

Información para el paciente de BMJ

Última publicación: Jul 10, 2020

Fibrosis quística: ¿qué es?

La fibrosis quística es una afección genética (hereditaria) que está presente desde el nacimiento. Afecta a los pulmones y al sistema digestivo. Los tratamientos pueden ayudar a aliviar los síntomas y prevenir complicaciones, pero la afección suele empeorar a medida que las personas envejecen. No tiene cura y las personas con fibrosis quística tienen una esperanza de vida reducida.

Qué es la fibrosis quística?

La fibrosis quística (FQ) afecta a los pulmones y al sistema digestivo al hacer que se obstruyan con mucosidad espesa para que no puedan funcionar correctamente.

La congestión en los pulmones provoca infecciones en el pecho y dificultad para respirar, mientras que la mucosidad en los órganos digestivos dificulta la digestión normal de los alimentos. Esto significa que las personas con fibrosis quística a menudo tienen problemas para obtener suficiente nutrición de sus alimentos.

Estos problemas empeoran gradualmente a medida que las personas envejecen. Las personas con fibrosis quística tienden a morir antes que la mayoría de las personas, generalmente debido a problemas pulmonares.

La fibrosis quística es poco frecuente. Afecta aproximadamente a 1 de cada 3000 personas. Solo se puede contraer si ambos padres son portadores de un gen defectuoso específico. E incluso entonces, solo hay una probabilidad entre cuatro de que tenga la afección.

Para obtener información sobre los tratamientos para la fibrosis quística, consulte nuestro prospecto *Fibrosis quística: ¿qué tratamientos funcionan?*

Cúales son los síntomas?

Hoy en día, muchos países examinan a los recién nacidos para detectar la fibrosis quística. Por lo tanto, si alguien tiene fibrosis quística, generalmente se detecta en ese momento. La prueba de detección consiste en un análisis de sangre con punción en el talón.

Si esta prueba sugiere que su bebé podría tener fibrosis quística, necesitará más pruebas, incluida una prueba de sudor. Analizar el sudor de su bebé puede mostrar si tiene la afección.

Fibrosis quística: ¿qué es?

Los síntomas suelen aparecer cuando su hijo tiene entre uno y tres años. Pero pueden comenzar antes, cuando su hijo aún es un bebé, o más tarde en la infancia. A veces no aparecen realmente hasta la edad adulta.

Los síntomas de la fibrosis quística incluyen:

- Incapacidad para "prosperar" cuando es un bebé o un niño pequeño. Esto significa que el niño no parece crecer a lo que se considera el ritmo habitual
- una tos que suena húmeda
- disnea
- ser propenso a las infecciones torácicas
- Problemas de sinusitis a largo plazo
- un apetito inusualmente grande.

Además de un apetito inusualmente grande, las personas con FQ también pueden tener otros síntomas digestivos, como diarrea y heces muy malolientes que flotan porque contienen mucha grasa que su sistema digestivo no puede absorber.

Los "golpes" de los dedos de las manos y de los pies también son comunes en las personas con fibrosis quística. Esto significa que la parte superior de las uñas de las manos y de los pies tiene una forma muy redondeada en lugar de bastante plana.

Si su hijo no ha sido diagnosticado a través de pruebas de detección al nacer y su médico sospecha de fibrosis quística, le preguntará acerca de lo siguiente:

- en qué país nació su hijo. Esto es para averiguar si es probable que se le haya hecho la prueba de detección al nacer
- cualquier antecedente familiar de la afección
- Si su hijo tiene problemas torácicos recurrentes
- cualquier problema digestivo, como diarrea, apetito inusualmente grande o reflujo gastroesofágico (reflujo "ácido" o acidez estomacal).

Su médico también le hará una prueba de sudor. Si el resultado de esta prueba no es claro y el médico aún sospecha de fibrosis quística, podría sugerir pruebas genéticas.

Qué sucederá?

La fibrosis quística es una afección grave que acorta la vida de las personas. No tiene cura. Pero el panorama está cambiando.

Hace unas décadas, la mayoría de las personas con fibrosis quística morían en la infancia. La mayoría de las personas con fibrosis quística ahora viven hasta finales de los 30 años, y muchas viven mucho más tiempo. Y se siguen haciendo avances en los tratamientos.

La atención continua de las personas con FQ también está mejorando. Si padece fibrosis quística, debe acudir a un centro especializado cada 3 meses, o con mayor frecuencia en

Fibrosis quística: ¿qué es?

función de su estado de salud. Puede hablar sobre cómo le está yendo con un médico y un nutricionista y hacerse pruebas para verificar si está recibiendo la nutrición adecuada y qué tan bien están funcionando sus pulmones.

Una cosa que se ha demostrado que ayuda a las personas con FQ a mantenerse más saludables y vivir más tiempo es el ejercicio regular. El ejercicio ayuda a mantener los pulmones funcionando bien. Puede hablar con su médico sobre qué tipo y cuánto ejercicio debe hacer usted (o su hijo). Pero mantenerse lo más activo posible es una buena regla general.

Hay varias organizaciones benéficas y grupos de apoyo para ayudar a las personas con fibrosis quística y a los padres de niños con la afección. Deberías poder encontrarlos fácilmente en línea. Por ejemplo, en el Reino Unido, el Cystic Fibrosis Trust (cysticfibrosis.org.uk) Proporciona información y ayuda con muchos aspectos de la afección.

La información para el paciente de *BMJ Best Practice* del que se deriva este folleto se actualiza periódicamente. La versión más reciente de las Best Practice puede encontrarse en bestpractice.bmj.com. Esta información está destinada a los profesionales de salud. No sustituye al asesoramiento médico. Se recomienda encarecidamente que verifique de forma independiente cualquier interpretación de este material y, si tiene algún problema médico, acuda a su médico.

Consulte las condiciones de uso completas del BMJ en: bmj.com/company/legal-information. BMJ no ofrece ninguna declaración, condición, garantía o aval, ya sea explícito o implícito, de que este material sea exacto, completo, actualizado o adecuado para un fin determinado.

© BMJ Publishing Group Ltd 2025. Todos los derechos reservados.

