

Fibrosis quística

La enfermedad

Se calcula que 1 de cada 2.500 niños nace afectado por fibrosis quística. Además 1 de cada 25 personas son portadoras del gen que causa la enfermedad, aunque no la lleguen a sufrir.

La fibrosis quística, también llamada mucoviscidosis, es una enfermedad genética que provoca un aumento en la densidad de las secreciones. Por ello esta enfermedad afecta a las zonas del cuerpo que las producen. En concreto, se deja sentir sobre todo en el aparato respiratorio (se producen inflamación e infecciones de repetición a causa de la mayor viscosidad en la mucosidad), en el aparato digestivo, en especial en el hígado y el páncreas (se manifiesta dolor y distensión abdominal) y también en la piel (aparece una sudoración excesiva).

El diagnóstico

Inicialmente, los síntomas de la fibrosis quística son similares a los de otras enfermedades de la infancia (asma, neumonía o enfermedad celíaca). Eso hace que, en muchos casos, la enfermedad no se diagnostique hasta la edad adulta.

Para confirmar la fibrosis quística se realiza una prueba que consiste en un análisis de sudor, y que se lleva a cabo en centros especializados.

Normalmente, después se ingresa al paciente en el hospital para hacer una revisión general de órganos como los pulmones o el intestino. Se aprovecha también esa estancia hospitalaria para instruirle en algunas prácticas que deberá incluir en su vida cotidiana, como las técnicas de fisioterapia respiratoria o el uso correcto de los aerosoles. En casos de duda, el diagnóstico se puede completar con un estudio genético.

M.P. presentaba, desde su nacimiento, una escasa ganancia de peso, además de heces anormales e infecciones respiratorias frecuentes, pero hasta su adolescencia no supo lo que le pasaba: sufre fibrosis quística.

El tratamiento

El tratamiento de la fibrosis quística se basa en:

- Una nutrición adecuada. Es importante también beber abundantes líquidos para mantener una buena hidratación. Además, a estos enfermos se les suele recomendar la ingesta de enzimas pancreáticas, para favorecer la digestión.
- Ejercicio físico y fisioterapia respiratoria, fundamental para la evolución de la enfermedad.
- Medicamentos para tratar las infecciones respiratorias.

El control del tratamiento y el seguimiento de la enfermedad debe ser llevado a cabo por un equipo multidisciplinar: médicos especialistas en pulmón y sistema digestivo, enfermeros, fisioterapeuta, psicólogo...

A la larga, los pulmones son los órganos más afectados. Su pérdida de funcionalidad marca la etapa final de la enfermedad: entonces no queda más alternativa que recurrir al trasplante.

Las enfermedades raras cuentan con la agravante de su difícil diagnóstico. Para evitar sufrimientos innecesarios es imprescindible encontrar especialistas y centros capaces de realizar las pruebas diagnósticas específicas. En este sentido desempeñan un papel insustituible las asociaciones de pacientes.

Federación Española contra la Fibrosis Quística
Avda. Campanar 106. 46015 Valencia
Tel. 963 461 414. Fax 963 494 047.

fq-federacion@telefonica.net
<http://www.fibrosis.org>