



La fibrosis quística ya dibuja una nueva vida adulta

El avance del diagnóstico precoz y de los moduladores cambia el pronóstico, pero la enfermedad sigue exigiendo atención integral y seguimiento estrecho.



Dra. Esther Quintana, neumóloga a



Dr. Pedro Enrique Mondéjar, neumólogo pediátrico

Durante años, la fibrosis quística fue vista sobre todo como una enfermedad infantil de muy mal pronóstico. Ahora, la foto es distinta. En España ya predominan los pacientes adultos, un cambio que refleja el efecto del cribado neonatal, del seguimiento en unidades especializadas y de los tratamientos que actúan sobre la causa subyacente. La Dra. Esther Quintana, neumóloga especializada en fibrosis quística en pacientes adultos, resume así el giro: “Durante décadas, la fibrosis quística se asoció casi exclusivamente a la infancia, pero hoy la realidad es distinta. En España ya predominan los pacientes

■ “Durante décadas la fibrosis quística se asoció a la infancia, pero hoy hablamos también de proyecto de vida adulta y de nuevos retos asistenciales”

adultos”. Y añade que este escenario supone “un cambio de paradigma asistencial” porque “ya no hablamos solo de supervivencia, sino de proyecto de vida”.

Este cambio no significa que la enfermedad haya dejado de ser gra-

ve. La fibrosis quística sigue siendo una patología genética, rara, progresiva y multiorgánica, causada por mutaciones en el gen *CFTR*, que alteran el transporte de sal y agua y favorecen la acumulación de un moco espeso que daña especialmente los pulmones, aunque también puede afectar al páncreas, hígado, aparato digestivo o sistema reproductor. Tos, infecciones respiratorias recurrentes, dificultad para respirar, problemas nutricionales y una elevada carga terapéutica siguen formando parte del día a día de muchos pacientes.

El cambio empieza en la infancia

Una parte esencial de esa nueva realidad comienza en los primeros días de vida. El Dr. Pedro Enrique Mondéjar, neumólogo pediátrico especializado en fibrosis quística, lo deja claro: “Los programas de cribado neonatal universal de Fibrosis Quística en España son fundamentales para una detección precoz de la enfermedad y una intervención lo más temprana posible”. A su juicio, este paso permite “evitar el desarrollo de malnutrición y retraso del crecimiento” y también “prevenir y tratar las infecciones respiratorias que puedan ir surgiendo a lo largo del tiempo”.

El Dr. Mondéjar subraya además que ese diagnóstico temprano ya puede ir acompañado de tratamiento en algunos casos. “Ya hay dispo-

nible un tratamiento modulador de la proteína CFTR, que se puede administrar desde el mes de vida en pacientes con determinadas mutaciones”. La expectativa, añade, es que este avance “se repita con otros fármacos similares con el objetivo de evitar o enlentecer el desarrollo de las complicaciones clínicas habituales derivadas de la enfermedad”.

Este primer momento también condiciona a las familias. Dr. Mondéjar describe un impacto emocional intenso tras el diagnóstico: “Suelen presentar inquietud, malestar, ansiedad y mucha incertidumbre sobre si su hijo/a va a desarrollar problemas clínicos graves”. Por eso defiende que las unidades especializadas informen “de una forma cercana y empática, resolviendo dudas y ofreciendo una visión positiva de la enfermedad ante los cambios que se están sucediendo en más de una década”.

En la etapa pediátrica, las señales de alerta pueden aparecer tanto en el plano digestivo como en el respiratorio. El neumólogo pediatra cita “dolor abdominal, diarrea, presencia de grasa en heces, pérdida de peso o dificultad para ganar peso”, pero también tos, aumento de moco, sibilancias o dificultad para respirar. Y cuando los niños crecen, llega otro momento clave: la transición a las unidades de adultos. “Resulta fundamental que este proceso sea gradual y paulatino”, señala, para reducir “el miedo a lo desconocido o a un personal nuevo para el paciente”.

Más vida adulta, nuevos retos

El gran giro se ve con claridad en la edad adulta. La Dra. Quintana insiste en que el cambio no es solo estadístico, sino vital: “Ya no

hablamos solo de supervivencia, sino de proyecto de vida: estudios, trabajo, fertilidad, maternidad o paternidad, salud mental, envejecimiento y comorbilidades propias de la edad adulta. Esto obliga a reforzar modelos asistenciales específicos para adultos con fibrosis quística”. Y añade que: “En el adulto, la afectación respiratoria sigue siendo el principal determinante clínico”, y enumera infección bronquial crónica, exacerbaciones, tos, expectoración, disnea y deterioro funcional pulmonar. Pero insiste en que “no es lo único”: también pesan “la insuficiencia pancreática exocrina, la malnutrición, la diabetes relacionada con fibrosis quística, la enfermedad hepato biliar” o la necesidad, en los casos más avanzados, de oxigenoterapia, ventilación o trasplante bipulmonar.

Aun así, el horizonte terapéutico ha cambiado de manera profunda. “El impacto está siendo transformador”, afirma Quintana sobre los moduladores de CFTR. “Han cambiado el curso de la enfermedad en una parte muy importante de los pacientes, porque ya no actúan solo sobre las consecuencias, sino sobre el defecto básico de la proteína”. Esto se traduce en “mejoría de la función pulmonar, reducción de exacerbaciones y hospitalizaciones, mejor estado nutricional y una percepción muy clara de mejor calidad de vida”.

Pero su mensaje también pide cautela. “Conviene ser prudentes: no todos los pacientes pueden beneficiarse igual, no todos responden de la misma forma”. Por eso habla de “una revolución terapéutica, sí, pero también de una etapa nueva que exige seguimiento estrecho y medicina personalizada”.

La otra gran cuestión es la carga diaria. “La fibrosis quística ha exigido tradicionalmente una carga terapéutica enorme”, recuerda la Dra. Quintana, con tratamientos inhalados, fisioterapia, ejercicio, suplementos, enzimas, antibióticos y controles frecuentes. De ahí que el objetivo actual sea otro: “No se trata de mantener esquemas rígidos por inercia. Al contrario, debemos revisar con el paciente qué aporta valor real y asumir que el objetivo ya no es solo tratar más, sino tratar mejor”.

Este enfoque integral incluye de lleno la salud mental. “Hoy sabemos que la dimensión psicológica no es un aspecto secundario, sino una parte central de la atención”, sostiene la neumóloga. Porque “la calidad de vida no depende únicamente del pulmón, sino del conjunto de la persona”.

Ahí está, precisamente, la nueva dimensión de la fibrosis quística: una enfermedad que hoy permite imaginar una vida más larga, pero que sigue exigiendo una atención profunda, continuada y humana.