



Folleto informativo sobre genética para los padres

Otras enfermedades

Screening, Technology, and Research in Genetics (Detección sistemática, técnicas e investigaciones genéticas) es un proyecto en el que participan varios estados cuyo objetivo es brindar mayor información sobre cuestiones financieras, éticas, legales y sociales respecto a la detección y las pruebas genéticas adicionales en el recién nacido: [http:// www.newbornscreening.info](http://www.newbornscreening.info).

Nombre de la enfermedad: Fibrosis quística **Sigla: CF (por sus siglas en inglés)**

- ¿Qué es la CF?
- ¿Qué causa la CF?
- ¿Cuáles son los síntomas de la CF?
- ¿Cuál es el tratamiento para la CF?
- ¿Qué pasa cuando un niño recibe tratamiento para la CF?
- ¿Por qué falta o no funciona bien la proteína CFTR?
- ¿Cómo se hereda la CF?
- ¿Se puede hacer alguna prueba genética?
- ¿Qué otras pruebas se pueden hacer?
- ¿Se puede realizar una prueba durante un futuro embarazo?
- ¿Es posible que otros miembros de la familia tengan CF o sean portadores?
- ¿Se puede hacer la prueba a otros miembros de la familia?
- ¿Cuántas personas tienen CF?
- ¿Hay algún grupo étnico que tenga mayor posibilidad de tener CF?
- ¿Hay otros nombres para la CF?
- ¿Dónde puedo obtener más información?

Este folleto contiene información general sobre la fibrosis quística (CF, por sus siglas en inglés). Como cada niño es diferente, es posible que parte de esta información no se aplique a su hijo. Algunos tratamientos pueden recomendarse para ciertos niños, pero no para otros. Si tiene preguntas específicas acerca de la CF y los tratamientos disponibles, consulte a su médico.

¿Qué es la CF?

La fibrosis quística (CF, por sus siglas en inglés) es una enfermedad hereditaria que causa problemas pulmonares y también, con frecuencia, digestivos. La CF hace que se acumulen fluidos y mucosidad espesa y pegajosa en ciertos órganos del cuerpo, en especial, los pulmones y el páncreas. Cuando llegan a bloquear glándulas y órganos del cuerpo, las funciones normales de estos

comienzan a hacerse más lentas o dejan de funcionar bien. Esto tiene como resultado problemas de salud crónicos.

En las personas con CF, la mucosidad más espesa que recubre los pulmones y bronquiolos puede llevar a infecciones pulmonares repetidas. En las personas que no tienen CF, una mucosidad resbaladiza y delgada normalmente recubre la nariz y los conductos que llevan a los pulmones. Esta mucosidad tiene la función de retener y eliminar de los pulmones las bacterias, virus y suciedad del aire que respiramos. La mucosidad espesa y pegajosa de las personas con CF ya no puede realizar bien esta función. La CF también reduce la habilidad de las células inmunes de luchar contra infecciones. Las personas con CF desarrollan tos crónica e infecciones pulmonares recurrentes.

Además de los problemas pulmonares, muchos niños con CF también tienen "insuficiencia pancreática." El páncreas es un órgano que se encuentra detrás del estómago. Una de sus funciones es crear enzimas digestivas especiales que descomponen los alimentos que comemos en nutrientes lo suficientemente pequeños para ingresar en la sangre. Si el páncreas está bloqueado, las enzimas no pueden llegar al intestino delgado para hacer su trabajo. Sin las enzimas digestivas, no se pueden descomponer debidamente los alimentos del intestino delgado y los nutrientes no pueden absorberse. Esto suele llevar a un crecimiento escaso y a poco aumento de peso. También puede causar pereza y anemia. Dado que las grasas no se absorben bien, terminan siendo eliminadas en las heces y hace que estas tengan una apariencia gruesa, de color más claro y un olor más fuerte.

¿Qué causa la CF?

La FQ es una enfermedad hereditaria que ocurre cuando una proteína celular en particular falta o no funciona correctamente. Esta proteína se llama "regulador de conductancia transmembranal de la fibrosis quística" (CFTR por sus siglas en inglés). La CFTR es algo que el cuerpo produce normalmente, no es algo que obtenemos de los alimentos. Una de las funciones de la CFTR es permitir la entrada y salida de cloruro (una molécula que se encuentra en la sal) de las células del cuerpo. Los investigadores todavía están tratando de conocer más acerca de por qué la falta de CFTR produce los problemas de salud que se ven en las personas con FQ. Las personas con FQ no tienen la proteína CFTR o la que tienen no funciona correctamente.

La CF no es contagiosa. No puede contagiarse con CF por vivir, tocar o pasar tiempo con una persona con CF.

¿Cuáles son los síntomas de la CF?

La CF es variable y produce efectos leves en algunas personas y problemas de salud más graves en otras. Los síntomas suelen comenzar en la niñez temprana. De hecho, la mayoría de los niños con CF comienzan a mostrar los

efectos antes de cumplir el año de edad. Existen algunas personas que no se enteran de que tienen CF hasta llegar a la adultez.

Los primeros síntomas que los padres suelen notar en un niño con CF son:

- sudor salado; muchos padres notan un sabor salado al besar a sus hijos;
- poco aumento de peso y crecimiento escaso, incluso cuando el bebé o niño come mucho. Esto se denomina “falta de desarrollo” (FTT, por sus siglas en inglés);
- tos constante o silbidos al respirar;
- flemas y mucosidad espesa;
- muchas infecciones pulmonares y sinusales (neumonía y bronquitis);
- heces grasosas y olorosas que son gruesas y de color pálido;
- problemas intestinales (diarrea o estreñimiento, dolor, gases);
- pólipos en la nariz.

Alrededor del 15-20% de los recién nacidos con CF tienen un bloqueo intestinal llamado meconio íleo. Esto es causado por heces gruesas que quedan trabadas en los intestinos.

Un 15% de los niños con CF tienen efectos pulmonares pero no tienen problemas digestivos. Un 85% de los niños tienen problemas tanto en los pulmones como digestivos. También hay algunas personas que han sido diagnosticadas con CF debido a resultados de pruebas genéticas, pero que presentan muy pocos síntomas de CF.

Con el tiempo, las personas con CF pueden tener problemas de salud crónicos como:

- casos de bronquitis o neumonía repetidos que llevan a daño permanente de los pulmones;
- pulmón colapsado, sangrado de los pulmones o insuficiencia pulmonar;
- crecimiento escaso y poco aumento de peso debido a desnutrición;
- diarrea crónica;
- fatiga y anemia;
- los hombres suelen ser estériles debido a la obstrucción o la falta de conductos deferentes (los tubos que llevan el esperma de los testículos al pene). Hoy en día existen técnicas de reproducción asistida que permiten a algunos hombres con FQ tener hijos propios;
- una pequeña cantidad de personas con CF desarrollan niveles altos de azúcar en sangre y pueden necesitar terapia de insulina;
- algunas personas con CF desarrollan pancreatitis, una inflamación dolorosa del páncreas;
- algunas personas con CF desarrollan afecciones hepáticas con el paso del tiempo;
- el afinamiento de los huesos, u osteoporosis, se ve en algunas personas con FQ.

Si se trata en forma adecuada, la CF **no** afecta la inteligencia o la capacidad de aprendizaje. Las personas con CF asisten a clases regulares en la escuela y deben poder alcanzar el mismo nivel educativo que las personas que no tienen CF. Muchas personas con CF se han graduado de la universidad y tienen trabajos de tiempo completo.

Si no se trata, la FQ puede causar efectos crónicos graves a la salud que pueden llevar a una muerte prematura. Muchos de los síntomas de la FQ pueden controlarse con los medicamentos y el tratamiento adecuado. La infección pulmonar o el daño permanente a los pulmones es la principal causa de muerte de las personas con FQ.

Es importante que consulte a su médico y siga un plan de tratamiento adaptado a las necesidades de su hijo.

¿Cuál es el tratamiento para la CF?

Los niños y adultos con CF suelen recibir tratamiento de un equipo de médicos y otros profesionales de la salud con experiencia en fibrosis quística. Estos equipos suelen encontrarse en centros de tratamiento especializados en CF. Existen muchos centros de tratamiento de CF a lo largo de los EE.UU. Puede encontrar un centro cerca suyo a través de la *Cystic Fibrosis Foundation* (www.cff.org).

El objetivo principal del tratamiento es mantener los pulmones de su hijo libres de mucosidad y brindarle al niño la cantidad adecuada de calorías y nutrientes para mantenerlo saludable.

Algunos tratamientos pueden ser convenientes para ciertos niños, pero no para otros. En algunos casos, se necesita tratamiento de por vida. A continuación, se enumeran los tratamientos recomendados habitualmente para niños con CF:

1. Enzimas pancreáticas – Las personas con CF que tienen obstrucción del páncreas (también llamada "insuficiencia pancreática") necesitan tomar enzimas digestivas en forma de cápsulas. Estas cápsulas de enzimas deben tomarse antes de cada comida o refrigerio. Las enzimas ayudarán a su hijo a digerir los alimentos correctamente y le permitirán ganar peso y crecer a un ritmo saludable.

Los bebés con CF pueden a veces presentar "falta de desarrollo", una condición en la que el peso y la estatura están muy por debajo de lo esperado para su edad. Las enzimas pancreáticas, junto con una dieta cuidadosamente planificada, ayudarán a tratar la falta de desarrollo y harán que su bebé crezca a un ritmo más saludable.

2. Dieta y vitaminas:

- **Suplementos vitamínicos:** Las personas con CF tiene dificultad para absorber algunas vitaminas, en especial, las vitaminas solubles en grasa como la A, D, E y K.
- **Dieta más alta en calorías:** Muchos bebés y niños con CF necesitan más comida de lo normal para mantenerse saludables. Algunos niños con CF necesitan ingerir hasta el doble de la cantidad normal de calorías para crecer adecuadamente. Un dietista con experiencia en CF puede ayudarlo a crear un buen plan de nutrición para su hijo.
- **Líquidos adicionales:** Su hijo puede necesitar beber más agua y líquidos que los demás niños para ayudarlo a soltar la mucosidad espesa y evitar la deshidratación. Los niños con CF pierden más sal que los demás, en especial mientras realizan ejercicio o cuando el clima es cálido.

3. Terapia de desobstrucción de las vías respiratorias

La terapia de desobstrucción de las vías respiratorias se realiza para desprender y mover la mucosidad que se ha asentado en los pulmones para poder eliminarla con la tos más fácilmente. Se suele realizar varias veces por día y cada sesión dura de 20 a 30 minutos. Existen distintas maneras de realizar la terapia de desobstrucción de las vías respiratorias. Su médico le recomendará el método que sea más eficaz para usted y su hijo. Algunos tipos comunes de terapia de desobstrucción de las vías respiratorias son:

- **Terapia de percusión del pecho:** Algunas personas con CF hacen que uno de los padres o un cuidador los golpee o de palmadas en el pecho y la espalda para que la mucosidad se desprenda y mueva. Algunas personas utilizan una máquina portátil que produce vibraciones en el pecho y la espalda.
- **Chaleco vibrador ThAirapy:** Algunas personas utilizan un chaleco especial que vibra y desprende la mucosidad.

4. Medicamento: Es posible que su médico le recomiende un medicamento especial para tratar los síntomas pulmonares de la CF.

- **Broncodilatadores:** Son medicamentos que se inhalan para abrir las vías respiratorias hasta los pulmones.
- **Mucolíticos:** Se trata de medicamentos que se inhalan para hacer que la mucosidad se vuelva más delgada y fácil de eliminar con la tos. Un tipo común que usan las personas con CF se llama Pulmozyme.
- **Antibióticos:** Pueden utilizarse para luchar contra infecciones que a veces ocurren en los pulmones de las personas con CF. Existen muchos tipos de antibióticos que pueden usar las personas con CF. Un tipo de antibiótico para inhalar que es común en el tratamiento de

la CF se denomina tobramicina (o TOBI).

- **Moduladores de la CFTR:** Estos fármacos mejoran o restauran la expresión, la función y la estabilidad de una proteína CFTR defectuosa. Los moduladores de la CFTR son medicamentos nuevos que pueden mejorar los síntomas causados por la FQ en niños y adultos.
- Pueden recomendarse otros medicamentos para niños o adultos con afecciones hepáticas, niveles altos de azúcar en sangre o afinamiento de los huesos.

No use ningún medicamento sin antes consultar con su médico.

5. También es importante para la salud de su hijo que:

- Vacune a su hijo según el cronograma regular infantil. Los niños con CF necesitan todas las vacunas usuales de la niñez. También es importante que su hijo reciba la vacuna contra el sarampión. Además, su médico puede sugerirle darle a su hijo vacunas contra la influenza (gripe) y la neumonía en forma anual. Los niños con CF deber ser protegidos contra RSV (siglas en inglés de virus sincitial respiratorio), una enfermedad respiratoria que puede ser grave, y a veces poner en riesgo la vida, en niños con problemas pulmonares crónicos.
- Mantenga a su hijo alejado de todo tipo de humo, en especial, el de cigarrillos y cigarros. Puede empeorar el daño a sus pulmones.
- Enseñe buenos hábitos de higiene de manos para evitar infecciones.
- Si su hijo tiene una infección respiratoria y está demasiado enfermo para comer o seguir hábitos de salud regulares, llame a su médico de inmediato. Durante algunas enfermedades, su hijo puede necesitar concurrir al hospital para recibir tratamiento.
- Aliente a su hijo a hacer mucho ejercicio. Esto lo ayudará a mantener la función pulmonar y mejorar su salud en general.

Algunos adultos con CF tienen daño pulmonar grave que ya no puede tratarse con medicamento. Estas personas tienen la opción de recibir un trasplante pulmonar. Para obtener información acerca de la CF y el trasplante de pulmones visite: www.cff.org/treatments/LungTransplantation/.

Es posible que lea información acerca del potencial de la terapia génica para tratar o curar la CF en el futuro. Los investigadores se encuentran tratando de encontrar una forma de insertar una copia funcional del gen CFTR en las células que lo necesitan. Si bien todavía no han encontrado una forma de hacer esto de manera segura y eficaz, los investigadores de todo el país siguen trabajando en

Fibrosis quística

tratamientos de terapia génica para la CF.

¿Qué pasa cuando un niño recibe tratamiento para la CF?

En la actualidad no existe una cura para la CF. Sin embargo, los niños que reciben tratamiento inmediato y cuidadoso tienen la oportunidad de llevar vidas más saludables y productivas. El objetivo del tratamiento es disminuir los problemas de salud que ocurren con la CF.

Se le puede recomendar ver a un médico especializado en tratar a niños con CF o recurrir a un centro de tratamiento de CF. Estos médicos pueden trabajar junto con su pediatra de siempre para asegurar que su hijo reciba un tratamiento actualizado.

Si bien la CF es una enfermedad que acorta la vida, debido al descubrimiento reciente de mejores tratamientos cada vez más personas con CF logran alcanzar la adultez y llevar vidas más saludables que antes.

¿Por qué falta o no funciona bien la proteína CFTR?

Los genes le indican al cuerpo cómo elaborar enzimas. El gen CFTR da las instrucciones para que el cuerpo pueda producir la enzima CFTR. Todas las personas tienen dos copias del gen CFTR. Las personas con FQ tienen cambios, también llamados variantes, en las dos copias del gen CFTR, lo que provoca que estos genes no funcionen correctamente. Debido a los cambios en los genes CFTR, la enzima CFTR no funciona correctamente o no se produce en absoluto.

¿Cómo se hereda la CF?

La CF se hereda como un rasgo autosómico recesivo. Afecta a los niños y a las niñas por igual.

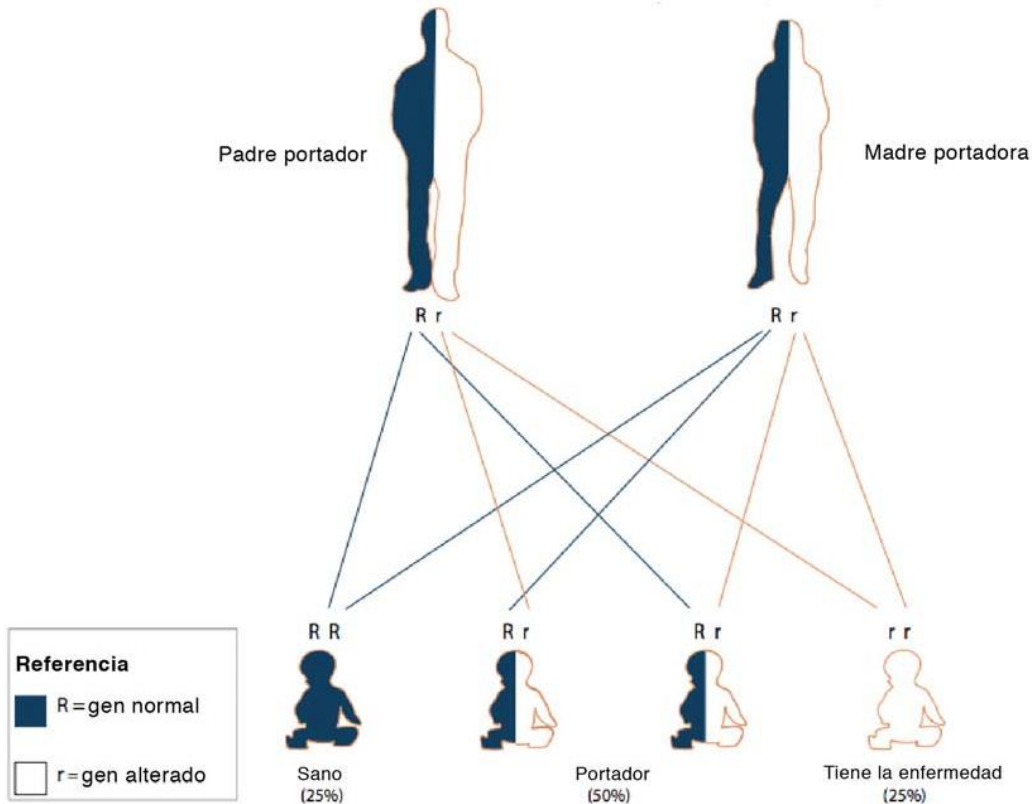
Todas las personas tienen dos copias del gen CFTR, que produce la enzima CFTR. En los niños con FQ, ninguna de las copias de este gen funciona correctamente. Estos niños heredan un gen CFTR defectuoso de cada uno de sus padres.

Los padres de los niños con FQ rara vez presentan el trastorno ellos mismos. En el caso de los padres, cada uno tiene una copia defectuosa del gen CFTR. Se llaman portadores. Los portadores no tienen FQ ya que el otro gen funciona correctamente.

Cuando ambos padres son portadores, en cada embarazo existe un 25% de probabilidades de que el niño tenga CF. Existe un 50% de probabilidades de que el niño sea portador, como lo son sus padres. Y, por último, un 25% de probabilidades de que los dos genes desempeñen correctamente sus funciones.

Herencia autosómica recesiva

Probabilidades de enfermedad de cada niño cuando ambos padres son portadores



Las familias con niños que tienen CF cuentan con asesoramiento genético disponible. El consejero genético podrá aclarar sus dudas sobre cómo se hereda la CF, qué alternativas tiene en futuros embarazos y qué pruebas están disponibles para el resto de la familia. Pídale a su médico que le recomiende un consejero genético.

¿Se puede hacer alguna prueba genética?

El estudio genético de CF puede hacerse a partir de una muestra de sangre o una muestra con hisopo bucal. Las pruebas genéticas, también llamadas análisis de ADN, buscan cambios en el par de genes que causan la CF. En la mayoría de los niños afectados con CF, se pueden encontrar cambios en los dos genes. Sin embargo, en otros niños, puede encontrarse solo un cambio o directamente ningún cambio en los genes, aunque sepamos que están presentes.

¿Qué otras pruebas se pueden hacer?

Detección sistemática en el recién nacido

En muchos estados se realiza la detección sistemática en el recién nacido en busca de CF. Se utiliza una gota de sangre tomada de un pinchazo con una aguja en el talón del bebé para detectar una serie de enfermedades

Fibrosis quística

genéticas. Si un bebé tiene un resultado positivo en la detección inicial de CF, esto no significa todavía que tenga CF. Muchos bebés con un resultado positivo en la detección sistemática en el recién nacido de CF finalmente no tienen la enfermedad. Sin embargo, un resultado positivo en la detección sistemática significa que se deben realizar pruebas posteriores para confirmar o descartar la enfermedad.

Prueba de confirmación

La prueba más usada para confirmar CF se llama prueba de “cloruro en el sudor”. Se coloca una pequeña cantidad de una sustancia que produce sudor en una sección pequeña del brazo o la pierna del niño. Se utiliza una muy suave corriente eléctrica para hacer que esa parte de la piel sude. Se recolecta el sudor y se mide la cantidad de cloruro. Un nivel alto de cloruro en el sudor confirma la CF. Sin embargo, esta prueba no indica qué tan leve o grave será la enfermedad.

Las pruebas de cloruro en el sudor suelen realizarse después de que un bebé tiene algunas semanas de nacido, ya que los recién nacidos suelen no tener suficiente sudor como para realizar la prueba correctamente.

Es probable que se le realicen otras pruebas médicas a su hijo como parte de su atención de rutina. Por ejemplo, radiografías y otras pruebas para ver los pulmones, así como análisis de sangre y orina para asegurarse de que el páncreas y el hígado funcionen correctamente.

¿Se puede realizar una prueba durante un futuro embarazo?

Si se detectaron alteraciones en ambos genes de su hijo con CF, se pueden realizar análisis de ADN durante embarazos futuros. La muestra necesaria para esta prueba se obtiene por medio de un muestreo de Vello Coriónico (CVS, por sus siglas en inglés) o una amniocentesis.

Los padres pueden elegir realizar una prueba durante el embarazo, o bien pueden esperar hasta el nacimiento para realizarle la prueba al bebé. Los padres también pueden optar por usar técnicas de reproducción asistida con el fin de disminuir la probabilidad de que sus futuros hijos tengan FQ. Un consejero genético puede hablar con usted sobre sus opciones y responder preguntas sobre pruebas prenatales o pruebas después del nacimiento de su bebé.

¿Es posible que otros miembros de la familia tengan CF o sean portadores?

Posibilidades de tener CF

Los hermanos o hermanas de un bebé con CF tienen probabilidades de tener la enfermedad, aunque no hayan tenido síntomas. Es importante determinar si los otros niños de la familia tienen CF porque el tratamiento temprano puede evitar

problemas más graves de salud. Consulte a su médico o consejero genético sobre qué análisis debe hacerles a sus otros hijos para detectar si tienen CF.

Portadores de CF

Aunque los hermanos o hermanas no tengan CF, pueden ser portadores como sus padres. Salvo en raras excepciones, los análisis para determinar si alguien es portador solo deben realizarse una vez cumplidos los 18 años de edad.

Si usted tiene un hijo con FQ, sus hermanos y hermanas tienen un 50 % de probabilidad de ser portadores de FQ. Es importante que los demás miembros de la familia sepan que pueden ser portadores. Existe una baja probabilidad de que también estén en riesgo de tener hijos con FQ.

Todos los estados ofrecen las pruebas de detección sistemática de CF en el recién nacido. Sin embargo, cuando ambos padres son portadores, los resultados de las pruebas de detección sistemática en el recién nacido no son suficientes para descartar CF. En estos casos, deben realizarse pruebas de diagnóstico especiales además de las pruebas de detección sistemática en el recién nacido.

¿Se puede hacer la prueba a otros miembros de la familia?

Pruebas de diagnóstico

Si se encontraron alteraciones en ambos genes del niño con CF, se les puede hacer una prueba de CF a sus hermanos y hermanas mediante una prueba de ADN a partir de una muestra de sangre o con hisopo bucal. También se pueden sugerir otras pruebas especiales, como la prueba de cloruro en el sudor.

Prueba para detección de portadores

Si se encontraron alteraciones en ambos genes del niño con CF, otros miembros de la familia podrán realizarse análisis de ADN a partir de una muestra de sangre o hisopo bucal para saber si son portadores.

¿Cuántas personas tienen CF?

Aproximadamente uno de cada 3.200 bebés nace con CF en los Estados Unidos.

La CF es menos común en niños de otros orígenes étnicos. La CF afecta a uno de cada 8.000 bebés de ascendencia latina; uno de cada 15.000 bebés afroamericanos; y a menos de uno de cada 30.000 bebés de origen asiático.

¿Hay algún grupo étnico que tenga mayor posibilidad de tener CF?

La CF se da con mayor frecuencia entre personas de raza blanca del norte de Europa y los Estados Unidos pero puede afectar a personas de cualquier origen étnico. Aproximadamente uno de cada 28 caucásicos en los Estados Unidos es

portador de CF. Además, aproximadamente uno de cada 46 latinos, uno de cada 65 afroamericanos y uno de cada 90 asiáticos es portador de CF.

¿Hay otros nombres para la CF?

A la CF a veces también se la llama:

- Mucoviscidosis
- Fibrosis quística del páncreas
- Enfermedad fibroquística del páncreas

¿Dónde puedo obtener más información?

Genetic Alliance

<http://www.geneticalliance.org>

Cystic Fibrosis Foundation (CFF)

<http://www.cff.org>

Cystic Fibrosis Research Inc. (CFRI)

<http://www.cfri.org/>

Baby's First Test

<https://www.babysfirsttest.org/>

Genetic Home Reference

<https://ghr.nlm.nih.gov/condition/cystic-fibrosis>

