

¿Qué es la fibrosis quística?

La fibrosis quística (Cystic fibrosis, CF) es un trastorno genético causado por un gen anormal que se hereda de ambos padres biológicos.

El gen regulador de la conductancia transmembrana de la fibrosis quística (*CFTR*) es responsable del transporte de sal a través de diferentes tejidos del cuerpo. En la CF, la proteína producida por el gen *CFTR* anormal está ausente o funciona mal, lo que provoca una reducción del transporte de sal y una disminución del movimiento del agua, lo que hace que se acumule mucosidad espesa en varias partes del cuerpo.

¿Qué tan frecuente es la fibrosis quística?

La fibrosis quística afecta a más de 30 000 niños y adultos en los EE. UU. y a más de 70 000 personas en todo el mundo. Aunque la CF afecta a personas de todas las razas y orígenes étnicos, es más frecuente en personas blancas no hispanas.

Diagnóstico de fibrosis quística

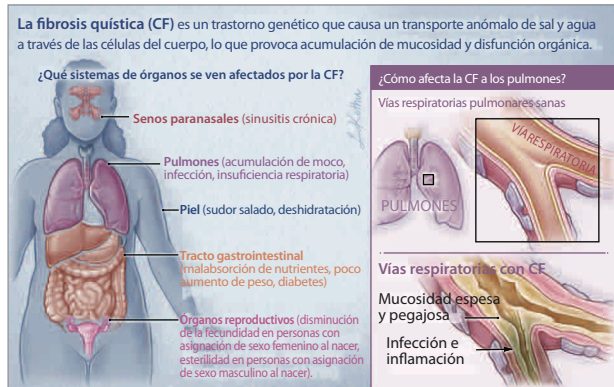
Los programas de detección en recién nacidos miden una sustancia química presente en la sangre llamada tripsinógeno inmunorreactivo, que aumenta con la CF. La mayoría de los programas de detección en recién nacidos también incluyen pruebas genéticas para detectar las mutaciones más frecuentes que causan la CF. El diagnóstico se confirma al encontrar niveles elevados de cloruro en el sudor. La prueba de cloruro en el sudor también se utiliza para el diagnóstico de la CF si se sospecha clínicamente que un niño o un adulto tiene la afección.

¿Cómo afecta la fibrosis quística las funciones corporales?

La proteína *CFTR* anormal o ausente causa una acumulación de mucosidad espesa, lo que bloquea las vías respiratorias, provoca episodios repetidos de infección e inflamación y genera daños en los pulmones. La insuficiencia respiratoria es la causa más común de muerte en personas con CF.

Las personas con CF también tienen mucosidad espesa en el páncreas, lo que limita la liberación de enzimas digestivas y causa dificultades para digerir los alimentos, malabsorción de nutrientes y poco aumento de peso. Además, el daño al páncreas puede provocar diabetes relacionada con la CF. Las personas con CF pueden tener diarrea crónica y episodios de estreñimiento.

También pueden verse afectadas otras partes del cuerpo. La mayoría de los hombres con CF son infértiles, y las mujeres con CF pueden tener dificultades para quedar embarazadas. Las personas con CF a menudo tienen sinusitis crónica. Además, las personas con CF tienen un mayor riesgo de deshidratación en climas calurosos debido al funcionamiento anormal de las glándulas sudoríparas.



Tratamientos para la fibrosis quística

La mayoría de las personas con CF toman medicamentos inhalados una vez al día para diluir la mucosidad y usan dispositivos mecánicos varias veces al día para aspirar la mucosidad de las vías respiratorias. Se pueden recetar antibióticos orales e inhalados para ayudar a controlar las infecciones, mientras que se usan antibióticos intravenosos para tratar las exacerbaciones de la infección.

La mayoría de las personas con CF requieren una dieta de alto contenido de calorías, con suplementos vitamínicos solubles en grasa y medicamentos de reemplazo de enzimas pancreáticas con cada comida.

Los moduladores de *CFTR*, la primera clase de fármacos destinados a tratar la causa subyacente de la CF, comenzaron a estar disponibles en 2011. Los moduladores de *CFTR* tienen efectos en las proteínas *CFTR* anormales dentro de las células y mejoran el transporte de sal. En los EE. UU., aproximadamente el 90 % de las personas con CF tienen mutaciones del gen *CFTR* que pueden responder a los moduladores de *CFTR*. Estos fármacos mejoran la función pulmonar, el aumento de peso y la calidad de vida; disminuyen los episodios de infección y se espera que mejoren la supervivencia. Entre los niños nacidos con CF en 2019, se prevé que la mitad vivirá hasta los 48 años o más, un aumento de alrededor de 10 años desde 2009.

Un trasplante doble de pulmón puede ser una opción para algunos pacientes con enfermedad pulmonar avanzada debido a CF.

PARA OBTENER MÁS INFORMACIÓN

Cystic Fibrosis Foundation (Fundación contra la Fibrosis Quística)
www.cff.org/intro-cf/about-cystic-fibrosis

Autores: Tori M. Endres, MD; Michael W. Konstan, MD

Afiliaciones de los autores: Case Western Reserve University School of Medicine, Cleveland, Ohio (Endres, Konstan); Rainbow Babies and Children's Hospital, Cleveland, Ohio (Endres, Konstan).

Divulgaciones relacionadas con conflictos de interés: El Dr. Konstan informó haber trabajado en juntas asesoras de Vertex Pharmaceuticals. No se informó ninguna otra divulgación de conflictos.

Fuente: McBennett KA, Davis PB, Konstan MW. Increasing life expectancy in cystic fibrosis: advances and challenges. *Pediatr Pulmonol*. Published online October 21, 2021. doi:10.1002/ppul.25733

La hoja para el paciente de JAMA es un servicio público de JAMA. La información y las recomendaciones que aparecen en esta hoja son adecuadas en la mayoría de los casos, pero no reemplazan el diagnóstico médico. Para obtener información específica relacionada con su afección médica personal, JAMA le sugiere que consulte a su médico. Los médicos y otros profesionales de atención médica pueden descargar o fotocopiar esta hoja con fines no comerciales para compartirla con los pacientes. Para comprar reimpresiones en grandes cantidades, envíe un correo electrónico a reprints@jamanetwork.com.