La consulta de ◆◆ Ibrahim Véliz Flores — Especialista en Neumología de Hospital Perpetuo Socorro

El doctor Véliz Flores nos habla de una enfermedad poco frecuente y hereditaria que ocasiona la pérdida de más sal que agua, generándose secreciones corporales muy espesas. De ahí que afecte fundamentalmente al aparato respiratorio, reproductor y digestivo



El doctor Ibrahim Véliz Flores, especialista en Neumología de Hospital Perpetuo Socorro.

«La afección respiratoria es clave en la fibrosis quística»

CANARIAS7 / LAS PALMAS DE GRAN CANARIA

— ¿Qué es la fibrosis quística?

— Es una enfermedad poco frecuente y hereditaria cuyo origen es una proteína defectuosa encargada del transporte de iones y agua a través de la membrana celular que ocasiona la pérdida de más sal que agua, generándose secreciones corporales muy espesas. De ahí que afecte fundamentalmente al aparato respiratorio, reproductor y digestivo. Suele presentarse a edades muy tempranas y por norma general la afectación respiratoria marca tanto la presencia de síntomas como la gravedad.

— ¿Cómo puede detectarse precozmente?

—Existe un cribado neonatal, conocido como prueba del talón, que se realiza en los recién nacidos antes de que se manifiesten los síntomas. En otros casos ante la sospecha clínica se realiza el test del sudor, prueba que puede ser contrastada de forma definitiva con estudios genéticos. En cualquier caso la presencia de síntomas y signos sugestivos son de vital importancia. Un diagnóstico precoz hace posible mejorar la esperanza y calidad de vida.

— ¿Cuáles son las causas de que aparezca?

— La herencia de un gen con una mutación determinada procedente de ambos padres, siendo la enfermedad heredada que más acorta la vida en población caucásica, donde es mucho más frecuente. Si se cuenta con un gen con tal mutación y otro sin ella la persona será portadora pudiendo transmitirla pero no padecerla. Se estima que afecta a nivel nacional a una de cada 5.000 personas, un porcentaje que se eleva en portadores a uno de cada 35 habitantes.

— ¿Qué síntomas presenta?

— Los síntomas pueden variar según cada persona y su gravedad, e incluso en distintos momentos en un mismo paciente. No obstante, existen signos indicativos que, desde edad temprana, pueden servir para sospechar aunque en algunos casos no aparecen hasta la adolescencia e incluso la edad adulta. Entre estas señales se encuentra el sudor excesivamente salado; frecuentes infecciones respiratorias, tos con expectoración o problemas nasales como sinusitis o rinitis. Los síntomas digestivos como estreñimiento grave, heces grasas, mala absorción de las grasas y obstrucción intestinal, que llevan a un deterioro del estado nutricional, un bajo peso son más frecuentes a edades muy tempranas. En adultos son más habituales la insuficiencia pancreática, infertilidad y neumonía recurrente.

— ¿Cuál es el tratamiento?

— No existe cura. La clave está en un enfoque multidisciplinar para intentar frenar la progresión de la enfermedad basándose sobre todo en el tratamiento de la infecciones respiratorias para evitar la pérdida de función pulmonar; una nutrición adecuada, sana y equilibrada que incluya suplementos con enzimas pancreáticas; y la rehabilitación, que incluye práctica regular de ejercicio y terapia física para eliminar el exceso de moco intentando mantener el aparato respiratorio lo más sano posible. Con estas medidas se ha logrado mejorar la esperanza de vida de estos pacientes, actualmente en torno a los 40 años. En los últimos años se han aprobado terapias que abren nuevos horizontes.

Complicaciones respiratorias

La complicaciones respiratorias por su frecuencia y relevancia son las que van marcando la evolución de la enfermedad, destacan las infecciones como bronquitis o neumonías siempre recurrentes, así como el daño en las vías aéreas con dilatación de las mismas (bronquiectasias), que dificulta el paso de aire y la eliminación de mucosidad. También se puede producir un neumotórax, en el que se acumula aire en el espacio que separa los pulmones de la pared del tórax. Todo ello conlleva a la progresiva pérdida de función pulmonar hasta que aparece la insuficiencia respiratoria. Las agudizaciones, sobre todo provocadas por infecciones respiratorias, son causa habitual de ingreso hospitalario. El trasplante pulmonar suele ser necesario una vez que la enfermedad progresa.

