

## Fibrosis Quística

La fibrosis quística o CF, como se la conoce en inglés, es una enfermedad hereditaria que afecta principalmente la respiración y a la digestión. Los avances logrados en el tratamiento médico continúan mejorando las perspectivas para los niños y adultos que la padecen. Sin embargo, no existe aún una cura. La mayoría de las personas afectadas mueren cerca de los 30 años, aunque algunas mueren durante la niñez y otros viven hasta los 40 años o incluso más.

El gen anormal que causa la CF fue descubierto en 1989. Este descubrimiento ha llevado al desarrollo de pruebas que permiten determinar si una pareja es portadora de un gen anormal capaz de causar la CF en sus hijos. Por lo general, las pruebas se recomiendan a aquellas parejas que tienen antecedentes de esta enfermedad en sus familias, aunque actualmente los médicos también la indican a parejas sin antecedentes familiares que tienen pensado tener un hijo o que ya han encargado uno. Las parejas podrán decidir mejor si les conviene realizarse la prueba para determinar si son portadores si entienden cuáles son las complicaciones médicas que puede causar la CF y qué información pueden obtener a través de las pruebas.

### ¿Qué es la fibrosis quística?

La fibrosis quística o CF es una enfermedad hereditaria causada por una proteína anormal que no permite el ingreso y salida normales del cloruro (que, junto con el sodio, forman la sal) de ciertas células, incluidas las que revisten los pulmones y el páncreas. En consecuencia, estas células producen una secreción mucosa espesa y pegajosa y otras secreciones. La mucosidad obstruye los pulmones y causa problemas de respiración. Las personas afectadas también suelen tener infecciones en los pulmones, que terminan por dañarlos y contribuyen a una muerte prematura. Además, los líquidos digestivos espesos producidos por el páncreas no pueden llegar al intestino delgado, que los necesita para digerir los alimentos.

### ¿Con qué frecuencia se produce la CF?

Según la Cystic Fibrosis Foundation, aproximadamente 30.000 niños y adultos tienen CF en los Estados Unidos. Si bien todos los grupos raciales pueden verse afectados por esta enfermedad, es más común en las personas de origen caucásico.

### ¿Cuáles son los síntomas de la CF?

Los síntomas de la CF varían y algunos niños y adultos se ven menos afectados que otros. Las personas que tienen CF suelen toser y resollar con frecuencia. Pueden desarrollar infecciones pulmonares en forma repetida, como neumonía. Muchas de estas infecciones son causadas por una bacteria llamada *Pseudomonas aeruginosa*, que rara vez causa problemas a las personas sanas.

Muchos niños y adultos con CF, aunque no todos, tienen problemas digestivos debido a que las sustancias químicas digestivas no pueden ingresar en el páncreas. Con frecuencia, los niños afectados tienen mucho apetito pero aumentan de peso o crecen con lentitud.

Algunos niños con CF son lo suficientemente sanos para asistir a la escuela, participar en ejercicios y actividades recreativas (aunque por lo general tienen menor resistencia) y asistir luego a la universidad y forjarse una carrera gratificante. Otros, sin embargo, están demasiado enfermos como para asistir a la escuela en forma regular.

### ¿Cómo se diagnostica la CF?

La CF se diagnostica con una prueba sencilla e indolora que mide la cantidad de sal presente en el sudor. Los bebés, niños y adultos que tienen CF tienen más sal en su sudor que las personas sanas. En muchos casos, la CF se diagnostica cuando el niño tiene entre dos y cuatro años de edad, después de infecciones pulmonares repetidas y/o problemas de crecimiento. En algunos estados se han comenzado a realizar pruebas de diagnóstico a los niños recién nacidos para detectar la existencia de CF y otros trastornos de la química del organismo que normalmente se evaluaban después del nacimiento. Algunos estudios sugieren que un diagnóstico y tratamiento tempranos mejoran el desarrollo de los bebés y niños con CF.

### ¿Cómo se trata la CF?

Los niños y adultos con CF necesitan una estricta supervisión médica durante toda su vida. Para mejorar su desarrollo, los niños con CF deben comer una dieta sana alta en calorías con suplementos vitamínicos y, por lo general, deben tomar medicamentos que contienen enzimas pancreáticas (que el organismo necesita para absorber los nutrientes de los alimentos). Algunos niños deben tomar cerca de 25 vitaminas y otras pastillas todos los días.

Muchos de los niños que tienen CF también necesitan una terapia respiratoria diaria, que pueden realizar en sus hogares. Durante unos 30 minutos una o dos veces al día, uno de los padres del niño u otra persona a cargo de su cuidado debe darle una serie de palmadas sobre la espalda y el pecho para ayudarlo a eliminar la mucosidad de los pulmones.

Existe una cantidad de medicamentos que pueden ayudar a las personas afectadas a respirar mejor y a evitar las infecciones. Los medicamentos recomendados para un niño o adulto con CF dependen de los síntomas de cada caso y de su severidad. Estos medicamentos incluyen una droga que disuelve la mucosidad llamada Pulmozyne y un antibiótico llamado TOBI (solución de tobramicina) que se inhala en

forma de vapor. Un estudio realizado también sugiere que la droga antiinflamatoria ibuprofeno, si se la administra en altas dosis, puede ayudar a evitar la inflamación pulmonar, que es común en personas con CF y que puede hacer que respirar les resulte más difícil. Cuando se producen infecciones, se tratan en la casa o en el hospital con diferentes antibióticos, que pueden administrarse por vía oral, intravenosa o por inhalación.

Lamentablemente, a medida que la persona crece, las infecciones suelen empeorar y se vuelven más difíciles de tratar, y el daño pulmonar se torna más serio. Las infecciones, y el daño pulmonar resultante, son la causa principal de muerte en personas con CF.

### **¿Puede una persona contraer CF de otra persona que tiene la enfermedad?**

No. La enfermedad es hereditaria y no es contagiosa. Los genes vienen en pares. Para heredar la CF, el niño debe recibir dos genes CF, uno de cada padre que sea portador del gen CF. Las personas portadoras tienen un gen normal y uno anormal en el par, y son tan sanas como las personas no portadoras.

### **¿Cómo se hereda la CF?**

Cuando ambos padres son portadores de un gen CF anormal, existe un 25 por ciento de probabilidades (una en cuatro) de que el niño tenga CF. Existe una probabilidad de 50 y 50 (50 por ciento) de que el niño sea portador como sus padres. También existe una probabilidad del 25 por ciento de que el niño no tenga el gen anormal y que no sea portador ni tenga la enfermedad.

Cada embarazo sucesivo tiene las mismas probabilidades. Si sólo uno de los padres es portador, no existe ninguna probabilidad de que los hijos tengan CF. Sin embargo, existe una probabilidad de 50 y 50 de que los hijos sean portadores.

### **¿Quiénes deberían realizarse la prueba para determinar si son portadores?**

Actualmente, el American College of Obstetricians and Gynecologists (ACOG) recomienda que todas las parejas que tienen pensado tener un hijo o que ya han encargado uno se realicen la prueba de diagnóstico para determinar si son portadoras. Muchos médicos proporcionan material impreso sobre la prueba para que las parejas puedan informarse mejor. Luego, aquellas personas interesadas pueden consultar a su médico para obtener más detalles.

Es más probable que los médicos recomienden la prueba a aquellas parejas que, a su criterio, tienen un riesgo mayor de tener un niño afectado, como aquellas con antecedentes familiares y aquellas pertenecientes a grupos raciales/étnicos con mayor incidencia de CF.

La decisión de realizarse la prueba es personal y queda a criterio de cada pareja. La pareja deberá decidir qué es lo más conveniente para su caso después de informarse más sobre la CF y conversar sobre la prueba en detalle con su médico.

### **¿Quiénes tienen más probabilidades de ser portadores?**

Según la Cystic Fibrosis Foundation, en los Estados Unidos una de cada 31 personas— más de 10 millones en total—son portadoras de un gen de la CF. Una persona que tiene antecedentes familiares de CF tiene más probabilidades de ser portadora de un gen CF que una persona que no tiene antecedentes en su familia. El riesgo también aumenta en las personas de extracción caucásica. Estas personas tienen una probabilidad de una en 29 de ser portadoras del gen, comparado con una probabilidad de una en 46 en el caso de personas de origen hispano, una en 65 en el caso de afro-americanos y una en 90 en el caso de asiáticos-americanos.

### **¿Qué ocurre si la prueba determina que una mujer es portadora?**

El siguiente paso es someter a su pareja a la prueba. El bebé no tiene riesgo de heredar la CF a menos que ambos padres sean portadores del gen anormal. Afortunadamente, esta situación es poco común. En el caso de personas de extracción caucásica, las probabilidades de que el hombre y la mujer sean portadores del gen CF es de sólo una en 800. El riesgo es menor en otros grupos.

Sin embargo, es importante tener en cuenta que la prueba no es 100 por ciento exacta. Los científicos han descubierto más de 900 mutaciones diferentes (anomalías) en el gen CF, y la prueba sólo detecta algunas de las más comunes. En consecuencia, incluso aunque la prueba indique que una persona no es portadora, sigue existiendo una probabilidad muy pequeña de que sí sea portadora de un gen anormal.

### **¿Qué ocurre si ambos padres son portadores?**

Una pareja en la que tanto el hombre como la mujer son portadores deberían considerar consultar a un especialista en genética, quien les explicará cuáles son los riesgos a los que están expuestos los hijos que puedan tener en el futuro. El especialista en genética también puede considerar con la pareja la opción de realizarse pruebas prenatales (amniocentesis o CVS) para diagnosticar o descartar la presencia de CF en el feto. Como señalamos antes, cada uno de los hijos de padres portadores de un gen CF anormal tiene una probabilidad del 25 por ciento de heredar la enfermedad. Esto significa que en tres de cada cuatro casos, la prueba prenatal indicará que el feto no tendrá CF. Cuando el feto se ve afectado, los padres pueden tomarse el tiempo necesario antes del parto para informarse más sobre la enfermedad y ponerse en contacto con especialistas. Las pruebas prenatales, no obstante, no pueden

determinar el grado de severidad con el que el bebé resultará afectado.

### ¿Está March of Dimes realizando investigaciones sobre la CF?

Los becarios de March of Dimes están realizando investigaciones destinadas a mejorar la comprensión de los defectos celulares básicos de la CF y a desarrollar tratamientos superiores para este trastorno. Un becario está estudiando una enzima que desempeña un papel fundamental en las infecciones pulmonares causadas por la *Pseudomonas aeruginosa*, con el objetivo de desarrollar drogas capaces de mejorar el tratamiento de esta infección potencialmente mortal. Otro becario está intentando desarrollar un nuevo tipo de terapia genética para la fibrosis quística consistente en el reemplazo del gen que causa la enfermedad en ciertas células del organismo.

Otros investigadores, no asociados con March of Dimes, han finalizado recientemente la elaboración de un mapa de todos los genes de la *Pseudomonas aeruginosa*, que podría permitir desarrollar nuevos tratamientos con drogas y, posiblemente, una vacuna como protección. Los investigadores también están estudiando la posibilidad de que el exceso de ácido en los pulmones de las personas con CF contribuya al crecimiento bacteriano, en cuyo caso el tratamiento para reducir la acidez podría ayudar a prevenir las infecciones. Se está probando actualmente una serie de drogas nuevas destinadas a prevenir o tratar infecciones en personas con CF.

### ¿Qué otras fuentes de información sobre CF existen?

Puede obtener más información y datos sobre especialistas en CF en diferentes localidades a través de:

#### [Cystic Fibrosis Foundation](#)

6931 Arlington Rd.  
Bethesda, MD 20814  
(800) 344-4823

#### **Referencias**

American College of Obstetricians and Gynecologists. *Cystic Fibrosis Carrier Testing: The Decision Is Yours*. Washington, DC, octubre de 2001.

Cystic Fibrosis Foundation. [Facts About Cystic Fibrosis](#). Bethesda, MD, 16 de noviembre de 2001. Farrell, P.M., et al. Early diagnosis of cystic fibrosis through neonatal screening prevents severe malnutrition and improves long-term growth. *Pediatrics*, volumen 107, número 1, enero de 2001, páginas 1–13.

Ramsey, B.W., et al. Intermittent administration of inhaled tobramycin in patients with cystic fibrosis. *New England Journal of Medicine*, volumen 340, número 1, 7 de enero de 1999, páginas 23–30.

09-1726-02 11/02