

Artículo de revisión

**Fibrosis Quística: esperanza y calidad de vida en pacientes pediátricos, adolescentes y adultos.
Cystic Fibrosis: hope and quality of life in paediatric, adolescent and adult patients.**

Martínez Santander Carlos José*, Vargas Loayza Juan Francisco**, Iriarte Cueva Paula Melisa***, Abril Cárdenas Samantha Nicole****, Jaramillo Jimbo Daniela Carolina*****.

* Docente de la Universidad Católica de Cuenca – Carrera de Medicina. ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-5186-6379>

** Estudiante de la Universidad Católica de Cuenca – Carrera de Medicina. ORCID: <https://orcid.org/0009-0009-9087-1929>

*** Estudiante de la Universidad Católica de Cuenca – Carrera de Medicina. ORCID: <https://orcid.org/0009-0006-6455-8902>

**** Estudiante de la Universidad Católica de Cuenca – Carrera de Medicina. ORCID: <https://orcid.org/0009-0003-8803-3738>

***** Estudiante de la Universidad Católica de Cuenca – Carrera de Medicina. ORCID: <https://orcid.org/0009-0001-7843-6301>

juan-pancho31@hotmail.com

Recibido: 17 de agosto del 2023

Revisado: 02 de septiembre del 2023

Aceptado: 26 de septiembre del 2023

Resumen.

Introducción: La FQ es una patología genética hereditaria multisistémica generada debido a una mutación del gen responsable de codificar la síntesis de canales fundamentales para la regulación del transporte de agua y también de iones dentro y fuera de células epiteliales en los órganos, por lo que desencadena secreciones extremadamente espesas, causando infecciones pulmonares recurrentes, problemas digestivos y malnutrición, pudiendo extenderse al hígado o los riñones.

Objetivo: El objetivo principal de este artículo consiste en determinar la esperanza y el estilo de vida de la fibrosis quística en los individuos que la padecen.

Materiales y métodos: se realizó una revisión documental de artículos científicos relevantes y recientes, buscando contestar las preguntas de investigación planteadas.

Resultados: Mediante la revisión, se recaló la importancia de conocer esta enfermedad, las afectaciones que causa y los avances que se han producido para su tratamiento.

Conclusiones: Los avances y nuevos tratamientos han prolongado la expectativa de vida en quienes padecen la enfermedad, subrayando la importancia de contar con un diagnóstico temprano y el acceso a una atención médica especializada y multidisciplinaria.

Palabras clave: Fibrosis quística, enfermedad pulmonar, sistema respiratorio, enfermedad genética.

Abstract

Introduction: CF is a multisystemic inherited genetic pathology caused by a mutation of the gene responsible for encoding the synthesis of channels essential for the regulation of water and ion transport in and out of epithelial cells in organs, triggering extremely thick secretions, causing recurrent lung infections, digestive problems and malnutrition, and may extend to the liver or kidneys.

Objective: The aim of this article is to determine the life expectancy and lifestyle of cystic fibrosis in individuals with cystic fibrosis.

Materials and methods: A documentary review of relevant and recent scientific articles was carried out, seeking to answer the research questions posed.

Results: Through the review, the importance of knowing this disease, the affectations it causes and the advances that have been made for its treatment were emphasized.

Conclusions: Advances and new treatments have prolonged life expectancy in those with the disease, underlining the importance of early diagnosis and access to specialized, multidisciplinary medical care.

Keywords: Cystic fibrosis, lung disease, respiratory system, genetic disease.

Introducción

La fibrosis quística (FQ) es considerada como una patología de origen genético y hereditario multisistémico que afecta principalmente al sistema digestivo y también al sistema respiratorio, específicamente a los pulmones, causada por una mutación del gen CFTR, responsable de codificar la síntesis de canales iónicos fundamentales para la regulación del transporte de iones y agua dentro y fuera de células epiteliales en pulmones, páncreas y otros órganos (1,2). La mutación ocasiona que secreciones como el moco, resulten extremadamente espesas, así como la aparición frecuente y excesiva de otras secreciones anormales en el sistema respiratorio y sistema digestivo, ocasionando graves problemas respiratorios por el bloqueo de las vías respiratorias (1,3).

Otras afectaciones a la salud que produce la enfermedad consisten en el desarrollo de infecciones respiratorias frecuentes, ya que el moco espeso dificulta la eliminación de bacterias y otros microorganismos, así como afectaciones a la digestión al obstruir los conductos pancreáticos y la obstrucción de los conductos biliares del hígado (1,2). Esta mutación se transmite de generación en generación, comprobándose que ambos progenitores deben portar el gen mutado, para que sus hijos presenten la enfermedad (4). Sin embargo, su gravedad puede variar significativamente, ya que existen varias mutaciones del gen CFTR, que producirán diferentes niveles de afectación (2,5).

La fibrosis quística no tiene cura, sin embargo, la expectativa de vida de una persona que la padece ha mejorado en las últimas décadas debido a los nuevos tratamientos desarrollados y a los avances médicos, que han permitido a los pacientes alcanzar la edad adulta, llegando a superar los 40 años en países desarrollados (1,2,6). Estos logros también corresponden a una mejor comprensión de la enfermedad, el desarrollo de terapias más efectivas, y un enfoque integral en el manejo de los síntomas y las complicaciones. Estos pacientes deben recibir cuidados especializados y deben

seguir un tratamiento personalizado para mantener la salud pulmonar y digestiva (7,8).

La causa para el desarrollo de esta revisión documental se debe a que la fibrosis quística se caracteriza por ser una enfermedad compleja y de amplio alcance, que presenta avances continuos en investigación y tratamiento, por lo que el objetivo consiste la esperanza y calidad de vida en los individuos que padecen esta patología (9,10). De igual manera, se necesita difundir conocimiento sobre este padecimiento, considerado como una enfermedad rara, ya que actualmente afecta entre 60 y 100 mil personas en el mundo y al afectar diferentes sistemas del cuerpo, se puede destacar el enfoque multidisciplinario necesario para el manejo integral de la enfermedad (11,12).

MATERIAL Y MÉTODOS

En la revisión de fuentes bibliográficas presentada a continuación, se ha considerado un enfoque integrador para extraer artículos con los criterios de inclusión: estar escritos en los últimos 5 años, tanto en inglés y en español, de bases de datos: Pubmed, ScienceDirect, y Redalyc.

Para obtener la información necesaria, se emplearon palabras clave como: Fibrosis quística, causas, tratamiento, epidemiología, terapias, con operadores booleanos como “Fibrosis quística AND causas”, “Fibrosis quística, tratamiento OR terapia”. Para facilitar la estructura de este artículo, y la selección de las fuentes científicas, se plantearon 6 preguntas de investigación: 1. ¿Cuáles son los síntomas más comunes de la FQ? 2. ¿Cómo afecta la fibrosis quística a la calidad de vida de los pacientes? 3. ¿Qué avances recientes se han logrado en el tratamiento médico de la fibrosis quística? 4. ¿Cuál es el impacto de los tratamientos en la esperanza de vida de los pacientes con fibrosis quística? 5. ¿Cuál es la importancia de la detección temprana de la fibrosis quística? 6. ¿Qué estrategias de cuidado y manejo diario han demostrado ser efectivas para las personas con fibrosis quística? También se tomaron en cuenta las preguntas de investigación y el objetivo de este trabajo al seleccionar los artículos científicos,

siendo estos considerados relevantes y de calidad científica para la finalidad de la revisión.
RESULTADOS

El siguiente diagrama muestra el proceso de selección y los criterios de exclusión para los artículos de cada base de datos:

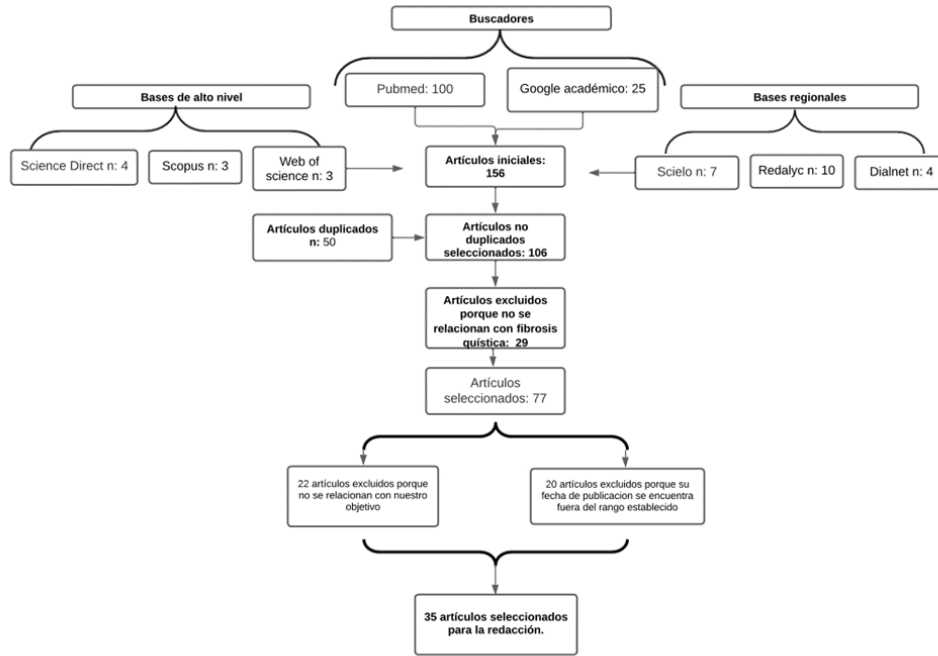


Figura 1. Bases de datos científicas empleadas para la búsqueda y selección de referencias.
 Fuente: Elaborado por el autor.

Tabla 1. Principales resultados del análisis de los estudios primarios.

Art.	Repositorio	Autores	Año	Hallazgos
A1	Redalyc	Lopardo, H.	2021	La función mucociliar se mejora mediante técnicas de depuración de las vías respiratorias y mucolíticos, mientras que las infecciones pulmonares crónicas se tratan con antibióticos. Con el inicio de la insuficiencia respiratoria, el trasplante de pulmón puede representar la última opción terapéutica.
A2	PubMed	Dickinson y Collaco	2021	Es probable que se produzcan mejoras futuras en la salud y la calidad de vida de las personas con FQ con el desarrollo reciente de terapias moduladoras específicas de mutaciones.
A3	PubMed	López-Valdez et al.	2021	Las terapias que buscan corregir alteraciones en el gen CFTR se enfocan en evitar una variante patógena, corregir el plegamiento, aumentar el tráfico a la membrana plasmática o aumentar la función del canal CFTR.
A4	PubMed	Polgreen y Comellas	2022	Solo en los Estados Unidos, hay casi 10 millones de portadores de FQ. El cribado neonatal universal y el cribado genético

				prenatal identificarán más, por lo que existe una necesidad crítica de desarrollar estimaciones más precisas de los riesgos para la salud atribuibles al estado de portador.
A5	PubMed	Bierlaagh et al.	2021	La combinación de tres fármacos moduladores de CFTR ha obtenido una marcada aprobación en los últimos 10 años. Con la aparición de nuevas terapias (moduladoras) se contribuye al incremento de la expectativa de vida.
A6	Redalyc	Roda et al.	2022	La caracterización genética y molecular de pacientes pediátricos con FQ plantea un paso importante no solo para el diagnóstico y pronóstico de la FQ, sino también para la elegibilidad de los fármacos moduladores de CFTR.
A7	PubMed	Comité Nacional de Neumonología	2021	Se abordan los aspectos actualizados de tratamiento, como la evaluación de la enfermedad por los cambios realizados en la prueba del sudor, la biología molecular, el tamizaje neonatal y la actualización de los estudios de seguimiento.
A8	PubMed	Kapnadak et al.	2020	Recomendaciones destinadas a combinarse con las pautas de manejo publicadas para la población general con FQ, con el objetivo de reducir la variabilidad de la práctica y mejorar la atención general, el estilo de vida y la supervivencia.
A9	PubMed	Bienvenu et al.	2020	La enorme diversidad de indicaciones de diagnóstico y asesoramiento genético para los estudios de FQ hace que la evaluación de la enfermedad variante sea crítica, especialmente en la perspectiva de análisis amplios del genoma para la detección de portadores de FQ en la población general.
A10	PubMed	Jia y Taylor-Cousar	2023	El advenimiento de terapias moduladoras altamente efectivas que se enfocan en malformaciones específicas de la proteína reguladora de la conductancia transmembrana de la FQ que resultan de mutaciones ha transformado la vida y el pronóstico de las personas que la padecen.
A11	PubMed	Scotet et al.	2020	En la última década, el conocimiento profundo de las bases moleculares de la FQ también ha permitido la aparición de terapias moduladoras de CFTR que han dado lugar a importantes avances clínicos en el tratamiento de la FQ.
A12	PubMed	Prentice et al.	2021	Destaca el papel de la nutrición, el efecto directo de la hiperglucemia en los pulmones, los efectos inmunomoduladores de los niveles

				altos de glucosa y el papel potencial de los modificadores genéticos en la FQ.
A13	ScienceDirect	Smirnova et al.	2023	Deben incluirse ampliación del acceso a la atención especializada asequible para los síntomas, la creación de pautas de atención clínica para el control de la FQ y el trabajo conjunto entre los médicos de la FQ para generar confianza y educación interdisciplinarias.
A14	Portal regional de la BVS	Coronado et al.	2020	Es fundamental establecer pruebas diagnósticas y de control de FQ, puesto que, no todos los pacientes cumplen en su totalidad con las pautas diagnósticos.
A15	Scielo	Radice et al.	2020	La calidad de vida de adolescentes con FQ mostró una menor puntuación en la carga del tratamiento en el aspecto específico, mientras que en el aspecto general presentó una menor puntuación en la vitalidad.
A16	Redalyc	Simon et al.	2019	El percentil de IMC, la albúmina y la edad se asociaron de forma independiente con el volumen espiratorio forzado previsto en 1 segundo previsto en un hospital de referencia de tercer nivel.
A17	ScienceDirect	Blanco-Orive et al.	2022	El CFQ-R, la cicloergometría y el test lanzadera modificados exponen las mejores propiedades para la detección de niños con FQ, pero se necesita de más estudios.
A18	Redalyc	Doğan et al.	2021	Presenta un adenoma vellosa encontrado en un paciente varón de 18 años con FQ acompañado de hallazgos clínicos y radiológicos. El caso es el primer tumor apendicular informado que surge en pacientes con FQ.
A19	ScienceDirect	Eischen et al.	2023	Los hallazgos de la tomografía computarizada en pacientes con CF no reflejan con precisión la carga de síntomas de los pacientes y no deben usarse como un factor principal en el manejo clínico de estos pacientes.
A20	PubMed	Turcios, N.	2020	Se centra en la afectación pulmonar, en la fibrosis quística y resume los nuevos avances en el enfoque diagnóstico de la FQ y la patogenia de la enfermedad pulmonar relacionada.
A21	PubMed	Maule et al.	2020	Describe el avance de la terapia génica, desde los ácidos nucleicos terapéuticos hasta las técnicas de edición del genoma, diseñadas para revertir los defectos genéticos en la FQ y sus aplicaciones para el desarrollo de modelos experimentales valiosos para el avance de las terapias.

A22	PubMed	Bell et al.	2020	Existen muchas oportunidades para mejorar la atención y los resultados de salud de los pacientes en países de ingresos bajos y medianos donde la atención multidisciplinaria integrada no está disponible y los recursos no están disponibles
A23	Akademicka platforma czasopism	Świercz et al.	2023	Métodos de tratamiento, como: el aprendizaje de la técnica de respiración correcta, la oxigenoterapia, el ejercicio físico o una nutrición adecuada, mejoran significativamente las condiciones de vida de los pacientes.
A24	ScienceDirect	Wallin y Hortal	2023	La calidad de vida relacionada con la salud de pacientes con FQ se calificó como buena entre las personas más jóvenes y de moderada a buena entre las personas mayores. Hubo una correlación entre la capacidad física de trabajo y la calidad de vida relacionada con la salud.
A25	ScienceDirect	Fajac et al.	2023	Se demostró que elixacaftor/tezacaftor/ivacaftor (ELX/TEZ/IVA) es seguro y eficaz en personas con FQ.
A26	PubMed	Lopes-Pacheco	2019	Los estudios recientes sobre la estructura de CFTR sirven para el diseño racional de distintos fármacos moduladores con una mayor eficacia.
A27	PubMed	McBennett et al.	2022	El artículo describe los hitos de los últimos 80 años en descubrimientos y tratamientos para la FQ y las barreras restantes para la normalidad de esta población.
A28	ScienceDirect	Balfour-Lynn y King	2022	La evidencia de efectividad de los moduladores de CFTR sobre la esperanza de vida se obtiene mejor a partir de estudios de registros del mundo real que analizan específicamente la mortalidad.
A29	ScienceDirect	Montemayor y Jain	2022	La mayoría de las personas con FQ viven vidas más largas y saludables debido a los avances en las terapias, incluidos los moduladores del regulador de conductancia transmembrana de la fibrosis quística (CFTR).
A30	Pubmed	Keogh et al.	2019	Actualmente se están realizando investigaciones para establecer cómo se puede presentar la información sobre la esperanza de vida a las personas con FQ de manera accesible.
A31	Pubmed	Corcoran et al.	2023	Existe la necesidad de una estructura de atención más estandarizada para abordar la salud reproductiva de las mujeres con FQ.
A32	Journal of cystic fibrosis	Kerem et al.	2023	Los tratamientos intensivos, tanto profilácticos como en respuesta a complicaciones agudas, reducen la morbilidad

				y aumentan la supervivencia y la calidad de vida de pacientes con FQ.
A33	PubMed	Kahl y Moreau	2022	Las infecciones respiratorias bacterianas crónicas en personas con FQ son responsables de la enfermedad pulmonar progresiva con exacerbaciones y bronquiectasias que conducen a morbilidad y mortalidad con una esperanza de vida reducida de 46 años.
A34	PubMed	Sharma y Cutting	2020	La finalización del genoma humano marcó el comienzo de una nueva fase de estudio en la que se podría evaluar el papel de los genes más allá de CFTR por su contribución a la gravedad de la FQ.
A35	PubMed	Morrison et al.	2019	Analizan los hallazgos recientes sobre las causas iniciales de las propiedades del moco en la FQ y examina los enfoques terapéuticos destinados a corregir estas anomalías.

Tabla 2. Distribución de la literatura científica en relación a las preguntas de investigación.

Preguntas de investigación		Artículos
RQ1	¿Cuáles son los síntomas más comunes de la FQ?	Art13, Art14, Art15, Art16, Art17, Art18
RQ2	¿Cómo afecta la fibrosis quística a la calidad de vida de los pacientes?	Art19, Art20, Art21, Art22, Art23, Art24, Art25, Art26
RQ3	¿Qué avances recientes se han logrado en el tratamiento médico de la fibrosis quística?	Art21, Art24, Art26, Art27, Art28, Art29, Art30, Art31
RQ4	¿Cuál es el impacto de los tratamientos en la esperanza de vida de los pacientes con fibrosis quística?	Art17, Art18, Art31, Art32, Art33, Art34, Art35
RQ5	¿Cuál es la importancia de la detección temprana de la fibrosis quística?	Art14, Art17, Art20, Art34, Art35
RQ6	¿Qué estrategias de cuidado y manejo diario han demostrado ser efectivas para las personas con fibrosis quística?	Art15, Art24, Art26, Art28, Art32

Fuente: Elaborado por el autor.

Se obtuvieron 77 resultados de artículos que se hallan dentro de los criterios de inclusión, por ello se procedió a su lectura completa para seleccionar finalmente los que contienen información relevante que contesta las preguntas de investigación planteadas, dando como resultado 35 artículos, 12 de estos artículos se emplearon para elaborar la introducción de este trabajo; y 23 de ellos fueron seleccionados con base en su contenido como

respuesta a las preguntas de investigación, como se detalla en la siguiente tabla:

Discusión

Los resultados de las diferentes investigaciones consultadas brindan información sobre los síntomas más usuales de la fibrosis quística, las personas con fibrosis quística experimentan una alta carga de síntomas, entre los que son comunes obstrucciones respiratorias, dificultad para respirar,

exceso de moco en los pulmones (13). También son usuales las alteraciones gastrointestinales debido a los fluidos acumulados en órganos como el páncreas, causando obstrucciones que dificultan la absorción de vitaminas y algunas proteínas, estos síntomas suelen manifestarse antes del primer año de vida en el 73% de los pacientes (14)

Datos similares son presentados por Radice et al. (15) y Simon et al. (16) que describen como los síntomas más ordinarios al sudor salado, las infecciones respiratorias recurrentes, ya que el espesor del moco dificulta la salida de microorganismos (17). También existe dificultad para aumentar de peso debido a los problemas que surgen al digerir los alimentos debido a las secreciones que obstruyen partes del aparato digestivo, y síntomas gastrointestinales como esteatorrea (exceso de grasa en las heces). Adicionalmente, es de recalcar la presencia de, además de síntomas respiratorios y digestivos, síntomas relativos al estado emocional de los individuos, que experimentan bajo estado anímico y depresión (18).

Simon et al. (16) mencionan que los síntomas en pacientes pediátricos con fibrosis quística se asocian con el índice de masa corporal, recalcando la importancia de una nutrición adecuada en el manejo de la enfermedad para evitar la fatiga causada por mala absorción de nutrientes, mientras Blanco-Orive (17) describe que los síntomas respiratorios pueden aliviarse mediante el ejercicio físico, aunque la intensidad del mismo dependerá de la gravedad de la fibrosis en el individuo, si el cuadro es crónico, los niños con fibrosis quística pueden tener dificultades para crecer y desarrollarse adecuadamente debido a los problemas digestivos y nutricionales.

Las afectaciones y síntomas asociados a la fibrosis quística, al ser esta una enfermedad crónica y progresiva, afectan en su totalidad a la vida diaria e incluso el bienestar emocional de los individuos que la padecen (19). Eischen et al. (20) detalla que las afectaciones son muy observables en adolescentes, ya que es normal que en esa etapa del desarrollo se desenvuelvan en actividades deportivas y sociales, pero a causa de las dificultades respiratorias, y los problemas asociados, se limita mucho la capacidad de los pacientes para mantener un nivel de actividad deseado.

Maule et al. (21) recalcan que la evaluación adecuada de la calidad de vida y la capacidad física en niños con fibrosis quística es esencial para una comprensión más completa de su bienestar y para adaptar los planes de tratamiento y cuidado. A menudo debe considerarse que son vulnerables a la malnutrición, la pérdida de peso y la falta de energía, lo cual puede impactar en la capacidad para llevar una vida activa y saludable (22). Según Świercz et al. (23) existe una correlación entre la capacidad física de trabajo y la calidad de vida relacionada con la salud, indicando que la fibrosis quística puede tener un impacto en la capacidad física y en la percepción de la calidad de vida de los pacientes. El tratamiento de la enfermedad requiere una rutina diaria que puede incluir terapias respiratorias, medicamentos, fisioterapia y seguimiento médico frecuente, los que pueden afectar la calidad de vida de los individuos al requerir mucho tiempo y esfuerzo (18,19).

El impacto emocional de la enfermedad también debe entrar a consideración, el enfoque multidisciplinario de la enfermedad debe abarcar el área emocional de los pacientes, ya que son propensos al aislamiento social y emocional a causa de tener que evitar lugares concurridos para no desarrollar infecciones, afectando por consiguiente su vida social y su capacidad para interactuar con amigos y familiares; además, el vivir con la enfermedad genera generar ansiedad, estrés y preocupación tanto para los pacientes como para sus familiares (24,25).

Lopes-Pacheco (26) y Bell et al. (22) recalcan lo importante que ha consistido en que la esperanza de vida de los individuos con este padecimiento haya superado los 40 años, pero que si bien antes los médicos se centraban en la clínica y el tratamiento ahora deben adoptarse nuevas perspectivas integrales que permitan equilibrar la vida social y académica de los individuos a sus tratamientos médicos y fisioterapias, contemplando incluso etapas como la maternidad en pacientes de sexo femenino.

Como se conoce que esta enfermedad es una mutación del gen CFTR, varios esfuerzos se han conducido para comprobar si su modificación influye en la aparición de la enfermedad, como detallan Maule et al. (21) mencionando el uso actual de tecnologías emergentes y estrategias derivadas para avanzar hacia la corrección genética de las mutaciones del CFTR, el gen responsable de

la fibrosis quística”, mencionando que la edición del genoma puede ser una solución prometedora que permitiría el desarrollo de modelos experimentales celulares y animales, ofreciendo importantes posibilidades de corregir directamente las mutaciones en el gen CFTR, en lugar de simplemente compensar sus efectos.

Mientras, Wallin y Hortal (24) recalcan que no se puede dejar de lado “la evaluación de la capacidad física y la calidad de vida relacionada con la salud en pacientes con fibrosis quística, ya que existe una correlación entre la capacidad física de trabajo y la calidad de vida relacionada con la salud” que destaca la importancia de evaluar regularmente el estado físico en los pacientes para comprender mejor su bienestar y adaptar los tratamientos. Lopes-Pacheco (26) describe el desarrollo de fármacos moduladores del CFTR, que “son capaces de mejorar o incluso restaurar la expresión funcional de las mutaciones específicas que causan la enfermedad” los cuales según sus efectos en las mutaciones del CFTR pueden ser: potenciadores, correctores, estabilizadores, agentes de lectura completa y amplificadores, destacando que actualmente se han desarrollado cuatro moduladores del CFTR que han llegado al mercado y están transformando la vida de los pacientes con mejoras a corto y largo plazo en los resultados clínicos.

McBennett et al. (27) describe que los avances y tratamiento temprano de la fibrosis quística aumenta la esperanza de vida de los pacientes, los que actualmente muestran una amplia gama de edades medianas de supervivencia, desde los 44 hasta los 53 años, significando un gran triunfo terapéutico para la comunidad médica y científica, aunque no deben dejarse de lado los nuevos desafíos que esta longevidad presenta, ya que ahora se deben abordar enfermedades y complicaciones relacionadas con el envejecimiento y la fibrosis quística. Los fármacos moduladores también han sido estudiados por Balfour-Lynn y King (28), los que mencionan que han mostrado resultados positivos en cuanto a la mejora de la esperanza de vida, además, tratamientos como la terapia triple Trikafta tienen un gran potencial para mejorar significativamente la esperanza de vida a pesar de que se necesita más investigación sobre la seguridad a largo plazo de estos tratamientos.

Como se mencionó anteriormente, el descubrimiento del gen CFTR propició una

búsqueda constante de una cura genética para la fibrosis quística, respecto a ello Montemayor y Jain (29) mencionan que los enfoques terapéuticos que apuntan a la función de la proteína CFTR han tenido un gran impacto, conduciendo a resultados más favorables y un aumento en la esperanza de vida para la población de personas con fibrosis quística en general. Es importante destacar que estos moduladores han impulsado que se avance hacia una medicina personalizada, donde se considera el perfil genético específico de cada paciente para determinar el tratamiento más adecuado.

Bell et al. (22) mencionó los nuevos desafíos que involucra el aumento de la esperanza de vida en áreas como la maternidad, al respecto, Keogh et al. (30) detalla que existen oportunidades para que los proveedores de atención en CF ofrezcan un enfoque más centrado y de mayor educación sobre opciones de fertilidad y preservación de la fertilidad en pacientes con fibrosis quística de sexo femenino, identificando la gran necesidad de estandarización de atención médica para abordar aspectos de salud reproductiva, que podrían mejorar la calidad de vida y las opciones de planificación familiar para estas pacientes.

Corcoran et al. (31) menciona que la sociedad también debe involucrarse en el conocimiento de la enfermedad, para brindar un mejor soporte a las personas que lo padecen, demostrando importancia del acceso a información mediante medios digitales y tradicionales sobre la esperanza de vida y otros hitos importantes relacionados con la enfermedad. Estos avances en el acceso a información también podrían ayudar a las personas con fibrosis quística a tomar decisiones informadas y empoderarlas en su manejo de la enfermedad.

Los avances actuales en el tratamiento médico de la fibrosis quística han llevado a un enfoque más integral en el manejo de esta enfermedad, Kerem et al. (32) menciona que “la atención médica adecuada se ha asociado con una mejor supervivencia y calidad de vida para los pacientes, lo que permite una evaluación y control clínico frecuente de las complicaciones y la implementación de intervenciones terapéuticas tempranas” resaltando la importancia de un tratamiento intensivo y preventivo, ya que se ha observado que estas estrategias reducen la morbilidad y aumentan la supervivencia y la calidad de vida.

Un área emergente en la investigación de la fibrosis quística se centra en el microbioma pulmonar, Kahl y Moreau (33) estudiaron la relación entre la diversidad y la dinámica del microbioma pulmonar y la función respiratoria hallando que la presencia de un microbioma pulmonar diverso y dinámico se asocia con un declive menos severo en la función pulmonar. Por otro lado, Sharma y Cutting (34) mencionan también que un microbioma pulmonar estable y de baja diversidad dominada por ciertas bacterias puede contribuir a la gravedad de las infecciones respiratorias. Ambos hallazgos abren oportunidades para futuras investigaciones sobre cómo la diversidad del microbioma pulmonar influye en la respuesta del individuo con fibrosis quística.

Como destacaron Maule et al. (21) y Lopes-Pacheco (26), el descubrimiento del gen CFTR ha propiciado nuevos enfoques genéticos fundamentales para comprender la patogénesis de la enfermedad, respecto a ello Morrison et al. (35) realizaron la identificación de miles de variantes en el gen CFTR para el estudio de sus consecuencias funcionales, hallando que son factibles el desarrollo de terapias dirigidas específicamente a corregir las mutaciones causantes de la fibrosis quística.

Coronado et al. (14) destaca que el diagnóstico temprano de la fibrosis quística es crucial para mejorar el pronóstico de los pacientes, porque aunque ha habido una mejora en el diagnóstico temprano, es necesario estandarizar las pruebas diagnósticas y de seguimiento para detectar y tratar a los pacientes lo antes posible mientras que Blanco-Orive et al. (17) destaca que la detección temprana ayuda a iniciar el tratamiento adecuado y a ralentizar el avance de la enfermedad, al ser esta de carácter progresivo.

Eischen et al. (20) recalca que a través de un diagnóstico temprano, los pacientes pueden recibir cuidados y tratamientos especializados para manejar los síntomas y complicaciones de la fibrosis quística haciendo énfasis en el alivio de los síntomas digestivos, que pueden tener un impacto significativo en la calidad de vida al intervenir en el proceso y metabolismo de los alimentos, mientras que la carga del tratamiento y la vitalidad pueden ser otras áreas de preocupación para el bienestar del paciente con fibrosis quística.

Ya que la fibrosis quística puede llevar a infecciones pulmonares recurrentes, insuficiencia

respiratoria y problemas digestivos, Sharma y Cutting (34) mencionan que una gran diferencia entre la calidad de vida de familias con mayores ingresos a las de menores ingresos que poseen un miembro con la enfermedad fue la detección temprana de esta, los que iniciaron sus tratamientos en edades más tempranas presentan en general menos complicaciones tanto a nivel respiratorio como a nivel de crecimiento y nutrición.

Al proporcionar de forma temprana un tratamiento, se evitan los diagnósticos erróneos, respecto a ello Morrison et al. (35) menciona que suele ser un problema, ya que la fibrosis quística puede tener síntomas inespecíficos que pueden confundirse con otras condiciones respiratorias o gastrointestinales por lo que un diagnóstico temprano y preciso asegura que el paciente reciba el tratamiento adecuado a tiempo. Es recomendable que, al momento de diagnosticar la fibrosis quística, su manejo sea llevado a cabo por un equipo médico especializado tomando consideraciones integrales debido a la naturaleza de la enfermedad incluyendo neumólogos, nutricionistas, fisioterapeutas, trabajadores sociales y otros profesionales de la salud (15).

Wallin y Hortal (24) recalcan la importancia de los tratamientos personalizados para cada paciente, dado que la fibrosis quística se manifiesta como un espectro donde existen casos más graves, así como necesidades individuales que varían de acuerdo al entorno del individuo para garantizar un cuidado diario efectivo que consiga que las personas con fibrosis quística puedan llevar una vida más saludable y activa. Un problema a considerar es las preocupaciones acerca de la adicción a los medicamentos para el control de síntomas por lo que también los enfoques no farmacológicos son sugeridos en cuadros de fibrosis quística que no se estimen como graves, aunque siempre bajo el consenso de un equipo médico especializado e interdisciplinar (26)

Las terapias más comunes para la fibrosis quística consisten en las respiratorias, como la fisioterapia pulmonar y la terapia de presión positiva en las vías respiratorias, ayudan a despejar el exceso de moco de los pulmones y las vías respiratorias, reduciendo el riesgo de infecciones pulmonares (24); según Balfour-Lynn y King (28) esta puede complementarse con terapias de reemplazo de enzimas pancreáticas para facilitar la digestión de la comida y prevenir la malnutrición mientras un

nutriólogo dictamina una dieta adecuada a estos casos, acorde a lo descrito por Kerem et al. (32) quienes abogan fuertemente por los tratamientos intensivos de enfoque integral, ya que reducen la morbilidad y aumentan la supervivencia y la calidad de vida.

CONCLUSIÓN

La FQ es conocida como una enfermedad genética, hereditaria y multisistémica causa una serie de complicaciones en los individuos que la padecen, a lo largo de los años, se ha avanzado significativamente en su comprensión y su manejo, lo que ha significado mejoras observables en la esperanza y calidad de vida de los individuos que la padecen. Sus características distintivas FQ incluyen la producción de un moco espeso y pegajoso a causa de la mutación del gen CFTR, que obstruye las vías respiratorias y conductos del sistema digestivo, lo que conduce a infecciones pulmonares recurrentes, problemas digestivos y malnutrición, pudiendo extenderse al hígado, los riñones y el aparato reproductor.

Su diagnóstico temprano y el acceso a una atención médica especializada y de calidad significarán una gran diferencia en su manejo, además, debe considerarse terapia farmacológica como los moduladores de CFTR, medicamentos que actualmente han revolucionado el tratamiento de la enfermedad, mejorando la función pulmonar y reduciendo las exacerbaciones. Esta enfermedad continúa siendo crónica y progresiva, y los pacientes pueden enfrentar desafíos físicos y emocionales significativos, ya que, no siempre podrán realizar actividades sociales, debido a que, muchos factores ambientales pueden poner en riesgo su salud, siendo esta, una razón por la cual requieren también el apoyo emocional y psicológico por parte de familiares y personas cercanas, como de profesionales en la salud mental. Declaración de no conflicto de interés: los autores declaran no tener conflicto de intereses

Referencias

1. Lopardo H. Enfoques terapéuticos de la fibrosis quística basados en la clasificación genética de las mutaciones. *Acta Bioquímica Clínica Latinoamericana*. 2021;55(4).

2. Dickinson KM, Collaco JM. Cystic Fibrosis. *Pediatr Rev*. el 1 de febrero de 2021;42(2):55–67.

3. López-Valdez JA, Aguilar-Alonso LA, Gándara-Quezada V, Ruiz-Rico GE, Ávila-Soledad JM, Reyes AA, et al. Cystic fibrosis: current concepts. *Bol Med Hosp Infant Mex*. el 20 de diciembre de 2021;78(6).

4. Polgreen PM, Comellas AP. Clinical Phenotypes of Cystic Fibrosis Carriers. *Annu Rev Med*. el 27 de enero de 2022;73(1):563–74.

5. Bierlaagh MC, Muilwijk D, Beekman JM, van der Ent CK. A new era for people with cystic fibrosis. *Eur J Pediatr*. el 2 de septiembre de 2021;180(9):2731–9.

6. Roda J, Teixeira T, AI Silva I, Silva TR, Ferreira R, Amaral MD, et al. Pediatric population with cystic fibrosis in the centre of Portugal: candidates for new therapies. *J Pediatr (Rio J)*. marzo de 2022;98(2):212–7.

7. Rentería F. Guía de diagnóstico y tratamiento de pacientes con fibrosis quística. Actualización Comité Nacional de Neumonología, Comité Nacional de Nutrición, Comité Nacional de Gastroenterología y Grupo de Trabajo de Kinesiología. *Arch Argent Pediatr*. el 1 de febrero de 2021;119(1).

8. Kapnadak SG, Dimango E, Hadjiliadis D, Hempstead SE, Tallarico E, Pilewski JM, et al. Cystic Fibrosis Foundation consensus guidelines for the care of individuals with advanced cystic fibrosis lung disease. *Journal of Cystic Fibrosis*. mayo de 2020;19(3):344–54.

9. Bienvenu T, Lopez M, Girodon E. Molecular Diagnosis and Genetic Counseling of Cystic Fibrosis and Related Disorders: New Challenges. *Genes (Basel)*. el 4 de junio de 2020;11(6):619.

10. Jia S, Taylor-Cousar JL. Cystic Fibrosis Modulator Therapies. *Annu Rev Med*. el 27 de enero de 2023;74(1):413–26.

11. Scotet V, L’Hostis C, Férec C. The Changing Epidemiology of Cystic Fibrosis: Incidence, Survival and Impact of the CFTR Gene Discovery. *Genes (Basel)*. el 26 de mayo de 2020;11(6):589.

12. Prentice BJ, Jaffe A, Hameed S, Verge CF, Waters S, Widger J. Cystic fibrosis-related diabetes and lung disease: an update. *European Respiratory Review*. el 31 de marzo de 2021;30(159):200293.

13. Smirnova N, Trandel ET, Dubin E, Lowers J, Dellon EP, Hempstead S, et al. Clinician perspectives on barriers and solutions to symptom management in cystic fibrosis. *Journal of Cystic Fibrosis*. mayo de 2023;
14. Coronado K, Chanis R, Coronado L. Características clínicas y epidemiológicas de pacientes pediátricos con fibrosis quística en Panamá, de Enero 2008 a Diciembre 2017. 2019;
15. Radice RP, Radice OA, Radice MR, Radice CA. Calidad de vida en adolescentes de 14 a 18 años con fibrosis quística en la Fundación de Fibrosis Quística, Paraguay. *Pediatría (Asunción)*. el 22 de octubre de 2020;47(3):159–64.
16. Simon MIS dos S, Forte GC, Marostica PJC. BODY MASS INDEX AND ALBUMIN LEVELS ARE ASSOCIATED WITH PULMONARY FUNCTION PARAMETERS IN PEDIATRIC SUBJECTS WITH CYSTIC FIBROSIS. *Revista Paulista de Pediatria*. diciembre de 2019;37(4):414–8.
17. Blanco-Orive P, del Corral T, Martín-Casas P, Ceniza-Bordallo G, López-de-Uralde-Villanueva I. Herramientas de evaluación de calidad de vida y tolerancia al ejercicio en niños y adolescentes con fibrosis quística: revisión sistemática. *Med Clin (Barc)*. junio de 2022;158(11):519–30.
18. Doğan E, Hakan Avcı H, Avcı MK, Bozkurt K, Tapan OO, Tapan U. Low-grade Appendiceal Mucinous Neoplasm (Appendiceal Villous Adenoma) with Cystic Fibrosis: A Case Report. *Lietuvos chirurgija*. el 16 de abril de 2021;20(1):27–31.
19. Turcios NL. Cystic Fibrosis Lung Disease: An Overview. *Respir Care*. febrero de 2020;65(2):233–51.
20. Eischen E, Gliksman MF, Segarra D, Murtagh RD, Ryan LE, Parasher AK, et al. Correlation between CT imaging and symptom scores in cystic fibrosis associated chronic sinusitis. *Am J Otolaryngol*. julio de 2023;44(4):103858.
21. Maule G, Arosio D, Cereseto A. Gene Therapy for Cystic Fibrosis: Progress and Challenges of Genome Editing. *Int J Mol Sci*. el 30 de mayo de 2020;21(11):3903.
22. Bell SC, Mall MA, Gutierrez H, Macek M, Madge S, Davies JC, et al. The future of cystic fibrosis care: a global perspective. *Lancet Respir Med*. enero de 2020;8(1):65–124.
23. Świercz K, Majcher M, Górská D, Majcher M, Karwańska A, Pikulicka A, et al. Cystic fibrosis - Ways to improve the quality of life of patients. *Journal of Education, Health and Sport*. el 11 de abril de 2023;20(1):11–6.
24. Wallin K, Hortal CR. P432 Physical working capacity and health-related quality of life in adolescents and adult people with cystic fibrosis in Sweden. *Journal of Cystic Fibrosis*. junio de 2023;22:S195.
25. Fajac I, Daines C, Durieu I, Goralski JL, Heijerman H, Knoop C, et al. Non-respiratory health-related quality of life in people with cystic fibrosis receiving elxacaftor/tezacaftor/ivacaftor. *Journal of Cystic Fibrosis*. enero de 2023;22(1):119–23.
26. Lopes-Pacheco M. CFTR Modulators: The Changing Face of Cystic Fibrosis in the Era of Precision Medicine. *Front Pharmacol*. el 21 de febrero de 2020;10.
27. McBennett KA, Davis PB, Konstan MW. Increasing life expectancy in cystic fibrosis: Advances and challenges. *Pediatr Pulmonol*. el 11 de febrero de 2022;57(S1).
28. Balfour-Lynn IM, King JA. CFTR modulator therapies – Effect on life expectancy in people with cystic fibrosis. *Paediatr Respir Rev*. junio de 2022;42:3–8.
29. Montemayor K, Jain R. Cystic Fibrosis. *Medical Clinics of North America*. noviembre de 2022;106(6):1001–12.
30. Keogh RH, Bilton D, Cosgriff R, Kavanagh D, Rayner O, Sedgwick PM. Results from an online survey of adults with cystic fibrosis: Accessing and using life expectancy information. *PLoS One*. el 12 de abril de 2019;14(4):e0213639.
31. Corcoran J, Campbell C, Ladores S. Provider Perspectives on Fertility and Fertility Preservation Discussions Among Women With Cystic Fibrosis. *INQUIRY: The Journal of Health Care Organization, Provision, and Financing*. el 31 de enero de 2023;60:004695802311594.
32. Kerem E, Conway S, Elborn S, Heijerman H. Normas asistenciales para pacientes con fibrosis quística: consenso europeo. Vol. 4, *Journal of Cystic Fibrosis*. 2020.
33. Kahl BC, Moreau K. Editorial: Co-Infection and Consequences in Cystic Fibrosis. *Front Cell Infect Microbiol*. el 1 de junio de 2022;12.

34. Sharma N, Cutting GR. The genetics and genomics of cystic fibrosis. *Journal of Cystic Fibrosis*. marzo de 2020;19:S5-9.
35. Morrison CB, Markovetz MR, Ehre C. Mucus, mucins, and cystic fibrosis. *Pediatr Pulmonol*. el 12 de noviembre de 2019;54(S3).