



Diputación de Palencia



Universidad de Valladolid

Escuela de Enfermería de Palencia

“Dr. Dacio Crespo”

GRADO EN ENFERMERÍA

Curso académico 2019-2020

Trabajo Fin de Grado

**Tratamiento y cuidados enfermeros en niños y adolescentes
con fibrosis quística
(Revisión bibliográfica)**

Alba Martín López

Tutora: D^a Maria José Aragón Cabeza

Mayo 2020

ÍNDICE

RESUMEN	- 2 -
ABSTRACT	- 3 -
INTRODUCCIÓN	- 4 -
I. Definición y etiología	- 4 -
II. Diagnóstico	- 5 -
III. Síntomas	- 7 -
IV. Tratamiento	- 10 -
JUSTIFICACIÓN	- 11 -
OBJETIVOS	- 12 -
MATERIAL Y MÉTODOS	- 13 -
RESULTADOS Y DISCUSIÓN	- 15 -
CONCLUSIONES	- 32 -
BIBLIOGRAFÍA	- 33 -
ANEXO	- 42 -

RESUMEN

Introducción: La Fibrosis Quística, considerada una enfermedad rara por su baja prevalencia, es la más común entre los niños caucásicos. A nivel mundial la prevalencia se sitúa entre 70 y 100 mil personas afectadas; en España 1/3.500 nacidos vivos. El diagnóstico se puede hacer al nacer con el cribado neonatal o prueba del talón, y posteriormente se confirmará a través del test del sudor. La morbi-mortalidad de esta enfermedad crónica y progresiva viene dada principalmente por las afecciones pulmonares y alteraciones digestivas producidas por el moco anormalmente espeso que provoca el gen alterado. La enfermería desempeña un papel determinante en el cuidado de estos pacientes para mejorar su calidad de vida, desde la infancia hasta la edad adulta. El objetivo principal ha sido Identificar las mejores evidencias sobre los tratamientos y cuidados enfermeros de niños y adolescentes con Fibrosis quística.

Material y métodos: Se ha realizado una revisión bibliográfica narrativa en diferentes fuentes de información y bases de datos relacionados con el tema. Tras aplicar los criterios de inclusión y exclusión se obtuvieron 36 documentos para su análisis.

Resultados y discusión: Los tres pilares fundamentales del tratamiento de la Fibrosis quística son el control de la infección respiratoria (antibióterapia), la fisioterapia y el soporte nutricional. El papel de la enfermera en los cuidados influye en todas las fases de desarrollo del niño y del adolescente, así como de la familia, tanto a nivel clínico como docente y psicosocial.

Conclusiones: Aunque la información actual sobre tratamiento médico está bien definida, se pone en evidencia la falta de protocolos enfermeros de cuidados pediátricos. Además, es necesario mejorar la coordinación asistencial entre atención primaria y atención especializada.

PALABRAS CLAVE: Fibrosis Quística, Enfermería, Cuidados, Tratamiento, Niños y Adolescentes.

ABSTRACT

Introduction: Cystic Fibrosis, considered a rare disease because of its low prevalence, is the most common among Caucasian children. Globally, the prevalence is between 70 and 100 thousand affected people; in Spain 1/3,500 live births. The diagnosis can be made at birth with neonatal screening or heel testing, and will later be confirmed through the sweat test. The morbidity and mortality of this chronic and progressive disease is mainly due to lung conditions and digestive disorders caused by the abnormally thick mucus causes by the altered gene. Nursing plays a decisive role in caring for these patients to improve their quality of life, from childhood to adulthood. The main objective has been to identify the best evidence on the treatments and nurse care of children and adolescents with Cystic Fibrosis.

Material and methods: A narrative bibliographic review has been carried out on different sources of information and databases related to the subject. After applying the inclusion and exclusion criteria, 36 documents were obtained for analysis.

Results and discussion: The three fundamental pillars of cystic fibrosis treatment are respiratory infection control (antibiotherapy), physiotherapy and nutritional support. The role of the nurse in care influences all stages of development of the child and adolescent, as well as the family, both clinically, teacher and psychosocially.

Conclusions: Although the current information on medical treatment is well defined, the lack of nursing protocols for pediatric care is evident. Furthermore, it is necessary to improve the care coordination between primary care and specialized care.

KEY WORDS: Cystic Fibrosis, Nursing, Care, Treatment, Children and Adolescents.

INTRODUCCIÓN

I. Definición y etiología

Las denominadas enfermedades raras (EERR) o poco frecuentes, son aquellas que tienen una baja prevalencia en la población general¹. Para ser considerada como rara, cada enfermedad específica sólo puede afectar a un número limitado de personas. Concretamente, cuando afecta a menos de 5 de cada 10.000 habitantes. Entre el 50 y el 75% de ellas afectan a la infancia y un 30% de los pacientes mueren antes de los 5 años².

El trastorno genético más común entre los niños caucásicos es la Fibrosis Quística (FQ) o mucoviscidosis³.

La Fibrosis Quística es una enfermedad hereditaria autosómica recesiva, la probabilidad de padecer la enfermedad es de un 25%⁴. Dicha enfermedad se caracteriza por alteraciones en el gen de la Proteína Reguladora de la Conductancia Transmembrana de la Fibrosis Quística (CFTR), situado en el cromosoma 7, cuyo descubrimiento fue en 1989 [Riordan JR, et al. 1989]⁵.

Según la investigación de [Bobadilla JL, et al. 2002]⁶ hay evidencias de la presencia de la mutación de la FQ en el periodo del Paleolítico hace 50.000 años. El pediatra Guido Fanconi von Grebel utilizó por primera vez en 1936 el término “fibrosis quística” para describir la asociación de insuficiencia pancreática exocrina y enfermedad pulmonar crónica en niños⁷. Actualmente se han identificado más de 1250 mutaciones para esta enfermedad, siendo el $\Delta F508$ el alelo más común⁵.

La proteína CFTR desempeña un papel crucial en la regulación del flujo hidroelectrolítico transmembrana. Se produce un líquido anormalmente espeso y pegajoso denominado moco, que se acumula en las vías aéreas y en el páncreas, de manera que no permite una correcta funcionalidad de dichos órganos. Aunque las afecciones más comunes se presentan a nivel respiratorio y digestivo, cualquier órgano interno o glándula exocrina puede verse afectado, como las glándulas sudoríparas o el aparato reproductor masculino⁸.

A nivel mundial la prevalencia se sitúa entre 70 y 100 mil personas afectadas de FQ. En Estados Unidos la incidencia de casos en personas de raza blanca es similar a la europea 1/3.500 y en personas afroamericanas es de 1/15-17.000 nacidos vivos. En la raza asiática es rara la presencia de casos de FQ 1/40.000-300.000, y en Oriente Medio la incidencia es de 1/2.550-16.000. En África no constan apenas datos⁵.

Se desconoce la prevalencia exacta en Europa, sin embargo las estimaciones se extienden entre 1/8.000-10.000 individuos⁹. La incidencia es de una media de 1/2.000-3.000 nacidos vivos. En España la incidencia de FQ es de 1/3.500 recién nacidos vivos³. Algunos autores señalan que 1/27 personas (3,7%) es portadora asintomática de la enfermedad¹⁰.

El pronóstico de vida es difícil de conocer con exactitud, pero gracias a los avances científicos y a un mayor conocimiento de la enfermedad, la supervivencia de estas personas se estima que puede superar los 40 años (en países desarrollados) si la tasa de mortalidad para FQ sigue disminuyendo al ritmo de un 1,8% anual, como se ha observado entre los años 2000 y 2010⁷.

II. Diagnóstico

En España, el 91% de los casos diagnosticados con FQ se detectan nada más nacer mediante el cribado neonatal o prueba del talón, realizado por ley (BOE 06/11/2014) a todos los recién nacidos con el objetivo de detectar de manera precoz trastornos endocrino-metabólicos. La Comunidad de Castilla y León ha sido pionera en la implantación de esta prueba, que se incorporó al programa de detección precoz de enfermedades congénitas en el año 1999.

El examen del tripsinógeno inmunorreactivo (IRT) es la prueba de detección estándar para FQ en recién nacidos. Un alto nivel de IRT¹¹ (media 31.3 ng/ml, mediana 28.4 ng/ml) sugiere una posible FQ y requiere exámenes adicionales³, como el Test del Sudor [Kaneshiro NK, et al. 2018]¹². Por medio de dicha prueba se van a determinar los niveles de cloruro sódico en el cuerpo del bebé:

- Si los niveles en sudor son ≤ 29 mmol/L se considera improbable que el paciente tenga la enfermedad, por lo que no se realiza ninguna prueba adicional.
- Entre 30-59 mmol/L de cloruro sódico los resultados no son concluyentes, por lo que es necesario hacer pruebas genéticas que confirmen o desmientan la sospecha de FQ.
- Si el resultado de la prueba es ≥ 60 mmol/L el diagnóstico de FQ se confirmaría.

Una vez confirmado el diagnóstico positivo con el Test del sudor, se realiza el análisis genético y fisiológico para determinar el alelo o alelos que puedan resultar mutados en el paciente (Figura 1).

Debido a la complejidad de la enfermedad, todos los recién nacidos diagnosticados de FQ deben ser derivados para su correcto seguimiento a centros de referencia, que deben contar con equipos multidisciplinares e instalaciones adecuadas para proporcionar una atención médica integral, con capacidad para tratar y asesorar sobre las complicaciones asociadas a la FQ⁵.

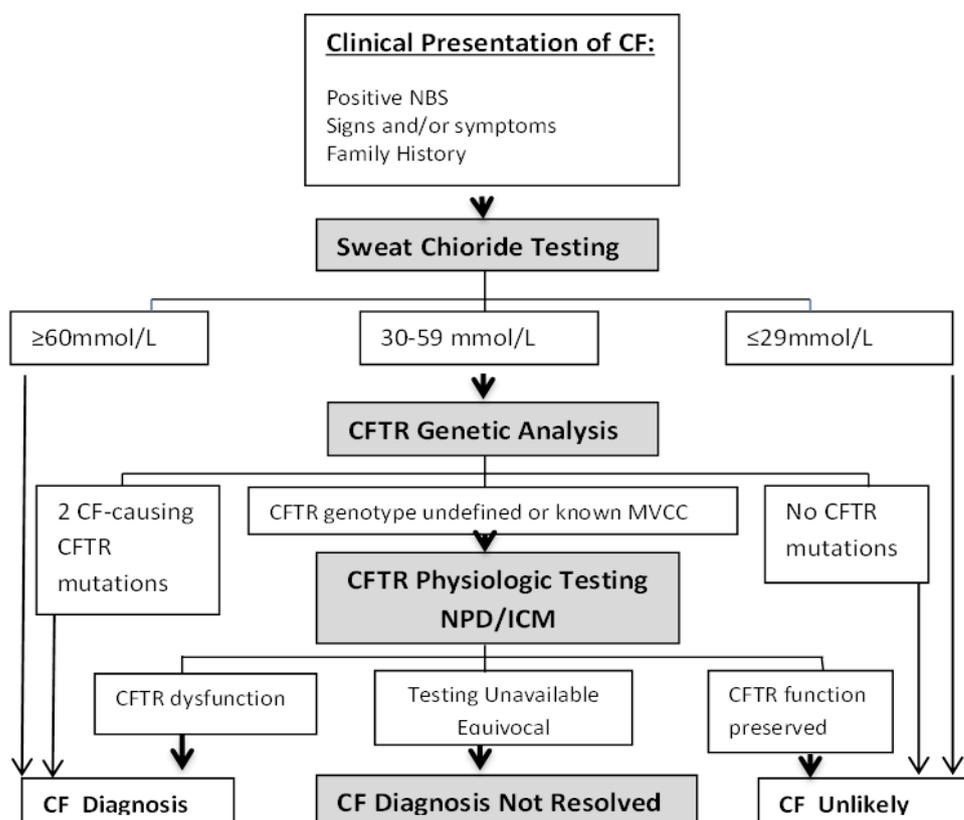


Figura 1. Diagnóstico de Cribado neonatal¹³

III. Síntomas

La Fibrosis Quística es una enfermedad crónica y progresiva cuyos síntomas se manifiestan en el recién nacido o en el niño pequeño, tal y como ejemplifica el estudio realizado por [Gale S, et al. 2016]¹⁴. Este estudio concluye que los niños con alteración genética para la FQ <1 año tienen tres veces más probabilidades de desarrollarla a esta edad que los niños de >2 años.

La morbi-mortalidad de esta enfermedad viene dada principalmente por las afecciones pulmonares, afectando en menor medida a otros órganos o sistemas del cuerpo humano. El cuadro clínico clásico se caracteriza por afectación pulmonar y alteraciones digestivas.

❖ Manifestaciones pulmonares:

La Sociedad Española de Pediatría Extrahospitalaria y Atención Primaria mediante su programa de formación continuada, expone que, debido a la alteración de la CFTR, el transporte iónico anormal de cloro y sodio en las células epiteliales del aparato respiratorio (regulado por AMPc) provoca una disminución del volumen de líquido de superficie de la vía aérea, lo que enlentece el transporte mucoso, aumenta su viscosidad y dificulta la eliminación bacteriana. De este modo, se inicia una respuesta inflamatoria crónica que conduce, finalmente, a la lesión pulmonar¹⁵. En etapas tempranas de la vida puede aparecer colonización por *Staphylococcus aureus*, *Haemophilus influenzae* y *Pseudomonas aeruginosa* (PA)⁵.

Existe una variante mucoide de *Pseudomonas* que muestra una asociación especial con la FQ. El 7% de los pacientes adultos están colonizados por *Burkholderia cepacia*, lo que se asocia a un rápido deterioro pulmonar⁵.

[Sánchez C, et al. 2019]¹⁶ realizaron un estudio observacional retrospectivo durante 40 años en 96 niños y adolescentes (hasta 18 años 11 meses) con FQ en el que concluyeron que la prevalencia de *Pseudomonas* difiere según los distintos países y está relacionada con la edad, aparece en el 30 % de los

pacientes entre los 2 y 5 años, pero a partir de los 18 años están colonizados aproximadamente el 80% de los pacientes.

El síntoma más frecuente de esta enfermedad es la tos que suele ir acompañada de expectoración, náuseas y trastornos del sueño. Las lesiones pulmonares evolucionan hacia la insuficiencia respiratoria y hacia el “cor pulmonale” (hipertrofia del ventrículo derecho a consecuencia de alteraciones en el parénquima pulmonar), que constituyen las causas de muerte más frecuentes en los pacientes con FQ¹⁷.

Otras comorbilidades o complicaciones que pueden agravar o desencadenar manifestaciones respiratorias en pacientes con FQ son: bronquiolitis y otras infecciones víricas, atelectasias, afectación pulmonar secundaria al reflujo gastroesofágico, hemoptisis, aspergilosis broncopulmonar alérgica e insuficiencia respiratoria terminal. Aunque todas ellas pueden estar presentes a cualquier edad, algunas son más frecuentes en los lactantes (bronquiolitis) y otras en el adolescente y adulto (hemoptisis, insuficiencia respiratoria terminal)¹⁶.

❖ Manifestaciones digestivas:

Los efectos de la FQ sobre el aparato digestivo son diversos y generalmente graves. En función del grado de enfermedad, los niños con Fibrosis Quística suelen presentar deficiencias pondero-estaturales. [Hasan M Isa, et al. 2016]¹⁸ recopilaron todos los datos de 109 niños con FQ en Bahrain entre los años 1984 y 2015. De los 47 niños que finalmente entraron en el estudio, un 72% presentó malnutrición, siendo factores de riesgo significativos el bajo peso al nacer ($p=0.032$) y la presencia de reflujo gastroesofágico ($p=0.039$), dos manifestaciones importantes en esta enfermedad.

El Íleo meconial es una obstrucción intestinal debida a la presencia de meconio muy denso que se adhiere a la mucosa del íleon terminal, apareciendo en el 10-20% de los RN con genotipos graves como primera manifestación de la

enfermedad. Además, el prolapso rectal fue un hallazgo frecuente, la literatura internacional lo reporta con una prevalencia de hasta el 20%¹⁹.

En el páncreas exocrino se ha detectado la CFTR. La disfunción del canal de cloro altera la secreción de agua y bicarbonato, con la consiguiente acidificación e hipohidratación de las secreciones de las células del páncreas (acinos). Esto provoca que las secreciones sean viscosas y formen a menudo tapones mucosos, malabsorción de grasas y proteínas. La esteatorrea es la manifestación clínica digestiva más importante, afectando al estado nutritivo del paciente y desarrollando malnutrición y malabsorción de micronutrientes esenciales para la vida⁵.

Los adultos, debido a la afección pancreática, desarrollan Diabetes Mellitus insulino dependiente (Tipo I). Al igual que en el páncreas y en los pulmones, a nivel intestinal se forma moco espeso característico de esta enfermedad. Este hecho puede desencadenar intususcepción, penetración de un segmento del tubo digestivo en otro. La afectación hepato biliar es frecuente en los pacientes adultos, pudiendo desarrollar colestasis crónica, inflamación, fibrosis e incluso cirrosis. Los adolescentes pueden desarrollar hipertensión portal⁵.

❖ Otras manifestaciones⁵:

Los varones con FQ suelen ser estériles debido a la ausencia congénita bilateral de los conductos deferentes, lo que produce azoospermia. La mayoría de las mujeres no tienen problemas a la hora de poder tener hijos, a excepción de algunas que desarrollan amenorrea e infertilidad.

El sudor de las personas con FQ tiene una alta concentración de cloruro de sodio y potasio (> 60 mmol/L), por lo que pueden presentar situaciones de deshidratación hipotónica, sobre todo en los meses de más calor en los que la sudoración aumenta.

También padecen con más frecuencia acropaquias o “dedos en palillos de tambor” (agrandamiento indoloro de las falanges terminales de los dedos de manos y pies), osteoartropatía, cálculos renales y osteoporosis.

IV. Tratamiento

En España se desarrolla la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud (Ministerio de Sanidad y Política Social)²⁰ que presenta 7 grandes líneas de actuación:

- Línea estratégica 1: Información sobre las enfermedades raras
- Línea estratégica 2: Prevención y detección precoz
- Línea estratégica 3: Atención sanitaria
- Línea estratégica 4: Terapias
- Línea estratégica 5: Atención socio-sanitaria
- Línea estratégica 6: Investigación
- Línea estratégica 7: Formación

JUSTIFICACIÓN

La FQ, enfermedad hereditaria, crónica y degenerativa en España, en los últimos 25 años ha cuadruplicado la esperanza de vida, pasando del 8 al 33% en adultos¹⁵. Este gran avance para la enfermedad se consigue gracias a la acción multidisciplinar de médicos, enfermeros, fisioterapeutas, psicólogos y trabajadores sociales, entre otros. Un equipo multidisciplinar que debe estar siempre en consonancia para mejorar la calidad y la esperanza de vida de estas personas.

Además de la gran labor desempeñada por este equipo de profesionales, la esperanza de vida de los pacientes se ha incrementado en los últimos años debido a la aparición de tratamientos innovadores, indicados según las mutaciones FQ de cada paciente. Dichas terapias tratan la causa subyacente de la FQ y no sus síntomas como venían haciendo los tratamientos disponibles hasta el momento.

Los profesionales de enfermería están presentes en la mayoría de las líneas de actuación frente a la FQ, por lo que su papel resulta imprescindible en el cuidado y calidad de vida de estas personas. Su labor abarca desde el diagnóstico, la planificación en la transición de la atención pediátrica a la de adulto, así como los cuidados paliativos del paciente terminal, [Kerem E, et al. 2005]²¹.

La fibrosis quística es una enfermedad de difícil manejo tanto para el paciente como para el equipo de FQ. El apoyo a los pacientes y sus familiares es una de las funciones más importantes del personal de enfermería especialista. El bienestar y la satisfacción del paciente son objetivos particulares del cuidado de enfermería y la defensa eficaz de éste ayudará a conseguirlo²¹.

Este trabajo hace una revisión de los tratamientos farmacológicos y no farmacológicos actuales y disponibles para los pacientes con FQ, así como de los cuidados que enfermería puede aportar para mejorar la calidad de vida de estos pacientes, desde la infancia hasta la edad adulta.

OBJETIVOS

Objetivo General:

Identificar las mejores evidencias sobre los tratamientos y cuidados enfermeros de niños y adolescentes con FQ.

Objetivos Específicos:

- Describir las mejores técnicas de tratamiento farmacológico y no farmacológico de la FQ en esta población.
- Analizar los cuidados actuales de enfermería en niños y adolescentes con FQ.
- Exponer la importancia de la visibilización y la normalización de la FQ.
- Presentar las líneas futuras de trabajo en la FQ.

MATERIAL Y MÉTODOS

El presente trabajo consiste en una revisión bibliográfica narrativa. Para la obtención de toda la información relevante sobre el tema se ha efectuado una búsqueda estructurada entre los meses de diciembre (2019) y abril (2020). Para ello se han utilizado las siguientes bases de datos: Pubmed (Medline), Scielo, Dialnet y Cochrane. También se ha empleado el buscador de Google Académico.

Otras fuentes de información consultadas para realizar la búsqueda han sido la Federación Española de Fibrosis quística, el Portal web de Salud Castilla y León, el Ministerio de Sanidad, el portal de información Europeo de referencia en enfermedades raras y medicamentos huérfanos Orphanet, así como el Libro Blanco y Guías oficiales sobre la FQ.

Para llevar a cabo una búsqueda más exhaustiva se ha planteado la estrategia de definir las palabras clave con un lenguaje controlado (tesauros) mediante la biblioteca DeCS (Descriptores en Ciencias de la Salud) y MeSH (Medical Subject Headings). Los términos principales han sido “fibrosis quística”, “enfermería”, “cuidados de enfermería”, “rol enfermero”, “tratamiento”, “niños”, “adolescentes”, “familia”, “autocuidado”, “educación”, “etiología”, “diagnóstico”, y “síntomas”. Una vez definidas las palabras clave se combinaron con los operadores booleanos AND y OR.

Para la obtención de resultados se consideraron los siguientes limitadores como criterios de inclusión:

- Documento de acceso libre y sin restricciones.
- Documentos publicados en los últimos 20 años (en su mayor parte son publicados en los últimos 10 años).*
- Documentos en español y/o inglés.
- Estudios realizados en población de ambos sexos < 18 años.
- Tipos de estudios: ensayos clínicos, estudios observacionales, revisiones bibliográficas y guías de consenso.
- Estudios que cumplan con las directrices de calidad.

*Se incluye un artículo fuera del rango de fecha de publicación por su relevancia histórica.

Tras la obtención de los primeros resultados, una vez aplicados los anteriores limitadores, se ha procedido a la selección de los artículos a incluir en el trabajo. Para ello se realizó la lectura de los títulos de los artículos obtenidos y posteriormente el resumen. Aquellos que no concordasen con los objetivos del trabajo o tuvieran poca relación con el tema se desecharon. Asimismo, los que estuvieran duplicados en las distintas bases de datos y fuentes de información. Por último, se leyó íntegramente el artículo y se evaluó su calidad. Para ello se utilizó el programa de lectura crítica CASPe (en ensayos clínicos²², estudios de cohortes²³ y revisiones sistemáticas²⁴) y la Declaración de STROBE²⁵ (en estudios transversales).

Tras este proceso de recopilación de información, se obtuvieron como resultado 36 documentos válidos para el presente trabajo, de los cuales 28 son artículos extraídos de fuentes secundarias, es decir bases de datos, entre los que se encuentran 5 ensayos clínicos, 2 estudios de cohortes, 13 estudios transversales y 8 revisiones bibliográficas. Los 8 documentos restantes fueron obtenidos de fuentes terciarias, entre los que se encuentran guías clínicas, consenso de expertos, libro blanco y monografías, entre otros.

En el gráfico 1 se representa la proporción de cada tipo de documento seleccionado tras la búsqueda:

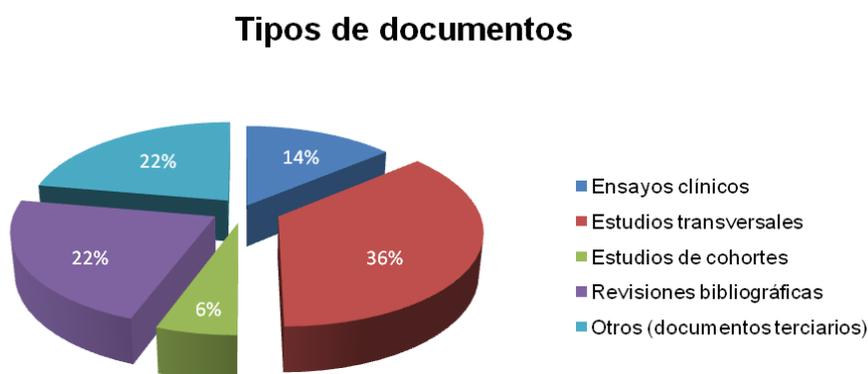


Gráfico 1. Distribución de los tipos de documento utilizados en el desarrollo del trabajo. (Fuente: Elaboración propia).

RESULTADOS Y DISCUSIÓN

Tras la selección de los documentos que aportan evidencia en base a los objetivos planteados, se exponen los resultados más relevantes en función de los tres pilares fundamentales del tratamiento de esta enfermedad (farmacológico y no farmacológico). Para responder al objetivo principal del trabajo se hace hincapié en los cuidados que enfermería brinda a niños y adolescentes con FQ.

Tratamiento de la FQ en niños y adolescentes

Debido a que la Fibrosis Quística es una enfermedad producida por la mutación del gen de la CFTR, el único tratamiento que eliminaría en su totalidad la patología sería la terapia génica, sin embargo, hoy en día este proceso no es reproducible en el ser humano.

El tratamiento sintomático de la enfermedad se basa en tres áreas de actuación fundamentales: el control de la infección respiratoria (antibioterapia), la fisioterapia y el soporte nutricional.

El primer pilar del tratamiento para esta enfermedad es la administración de antibioterapia para reducir la inflamación e infección bacteriana de las vías respiratorias. Su elección se realiza en función de los resultados del cultivo de esputo.

En las exacerbaciones leves (depende de la intensidad de la tos y la producción de moco) se utilizan antibióticos orales adicionales. Para *Staphylococcus* penicilina o cefalosporina oral, y para *Pseudomonas* ciprofloxacino oral (limita su uso clínico la aparición de resistencias). Debido a esto, se combinan los antibióticos orales con inhaladores de tobramicina, aztreonam o colistina (aprobados en la Unión Europea)⁵.

Ante estas afirmaciones [Nichols DP, et al. 2016]²⁶ sostienen que hay que tener cuidado con la mezcla de antibióticos orales e inhalados puesto que reducen los beneficios de tobramicina inhalada cuando se mezcla con azitromicina oral, induciendo respuestas adaptativas al estrés bacteriano.

Un avance importante como co-tratamiento a los antibióticos es el uso de soluciones salinas hipertónicas inhaladas (7%)²⁷, que han demostrado, en estudios a corto plazo, que cambian las propiedades del esputo, restablecen la eliminación de moco y la función pulmonar, y reducen las exacerbaciones agudas a largo plazo (un año).

La solución salina hipertónica es segura, pero provoca broncoconstricción en algunos pacientes, que se previene al administrar broncodilatadores al mismo tiempo. Se están realizando estudios para determinar si la solución salina hipertónica inhalada debiera constituir el tratamiento fundamental de todos los pacientes con FQ⁵.

Otro avance destacado es el uso de Ivacaftor y Lumacaftor. El primero se ha observado que actúa sobre la CFTR aumentando la probabilidad de apertura de sus canales. El segundo medicamento aumenta la cantidad de CFTR no mutado en la superficie de las células y mejora el procesamiento de la proteína F508. Ambos medicamentos en pacientes con genotipo $\Delta F508$. [Ratjen F, et al. 2016]²⁸ se encuentran en la 3ª fase del estudio clínico en el que participan 9 países de todo el mundo. Los 204 pacientes (entre 6 y 11 años con genotipo $\Delta F508$) que conforman este estudio controlado aleatorizado (1:1) y doble ciego, son sometidos a un tratamiento de 24 semanas con Lumacaftor (200 mg) e Ivacaftor (250 mg) cada 12 horas o placebo. La función pulmonar mejora significativamente con el tratamiento (versus placebo), siendo el índice de aclaramiento (lung clearance index_{2.5} (LCI_{2.5})) y el volumen espiratorio forzado en 1 segundo (FEV1) los más destacados. También se observa la reducción de concentración de cloruro de sodio en el sudor de los pacientes tratados con la combinación de Lumacaftor/Ivacaftor.

En cuanto a la antibioterapia, el microorganismo que más veces coloniza las vías aéreas de los pacientes con FQ es la *Pseudomona aeruginosa* (PA). Cuando un niño con fibrosis quística manifiesta por primera vez una determinación positiva para esta bacteria, si no se actúa de manera rápida con la correcta antibioterapia, es más probable que desarrolle PA crónica (2,9 Riesgo relativo (RR) 95% IC)²⁹, lo que empeoraría su estado de salud y su esperanza de vida a largo plazo. [Mostofian F, et al. 2019] en su estudio de cohorte retrospectivo en niños <18 años nacidos entre 1995 y 2015 con FQ, analizan los beneficios contra PA de la utilización temprana de tobramicina inhalada (80 mg/2 ml 2 veces al día durante 28 días), o solución de inhalación de tobramicina (300 mg/5 ml 2 veces al día durante 30 días). El resultado más destacable es la significativa reducción de la prevalencia de PA crónica con la aplicación de tratamiento de rápida actuación frente a uno a largo plazo (24% versus 78% de pacientes). También hacen referencia a la edad a la que los niños desarrollan PA crónica, siendo más tardía en aquellos que han sido tratados con un manejo precoz.

En el centro de Copenhague para la FQ, entre el 70-80% de los pacientes se tratan cada tres meses con un ciclo de 2 semanas de antibióticos antipseudomonal IV (dos antibióticos + ciprofloxacino oral) colistina, tobramicina o aztreonam inhalados diarios por el resto de sus vidas, así como DNAsa inhalada todos los días para reducir la viscosidad del esputo que contiene ADN. En el estudio transversal prospectivo realizado por [Fernández-Barat L, et al. 2017]³⁰, al analizar el esputo antes y después de uno de estos ciclos de 2 semanas de terapia antimicrobiana supresora en pacientes con infección crónica de PA, observaron que la carga de PA disminuye rápida y significativamente en esputo (23 muestras). En contraposición, los resultados muestran como la población bacteriana desarrolla rápidamente resistencia a tobramicina, aztreonam y ceftazidima.

A causa de la resistencia que desarrolla PA a los antibióticos, varios estudios buscan alternativas igual de seguras y efectivas para tratar a los pacientes que son intolerantes o incluso para alternar las distintas inhalaciones. [Elborn JS, et al. 2015]³¹ y [Elborn JS, et al. 2016]³² compararon el tratamiento inhalado de levofloxacino (240 mg dos veces al día) con la solución estándar inhalada de

tobramicina (300 mg dos veces al día) en 3 ciclos abierto/ cerrado de 28 días en niños con FQ \geq 12 años. No hubo diferencias significativas entre ambos medicamentos en cuanto a cambios clínicos ni exacerbaciones pulmonares, reduciendo la carga bacteriana de PA en ambos casos, y mostrando una seguridad similar. El levofloxacino fue bien tolerado, exceptuando la aparición de disgeusia en algunos casos.

En las exacerbaciones más graves o aquellas provocadas por bacterias resistentes a antibióticos orales, se utilizan antibióticos intravenosos (IV) como cefalosporinas o aminoglucósidos, asociado muchas veces a glucocorticoides y antiinflamatorios⁵.

Las complicaciones más graves desencadenan insuficiencia respiratoria y requieren además aporte de O₂. El trasplante de pulmón es el único tratamiento definitivo para la insuficiencia respiratoria terminal, cuyo porcentaje de supervivencia es del 60% a los dos años⁵. Los fallecimientos son consecuencia fundamentalmente del rechazo del injerto.

La medida principal del estado pulmonar en individuos con FQ mayores de 5 años es la prueba de la función pulmonar con espirometría o pletismografía. Las mediciones en serie documentan la estabilidad o la progresión de la obstrucción de las vías aéreas. Las mediciones de la función pulmonar también son útiles para documentar los cambios agudos asociados con las exacerbaciones pulmonares y la respuesta al tratamiento³³.

[Pezoa A, et al. 2018]³⁴ consideran que el Volumen Espiratorio Forzado en 1 segundo (FEV₁) es la variable más utilizada para evaluar su gravedad y progresión y para buscar la presencia de hiperreactividad bronquial. Sin embargo, los investigadores [König P, et al. 2018]³⁵, en un análisis retrospectivo de 3169 pruebas de espirometría en 184 pacientes, evaluaron qué otras pruebas espirométricas son anormales en presencia de un FEV₁ normal (\geq 80%) y cuáles otras son más sensibles para detectar la obstrucción de las vías respiratorias. Concluyeron que el FEV₁ normal no es indicativo de espirometría normal.

El FEV₁ / FVC (capacidad vital forzada) es la medida más sensible de obstrucción temprana o leve de la vía aérea en niños con fibrosis quística. Si solo se considerara la relación FEV₁ / FVC, se pasarían por alto muchos casos de obstrucción, por lo tanto, todas las medidas espirométricas deberían considerarse en la evaluación clínica de la obstrucción de las vías respiratorias³⁵.

La utilización de tratamiento farmacológico es esencial para estos pacientes, pero siempre que vaya acompañada de las técnicas tradicionales para eliminar las secreciones pulmonares, como son los ejercicios respiratorios, las máscaras faciales con válvulas unidireccionales y puño-percusión del tórax. El empleo periódico y regular de estas maniobras es eficaz para conservar el funcionamiento pulmonar⁵.

El tercer pilar es el representado por el tratamiento de los síntomas digestivos y el soporte nutricional. La manifestación clínica digestiva más importante es la esteatorrea, la cual si no se aplican medidas correctoras, conduce a un descenso pondero-estatural que haría empeorar el resto de síntomas. Hay una correlación positiva entre un correcto estado nutricional (determinado generalmente por el Índice de Masa Corporal (IMC)) y una adecuada función pulmonar [Turck D, et al 2016]³⁶. [Barbieri D, et al. 2018]³⁷ coinciden en que un adecuado estado nutricional (percentil 50 para talla y edad) mejora la función pulmonar, sin embargo, en su cohorte no encuentran relación entre el estado nutricional y la incidencia de morbilidad de la FQ.

La presencia de sobrepeso u obesidad infantil en niños con FQ no implica un correcto estado de salud, sino que a largo plazo se ha observado que es predictor de deterioro precoz de la función pulmonar^{36,38}.

Un descenso en la curva de crecimiento, falta de energía, proteinemia, vitaminas liposolubles y otros indicadores muestran signos de subnutrición y requieren corregir los déficits. La mayor parte de las veces se consiguen con suplementación vía oral, pero debido a la afección pancreática de la FQ que causa déficits en las enzimas, hay pacientes que también presentan anorexia y problemas gastrointestinales, por lo que necesitarían nutrición parenteral. Ésta debería prolongarse si hay un descenso pondero-estatural prolongado de más

de 6 meses por debajo del percentil 3 para su edad y talla. Sin embargo, una alimentación prolongada por vía parenteral para mejorar el estado del paciente es cuestionable en términos de afectación pulmonar y supervivencia a largo plazo [Gaskin K 2013]³⁹.

La Sociedad Europea de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica (ESPGHAN) recomienda a los pacientes con FQ un 120-150% de las necesidades energéticas de la población sana similar para la edad, sexo y talla. Las guías de consenso para FQ recomiendan una ingesta de macronutrientes de 35-40% grasas, 20% proteínas y 40-45% hidratos de carbono, así como la suplementación con enzimas pancreáticas (Gráfico 2). Estos pacientes también deben tener en cuenta que su dieta debe ser rica en vitaminas (Liposolubles como la A sobre todo, debido a la esteatorrea), sodio, calcio, hierro, zinc y selenio ya que presentan mayores pérdidas debido a la elevada sudoración, la malabsorción intestinal y la inflamación crónica. La suplementación de vitaminas y minerales estará supeditada por la edad del paciente y su estado clínico³⁶.

Distribución de Macronutrientes

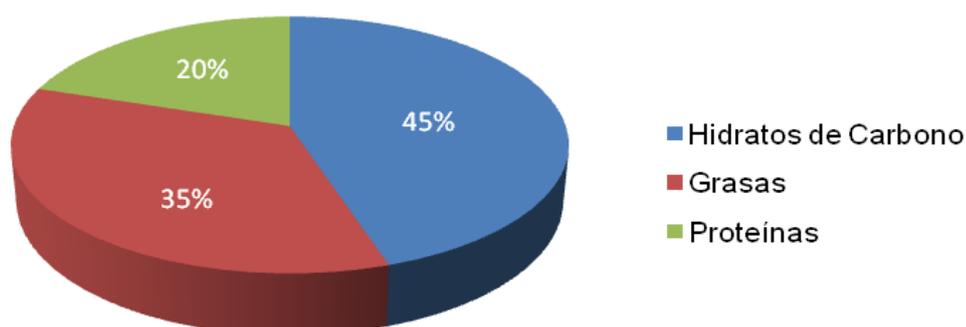


Gráfico 2. Distribución de ingesta de macronutrientes en pacientes con FQ según la ESPGHAN. (Fuente: Elaboración propia).

Cuidados de enfermería en niños y adolescentes con FQ

La estrategia actual para los cuidados de pacientes con FQ está dirigida a disminuir la progresión de la disfunción orgánica secundaria y sus secuelas, y para ello se han establecido centros de atención integral y multidisciplinarios para la FQ en todo el mundo. En España, la última actualización en 2015 sobre los Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) del Sistema Nacional de Salud (SNS) son⁴⁰:

CSUR responsables de la atención de metabolopatías congénitas	Comunidad Autónoma
Hospital U. de Santiago (adultos y niños)	Galicia
Hospital de Cruces (adultos y niños)	País Vasco
Hospital U. La Fe (adultos y niños)	C. Valenciana
Hospital de San Joan de Déu (niños)	Cataluña
Hospital VallD'Hebrón (adultos y niños)	Cataluña
Hospital 12 de Octubre (adultos y niños)	C. de Madrid
Hospital U. Ramón y Cajal (adultos y niños)	C. de Madrid

Tabla 1. CSUR del SNS por Comunidades Autónomas.

Según el Consenso Europeo sobre normas asistenciales para pacientes con FQ⁴¹, las unidades de referencia deben contar con 1-1,5 enfermeras especializadas por cada 50 pacientes que garanticen el desempeño de la labor enfermera desde sus 4 funciones principales: asistencial, gestora, investigadora y docente. La función asistencial se caracteriza por la prestación de cuidados al paciente y a su familia, valoración integral de las necesidades de la persona y su entorno, autocuidado y seguimiento del proceso, además de intervenciones directas como toma de constantes vitales, pruebas de función pulmonar, recogida de muestras biológicas, etc.

En el área gestora, la enfermera es clave para la coordinación con el resto de los profesionales de la atención al paciente. El uso de la investigación se materializa en la importancia de la toma de decisiones y en la evaluación de las intervenciones llevadas a cabo. Por último, la docencia desde el momento del diagnóstico hasta los momentos finales de la vida de los pacientes⁴¹.

El Estándar Europeo de Cuidados de pacientes con Fibrosis quística⁴² pone de manifiesto el rol de la enfermera, que debe incluir:

- Educación, defensa y apoyo psicosocial:
 - Notificación de un resultado de detección y diagnóstico
 - Primer ingreso al hospital
 - Primer curso de antibióticos intravenosos
 - Transición de la atención pediátrica a la atención de adultos
 - Problemas reproductivos, atención pre y postnatal
 - Trasplante y problemas de fin de vida
- Provisión de apoyo y educación en el hogar, particularmente para la terapia con antibióticos intravenosos en el hogar, terapia con nebulizador, alimentación enteral y ventilación no invasiva.
- Educación para la salud sobre la FQ en guarderías, escuelas y lugares de trabajo.
- Actuando como un enlace entre el paciente y la familia, atención primaria, servicios comunitarios y hospital.
- Actuando como un recurso para la capacitación y educación de otros profesionales involucrados en la atención de la FQ.

En el momento del *diagnóstico* a través del Screening neonatal, el especialista en enfermería clínica de FQ desempeña un papel activo al hablar con los padres y brindarles apoyo y educación continuos después del shock inicial al diagnóstico. [Salm N, et al. 2012]⁴³ entrevistaron a posteriori a 203 padres y madres de niños con diagnóstico positivo o portadores de FQ. Un 100% de las familias manifiestan que para afrontar esta situación confusa es imprescindible que los especialistas en la enfermedad contacten con ellos, y un 67,6% que esta información sea lo antes posible y en persona. Asimismo, creen que es indispensable tener contacto con otras familias en su misma situación (82.4%).

Los familiares reaccionaron mostrando gran preocupación por la noticia. [Okuda K, et al. 2014]⁴⁴ en otro estudio retrospectivo examinaron las respuestas de las entrevistas de 14 madres en este momento tan difícil. Algunas de ellas refirieron haberse quedado en shock al conocer el diagnóstico debido a la complejidad, inexistencia de cura y mal pronóstico de la enfermedad. Otras confesaron que inicialmente no querían aceptar el diagnóstico. Una de las muchas dificultades a las que tiene que hacer frente estas familias es la comunicación de la noticia a otras personas (algunas de las madres dijeron no haberlo hecho por miedo al rechazo o prejuicio), y por supuesto el hecho de ver sufrir a sus hijos.

En la misma línea, [Tluczek A, et al. 2015]⁴⁵ tras 1 año del diagnóstico de screening positivo de sus hijos, entrevistaron a 249 padres (n=118) y madres (n=131). La investigación muestra asociación entre el diagnóstico temprano de esta enfermedad y la ansiedad o depresión (35% de madres y 23% de padres mostraron síntomas). De esta manera, es necesario tener sensibilidad para percibir que estas familias se enfrentan a un período no planificado en sus vidas, que requiere de la dedicación incondicional, atención total a las condiciones de salud del niño y una convivencia permanente y cercana con la muerte.

La etapa *pre-escolar* es una fase muy compleja e importante en el desarrollo del niño. La función de la enfermera especialista se centra en la administración de medicamentos, la nutrición junto con el dietista de FQ, reconocer las infecciones del tórax y tomar decisiones sobre cuándo pedir consejo o comenzar el tratamiento, manejo de la limpieza de las vías respiratorias y ejercicio en conjunto con el fisioterapeuta de FQ, educación familiar sobre adherencia terapéutica, tratar con hermanos o planteamiento de más hijos⁴². El cuidado del niño con FQ en edad pre-escolar (2 a 5 años) incluye regímenes de tratamiento complejos que consumen mucho tiempo y requieren superación de los desafíos de comportamiento comunes en este grupo de edad para mantener la salud pulmonar y optimizar el crecimiento⁴⁶.

La etapa *escolar* puede ser una experiencia traumática para cualquier padre. Cuando el niño tiene FQ, es probable que los padres sientan ansiedad por la pérdida de control. La enfermera desempeña el papel en el colegio enseñando a los profesores a tratar con las responsabilidades y las limitaciones de un niño con FQ, vigilando una correcta alimentación y técnica de limpieza de vías aéreas, asegurando que el niño pueda acudir a las revisiones hospitalarias cuando se requiera, entre otras funciones⁴².

La recopilación y análisis de 8 encuestas de niños entre 7 y 18 años llevada a cabo por [Pelúcio TM, et al. 2006]⁴⁷ muestra como uno de los aspectos clave en el desarrollo de un niño es la socialización con los demás. La carencia o dificultad para las relaciones sociales implica resultados negativos en el tratamiento de la enfermedad. La Federación Española de Fibrosis Quística (FEFQ) organiza actividades de deporte y convivencia dirigida a personas con FQ y sus acompañantes. Se realizan todos los años alternando el Camino de Santiago con Encuentros de Jóvenes FQ donde se realizan actividades de multiaventura⁴⁸.

La característica principal que condiciona a otros niños a la hora de relacionarse con aquellos que padecen FQ es la falta de información sobre la enfermedad, por lo que los profesionales de enfermería, en concordancia con los educadores, deberían desarrollar estrategias de comunicación y afrontamiento positivas para lograr la normalización de la enfermedad⁴⁷.

Sería idóneo dar pasos hacia la normalización de los tratamientos fomentando el servicio de atención primaria, ciñéndose en el hospital al seguimiento periódico en servicios especializados de la enfermedad y a las situaciones agudas que requieren ingresos. Los sanitarios de atención primaria cuentan con los servicios sociales y comunitarios de su zona que permiten una mejor conexión con la persona, por lo que se debería establecer un programa de apoyo social y psicológico, basado en la coordinación multidisciplinar⁴⁹.

Situación actual

Conocimiento de la FQ dentro de las especialidades

Manifestaciones diversas que producen confusión en su diagnóstico

Diagnóstico tardío

Diagnóstico, seguimiento y tratamiento por equipos especializados.

Concepción únicamente sanitaria de la enfermedad.

Fórmulas de screening neonatal.

Propuestas

Programas formativos en la medicina general.

Manejo de diagnóstico diferencial entre las enfermedades comunes y la FQ.

Protocolo de seguimiento entre el equipo especializado y atención primaria.

Coordinación multidisciplinar en el tratamiento a través de los servicios de atención primaria.

Tabla 2. Propuestas para programa de apoyo social y psicológico en atención primaria⁴⁵.

Los *adolescentes* con FQ atraviesan los mismos cambios físicos y emocionales que otros compañeros sin FQ. La enfermera tendrá la labor de compartir información con el paciente sobre cambios propios de la edad, sexualidad y sexo seguro, embarazo, drogas, trabajo y empleo, adherencia al tratamiento, autoestima, autoimagen⁴². [Sawicki GS, et al. 2015]⁵⁰ entrevistaron a 18 adolescentes y sus padres en un estudio para determinar las características que condicionaban la vida de los adolescentes con FQ. La primera clave para entender la rutina de estos pacienteses la adherencia al tratamiento.

2/3 de los entrevistados (12 de 18) refirieron que siempre seguían las pautas de tratamiento oral, sin embargo 8 de 18 aseguraron que no hacían el tratamiento de nebulizadores ni la fisioterapia respiratoria. Los factores que determinaron este hecho fueron: la cantidad de tiempo que hay que invertir, la falta de privacidad o la ausencia de consecuencias percibidas sin realizar el tratamiento. También destacaron la influencia de los padres, siendo negativa para su tratamiento cuantas menos responsabilidades les transfirieran en su autocuidado. En general (13 de 18) los pacientes aseguraron tener una buena relación con los profesionales de la salud que sabían entender la situación de un adolescente con FQ y se dirigían a ellos como adultos, en vez de a sus padres.

Un factor que se ha demostrado que explica una cantidad significativa de la variación en la adherencia al tratamiento en varias enfermedades crónicas son las creencias sobre el tratamiento, aunque en la FQ han sido poco estudiadas. [Goodfellow NA et al. 2015]⁵¹ estudiaron este hecho en niños con FQ y concluyeron que, tras evaluar a 100 niños y sus padres, son más propensos a una alta adherencia (>80% el tratamiento) aquellos padres que reportaron una alta creencia de la necesidad de los suplementos enzimáticos y la fisioterapia respiratoria.

Del mismo modo [Bucks RS et al. 2009]⁵² encuestaron a 38 adolescentes con FQ sobre los tratamientos prescritos y su adherencia a la fisioterapia torácica, la suplementación de enzimas y antibioterapia. Descubrieron que las dudas sobre la necesidad de antibióticos y fisioterapia torácica predecían la adherencia al tratamiento prescrito. Otro de los determinantes característicos que puede modificar la adherencia al tratamiento es la depresión y/o ansiedad de los padres de niños y adolescentes con FQ. En el estudio Internacional⁵³ llevado a cabo en 154 centros de Europa y EEUU con 4102 padres de 6088 niños de 12 años o más, los resultados muestran que los adolescentes cuyos padres presentaron depresión, tenían más probabilidades de que ésta fuese elevada (OR = 2,32), al igual que la ansiedad (OR = 2,22). De este modo recomiendan que el factor psicológico, tanto de padres como de niños, esté muy presente en la vigilancia multidimensional de la enfermedad.

Una de las herramientas que los adolescentes con FQ tienen a su disposición es la App creada por la FEFQ, específica para mejorar la adherencia al tratamiento en jóvenes con Fibrosis Quística llamada “FQ-UP”⁵⁴.

Otro de los enfoques de trabajo por parte del equipo de enfermería sería el de hacer partícipe al adolescente de sus propios cuidados y toma de decisiones sobre su enfermedad, el empoderamiento. Los resultados de la revisión bibliográfica llevada a cabo por [Malone H, et al. 2019]⁵⁵ muestran la inexistencia de intervenciones para estimular la participación activa de los pacientes con fibrosis quística en las decisiones sobre su cuidado sanitario.

Los conceptos de autoimagen y autocuidado son una estrategia para combatir el estigma de esta enfermedad. Se comprende por estigma la situación en la cual el individuo no posee la aceptación social plena. Es un atributo profundamente despreciativo, que distingue al individuo de los demás que se encuentran en determinada categoría social⁵⁶. Las diferencias relacionadas al tener FQ pueden llevar, principalmente a los adolescentes, a encontrar nuevas bases de comparación, es decir, a buscar la proximidad con otros que comparten el estigma. Es un tipo de apoyo social basado en la normalización ya que, en contactos con personas que comparten las mismas experiencias, los adolescentes se identifican y se vuelven iguales a sus pares⁴⁷.

Cuando buscan el autocuidado, los adolescentes con FQ nuevamente pueden estar recurriendo a la normalización, a través de la estrategia de resolución de problemas, que también promueve la búsqueda de conocimiento y adherencia al tratamiento. Esta estrategia se basa en la organización de la atención para disminuir el impacto de la enfermedad en su vida diaria. La mayor esperanza de los participantes de este estudio estaba relacionada con la diseminación de la enfermedad por los canales de comunicación, la escuela y las asociaciones. Particularmente para los adolescentes, el autocuidado es un componente crucial en la transición de la atención pediátrica a la atención para adultos, y constituye un instrumento fundamental para desarrollar la autoestima, esa cualidad tan importante en la vida de cualquier persona⁴⁷.

Todos los adolescentes con FQ deben pasar de la atención pediátrica a la atención de adultos. Esta transición ocurre en un momento en que la persona joven con FQ se está mudando a la edad adulta en otras áreas de su vida, como educación adicional o empleo, formando relaciones y asumiendo una mayor responsabilidad por su propio estilo de vida. Por lo tanto, la transición puede ser difícil por muchas razones. Las enfermeras de FQ pediátrica y adulta desempeñan un papel importante para garantizar una transición exitosa y manejarán detalles tales como: participación del paciente y los padres en la toma de decisiones, comunicación clara entre los especialistas de FQ pediátricos y adultos o asegurar la asistencia a la consulta de adultos con el seguimiento adecuado⁴⁹.

Es muy importante iniciar la etapa de transición entre los 11 y los 16 años (no después de los 18 años) mediante la puesta en marcha de una consulta específica transicional para jóvenes adultos y se recomienda hacer la transferencia en los meses de verano, coincidiendo con una etapa relajada y tranquila, siendo muy importante individualizar en cada caso⁴⁹.

Visibilización y normalización de la FQ: Papel de las Organizaciones

Según una encuesta realizada por la FEFQ, sólo el 48 % de los españoles han oído hablar de la FQ, mientras que un 22% afirma conocer en qué consiste y la describe mayoritariamente y de forma concreta, como una enfermedad pulmonar y degenerativa. Los medios de comunicación son la principal fuente de información sobre la FQ, con un 70%⁵⁷. Para dar a conocer aún más esta enfermedad, se celebran días clave durante el año⁵⁸:

Día Mundial de la FQ (cada año)	8 de Septiembre
Día Europeo de la FQ	11 de Noviembre de 2011
Día Nacional de la FQ (cada año)	4º miércoles de Abril (22/04/2020)

Tabla 3. Fechas de celebración de la FQ. (Fuente: Elaboración propia).

La FEFQ realiza una importante labor de divulgación de la enfermedad, mediante el envío de notas de prensa a los medios de comunicación, campañas en redes sociales, concesión de entrevistas y la colocación de mesas informativas de las distintas asociaciones en cada comunidad autónoma⁴⁹. Desde la Federación y las 15 Asociaciones Españolas, junto con el Ministerio de Sanidad, presentan información actualizada que tenga relación con la FQ. En este momento de la historia tan complicado han creado una infografía de recomendaciones para hacer frente al Covid-19 (Anexo 1).

La FEFQ ha publicado en su web hasta el momento 17 manuales de diversos temas sobre FQ⁵⁴: FQ en el colegio, situación psicosocial, inserción laboral, Libro blanco, cuidados para pacientes y familia, trasplantes, nutrición, diabetes, sexualidad, urgencias médicas, etc.

Hay numerosas asociaciones relacionadas con la FEFQ⁴⁹: el Consejo rector de la FEFQ, Sociedad científica de lucha contra la FQ, ADA (Asociación de Adultos afectados de FQ), Fundación “Sira Carrasco” en ayuda a la FQ, FEDER (Federación Española de asociaciones de ayuda a las Enfermedades Raras), ICF(M)A (International Cystic Fibrosis (Mucoviscidosis) Association), EURORDIS, entre otros.

Diferencia por sexo

Tal y como muestran [Giordani B, et al. 2015-2016]⁵⁹ en el registro demográfico de la población italiana en dichos años, apenas se observan diferencias porcentuales de la enfermedad entre hombres y mujeres (51,6% y 48,4% respectivamente). [Hasan M Isa, et al. 2016]¹⁸ también obtuvieron de su muestra de 109 niños y niñas en Bahrain, que el 57% eran chicos y el 43% chicas. En contraposición, en el estudio cubano de [Sánchez C, et al. 2019]¹⁶ de 96 pacientes (niños y niñas) el 62,5% fueron varones. Estas diferencias muestran la necesidad de realizar un estudio para conocer la distribución real por género de la enfermedad.

Líneas futuras de trabajo en FQ

Los tratamientos actuales de la FQ han servido para mejorar de forma drástica la supervivencia y calidad de vida de quienes la padecen. Sin embargo, ninguno de ellos cura el defecto básico de la enfermedad. Las líneas actuales de investigación están dirigidas a restablecer la funcionalidad de la proteína CFTR a nivel del pulmón, ya sea a través de la terapia génica, de la terapia sobre la proteína o de la terapia sobre el transporte de los iones. Se ha comprobado que algunos aminoglucósidos como la gentamicina permiten una lectura completa y dan como resultado una CFTR funcional⁴⁹.

Hay diferentes estrategias en medicina molecular a seguir para restablecer la funcionalidad de la CFTR⁶⁰:

- Administración directa de la CFTR silvestre.
- Inducción de la maduración de la CFTR mutada.
- Inducción de la fosforilación de la CFTR mutada.
- Estimulación de otros canales de Cl.
- Terapia genética.

Se ha probado que la Azitromicina en dosis bajas (5 mg/kg/día) y prolongadas tiene un efecto inmunomodulador y antiinflamatorio distinto al de antimicrobiano, que mejora la función pulmonar un promedio de 5,6% del VEF1, cifra similar al del efecto de la DNAsa. Se indica actualmente en pacientes con infección crónica por PA y está en evaluación su uso en etapas más precoces de la enfermedad⁶¹.

El aumento de la esperanza de vida de los pacientes con FQ en el último siglo hace pensar que el problema de esta enfermedad no se limitará al campo de la pediatría, sino que ya actualmente alcanza especialidades de adultos (neumología o gastroenterología), centros de esterilidad, planificación familiar y consejo genético. Es de esperar que todas las esperanzas estén puestas en la terapia genética como solución definitiva, pero no hay que perder de vista la importancia de la formación del personal sanitario, así como reforzar la coordinación multidisciplinar entre atención primaria y especializada ⁷.

LIMITACIONES DEL TRABAJO

La limitación principal de este trabajo se encuentra a la hora de realizar la búsqueda bibliográfica, ya que la selección de artículos que sólo estén disponibles de manera gratuita podría sesgar los resultados.

Otra limitación es la falta de estudios e información sobre los cuidados de enfermería específicos para esta enfermedad.

CONCLUSIONES

- Las técnicas de tratamiento para la FQ están bien definidas en la actualidad (antibioterapia + fisioterapia respiratoria + soporte nutricional), aunque no existe la cura definitiva de dicha enfermedad.
- La información actual sobre los cuidados específicos de enfermería en fibrosis quística es muy escasa, por lo que hay que centrarse en realizar un protocolo para unificar los cuidados pediátricos. Asimismo, es muy importante formar a los sanitarios para que puedan mejorar la atención y el cuidado a estos pacientes.
- Para normalizar la enfermedad y ayudar a los pacientes deben focalizarse los esfuerzos en mejorar la atención primaria y la coordinación asistencial, así como impulsar el trabajo de las Organizaciones que se dedican a dar visibilidad a la FQ.
- Las investigaciones actuales se centran en la terapia genética y en tratamientos que mejoren la supervivencia y la calidad de vida de estas personas.

BIBLIOGRAFÍA

1. Orphanet [Internet]. Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos: Acerca de las enfermedades raras. [Última actualización 24 Octubre 2012]. Disponible en: https://www.orpha.net/consor/cgibin/Education_AboutRareDiseases.php?lng=ES
2. Instituto Roche [Internet]. España. Ayuso C, Millán JM. [Última actualización 08 Abril 2013]. Disponible en: https://www.instituto-roche.es/biotecnologia/79/enfermedades_raras
3. Orphanet [Internet]. Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos: Fibrosis Quística. Bellón G. [Última actualización Abril 2012]. Disponible en: [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=ES&data_id=49&Disease_Disease_Search_h_diseaseGroup=Fibrosis-quistica&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Enfermedad\(es\)/grupo%20de%20enfermedades=Fibrosis-quistica&title=Fibrosis%20qu%EDstica&search=Disease_Search_Simple](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=ES&data_id=49&Disease_Disease_Search_h_diseaseGroup=Fibrosis-quistica&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Enfermedad(es)/grupo%20de%20enfermedades=Fibrosis-quistica&title=Fibrosis%20qu%EDstica&search=Disease_Search_Simple)
4. Valiñas P. Cribado neonatal de la fibrosis quística; Eficacia/efectividad y protocolos de implementación [Internet]. Axencia de Avaliación de Tecnoloxías Sanitarias de Galicia, avalia-t. 2013. Disponible en: <https://www.sergas.es/Docs/Avalia-t/avaliat201201fibrosis-Quistica.pdf>
5. Riordan JR, Rommens JM, Kerem B, Alon N, Rozmahel R, Grzelczak Z, et al. Identification of the cystic fibrosis gene: cloning and characterization of complementary DNA. Science. Vol. 245, Issue 4922. 08 Sep 1989 : 1066-1073.

6. Bobadilla JL, Macek MJr, Fine JP, Farrell PM. Cystic Fibrosis: A Worldwide Analysis of CFTR Mutations-Correlation With Incidence Data and Application to Screening. *Human Mutation* 19:575606. 2002.
7. Navarro S. Recopilación histórica de la fibrosis quística. Elsevier; 39 (1): 36-42. 2016.
8. National Center for Advancing Translational Sciences. Genetic and Rare Diseases Information Center (GARD) [Internet]. Fibrosis Quística. [Última actualización 22 Septiembre 2017]. Disponible en: <https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/12467/fibrosis-quistica/>
9. Federación Española de Enfermedades raras (FEDER) [Internet]. Fibrosis quística. Bellón G. [Última actualización Abril 2006]. Disponible en: https://www.enfermedades-raras.org/index.php?option=com_content&view=article&id=3100&idpat=634&jj=1490054465002
10. Cabrera Roca G, Fernández-Burriel Tercero M, Cabrera Navarro P. Fibrosis quística en la edad adulta: nuevas formas clínicas. *Medicina Clínica*. 2003; 120(15):584-8.
11. IBL International [Internet]. IRT neonatal screening ELISA (RE53275/RE53279). 2012.
12. Kaneshiro NK, Zieve D. Fibrosis Quística. Medline Plus [Internet]. [Última actualización 02 Septiembre 2018]. Disponible en: <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/000107.htm>
13. Farrell PM, White TB, Ren CL, Hempstead SE, Accurso F, Derichs N, et al. Diagnosis of Cystic Fibrosis: Consensus Guidelines from the Cystic Fibrosis Foundation. *The Journal of Pediatrics*, Volume 184, May 2017, Pages 243.

14. Gale S, Sabillón M, Ortega JC. Caracterización de los pacientes con Fibrosis Quística diagnosticados por cloruros en Sudor. Acta Pediátrica Hondureña, 6(2). 2015-2016.
15. Asensio O, Bosque M, De los ríos A, Montón C, Espasa M. Programa de Formación Continuada en Pediatría Extrahospitalaria [Internet]. Fibrosis quística y sus manifestaciones respiratorias. Pediatría Integral. Vol 16 (2). Marzo 2012. Pag 156. Disponible en: <http://medicos.cr/web/documentos/ARTICULOS%20SEMINARIO%20NEUMOLOGIA%20PEDIATRICA/Pediatrica-Integral-XVI-2.pdf#page=46>
16. Sánchez C, Razón R, Ramos LT, Barreiro B, Reyes C, Cantillo H, et al. Cystic Fibrosis in children and its follow up during 40 years (1977-2017). Revista Cubana de Pediatría. 2019;91(3):e882.
17. Barreiro T, Marín JL. Curso on-line de cribado neonatal. Módulo III. Tema 6: Fibrosis Quística. [Internet]. Sociedad española de bioquímica clínica y patología molecular (SEQC). 1ª edición. Disponible en: <http://www.seqc.es/download/tema/6/2967/7982539/362153/cms/tema-06.fibrosis-quistica.pdf/>
18. Hasan M. Isa, Lina F. Al-Ali, Afaf M. Mohamed. Growth assessment and risk factors of malnutrition in children with cystic fibrosis. Saudi Med J 2016; Vol. 37 (3): 293-298.
19. Boat TF. Fibrosis quística. Nelson-Behrman, Tratado de Pediatría. 17ª edición. Madrid: Elsevier España SA; 2004. p. 1437-50.
20. Estrategia de Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud [Internet]. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. [Última actualización 11 Junio 2014]. Disponible en: [https://www.mscbs.gob.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/pdf/Estrategia Enfermedades Raras SNS 2014.pdf](https://www.mscbs.gob.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/pdf/Estrategia%20Enfermedades%20Raras%20SNS%202014.pdf)

21. Kerem E, Conway S, Elborn S, Heijerman H. Normas asistenciales para pacientes con fibrosis quística: consenso europeo. *Journal of Cystic Fibrosis* 4 (2005) 7-26.
22. Cabello, J.B. por CASPe. Plantilla para ayudarte a entender un Ensayo Clínico. En: CASPe. Guías CASPe de Lectura Crítica de la Literatura Médica. Alicante: CASPe; 2005. Cuaderno I. p.5-8.
23. Cabello, J.B. por CASPe. Plantilla para ayudarte a entender Estudios de Cohortes. En: CASPe. Guías CASPe de Lectura Crítica de la Literatura Médica. Alicante: CASPe; 2005. Cuaderno II. p.23-27.
24. Cabello, J.B. por CASPe. Plantilla para ayudarte a entender una Revisión Sistemática. En: CASPe. Guías CASPe de Lectura Crítica de la Literatura Médica. Alicante: CASPe; 2005. Cuaderno I. p.13-17.
25. VonElma E, Altman D.G, Egger M, Pocock S.J, Gøtzsche P.C, Vandenbroucke J.P. Declaración de la Iniciativa STROBE (Strengthening the Reporting of Observational studies in Epidemiology): directrices para la comunicación de estudios observacionales. *GacSanit.* [Internet]. 2008; 22(2):144-50.
26. Nichols DP, Happoldt CL, Bratcher PE, Caceres SM, Chmiel JF, Malcolm KC et al. Impact of azithromycin on the clinical and antimicrobial effectiveness of tobramycin in the treatment of cystic fibrosis. *J Cyst Fibros.* [Internet]. 2017 May;16(3):358-366.
27. Nenna R, Midulla F, Lambiase C, De Castro G, Zicari AM, Indinnimeo L. Effects of inhaled hypertonic (7%) saline on lung function test in preschool children with cystic fibrosis: results of a crossover, randomized clinical trial. *Ital J Pediatr.* [Internet]. 2017 Jul 15;43(1):60.

28. Ratjen F, Hug C, Marigowda G, Tian S, Huang X, Stanojevic S. Efficacy and safety of lumacaftor and ivacaftor in patients aged 6-11 years with cystic fibrosis homozygous for F508del-CFTR: a randomised, placebo-controlled phase 3 trial. *Lancet Respir Med*. [Internet]. 2017 Jul;5(7):557-567.
29. Mostofian F, Alkadri J, Tang K, Thampi N, Radhakrishnan D. A real world evaluation of the long-term efficacy of strategies to prevent chronic *Pseudomonas aeruginosa* pulmonary infection in children with cystic fibrosis. *Int J Infect Dis*. [Internet]. 2019 Aug;85:92-97.
30. Fernández-Barat L, Ciofu O, Kragh KN, Pressler T, Johansen U, Motos A. Phenotypic shift in *Pseudomonas aeruginosa* populations from cystic fibrosis lungs after 2-week antipseudomonal treatment. *J Cyst Fibros*. [Internet]. 2017 Mar;16(2):222-229.
31. Elborn JS, Geller DE, Conrad D, Aaron SD, Smyth AR, Fischer R. A phase 3, open-label, randomized trial to evaluate the safety and efficacy of levofloxacin inhalation solution (APT-1026) versus tobramycin inhalation solution in stable cystic fibrosis patients. *J Cyst Fibros*. [Internet]. 2015 Jul;14(4):507-14.
32. Elborn JS, Flume PA, Cohen F, Loutit J, Van De Vanter DR. Safety and efficacy of prolonged levofloxacin inhalation solution (APT-1026) treatment for cystic fibrosis and chronic *Pseudomonas aeruginosa* airway infection. *J Cyst Fibros*. [Internet]. 2016 Sep;15(5):634-40.
33. Gibson RL, Burns JL, Ramsey BW. Pathophysiology and management of pulmonary infections in cystic fibrosis. *Am J Respir Crit Care Med*. [Internet]. 2003 Oct 15;168(8):918-51.
34. Pezoa A, Jorquera P, Madrid R, Maturana P, Viviani P, Caussade S. Spirometric characterization of cystic fibrosis patients. *Rev Chil Pediatr*. [Internet]. 2018; 89(3):332-338.

35. König P, Ner Z, Acton JD, Ge B, Hewett J. Is an FEV1 of 80% predicted a normal spirometry in cystic fibrosis children and adults? *Clin Respir J*. [Internet]. 2018 Aug;12(8):2397-2403.
36. Turck D, Braegger CP, Colombo C, Declercq D, Morton A, Pancheva R, et al. ESPEN-ESPGHAN-ECFS guidelines on nutrition care for infants, children, and adults with cystic fibrosis. *Clin Nutr*. [Internet]. 2016 Jun;35(3):557-77. Disponible en: [https://www.clinicalnutritionjournal.com/article/S0261-5614\(16\)00095-9/fulltext](https://www.clinicalnutritionjournal.com/article/S0261-5614(16)00095-9/fulltext)
37. Hauschild DB, Rosa AF, Ventura JC, Barbosa E, Moreira EAM, Ludwig Neto N, et al. Association of nutritional status with lung function and morbidity in children and adolescents with cystic fibrosis: a 36-month cohort study. *Rev Paul Pediatr*. [Internet]. 2018 Jan 15;36(1):8.
38. Ortiz Paranza L, Sanabria M, González L, Ascurra M. Caracterización nutricional de niños y adolescentes con fibrosis quística. *Pediatr. (Asunción)*. [Internet]. 2017; 44(3): 205-217.
39. Gaskin KJ. Nutritional care in children with cystic fibrosis: are our patients becoming better? *Eur J Clin Nutr*. [Internet]. 2013 May;67(5):558-64.
40. Ministerio de Sanidad [Internet]. España. Relación de Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) del Sistema Nacional de Salud. [Última actualización 2015]. Disponible en: https://www.mscbs.gob.es/profesionales/CentrosDeReferencia/docs/List_aCSUR.pdf
41. Rivas-Cilleros E, López-Alonso JC. Aportación enfermera en el abordaje de la fibrosis quística. *Enferm Clin*. [Internet]. 2018 Jan - Feb;28(1):75-76.
42. Conway S, Balfour-Lynn IM, De Rijcke K, Drevinek P, Foweraker J, Havermans T, et al. European Cystic Fibrosis Society Standards of Care: Framework for the Cystic Fibrosis Centre. *J Cyst Fibros*. [Internet]. 2014 May;13 Suppl 1:S3-22.

43. Salm N, Yetter E, Tluczek A. Informing parents about positive newborn screen results: parents' recommendations. *J Child Health Care*. [Internet]. 2012 Dec;16(4):367-81.
44. Okuda Tavares K, de Barros Carvalho MD, Marisa Pelloso S. Difficulties experienced by the mothers of people with cystic fibrosis. *Text Context Nursing, Florianópolis*, [Internet]. 2014 Abr-Jun; 23(2): 294-300.
45. Tluczek A, Clark R, McKechnie AC, Brown RL. Factors affecting parent-child relationships one year after positive newborn screening for cystic fibrosis or congenital hypothyroidism. *J Dev Behav Pediatr*. [Internet]. 2015 Jan;36(1):24-34.
46. Lahiri T, Hempstead SE, Brady C, Cannon CL, Clark K, Condren ME, et al. Clinical Practice Guidelines From the Cystic Fibrosis Foundation for Preschoolers With Cystic Fibrosis. *Pediatrics*. [Internet]. 2016 Apr;137(4).
47. Pelúcio Pizzignacco TM, García de Lima RA. Socialization of children and adolescents with cystic fibrosis: support for nursing care. *Rev Lat Am Enfermagem*. [Internet]. 2006 Jul-Aug;14(4):569-77.
48. Alabau E. Fibrosis quística: la lucha contra una enfermedad desconocida. *Enfermería global no.20*, Murcia. [Internet]. Octubre 2010. Disponible en: http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1695-61412010000300030
49. Aliño SF, Antelo MC, Baamonde A, Beltrán B, Berná N, Calvo V, et al. Libro blanco de atención a la Fibrosis Quística. Federación Española contra la Fibrosis Quística (FEFQ) [Internet]. Ministerio de Sanidad y Consumo. Disponible en: <https://fqvalenciana.com/wp-content/uploads/2014/11/El-libro-blanco.pdf>
50. Sawicki GS, Heller KS, Demars N, Robinson WM. Motivating adherence among adolescents with cystic fibrosis: youth and parent perspectives. *Pediatr Pulmonol*. [Internet]. 2015 Feb;50(2):127-36.

51. Goodfellow NA, Hawwa AF, Reid AJ, Horne R, Shields MD, McElnay JC. Adherence to treatment in children and adolescents with cystic fibrosis: a cross-sectional, multi-method study investigating the influence of beliefs about treatment and parental depressive symptoms. BMC Pulm Med. [Internet]. 2015 Apr 26;15:43.
52. Bucks RS, Hawkins K, Skinner TC, Horn S, Seddon P, Horne R. Adherence to treatment in adolescents with cystic fibrosis: the role of illness perceptions and treatment beliefs. J Pediatr Psychol. [Internet]. 2009 Sep;34(8):893-902.
53. Quittner AL, Goldbeck L, Abbott J, Duff A, Lambrecht P, Solé A, et al. Prevalence of depression and anxiety in patients with cystic fibrosis and parent caregivers: results of The International Depression Epidemiological Study across nine countries. Thorax. [Internet]. 2014 Dec;69(12):1090-7.
54. Sociedad Española de Fibrosis Quística (SEFQ) [Internet]. Disponible en: <https://www.sefq.es/index.html>
55. Malone H, Biggar S, Javadpour S, Edworthy Z, Sheaf G, Coyne I. Interventions for promoting participation in shared decision-making for children and adolescents with cystic fibrosis. Cochrane Database Syst Rev. [Internet]. 2019 May 23;5:CD012578.
56. Peluci TM, Falleiros D, García RA. Estigma y fibrosis cística. Rev Enfermagem. [Internet]. Jan-Feb2010. vol.18 no.1.
57. Portal de Salud Castilla y León [Internet]. Día Nacional de Fibrosis Quística. Disponible en: <https://www.saludcastillayleon.es/AulaPacientes/en/dias-mundiales-relacionados-salud/dia-nacional-fibrosis-quistica-15a037>
58. Diainternacionalde.com [Internet]. Día Mundial de la Fibrosis Quística. Disponible en: <https://www.diainternacionalde.com/ficha/dia-mundial-fibrosis-quistica>

59. Giordani B, Amato A, Majo F, Ferrari G, Quattrucci S, Minicucci L, et al. Italian Cystic Fibrosis Registry (ICFR). Report 2015-2016. *Epidemiol Prev.* [Internet]. 2019 Jul-Aug;43(4S1):1-36.
60. Orozco L, Chávez M, Saldaña Y, Velázquez R, Carnevale A, González del Ángel A, et al. Fibrosis quística: la frontera del conocimiento molecular y sus aplicaciones clínicas. *Rev Invest Clin.* [Internet]. 2016; 58 (2): 139-152.
61. Fielbaum O. Avances en Fibrosis Quística. *Rev Med Clin Condes.* [Internet]. 2011; 22(2) 150-159.

ANEXO

Anexo 1: Infografía FQ frente al Covid-19 (FEFQ).

Recomendaciones para personas con fibrosis quística durante la epidemia de COVID-19



Las personas con fibrosis quística tienen un riesgo mayor de padecer complicaciones por cualquier infección respiratoria, incluido el coronavirus SARS-Cov-2 por lo que **deben extremar las precauciones.**

Seguir las recomendaciones para la población general y además:

-  **Mantenga el confinamiento domiciliario estrictamente.** No debe salir a la calle excepto si necesita atención urgente en un centro sanitario.
-  En caso de desplazamiento a un centro sanitario debe llevar **mascarilla**, al igual que su acompañante.
-  Los **convivientes** que por diferentes razones precisen salir a la calle, al regresar al domicilio han de extremar las precauciones (lavado corporal y de manos, ropa y objetos).
-  No olvide **lavarse las manos con frecuencia** y, particularmente, antes y después de realizar la fisioterapia respiratoria y/o los tratamientos nebulizados.
-  **Mantenga la fisioterapia respiratoria y los tratamientos prescritos** por sus profesionales sanitarios. Debe asegurarse **con anticipación** el aprovisionamiento de su medicación.
-  Realice la fisioterapia respiratoria y los tratamientos nebulizados **dentro de su habitación** con la puerta cerrada y ventile adecuadamente al finalizarlos.
-  Debe realizar **ejercicio físico diario o al menos tres veces por semana.**
Ejemplo de propuestas de ejercicio en: <https://fibrosisquistica.org/ejercicio-fisico-para-fibrosis-quistica-durante-el-confinamiento>