



FIBROSIS QUÍSTICA

24 DE ABRIL - DÍA NACIONAL



QUÉ ES

Enfermedad **multisistémica** de origen **genético** cuyos síntomas típicos incluyen **infecciones pulmonares** persistentes, **insuficiencia pancreática** y niveles elevados de **cloruro en el sudor**.

PREVALENCIA

1/5.000 nacidos en Europa.

1 de cada 25 personas será **portadora** de la enfermedad.

SÍNTOMAS

Respiratorios



- **Secreciones** mucopurulentas espesas, alteración del aclaramiento mucociliar, **infecciones** bacterianas y fúngicas recurrentes o crónicas, **bronquiectasias** e **insuficiencia respiratoria**.

Digestivos



- **Obstrucción** de conductos, **fibrosis** e **infiltración** grasa que provocan **pancreatitis** de repetición e **insuficiencia pancreática** exocrina.
- Secreción defectuosa de bicarbonato puede dar obstrucción del moco intestinal e **íleo meconial**.
- **Hepático**: **ictericia** neonatal, enfermedad hepática, **hígado graso**, **cirrosis** y **cálculos** biliares.
- **Vía biliar**: **colangitis esclerosante primaria**.

Reproductivos



- **Varón**: ausencia bilateral congénita de conductos deferentes con **azoospermia** e **infertilidad**.
- **Mujer**: moco cervical espeso, **disminución** de la **fertilidad** e **incontinencia** urinaria.

Otros

- **Glándulas sudoríparas y piel**: alcalosis metabólica hipoclorémica, deshidratación y queratodermia palmoplantar acuagénica.
- **Urinario**: aumento de cálculos.
- **Psiquiátricos**: mayor prevalencia de ansiedad y depresión.

- **Moduladores CRTF**: *Ivacaftor*, *tezacaftor*, *lumacaftor*,... aumentan la actividad de los canales CRTF.
- **Nuevos agentes antiinfecciosos** por el aumento de las resistencias antibióticas.
- **Nuevos antiinflamatorios**: *Acebilustat* (inhibidor de leucotrienos) o *Lenabasum* (agonista del receptor cannabinoide 2 con propiedades antifibrosantes y antiinflamatorias).

¿A QUÉ SE DEBE?

Mutación patogénica en el **gen CFTR**, localizado en el brazo largo del **cromosoma 7** (7q31.2), que codifica la **glucoproteína CFTR**. Una función anormal de esta proteína produce **movilización anormal de agua y electrolitos** con **secreciones espesas** en los epitelios donde se encuentran (tubo digestivo, aparato respiratorio, glándulas sudoríparas y conductos deferente).

¿CÓMO SE HEREDA?

- Herencia **Autosómica Recesiva**.
- > 2000 mutaciones descritas en el gen CFTR.

DIAGNÓSTICO

- **Detección del 90%** antes de los 6 meses a través de pruebas de cribado en recién nacidos, mediante la medición de **tripsinógeno** inmunorreactivo a partir de una gota de sangre seca, seguida de **pruebas genéticas** o pruebas de **cloruro** en el sudor, o ambas.
- El **diagnóstico de FQ** se realiza cuando se tiene 1 o más características **fenotípicas** típicas **MÁS al menos 1** de los siguientes:
 - Concentración alta de **cloruro** en sudor.
 - **2 mutaciones** conocidas del gen CFTR que causan FQ en alelos separados.
 - **Anomalías** en las pruebas **NPD** (test de transporte de iones a través del epitelio nasal) típicas de la FQ.

SEGUIMIENTO Y TRATAMIENTO

- **Enfermedad pulmonar**: **espirometría**, **TAC** para detectar bronquiectasias, **cultivo de esputos** para detectar patógenos de forma precoz y **fisioterapia** respiratoria.
- **Enfermedad pancreática**: **elastasa** fecal, reemplazo de **enzimas** pancreáticas de por vida y suplementos de **vitaminas** liposolubles (A, D, E y K) con seguimiento nutricional especializado. Manejo de **diabetes** relacionada con la FQ.
- **Enfermedad intestinal**: estudios sugieren efecto beneficioso de los **probióticos**.
- **Artropatía de múltiples articulaciones y vasculitis**: **antiinflamatorios** no esteroideos y **corticosteroides**.



NUEVAS TERAPIAS

GT MEDICINA GENÓMICA PERSONALIZADA Y ENFERMEDADES RARAS. SEMERGEN

ALGUNOS RECURSOS DE INTERÉS

- Federación Española de Fibrosis Quística: <https://fibrosisquistica.org>
- Fundación Fibrosis Quística: <https://www.cff.org/es/>
- OMIN: Online Mendelian Inheritance in Man, OMIN®. Johns Hopkins University, Baltimore, MD. MIM Number # 219700: 03/27/2023. World Wide Web URL: <https://omin.org/>