

# COMPRENDER LA fibrosis quística

La Fibrosis Quística es una enfermedad crónica y hereditaria que representa un grave problema de salud. Es una enfermedad degenerativa que afecta principalmente a los pulmones y al sistema digestivo.

## ¿CÓMO SE PRODUCE?¹

1

Las personas que padecen fibrosis quística heredan de sus dos progenitores un malfuncionamiento del gen CFTR, ubicado en el cromosoma 7. Existen más de 1.900 mutaciones conocidas.²

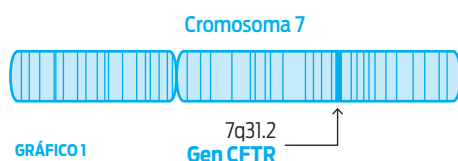
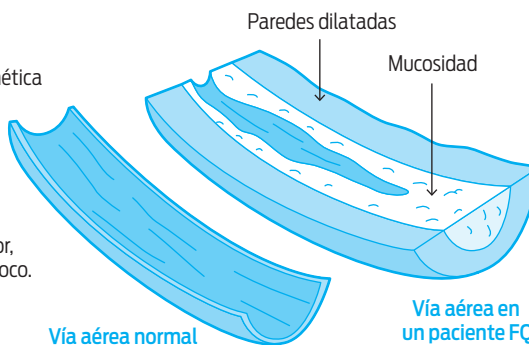


GRÁFICO 1

2

Esta alteración genética afecta a las zonas del cuerpo que producen secreciones, alterando la producción de sudor, jugos gástricos y moco.



3

Se produce un espesamiento de las secreciones por la disminución del contenido de agua y sodio. Estas pueden causar obstrucciones que llevan a infecciones e inflamaciones.

## LA ENFERMEDAD EN CIFRAS



**70.000**

Unos 70.000 niños y adultos padecen la enfermedad en el mundo y al año se diagnostican aproximadamente 1.000 nuevos casos.³

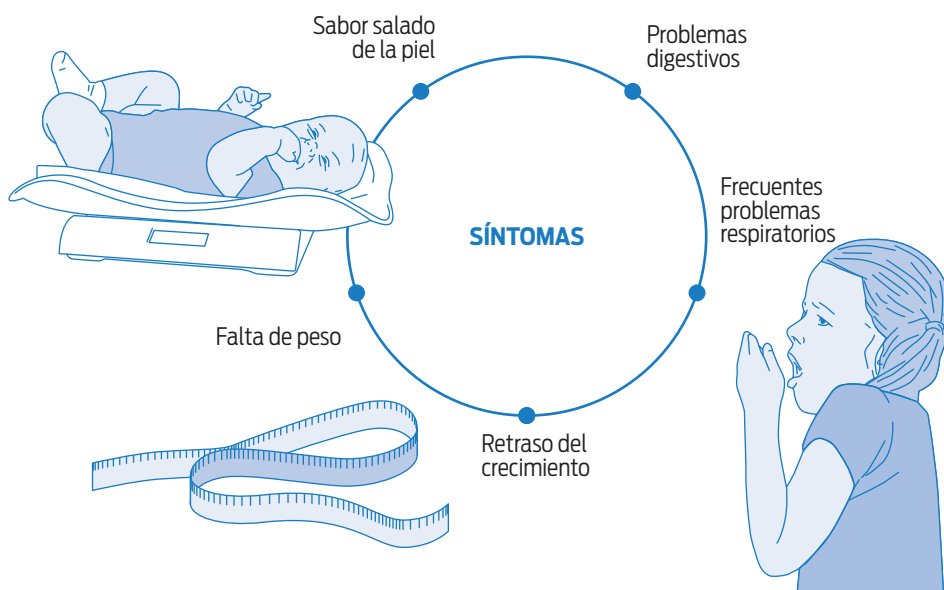
**1/5.000**

1 de cada 5.000 nacimientos padece fibrosis quística en España.¹

**4,1 meses**

Media de diagnóstico en Europa.⁴

## ¿CÓMO SABER QUE ESTAMOS ANTE UN POSIBLE CASO?¹



## DIAGNÓSTICO



Mediante el cribado neonatal o **prueba del talón**, un análisis de sangre que se realiza a los recién nacidos.⁵

Otras pruebas adicionales son el **test del sudor**, seguido de una **prueba genética** para analizar el tipo de mutación.¹

También puede realizarse una prueba de **detección de portadores** antes de la concepción o bien un **diagnóstico prenatal** cuando ya se ha producido el embarazo.⁵

## TRATAMIENTO¹

Las bases del tratamiento son:

- **La antibioterapia**  
Para combatir la infección bronquial crónica, como las exacerbaciones infecciosas.  
Es uno de los factores determinantes del mejor pronóstico de la Fibrosis Quística.
- **La fisioterapia respiratoria**  
Una limpieza bronquial diaria con el fin de evitar la acumulación de mucosidad en los bronquios y prevenir la infección.
- **Una buena nutrición** y el ejercicio físico.
- Los casos más graves acaban requiriendo un **trasplante pulmonar**.

1. Federación Española de Fibrosis Quística. Disponible en <https://fibrosisquistica.org/que-es-la-fibrosis-quistica/>

2. [https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/tratado\\_fibro\\_quistica.pdf](https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/tratado_fibro_quistica.pdf)

3. Minasian C, McCullagh A, Bush A. Departamento de Medicina Respiratoria Pediátrica. Imperial College Royal Brompton Hospital, Reino Unido. Fibrosis quística en neonatos y lactantes. Neumol Pediatr 2006; 1(1): 14-20.

Disponible en <http://www.neumologia-pediatria.ci/wp-content/uploads/2017/05/FibrosisQuistica.pdf>

4. [https://www.ecfs.eu/sites/default/files/general-content-files/working-groups/ecfs-patient-registry/CF1006\\_At\\_A\\_Glance\\_Guide\\_2016.pdf](https://www.ecfs.eu/sites/default/files/general-content-files/working-groups/ecfs-patient-registry/CF1006_At_A_Glance_Guide_2016.pdf)

5. La fibrosis quística: Detección y diagnóstico prenatal. The American College of Obstetricians and Gynecologist.

Disponible en <https://www.acog.org/Patients/Search-Patient-Education-Pamphlets-Spanish/Files/La-fibrosis-quistica-Deteccion-y-diagnostico-prenatal>

Gráfico 1. Genetics Home Reference: <https://ghr.nlm.nih.gov/gene/CFTR#location>