



Fibrosis Cística Información para los Padres

➤ Síntesis

La fibrosis cística (CF) es una condición heredada. Afecta a los órganos del cuerpo, particularmente los pulmones y el sistema digestivo, los cuales se atascan con mucosidad pegajosa, dificultando la respiración y la digestión de alimentos.

➤ ¿Qué es la fibrosis cística?

La fibrosis cística es una enfermedad heredada de las glándulas mucosas que afecta varios sistemas del cuerpo. Los signos y síntomas más comunes de la enfermedad incluyen el daño progresivo al sistema respiratorio y problemas crónicos del sistema digestivo.

La mucosidad es una sustancia resbaladiza que lubrica o protege los tejidos de las vías respiratorias, el sistema digestivo, el sistema reproductivo y otros órganos y tejidos. En personas con fibrosis cística, el cuerpo produce mucosidad que es anormalmente espesa y pegajosa. Esto puede obstruir las vías respiratorias, llevando a problemas graves con la respiración y a infecciones bacteriales en los pulmones. Estas infecciones causan tos crónica, resuello en el pecho e inflamación. Con el tiempo, la generación de mucosidad y las infecciones llevan a un daño permanente de los pulmones, incluyendo la formación de tejido cicatrizal (fibrosis) y quistes en los pulmones.

La mayoría de las personas con fibrosis cística también tienen problemas digestivos debido a que la mucosidad anormal interfiere con la función del páncreas.

➤ ¿Por qué se realiza un chequeo del recién nacido para fibrosis cística?

Se hace el chequeo del recién nacido por fibrosis cística de forma tal que los bebés con esta condición puedan diagnosticarse rápidamente. Los estudios de investigación conducidos en las dos últimas décadas han mostrado que la intervención temprana con terapias nutricionales provee beneficios particulares incluyendo mejor altura, peso y función cognitiva para personas con fibrosis cística. Estas terapias podrían impactar la función respiratoria y la expectativa de vida y reducir las hospitalizaciones.

➤ ¿Un resultado positivo del laboratorio de chequeo de recién nacidos de Kansas (Kansas Newborn Screening Lab) significa que mi bebé tiene fibrosis cística?

No, no necesariamente. El chequeo de recién nacido examina los niveles de tripsinógeno inmuno-reactivo, pero deberán hacerse pruebas adicionales para determinar si el bebé tiene o no fibrosis cística. Kansas ha adoptado rigurosos límites de exámenes para poder identificar niños con fibrosis cística lo más tempranamente posible. Con diagnósticos y tratamientos tempranos, los resultados de salud de largo plazo se mejoran. La mayoría de los exámenes iniciales positivos para fibrosis cística saldrán normales al repetirse; sin embargo, **la repetición del examen es esencial para identificar a los niños que realmente tienen fibrosis cística.**

➤ ¿Cuán común es la fibrosis cística?

En los Estados Unidos, la ocurrencia de fibrosis cística es de 1:3200 en Caucásicos, 1:15,000 en Afro Americanos y 1:30,000 en Asiáticos.

➤ ¿Cómo se hereda la fibrosis cística?

La fibrosis cística es heredada en un patrón recesivo autosómico. Los padres de un niño diagnosticado con fibrosis cística no están afectados. Estos individuos son portadores de una condición y tienen un gen CFTR normal y un gen CFTR anormal. Cada embarazo entre padres portadores tiene un 25% de posibilidad de producir un hijo afectado con fibrosis cística, un 50% de posibilidad de producir un hijo portador no afectado y un 25% de posibilidad de producir un hijo no afectado y que no sea portador.

➤ ¿Cuáles son los signos y síntomas de la fibrosis cística?

Los signos y síntomas de la fibrosis cística generalmente aparecen en bebés menores de 12 meses. Sin embargo, algunos niños no desarrollarán signos y síntomas de fibrosis cística hasta que alcancen la edad pre-escolar. En algunos recién nacidos, el primer signo podría ser el bloqueo de sus intestinos (ileo meconio). Otros signos en recién nacidos podrían incluir:

- Falta de crecimiento
- Heces fecales voluminosas y grasosas
- Infecciones respiratorias frecuentes

Los síntomas de fibrosis cística en niños y adultos jóvenes podrían incluir:

- Gusto salado de la piel. Las personas con fibrosis cística tienden a tener cantidades de sal (cloruro de sodio) mayores a lo normal en su sudor. Este podría ser uno de los primeros signos que los padres advierten debido a que pueden sentir la sal cuando besan a su hijo.
- Bloqueo en los intestinos.
- Heces fecales mal olientes, grasosas.
- Tos o resuello del pecho.
- Crecimiento retrasado.
- Expectoración espesa. Es fácil para los padres no advertir este signo debido a que los niños pequeños tienden a tragar su expectoración en lugar de toserlo hacia afuera.

➤ ¿Cómo se diagnostica la fibrosis cística?

Cualquier resultado inicial anormal de chequeo de recién nacido requiere una repetición inmediata del chequeo de recién nacido. Si la segunda prueba también es anormal, el médico debe organizar una prueba de sudor para el infante.

➤ ¿Hay una cura para la fibrosis cística?

No, no hay cura para la fibrosis cística. El paso de la ciencia de la fibrosis cística sugiere que hay buenas razones para sentirse optimista en relación al futuro.

➤ ¿Cómo es tratada la Fibrosis cística?

- El tratamiento común incluye terapias de pulmones y tratamientos respiratorios, así como antibióticos, para minimizar el riesgo de infecciones pulmonares. Las complicaciones del páncreas pueden manejarse controlando la dieta del paciente y proveyendo suplementos de enzimas pancreáticas para agregar a los alimentos.

➤ ¿Dónde puedo obtener información adicional?

La fundación de fibrosis cística: www.cff.org

www.cysticfibrosis.com

GeneTests en <http://www.genetests.org/>