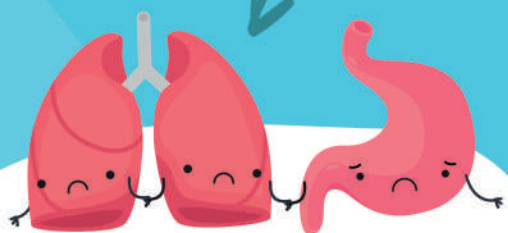


FIBROSIS QUÍSTICA



¿QUÉ ES?

Enfermedad crónica, hereditaria y degenerativa que afecta principalmente a los pulmones y al sistema digestivo.



¿EN QUÉ CONSISTE?

La FQ da lugar a un espesamiento y disminución del contenido de agua, sodio y cloro en las secreciones, lo que provoca infecciones e inflamación que destruyen zonas del pulmón, hígado, páncreas y sistema reproductor, principalmente.

Este espesamiento en las mucosidades hace que sea más fácil la acumulación de bacterias o pequeños organismos que entran en los pulmones y provocan infecciones respiratorias.



CAUSA

La FQ se debe a la alteración de un gen llamado CFTR (el gen regulador de la Conductancia Transmembrana de la Fibrosis Quística) localizado en el cromosoma 7.

SÍNTOMAS

- ✗ Sabor salado de la piel
- ✗ Frecuentes problemas respiratorios
- ✗ Falta de peso
- ✗ Problemas digestivos



La FQ en cifras

Personas con FQ en España

2.500

♂ 53% hombres | ♀ 47% mujeres

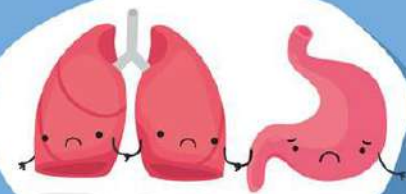
Incidencia de la FQ en España

1 de cada 5.000 nacimientos

*Se considera enfermedad rara

1 de cada 35 habitantes son portadores sanos de la FQ

FIBROSIS QUÍSTICA



¿CÓMO SE HEREDA?

Es una alteración genética recesiva, es decir, los 2 padres deben ser portadores de la enfermedad para tener un hijo/a con FQ. La probabilidad en cada embarazo de tener un hijo con Fibrosis Quística es de 1 de cada 4, en el caso de progenitores portadores sanos.

● Gen normal ● Gen FQ



¿CÓMO SE DIAGNOSTICA?

En España, el **91%**

de los diagnósticos se hace nada más nacer, gracias al cribado neonatal (prueba del talón) de la FQ que se realiza en toda España.

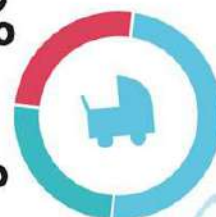


25%

de tener un hijo/a con FQ

25%

de que nazca sano



50%

de tener un hijo/a portador sano



1 El test del sudor es otro método para el diagnóstico de la FQ.



2 Para la confirmación de un diagnóstico es necesario 2 tests fiables en un centro de referencia.



3 Deben ser efectuados por personal de laboratorio con experiencia e interpretados por expertos en FQ.

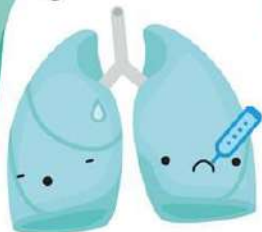


4 Si los resultados confirman la FQ, se realiza una prueba para analizar el tipo de mutación del gen.

FIBROSIS QUÍSTICA

TRATAMIENTO 4 PILARES FUNDAMENTALES

1



ANTIBIOTERAPIA

Para tratar las infecciones e inflamación respiratorias.

2



FISIOTERAPIA RESPIRATORIA

Para eliminar la acumulación de moco y mantener una adecuada función pulmonar.

3



NUTRICIÓN ADECUADA

Suplementada con enzimas pancreáticas, si es necesario, para una correcta absorción de las grasas y vitaminas.

4



EJERCICIO FÍSICO

Para fortalecer y mantener una mejor condición física y psíquica de la persona con FQ.

DEDICACIÓN DIARIA

30 pastillas al día

2h de fisioterapia




1h de ejercicio físico

Al ser un **tratamiento paliativo**, que trata únicamente los síntomas de la enfermedad, es importante mantener una buena adherencia al mismo, sin olvidos ni concesiones, para que la evolución de la enfermedad sea la mejor posible.

Actualmente tratan unas

40 de casi **2.000**
MUTACIONES CONOCIDAS

Entre ellas la **MUTACIÓN F508** del,  la más común en nuestro país.

Se siguen realizando estudios para tratar el mayor número de mutaciones posibles.

MODULADORES DE LA PROTEÍNA CFTR

Son unos medicamentos innovadores que tratan la causa subyacente de la Fibrosis Quística y no sus síntomas, frenando el deterioro que produce la enfermedad.

