

Día Mundial de la Fibrosis Quística: qué es y cuáles son los síntomas

8 septiembre, 2023



La FQ es una enfermedad grave, de herencia genética y crónica, que puede en muchos casos detectarse por pesquisa neonatal y así ser abordada en forma temprana.

El 8 de septiembre de 1989, un grupo de científicos coordinados por Lap-Chee Tsui descubrieron el gen que ocasiona esta enfermedad. Esta situación determinó que sea, entonces, ese el Día Mundial de la Fibrosis Quística, declarado por la Organización Mundial de la Salud (OMS) en 2013.

El objetivo principal de este día es dar a conocer la situación de las personas con FQ en todo el mundo y mejorar su calidad de vida, con el fin de evitar desigualdades en el tratamiento. Esto incluye la disponibilidad de la medicación, equipamiento y profesionales necesarios especializados en FQ.

La FQ se caracteriza por la alteración en una proteína llamada CFTR, generando sudor salado, secreciones espesas, viscosas que se acumulan y se infectan, comprometiendo la función pulmonar y produciendo mala absorción intestinal y desnutrición por insuficiencia pancreática.

Actualmente, contamos en la Argentina con “terapias moduladoras del CFTR”, útiles para un alto porcentaje de personas mayores de 6 años, que actúan sobre el defecto básico de la enfermedad, contribuyendo a una importante mejoría clínica y disminuyendo en forma efectiva el avance de la patología pulmonar y nutricional.

Hoy las personas con FQ de nuestro país pueden contar con estas terapias altamente efectivas, provistas en muchos casos por el Ministerio de Salud de la Nación.

Síntomas

Existen signos indicativos que, a edad temprana, pueden inducir a pensar que nos encontramos frente a una afectación de fibrosis quística, según indica Girón. Estos signos pueden ser:

Sudor salado: por la afectación de las glándulas sudoríparas. “Esto puede originar cuadro de deshidratación hiponatémica e hipoclorémica en las épocas calurosas”, afirma.

Síntomas pulmonares: Consistentes en tos con expectoración, con infecciones respiratorias frecuentes que deterioran la capacidad respiratoria.

Síntomas nasales: Con rinitis, sinusitis y poliposis nasal.

Síntomas digestivos en un alto porcentaje de pacientes: “Esto se produce con la presencia de insuficiencia pancreática y mala absorción de las grasas, que llevan a un deterioro del estado nutricional”, especifica Girón. “Con la progresión de la afectación pancreática se origina la diabetes, que complica

la evolución de la enfermedad”.

Infertilidad en los hombres por azoospemia obstructiva y disminución de la fertilidad en las mujeres.

Fuente: Ministerio de Salud y Cuidate Plus