de cada niño o adolescente, puede indicar recomendaciones diferentes a las generales aquí señaladas.

Este texto no pertenece originariamente a la página web "En Familia" de la Asociación Española de Pediatría y se reproduce con permiso de los propietarios del copyright. Para conocer las condiciones de uso debe dirigirse a la fuente original.

Más referencias sobre el tema e información sobre los autores en:

https://enfamilia.aeped.es/temas-salud/fibrosis-quistica