

GUIA DE FIBROSI QUÍSTICA PER A FAMÍLIES

ACTUALITZACIÓ 2025



GENERALITAT
VALENCIANA



Asociación de
Fibrosis Quística
Comunidad Valenciana

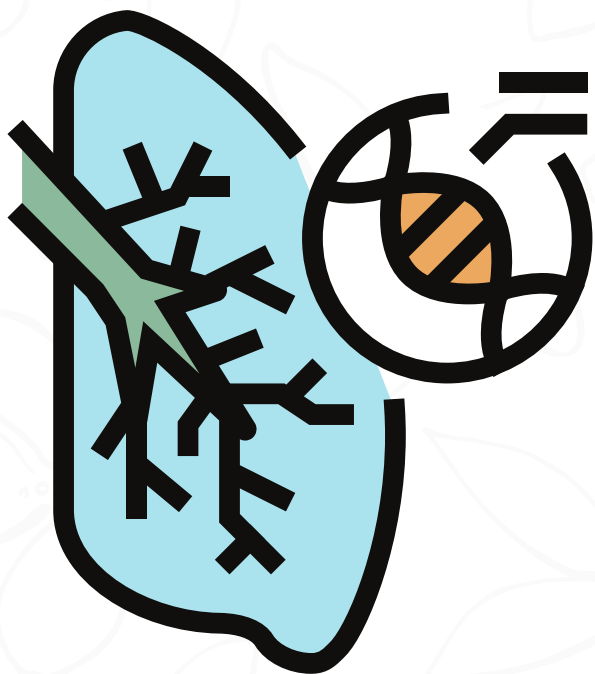
ÍNDEX

01	INTRODUCCIÓ	PÁG. 4
02	TU I EL TEU BEBÉ	PÁG. 9
03	EL DIAGNÒSTIC DEL TEU BEBÉ	PÁG. 13
04	¿I ARA QUÈ?	PÁG. 18
05	NOUS TRACTAMENTS MODULADORS CFTR	PÁG. 21
06	GERMANS I GERMANES	PÁG. 24
07	CONSELLS D'ALTRES MARES I PARES	PÁG. 26
08	L'ASSOCIACIÓ ELS QUI SOM I QUÈ FEM?	PÁG. 28
09	UNITATS MÈDIQUES PEDIÀTRIQUES DE FQ EN LA COMUNITAT VALENCIANA	PÁG. 35
10	I PER SI VOLS SABER MÉS:	PÁG. 40
	• QÜESTIÓ DE GENS • COM AFECTA LA FQ A L'APARELL DIGESTIU? • COM AFECTA LA FQ ALS PULMONS? • FISIOTERÀPIA RESPIRATÒRIA • EXERCICI FÍSIC	
11	I PER A ANAR ACABANT...	PÁG. 47
12	ALTRES FONTS D'INFORMACIÓ.	PÁG. 49



01

INTRODUCCIÓ





Rebre el diagnòstic de Fibrosi Quística (FQ) pot ser un moment desconcertant. Moltes famílies recorden eixe primer impacte com un temps d'incertesa, de por, de moltes preguntes... Per això hem creat esta guia: perquè et sentes acompanyat/a des del principi, sabent que no estàs només/a.

La FQ afecta de forma molt diferent de cada xiquet o xiqueta. Hi ha moltes variacions en els símptomes, en l'evolució i en el grau d'afectació. Tampoc hi ha una única manera de viure esta experiència: cada família és única, i cada persona reacciona i s'adapta a la seua manera. No hi ha una forma correcta d'afrontar-ho.

Esta guia no pretén donar-te totes les respostes, però sí que oferir-te una visió general que et pot ajudar a comprendre què és la FQ, com pot influir en la vida del teu fill o filla, i com podeu afrontar-lo com a família. Amb una mica de temps trobaràs la teua pròpia manera de conviure amb la FQ.

Veuràs que no és necessari llegir-la tota d'una vegada. Cada persona necessita una quantitat d'informació distinta: és normal que, fins i tot dins d'una mateixa família, una persona vulga saber-ho tot des del principi i una altra preferisca anar a poc a poc. Pots consultar els apartats segons els dubtes que et vagen sorgint i el moment en el qual et trobes.





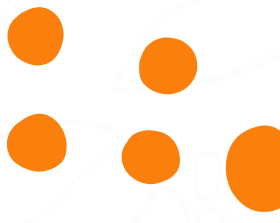
Al llarg d'estes pàgines també trobaràs testimoniatges d'altres mares i pares que han volgut compartir les seues experiències amb l'esperança que puguen servir-te de suport. Moltes expliquen com, malgrat el diagnòstic, els seus fills i filles han gaudit de la seua infància, del col·legi, de jugar, d'anar-se de vacances o de practicar esport.

Hui tenim moltes raons per a mirar al futur amb optimisme. Els avanços en el diagnòstic precoç, els nous tractaments i la investigació han canviat el curs de la malaltia, millorant el pronòstic i la qualitat de vida. Compartim la visió que les noves generacions viuran una vida llarga i plena.

Al final de la guia trobaràs recursos útils i altres fonts d'informació. I recorda que sempre pots comptar amb els i les professionals de la unitat FQ i amb la nostra Associació per a resoldre qualsevol dubte o necessitat que sorgisca.

Gràcies de cor a totes les famílies que han col·laborat en l'elaboració d'esta guia. La seua generositat en compartir les seues vivències ha sigut fonamental per a poder oferir-te este recurs. I gràcies també a la Cystic Fibrosis Trust i a l'Associació de FQ d'Euskadi, en els continguts de la qual ens hem basat per a construir este material.

Esperem que et siga útil.





Benvolguts pares i mares,

Qui va dir que ser pares fora fàcil o que els xiquets vingueren amb un manual d'instruccions davall del braç? Però no per això deixa de ser un dels reptes més bonics i que més felicitat ens proporciona al llarg de la nostra vida, malgrat les dificultats, que també n'hi ha.

La meua experiència personal va voler que m'enfrontara a la Fibrosi Quística amb la meua segona filla, per la qual cosa ja tenia un criteri de comparació per a saber que alguna cosa no anava bé. D'això fa 24 anys i llavors les coses eren diferents, nosaltres tardem tres anys a tindre un diagnòstic.

Vam tindre la sort d'arribar a la Unitat de referència Pediàtrica de Fibrosi Quística de l'Hospital La Fe i allí ens van fer les proves que van confirmar el diagnòstic. A partir d'eixe moment, i en qüestió de setmanes, la meua filla va experimentar una gran millora, fins al punt de fer la seua vida com qualsevol xiqueta de la seua edat. Si bé és cert que vam haver d'aprendre i integrar el seu tractament en la nostra rutina familiar, això ens va ajudar a conèixer millor la FQ i a mantindre-la bé.

En l'Associació de FQ de la Comunitat Valenciana vam poder trobar l'experiència d'altres pares que estaven com nosaltres, així com l'assessorament i acolliment d'un equip que ens va donar suport i va ajudar a aterrar en esta nova situació.

M'alegra molt, i ho dic de cor, poder dir-vos que pense que els vostres fills i filles arriben en un molt bon moment per a la FQ. El diagnòstic es fa des del primer moment del naixement; a més, arribeu a una unitat de referència pediàtrica amb uns excel·lents professionals i, el més important, és que arribeu en el moment dels nous tractaments.

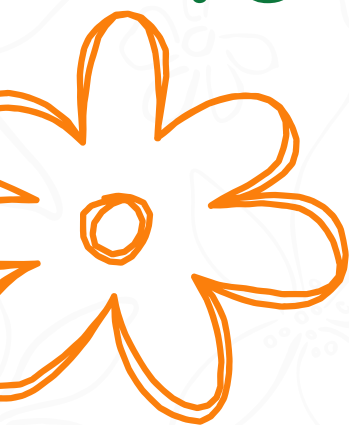
Us desitge el millor en este meravellós camí que empreneu i mireu amb esperança al futur que pinta molt bé.

Una salutació i enhorabona pel naixement del teu bebé.

**Ana Gómez Lechón,
mare de Belén de 24 anys y Ana de 28.**

02

TU I EL TEU BEBÉ



Asociación de
Fibrosis Quística
Comunidad Valenciana

Pot semblar estrany començar parlant de tu. Això és perquè la teua salut física i emocional també és important per a cuidar i gaudir del teu bebé.

Pot ser que trobes útils estos consells d'altres pares i mares que han rebut el diagnòstic abans que tu.



"Al principi estàvem en alerta quasi tot el temps, vigilant al nostre fill com si en algun moment anara a passar una cosa terrible. A més, Vicente va nèixer a la meitat de la pandèmia, així que ens feia por eixir a qualsevol lloc i vam estar diversos mesos evitant el contacte social i sentint-nos cada vegada més sols. Als pocs mesos, després de veure que creixia normal, somreia i feia les coses que fa qualsevol bebé, comencem a fer passejos, eixir al parc, fins i tot quedar amb amics.



Necessàvem una mica de temps per a asserenar-nos i adonar-nos de què podíem gaudir del nostre fill sense necessitat d'estar alerta contínuament. M'agradaria haver-ho pogut fer des del primer dia, però bo... supose que era necessari eixe temps".

Susana,
mare de Vicente, 18 mesos.

Les mares i pares ens conten que tenen sentiments molt diferents sobre el diagnòstic. Hi ha qui ho accepta i s'adapta ràpidament, mentres que a altres persones els costa molt acceptar la nova realitat a la qual s'enfronten.



"Els tres primers dies després del diagnòstic podem dir que van ser els pitjors que havíem viscut mai.

No sabíem a què ens enfrontàvem, ploràvem desconsolats.

Tot el que llegíem era un horror i no enteníem per què li havia tocat una malaltia així al nostre xiquet.

Hui dia som feliços com qualsevol pare o mare, hem après molt de sobre esta malaltia i el nostre 'salaet' és un xiquet alegre i "gaudidor" que començarà el col·le, va al parc, a la platja i participa de qualsevol activitat que li proposem.

Us transmetem un missatge de calma, paciència, resiliència i aprenentatge diari... això ens fa forts per a viure el dia a dia. Ànim!".

**Sabina i Narciso,
pares de Nicolás, 3 anys.**





"Al principi volia saber-ho tot de colp i ocupar-me de mil coses que no eren necessàries. No sabia diferenciar el que necessitava saber en eixe moment i el que podia esperar, així que m'atabalava molt pensant en totes les possibles situacions. A poc a poc vaig anar centrant-me en el dia a dia i el que podia manejar. Per a això va ser molt important l'assessorament continu de la Unitat de FQ i l'Associació".

Amparo,
mare de Carlos, 5 anys.



Siga el que siga que sentes, és molt probable que altres persones també s'hagen sentit així. Les famílies ens diuen que se senten millor respecte al diagnòstic a mesura que passa el temps ja que se senten més segures amb els diferents tractaments i entenen millor la malaltia. A més, tenen més experiència a l'hora de poder gaudir de la vida familiar i se senten més positives respecte al futur. No obstant això, a vegades senten frustració per no haver pogut gaudir més de la paternitat o maternitat.



"Durant el primer any, vaig viure en un constant dubte: i si es constipa?, li estic donant bé els enzims?...Uff!,quin estrés això de la fisioteràpia... I a vegades pense que vaig estar més centrada en la seua salut que a gaudir del meu bebé i de com anava creixent"

Carmén
mare de María de 3 anys



03

EL DIAGNÓSTIC DEL TEU BEBÉ



A la Comunitat Valenciana, la Fibrosi Quística s'inclou dins del cribratge neonatal o "prova del taló" des de 2012. Com a resultat d'esta prova, la majoria dels bebés són diagnosticats poc després de nàixer. Per a molts pares i mares, això sorgix completament del no-res, ja que és un diagnòstic completament inesperat. Però la forma en què rebem el diagnòstic pot tindre un gran impacte en com ens sentim i en la manera de manejar-lo.



"Al poc temps de nàixer el nostre bebé, ens van cridar del centre de salut perquè volien descartar alguna cosa que eixia en la prova del taló. No van voler dir-nos què era, però sí que ens van dir que li farien un test de la suor. El primer que vaig fer va ser mirar en Internet per a què s'usava eixe test, i eixa va ser la primera vegada que vaig sentir parlar de la Fibrosi Quística. Va ser un moment molt dur perquè estava sol, amb un munt d'informació que no entenia. Els dies que van passar fins que vam poder parlar amb els metges de la Unitat de FQ es van fer eterns".

**Juanjo,
pare de Alba, 7 anys.**





“Durant quasi tot el primer any consultem a la nostra doctora contínuament. Això és normal? I això un altre? Què fem ara? I ara?...Al principi ens donava un poc de tall perquè no volíem ser pesats, però sempre ens van atendre molt bé i ens van explicar que al principi era el que havíem de fer. A poc a poc vam anar aprenent a manejar-nos amb el tractament i ja no hem de preguntar-lo tot. Ara m'adone que al principi era molt necessari, perquè estàvem molt confusos i no pensàvem en una altra cosa, però després canvia.

Ara ens sentim molt més segurs i hi ha lloc en la nostra vida per a més coses. Ja no hem de pensar tot el temps en la FQ”.

María,
mare de Celia 10 anys.





"A l'hora de rebre el diagnòstic, record haver passat per molts estats anímics: em sentia culpable, trist, enfadada, em veia incapaç de poder fer tot el que els metges i professionals em deien... Amb el temps t'adones que eixos sentiments els tenen la majoria de pares quan reben la notícia que els seus fills patixen una malaltia com la Fibrosi Quística. Vas aprenent amb l'ajuda dels metges de la Unitat, els fisios i les treballadores de l'Associació i, a poc a poc, vas manejant millor tot el que té a veure amb la FQ i el seu món; i això et dona una major seguretat. Et convertixes en un expert en nutrició, en bacteris i virus, i aprens a detectar qualsevol alerta quan alguna cosa no va bé.

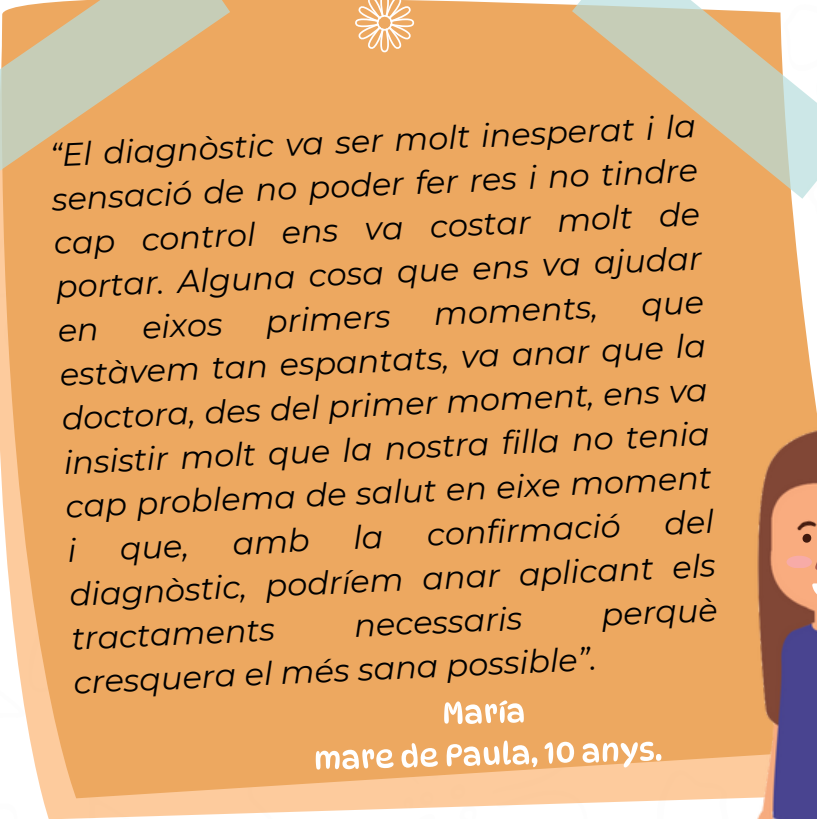
No diré que la Fibrosi Quística és meravellosa, però tampoc podem fer res si ens toca, simplement donaria el consell que em van donar al meu quan rebem el diagnòstic del nostre fill: viure el dia a dia.

En els meus 11 anys convivint amb la malaltia he vist una evolució tan gran quant a tractaments que només els diria als pares recentment diagnosticats que els seus fills són molt afortunats i que el futur està ple d'esperança. I, només per això, que no perden les ganes de lluitar i fer front a esta malaltia que amb sort un dia, en un futur molt pròxim, desapareixerà de les nostres vides".

Marta,
mare de Sergio, de 11 anys.



Alguns pares descriuen els seus sentiments inicials en el moment del diagnòstic com una mena de dol; poden tindre sensació de pèrdua i tristesa per la vida familiar que havien imaginat. I encara que no és fàcil, pas a pas descobrireu recursos i suports per a avançar en esta nova etapa.



“El diagnòstic va ser molt inesperat i la sensació de no poder fer res i no tindre cap control ens va costar molt de portar. Alguna cosa que ens va ajudar en eixos primers moments, que estàvem tan espantats, va anar que la doctora, des del primer moment, ens va insistir molt que la nostra filla no tenia cap problema de salut en eixe moment i que, amb la confirmació del diagnòstic, podríem anar aplicant els tractaments necessaris perquè cresquera el més sana possible”.

María
mare de Paula, 10 anys.



04

¿I ARA QUÈ?



Asociación de
Fibrosis Quística
Comunidad Valenciana

Que el teu fill o filla tinga FQ significa que, probablement, necessitarà medicació i fer fisioteràpia respiratòria de manera constant per a mantindre una vida el més sana possible. Encara que això et puga superar en un principi, començar el tractament com més prompte millor l'ajudarà a estar bé. Molts pares i mares expliquen com el tractament de seguida es convertix en part de la seua rutina diària.



“Els primers dies Luis no engreixava res i semblava que sempre tenia gana i que la meua llet no era suficient. Va ser començar amb el tractament i començar a engreixar. Era un bebé bonic i rialler”.

M^a Carmen
mare de Luis, 14 anys.





"A vegades, si no fora perquè he de fer la fisio o m'he de prendre la medicació, se m'oblidaria que tinc FQ; perquè tinc una vida tan normal com la resta dels meus amics, ells ja estan acostumats a veure'm prendre enzims amb els menjars i, quan vinc de les revisions, em veig com el protagonista d'una peli perquè tots em pregunten què tal m'ha anat".

Sergio
11 anys



"Em recorde de les primeres visites mèdiques a l'hospital... des de les 9:00h fins a les 15:00h i no t'oblides de passar per la farmàcia a arreplegar tota la medicació. En eixes primeres visites veia les bosses amb tant de medicament i se'm feia un món... Ara és una cosa més d'eixe dia de visita mèdica, és part de la rutina".

Ana,
Mare de Sandra, 8 anys.

05

NOUS TRACTAMENTS MODULADORS DE LA PROTEÏNA CFTR



Asociación de
Fibrosis Quística
Comunidad Valenciana



Ningú pot predir el futur, però els avanços dels últims anys han derivat en nous i millors tractaments capaços de canviar les conseqüències més greus de la FQ.

Les noves generacions obrin camí a una FQ amb una esperança de vida molt diferent de la qual van haver de manejar les generacions anteriors.

En els últims 30 anys, hi ha hagut grans canvis en el tractament de la FQ que han fet que, tant l'esperança com la qualitat de vida, haja anat en augment. Però és en els últims anys quan estem vivint un avanç crucial: els nous tractaments amb moduladors CFTR. Estos tractaments estan dirigits a corregir el defecte de la proteïna CFTR i aconseguixen detindre els efectes de la FQ en les mutacions majoritàries. Això marca un abans i un després en la història de la FQ.

En 2019 van començar a administrar-se Orkambi i Symkevi, dos medicaments indicats per a un reduït nombre de mutacions.

L'u de desembre de 2021 va ser un dia històric per a la FQ a Espanya, perquè és, a partir d'eixa data, quan comença a administrar-se Kaftrio, un medicament que aconseguix detindre l'avanç de la malaltia per al 70% de la població amb FQ a Espanya.



En 2025 comptem amb diferents moduladors dirigits a diferents mutacions, que s'administra a través del Sistema Nacional de Salut a partir dels quatre mesos d'edat, segons la mutació o el tipus de modulador.

A més, continuen obertes investigacions molt prometedores per a trobar un tractament corrector adequat per al 30% de la població amb altres mutacions. S'espera que a la fi de 2025, el Sistema Nacional de Salut amplie la prescripció de*Kaftrio a noves mutacions incloses dins d'eixe 30%.



La FQ sempre serà part de les vostres vides i hi haurà reptes que superar, però hi ha raons per a mirar al futur amb optimisme. Les mares i pares amb els quals hem parlat volen que sàpies que el teu futur serà probablement molt més "normal" del que penses. Ens diuen que si que hi ha moments difícils però que, en general, els seus fills i filles poden fer el mateix que qualsevol altra xiqueta o xiquet de la seua edat: col·legi, vacances, esports, aficions, amistats.

06

GERMANES I GERMANS



Si el teu bebé té un germà o germana major és probable que això t'ajude a normalitzar la vida. És més que probable que el germà o germana major espere la mateixa rutina i atenció d'abans. D'altra banda, pot ser dur el fet de tindre una nova germaneta o germanet que, a més, tal vegada necessita cures addicionals per la FQ.

I si el teu primer bebé té FQ i estàs pensant en el segon, no et preocupes. Hui dia hi ha tècniques que permeten anar per un segon bebé sense FQ. Parla-ho amb el teu pediatre especialista.



“Quan van diagnosticar a Maitane després de la prova del taló, Eider tenia 3 anys. No vam tindre problemes de gelosia i m'imagino que pensaria que el tractament i la fisioteràpia eren coses que necessiten tots els bebés. Era massa xicoteta com per a saber la diferència. Intentem fer-li partícip de tot en la mesura que siga possible i, quan tenim cita a l'hospital, sempre ens acompanya perquè se senta inclosa”.

Sara,
Mare de Eider (6 anys) y
Maitane (3 anys).



07

CONSELLS D'ALTRES MARES I PARES



Asociación de
Fibrosis Quística
Comunidad Valenciana



**Gaudix del teu
meravellós bebé**



**Intenta no protegir en
excés al teu fill o filla.
Tampoc limites el seu
potencial per la
malaltia**



**Intenta que tinga la
infància que vas
imaginar que tindria**



**Consulta sempre que
ho necessites amb la
teua Unitat de FQ o la
teua Associació, fins i
tot per a eixos dubtes
que semblen xicotets.**



**No et rendisques. Amb
el temps les coses es
van tornant més fàcils**



**No vulgues
carregar-te totes les
responsabilitats tu
només o sola.
Compartix.**



**No poses la teua vida
en espera. No et deixes
de costat.**



**No t'aïlles, no val la
pena**



**Compartix els teus
dubtes, pregunta a
altres famílies**



**Hi ha moltes dades circulant en internet i no
tots són fiables. No et crees tot el que lliges.
Selecciona les teues fonts.**

08

L'ASSOCIACIÓ QUI SOM I QUÈ FEM?



Asociación de
Fibrosis Quística
Comunidad Valenciana

L'Associació de Fibrosi Quística de la Comunitat Valenciana està formada per famílies en les quals, com en la teua, hi ha almenys una persona que té FQ.

Des de l'Associació treballem per a defensar els interessos d'estes famílies i dirigim totes les nostres accions i servicis a millorar de la qualitat de vida i la salut de manera global.

Volem acompanyar-te durant tot este procés que s'inicia en el moment del diagnòstic. I estar amb tu quan necessites suport, consultar algun dubte o simplement parlar amb algú que segurament haurà passat per situacions similars a les que tu estàs travessant.

T'ho expliquem en un vídeo





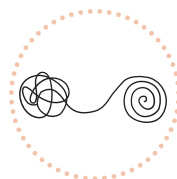
COM ET DONEM SUPORT DES DE LA AFQCV



FORMACIÓ Organitzem tallers, jornades i materials per a mantindre-us informats i al dia sobre la FQ



FISIOTERÀPIA Els nostres fisioterapeutes us ensenyen a casa tècniques i jocs respiratoris que ajuden a cuidar els pulmons del vostre fill/a.



PSICOLOGIA per a acompanyar-vos en l'adaptació, manejar aspectes emocionals i donar-vos suport en les diferents etapes del creixement i la FQ.



ATENCIÓ SOCIAL Us donem suport en la gestió d'ajudes, tràmits i tot el relacionat amb prestacions i la vostra situació laboral i social.



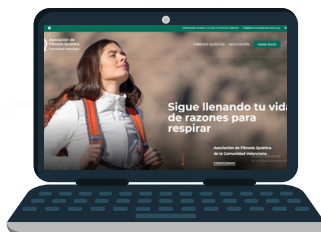
NUTRICIÓ Per a ajudar-vos a resoldre dubtes, adaptar l'alimentació i donar suport al creixement i benestar del vostre fill o filla.



COM FORMAR PART

Per a sol·licitar els nostres serveis o participar en les activitats, només has d'entrar en la secció serveis de la nostra web.

<https://fqcomunidadvalenciana.org/>



A més, si et fas soci o sòcia, estaràs secundant directament este treball, ajudaràs a donar força a les nostres reivindicacions i podràs beneficiar-te d'avantatges fiscals.

Junts som més forts!

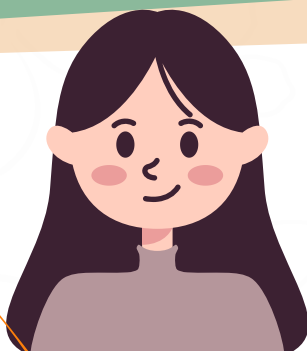


EL QUE COMPTEN ELS NOSTRES SOCIS I SÒCIES

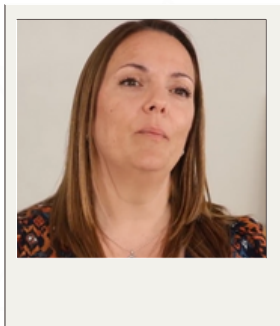


"Després del diagnòstic ens va vindre molt bé contactar amb l'Associació. El fisioterapeuta venia a casa per a ensenyar-nos exercicis de fisioteràpia i això va ser essencial al principi, quan anàvem tan perduts. La psicòloga ens va ajudar a manejar l'estrés d'eixos primers mesos i a adonar-nos de tot el que estàvem fent bé com a família, i a tindre una perspectiva de què havíem d'encarar ara i què podia esperar. La treballadora social ens va ajudar amb els papers i els tràmits d'ajudes i prestacions socials, així com a preparar la volta a la vida laboral de la millor forma possible. Saber que comptem amb el suport de l'Associació en qualsevol moment ens fa sentir-nos més segurs i acompanyats."

María,
Mare de Jaume, (8 anys).



CONEIX MÉS A TRAVÉS DE LES SEUES VEUS



MIREIA PÉREZ



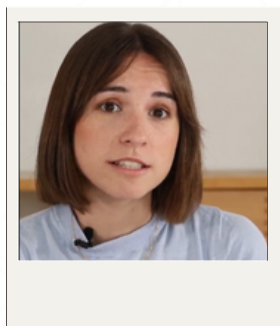
Mare d'un
xiquet amb FQ



**RUBEN DARÍO
GUTIERREZ**



Adult amb FQ



ANA PÉREZ



Adulta amb FQ

EL QUE HEM ACONSEGUIT A TRAVÉS DELS ANYS



Primers passos de la AFQCV

Es funda l'Associació de FQ a València, el mateix any que en el terreny científic es produeix un gran descobriment: el mapa del gen CFTR.

1985



LEls medicaments comencen a ser coberts per la seguretat social

Un gran pas per a l'esperança de vida dels xiquets i xiquetes amb FQ. Com van poder fer-ho fins llavors?

1991



Primera unitat de trasplantament pulmonar d'Espanya

L'esperança de vida va en augment i pediatria es queda xicoteta. Es crea la primera Unitat de Trasplantament pulmonar a l'Hospital La Fe de València.

1993



Equip professional AFQCV

La AFQCV compta amb un equip professional estable, creat per a millorar la vida de les persones amb FQ, escoltant i responent al que realment necessiten.

2000



Cribratge neonatal a la Comunitat Valenciana

Tindre un diagnòstic precoç de la FQ permet millorar molt la salut i la qualitat de vida de les persones amb *FQ

2012



Aprovació del medicament Kaftrio

Eel nou modulador Kaftrio marca un avanç en la història de la FQ sense precedents.

2021



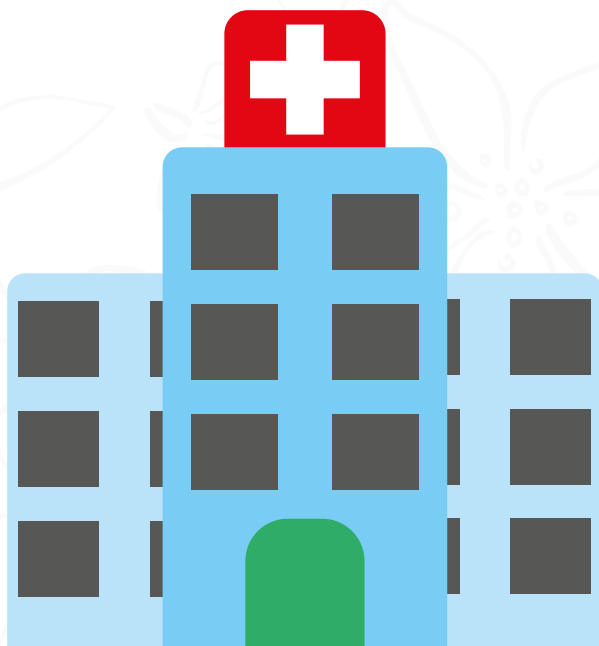
Unitat FQ d'adults a l'Hospital La Fe de València

Després de 25 anys de reivindicacions, s'aconsegueix l'acreditació com a unitat especialitzada de FQ.

2024

09

UNITATS MÈDIQUES PEDIÀTRIQUES DE FQ A LA COMUNITAT VALENCIANA





Actualment a la Comunitat Valenciana hi ha 3 Unitats Pediàtriques de FQ que atenen diferent volum de pacients, des del naixement fins als 18 anys aproximadament. A partir d'eixa edat, passaran a la Unitat d'Adults, actualment a l'Hospital La Fe de València.

L'equip multidisciplinari de la Unitat de FQ està compost per:

- Especialistes en Pneumologia Pediàtrica
- Especialista en Gastroenterologia i Nutrició Pediàtrica
- Fisioterapeutes respiratoris
- Infermera/o coordinador/a
- Altres professionals en funció de la necessitat de cada pacient(endocrinologia,otorrinolaringologia, al·lèrgologia, etc.)
- Psicòloga (servici ofert per l'Associació)
- Treballadora social (servici ofert per l'Associació)
- Fisioterapeutes extrahospitalaris/as (servici ofert per l'Associació)

La freqüència de les consultes varia en funció de l'edat i de l'estat clínic del pacient. Habitualment són trimestrals, però poden ser més freqüents durant el primer any de vida. En alguns pacients el seguiment és compartit per diverses Unitats.



Cada Unitat de FQ destina uns dies específics per als xiquets/as amb FQ. Alguns dies poden estar reservats per a pacients amb alguna infecció respiratòria que puga suposar un risc per a la resta de pacients.

Per a qualsevol canvi de cita o altres consultes, la teua Unitat de FQ et facilitarà un contacte, ja siga amb la infermera coordinadora de FQ o un altre especialista.

Les visites programades són coordinades entre les diferents especialitats i, com a mínim, seran valorats en Pneumologia i Gastroenterologia en el mateix dia, procurant minimitzar, en la mesura del possible, les esperes. Una setmana aproximadament després de cada visita, es té un contacte telemàtic amb les famílies, per a informar-los dels resultats del cultiu de la mostra respiratòria obtinguda en cada visita i, si és el cas, d'altres proves, així com se'ls aconsella sobre possibles canvis en el tractament. Totes les medicines necessàries per al tractament són finançades per la Sanitat Pública i són entregades en les farmàcies hospitalàries.



Unitats pediàtriques de FQ a la Comunitat Valenciana:



Hospital Universitari i Politècnic La Fe València

Unitat pediàtrica de FQ que aten més de 100 pacients.



Coordinadora Unitat FQ Dra. Etna Masip
Enfermeria 961244618



Hospital Clínic Universitari de València

Unitat pediàtrica de FQ que aten menys de 100 pacients.



Coordinadora Unitat FQ Dra Silvia
Castillo.
castillo_sil@gva.es

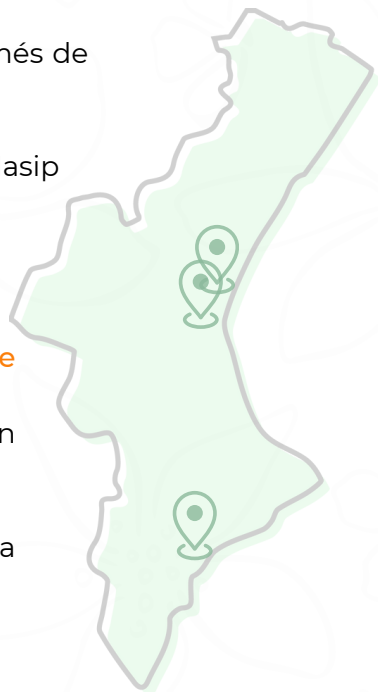


Hospital Universitari Sant Joan de Alacant

Unitat pediàtrica de FQ que aten menys de 50 pacients.



Coordinadora Unitat FQ Dra. Belén García Avilés
garcia_belavi@gva.es
Enfermeria 965169540



10

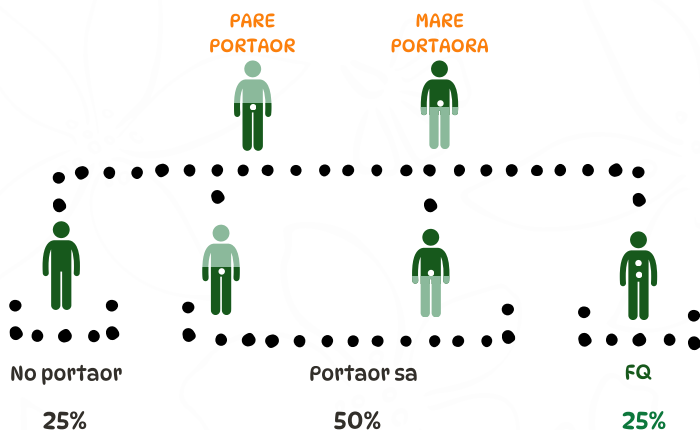
I PER SI VOLS
SABER MÉS:



QÜESTIÓ DE GENS

Els gens són els que donen instruccions a les nostres cèl·lules perquè facen el seu treball i que el nostre cos funcione. Controlen el que es veu, com el color del cabell, els ulls, com d'alts serem...i també el que no és visible. En la FQ, el gen CFTR que controla l'intercanvi de sal i aigua, dins i fora de les cèl·lules, té una mutació (un canvi) que fa que funcione diferent i el cos produïska una mucositat més espessa que pot afectar principalment els pulmons i al sistema digestiu.

Tots tenim dos còpies de cada gen, un de cada progenitor. Un bebé només pot tindre FQ si els dos pares són portadors del gen de la FQ. La majoria de les persones no saben si ho són. Fins i tot si els dos pares són portadors del gen, només hi ha 1 possibilitat entre 4 que el teu bebé tinga Fibrosi Quística, com es mostra en el diagrama.



Els riscos són els mateixos per a cada embaràs. El gen de la FQ pot mutar de moltes maneres diferents. S'han identificat més de 1.900 mutacions distintes, que poden agrupar-se en 6 classes.

Esta és, entre altres, la raó per la qual cada xiquet/a se veu afectat/a de forma tan diferent. Les diferents mutacions responen de manera diferent del tractament i el que funciona per a una persona amb *FQ pot funcionar diferent per a una altra.

Si les dos mutacions del teu fill/a estan identificades, els professionals de la teua unitat de FQ podran dir-te quins són. En cas que alguna d'elles encara no estiga identificada, això no serà impediment per a rebre el tractament adequat.

¿COM AFECTA LA FQ AL SISTEMA DIGESTIU?

L'efecte de la FQ sobre el pàncrees i l'aparell digestiu varia de persona a persona. En molts casos, la mucositat espessa que causa la FQ pot produir una disminució en l'absorció dels micro i els macronutrients. Per això, molts bebés amb FQ, abans de rebre el tractament adequat, poden tindre dificultats per a guanyar pes o estar intranquils perquè poden sentir gana constantment.

Si és així, i per a afavorir el seu desenrotllament i creixement, els xicotets/as hauran de prendre enzims pancreàtics (Kreon) amb forma de càpsules o boletes, que s'administren durant els menjars i que els ajudaran a assimilar els nutrients dels aliments.

Alguns xiquets poden tindre una funció pancreàtica prou bona com per a no necessitar prendre enzims i digerir els aliments sense esta ajuda.

“Durant les primeres setmanes, això d'obrir el Kreon per a donar-li les boletes m'estressava bastant, però a poc a poc vam anar agafant-li el punt i ara és una cosa més que preparem a la nit per a tindre-ho llest l'endemà”.

**Mar,
mare de Aitana, 5 anys.**

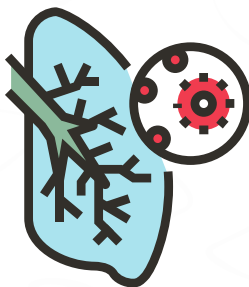
El teu gastroenteròleg/a pediàtric/a i dietista t'ajudaran en la manera d'anar introduint progressivament els diferents aliments a la dieta del teu bebé i et diran si és necessària o no l'administració d'enzims pancreàtics, la dosi correcta i la manera d'administrar-los.



¿COM AFECTA LA FQ ALS PULMONS?

Tots tenim una xicoteta quantitat de líquid o mucositat en les nostres vies respiratòries que ajuden a mantindre-les saludables. En les persones amb FQ, la mucositat que es produïx és més espessa o enganxosa, la qual cosa pot obstruir algunes de les vies respiratòries més xicotetes i provocar infeccions. Si el teu bebé desenrotlla una infecció, haurà de prendre antibiòtics per a eliminar els bacteris i evitar danys en els pulmons.

Als bebés i xiquets amb FQ també se'ls poden receptar antibiòtics preventius. Si no es controla una infecció, els pulmons poden danyar-se, però actualment hi ha diferents mitjans per a previndre o tractar esta situació.



Algunes mares i pares ens han explicat com al principi tenien una preocupació constant per si els seus fills o filles agafaven alguna infecció. No obstant això, a mesura que passava el temps sentien més seguretat a l'hora de valorar quins riscos eren capaços d'assumir. Per a moltes famílies, la vida és pràcticament normal, excepte per alguns xicotets ajustos.

FISIOTERÀPIA RESPIRATÒRIA

La fisioteràpia respiratòria és una manera d'eliminar l'excés de mucositat dels pulmons.

Hi ha diferents exercicis que es poden fer. Els pares i mares ens diuen que ajuda molt fer la fisioteràpia divertida, com un joc, fins i tot quan les xiquetes i xiquets són molt xicotets. Des de la teua unitat de FQ t'ensenyaran el millor mètode per al teu bebé o xiquet/a i també des del servei de fisioteràpia domiciliària de l'Associació. A vegades, la fisioteràpia pot ser un desafiament, requerix que et prengues una mica de temps per a anar aprenent a poc a poc (no és necessari conèixer tots els exercicis des del principi) i que compartisques l'aprés perquè no siga només un dels pares el que coneix les tècniques.

Compta amb els fisioterapeutes de la teua Unitat de *FQ i de l'Associació per a aprendre progressivament els exercicis que millor encaixen amb el teu bebé i el teu estil de vida. Cada persona seguirà un programa individualitzat, no tots necessiten el mateix, ni amb la mateixa freqüència o intensitat tot el temps.

Des de l'Associació (AFQCV) comptem amb un equip de fisioterapeutes especialitzats que es desplacen al teu domicili periòdicament per a confirmar-te que vas pel bon camí i ensenyar-te noves tècniques conforme el teu bebé va creixent i sent capaç de fer més coses.





"Jo em veig com un xiquet normal. M'agrada molt l'esport, ballar i jugar al tenis, i de major vull ser com Rafa Nadal. Se'm dona molt bé l'esport i soc un xiquet molt actiu, però el moment que més m'agrada de la fisio respiratòria és el moment en què l'acabe. Encara que, d'altra banda, puc afartar-me d'hamburgueses i pizza sense problema perquè he d'engreixar i li puc tirar sal als menjars sense que em renyen".

Sergio
11 anys.

EXERCICI FÍSIC

Si el teu fill/a encara és un bebé pot ser que et semble prompte, però és convenient incorporar l'exercici físic com a part de les vostres vides tan prompte com siga possible. Estar físicament activa és molt important per a la salut de les persones amb FQ, i per a la vostra! Les vostres filles i fills us imitaran i seguiran el vostre exemple. Amb això ajudarem al fet que els xiquets i xiquetes amb FQ mantinguen els seus pulmons sans, milloren la seua força física i mantinguen els ossos forts.



Als xiquets/as xicotets/as els sol agradar córrer i saltar, i això és molt bo per a ells. Quan estiguen en el col·legi podran participar en educació física i altres jocs, igual que altres xiquets/as de la seua classe, i es beneficiaran de l'esport també fora de l'escola, com el ciclisme, futbol, natació, tennis, etc. Sol ser més divertit fer exercici en companyia, per la qual cosa podràs planificar algunes d'estes activitats amb tota la família.

"A Sara li encanta l'esport i li encanta el basket. Juga en l'equip del col·le i ho dona tot en els partits. Sempre l'hem animada que faça esport perquè és importantíssim per a la seua salut. Dins del seu dia a dia, els tractaments de la FQ són una cosa més, com estudiar, fer esport, quedar amb les amigues i la família..."

**Marcos,
pare de Sara, 14 anys.**



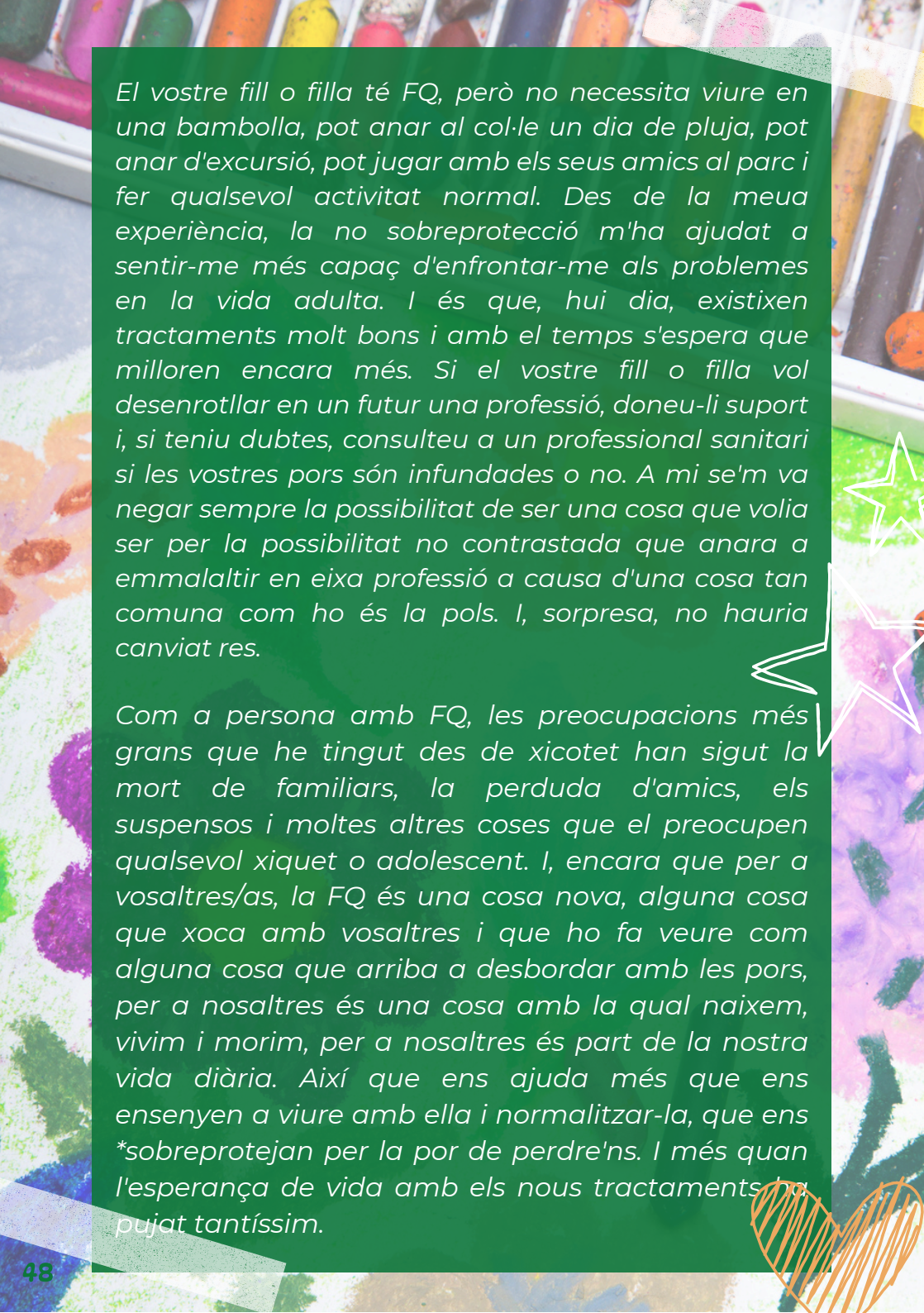
I PER A ANAR ACABANT...

Em dic Rubén Darío. Vaig nèixer amb FQ fa 30 anys. En aquells dies, la meua esperança de vida era de 20 anys. Ara tinc 30, soc infermer, tinc un bon estat de salut i no crec que mai arribe a necessitar un trasplantament.

Tom la meua medicació amb la mateixa normalitat que qualsevol es llava les dents(és cert que invertisc més temps en el meu tractament que en les meues dents, però val la pena). Faig exercici, treball, tinc parella, estic independitzat i col·labore amb l'Associació de FQ, com altres persones amb Fibrosi Quística.

Hui dia hem aconseguit avanços increïbles respecte a la FQ i cada dia s'aconsegueixen més coses. Per això, per a mi és important involucrar-me amb l'Associació, on he trobat ajuda i suport en molts moments.

Des de molt xicotet em van fer partícip actiu en el meu tractament. Sabia que la FQ seria part de la meua vida per sempre i em va ajudar que la meua família ho normalitzara i m'ajudara a ser protagonista del meu tractament.



El vostre fill o filla té FQ, però no necessita viure en una bombolla, pot anar al col·le un dia de pluja, pot anar d'excursió, pot jugar amb els seus amics al parc i fer qualsevol activitat normal. Des de la meua experiència, la no sobreprotecció m'ha ajudat a sentir-me més capaç d'enfrontar-me als problemes en la vida adulta. I és que, hui dia, existixen tractaments molt bons i amb el temps s'espera que milloren encara més. Si el vostre fill o filla vol desenrotllar en un futur una professió, doneu-li suport i, si teniu dubtes, consulteu a un professional sanitari si les vostres pors són infundades o no. A mi se'm va negar sempre la possibilitat de ser una cosa que volia ser per la possibilitat no contrastada que anara a emmalaltir en eixa professió a causa d'una cosa tan comuna com ho és la pols. I, sorpresa, no hauria canviat res.

Com a persona amb FQ, les preocupacions més grans que he tingut des de xicotet han sigut la mort de familiars, la perduda d'amics, els suspensos i moltes altres coses que el preocupen qualsevol xiquet o adolescent. I, encara que per a vosaltres/as, la FQ és una cosa nova, alguna cosa que xoca amb vosaltres i que ho fa veure com alguna cosa que arriba a desbordar amb les pors, per a nosaltres és una cosa amb la qual naixem, vivim i morim, per a nosaltres és part de la nostra vida diària. Així que ens ajuda més que ens ensenyen a viure amb ella i normalitzar-la, que ens *sobreprotejan per la por de perdre'ns. I més quan l'esperança de vida amb els nous tractaments ha pujat tantíssim.



ALTRES FONTS D'INFORMACIÓ

Ací tens fonts d'informació fiables, però recorda: els qui millor poden adaptar esta informació al teu cas són les unitats especialitzades en FQ. No dubtes a consultar amb el teu equip mèdic i amb la teua Associació.



Federación Española de Fibrosis Quística



Oferix informació actualitzada sobre la FQ, tractaments, investigacions i les últimes notícies a Espanya



Asociación Fibrosis Quística C. Valenciana



*nformación sobre recursos, activitats de l'Associació i notícies de la FQ a la Comunitat Valenciana



Cystic Fibrosis Foundation



Organització dels Estats Units. Proporciona informació de qualitat sobre els tractaments més recents i les investigacions en curs.

orphanet

Orphanet



Portal europeu especialitzat en malalties rares. Inclou informació sobre la fibrosi quística i recursos sobre centres especialitzats a Europa.



al de person... jades dn



Asociación de
Fibrosis Quística
Comunitat Valenciana



Telèfon:

963567616



E-Mail:

info@fqcomunidadvalenciana.org



Web:

fqcomunidadvalenciana.org



Direcció:

C/ Explorador Andrés nº 4 pta 10
46022 Valencia

