

FIBROSIS QUÍSTICA

¿Qué es?

Se trata de una enfermedad de tipo hereditaria ocasionada por el defecto de un gen que codifica una proteína llamada “reguladora de conductancia transmembrana de la fibrosis quística” (CFTR). Esto da lugar a la sobreproducción de mucosidad o secreciones espesas en el organismo, que se suelen quedar retenidas en vías respiratorias y digestivas (páncreas), aumentando las posibilidades de producir infecciones pulmonares o trastornos digestivos potencialmente graves y que pueden llegar a ser mortales. Además, afecta asimismo a las glándulas productoras de sudor.

Para que una persona padezca la enfermedad debe coincidir que cada uno de los 2 progenitores le haya transmitido el gen defectuoso. Habitualmente, se suele diagnosticar la enfermedad en niños o adultos jóvenes, y es más frecuente su aparición en la raza blanca.

¿Qué síntomas produce?

Los principales síntomas se producen por un aumento en la viscosidad de las secreciones de nuestro organismo lo que lleva a producir síntomas en diferentes localizaciones:

- A nivel pulmonar, los principales síntomas son derivados de la incapacidad para movilizar las secreciones respiratorias al ser más viscosas, por lo que pueden quedarse retenidas en las vías respiratorias dando lugar a infecciones respiratorias, neumonías de repetición, sensación de falta de aire, con disminución de los niveles de oxigenación. Además, pueden aparecer sinusitis de repetición o tos crónica por retención de mucosidad en senos maxilares y frontales y en las vías respiratorias altas.
- A nivel digestivo, la afectación principal tiene lugar en el páncreas, órgano encargado de liberar enzimas (proteínas) que intervienen en la digestión tras las comidas. Al estar dificultada la secreción de estas proteínas, no se produce una digestión ni absorción intestinal adecuada de las grasas, pudiendo dar lugar a síntomas como malestar abdominal, emisión de gases y de heces con grasa no digerida adecuadamente (esteatorrea), lo que puede hacer que floten en el inodoro y que tengan un color más blanquecino.
- En el hígado, la fibrosis quística puede ocasionar igualmente retención de cálculos biliares por el difícil drenaje de la vía biliar, al aumentar la viscosidad de las secreciones. Además, puede producir un aumento en el tamaño del hígado (hepatomegalia).
- Igualmente, la fibrosis quística puede producir otros síntomas, afectando a la esterilidad, sobre todo masculina, y producir deformación en los dedos de las manos denominada acropaquias o “dedos en palillo de tambor”, en el que los dedos se engrosan en la punta y se “abomban” las uñas, todo ello producido por una falta de oxigenación de los tejidos.

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

El tratamiento consiste principalmente en prevenir las complicaciones a nivel respiratorio y reponer los déficits a nivel digestivo:

- Cambios posturales, broncodilatadores o medicación para fluidificar las secreciones para evitar la sobreinfección de éstas, quedando retenidas en las vías respiratorias y así prevenir neumonías.
- Vacunación antineumococo y antigripal.
- En el caso de que estas infecciones se produzcan, se deben usar los antibióticos como tratamiento.
- Dietas ricas en calorías para reponer el déficit por los trastornos de malabsorción que se produce en el aparato digestivo.
- Administración de enzimas pancreáticas deficitarias para favorecer la digestión y mejorar la absorción de nutrientes.
- Suplementos nutricionales.