www.consalud.es
Fecha: 18/2/2025 F. Publicación: 18/2/2025
URL: https://www.consalud.es/pacientes/pacientes-avances/avances-fibrosis-quistica-revertir-procesos-irreversibles_154791_102.html
Valor: 3041,8 V. Únicos: 328739

Avances en fibrosis quística: se pueden revertir procesos hasta ahora irreversibles

- Doctores del Hospital Universitario 12 de octubre hablan sobre el abordaje de la fibrosis quística, los cambios en la evolución del a enfermedad y avances como la triple terapia

Mujer con Fibrosis Quística (Foto. Freepik)

https://www.consalud.es/pacientes/pacientes-avances/avances-fibrosis-quistica-revertir-procesos-irreversibles_1...
Martes, 18 febrero 2025

En los últimos años ha habido una larga lucha hasta conseguir tratamientos eficaces para la **fibrosis quística (FQ)** . Actualmente, para alrededor de un 30 % de aquellos que tienen mutaciones menos frecuentes de esta enfermedad las terapias disponibles no son una solución, por lo que es preciso seguir investigando.

La **fibrosis quística** es una enfermedad causada por mutaciones en el gen que codifica una proteína conocida como CFTR (de las siglas en inglés, cystic fibrosis transmembrane conductance regulator). Cuando no está presente en número suficiente o expresa un funcionamiento defectuoso, ocasiona una alteración que provoca la aparición de manifestaciones clínicas entre las que destacan las del **sistema respiratorio** (afección pulmonar progresiva) y del **sistema digestivo** (insuficiencia pancreática, desnutrición, hepatopatía, entre otras), sin olvidar otras como la **deshidratación** por pérdida de iones por el sudor o la infertilidad masculina por atresia o ausencia de los conductos deferentes.

"No existe una terapia curativa, pero los tratamientos y ciertas pautas pueden aliviar los síntomas, reducir las complicaciones y mejorar la calidad de vida"

Gracias a las unidades especializadas con equipos multidisciplinares, y al diagnóstico y seguimiento desde edades tempranas, el abordaje de esta compleja enfermedad ha avanzado. El diagnóstico

cada vez más precoz también ha mejorado el pronóstico, tanto en calidad de vida como en supervivencia. Así, “uno de los aspectos que más ha influido en el aumento de la esperanza de vida de las personas con FQ ha sido la inclusión de esta enfermedad en los protocolos de **cribado neonatal** ”, explica la **Dra. María del Carmen Luna Paredes,** especialista en Neumología Pediátrica y coordinadora de la Unidad Multidisciplinar de Fibrosis Quística del Hospital Universitario 12 de Octubre. “El diagnóstico precoz permite iniciar lo más tempranamente posible el tratamiento y establecer medidas de vigilancia y prevención dirigidas a retrasar la evolución de la enfermedad”, añade.

La naturaleza multiorgánica de la FQ requiere también una combinación de **diferentes tratamientos** aplicados desde las primeras fases del diagnóstico y que deben mantenerse durante toda la vida del paciente. “No existe una terapia curativa, pero los tratamientos y ciertas pautas pueden aliviar los síntomas, reducir las complicaciones y mejorar la calidad de vida: enzimas pancreáticos en los casos de insuficiencia pancreática, uso de fármacos para favorecer la hidratación y movilización de las secreciones respiratorias, uso de antibióticos y antiinflamatorios orales o inhalados, junto con tratamientos no farmacológicos y recomendaciones como la fisioterapia respiratoria, el ejercicio físico o una nutrición adecuada”, explica el **Dr. Enrique Salcedo Lobato** , especialista en Gastroenterología Pediátrica y miembro de la Unidad Multidisciplinar de Fibrosis Quística **Hospital Universitario 12 de Octubre** . Estos tratamientos se deben mantener tanto en las reagudizaciones como en las fases estables de la enfermedad. En algunos casos, la enfermedad empeora progresivamente, haciendo que los pulmones funcionen cada vez peor hasta que fallan por completo, precisando el paciente un trasplante pulmonar o falleciendo antes de encontrarlo.

MÁS ALLÁ DE UN ABORDAJE SINTOMÁTICO

Desde hace unos años, en vez de combatir sólo los síntomas de la enfermedad, algunos pacientes detienen su progresión con terapias que actúan corrigiendo los cambios estructurales y funcionales de la proteína CFTR. Ejemplo de ello es la novedosa “triple terapia” que se aplica en el Hospital 12 de octubre. Esta triple terapia combina fármacos moduladores y correctores de la función de la proteína CFTR, responsable de todos los síntomas y complicaciones de esta enfermedad.

Lo novedoso es que estas moléculas actúan directamente sobre la **causa de la enfermedad** , no sobre sus consecuencias, logrando una disminución de los síntomas respiratorios y digestivos, así como el daño progresivo asociado a la enfermedad. Todo esto supone una mejoría importante tanto en la calidad de vida como en el pronóstico vital de las personas con fibrosis quística. “La terapia contiene tres moléculas con la que se ha conseguido una alta eficacia con la mutación más frecuente en el mundo, presente en aproximadamente el **70 %** de los pacientes de España”, explica la Dra. Paredes.

“No debemos olvidar que alrededor de un 30 % de las personas con FQ en nuestro país no pueden beneficiarse de esta triple terapia"

Al conseguir un mejor funcionamiento de esta proteína, la mucosidad deja de ser tan espesa y se consigue una mejor limpieza de la vía aérea, disminuyendo el número de infecciones respiratorias. A

www.consalud.es
Fecha: 18/2/2025 F. Publicación: 18/2/2025
URL: https://www.consalud.es/pacientes/pacientes-avances/avances-fibrosis-quistica-revertir-procesos-irreversibles_154791_102.html
Valor: 3041,8 V. Únicos: 328739

su vez, dificulta el crecimiento de gérmenes que producen inflamación de la mucosa respiratoria, con lo que se frena la progresión de la enfermedad pulmonar, principal causa de mortalidad.

El Dr. Enrique Salcedo incide en que iniciar el tratamiento a **edades precoces** evita el daño asociado en los órganos afectados por la enfermedad e incluso se pueden **revertir alteraciones** que se consideraban irreversibles. “Esto es especialmente relevante en la **insuficiencia pancreática** , presente en la mayoría de las personas con fibrosis quística, que obliga a tomar fármacos en todas las comidas para poder digerir los alimentos. Con esta medicación, administrada en los primeros años de vida, se puede corregir esta deficiencia”.

Pese a todos estos avances,“no debemos olvidar que alrededor de un **30 %** de las personas con FQ en nuestro país no pueden beneficiarse de esta triple terapia y deben mantener los tratamientos sintomáticos y continúan experimentando los síntomas propios de la progresión de la enfermedad”. Así los doctores recuerdan la necesidad de **seguir investigando** en nuevas moléculas que pudieran conseguir mejoras también en algunas de estas mutaciones más raras presentes en estos pacientes y también en terapias génicas “que esperamos sean una realidad en un futuro no demasiado lejano”.