

# Fibrosis Quística

## ¿Qué es la fibrosis quística (FQ)?

La FQ es una enfermedad genética que afecta aproximadamente a 35,000 niños y adultos en los Estados Unidos y en Canadá.

La FQ es causada por un gen defectuoso llamado regulador de la conductancia transmembrana de la fibrosis quística (RTFQ). Este gen produce una proteína que controla cómo la sal y el agua ingresan y salen de las células del organismo.

En la FQ, el gen no funciona correctamente y hace que el cuerpo produzca moco muy espeso y pegajoso, y sudor muy salado. El moco obstruye los pulmones, lo que conlleva a infecciones pulmonares potencialmente mortales y a dificultad respiratoria.

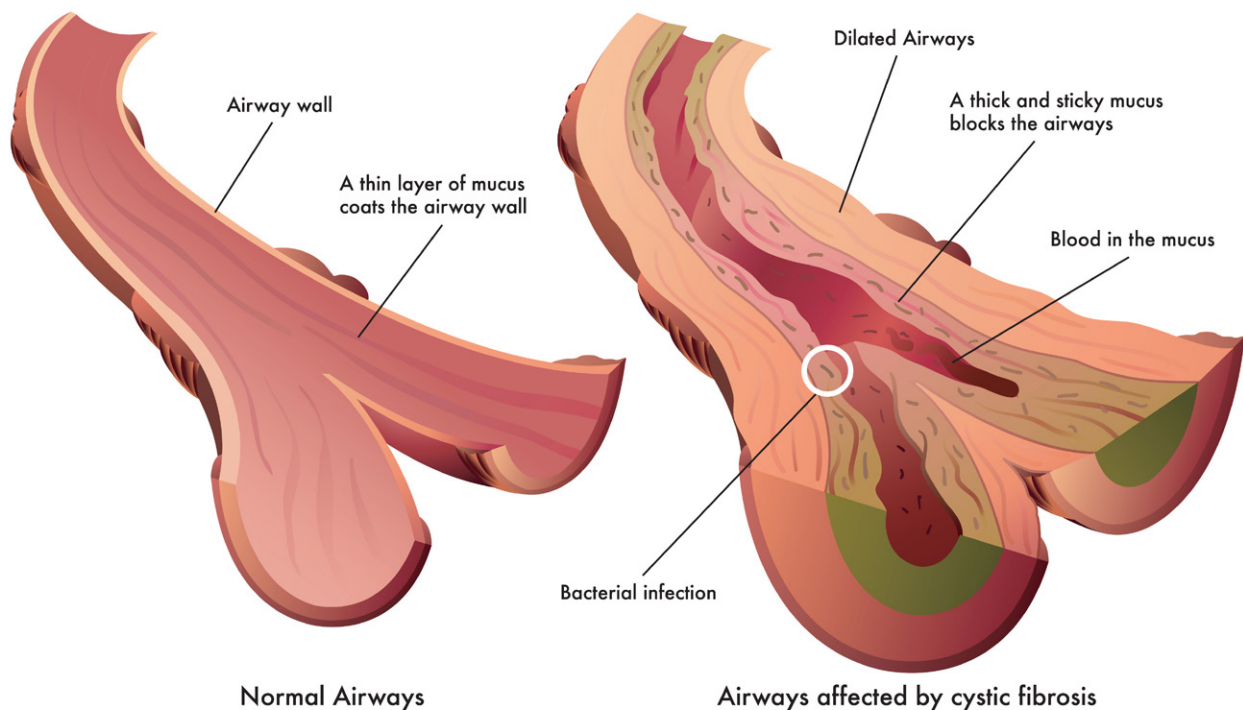
El moco también puede obstruir los conductos del páncreas. Esto evita que las enzimas digestivas lleguen al intestino, donde normalmente ayudan a descomponer los alimentos para su absorción. Esto conduce a problemas nutricionales y a un crecimiento deficiente.

Las secreciones espesas también pueden causar problemas hepáticos en pacientes con FQ. La bilis secretada por el hígado para ayudar a la digestión puede no drenar adecuadamente, causando daño hepático. Con el tiempo, esto puede cicatrizar el hígado.

Los síntomas comunes en pacientes con FQ son síntomas respiratorios agudos o crónicos (dificultad para respirar, tos constante con moco espeso), apetito excesivo con pérdida de peso, desnutrición, falta de crecimiento, heces anormales (grasosas y voluminosas) y obstrucción intestinal.

## ¿Cómo se diagnostica la fibrosis quística?

La FQ se puede diagnosticar de varias maneras. Frecuentemente, se diagnostica en combinación con una evaluación clínica completa, pruebas genéticas y una prueba de cloruro en el sudor. La mayoría de los niños son examinados para detectar la FQ al nacer por medio de las pruebas de laboratorio neonatales (tamizaje neonatal). Las pruebas genéticas se pueden realizar ya sea durante el embarazo o después del parto para diagnosticar la FQ.



El tamizaje neonatal y las pruebas genéticas son buenas herramientas, pero a veces proveen resultados positivos en pacientes que no tienen FQ (falso positivo) o resultados negativos en pacientes que sí tienen FQ (falso negativo).

Debido a esto, la prueba de cloruro en el sudor es una forma segura, efectiva y sin dolor para diagnosticar la FQ. Esta prueba mide la cantidad de un elemento químico llamado cloruro en el sudor. Los pacientes con FQ tienen altos niveles de cloruro en el sudor en comparación con aquellos sin FQ.

## ¿Por qué es importante la nutrición en la fibrosis quística?

Una buena nutrición es fundamental para las personas con FQ. Comienza al nacer y continúa durante toda la vida. Hasta el 85% de los pacientes con FQ no pueden producir las enzimas necesarias para digerir y absorber las grasas, las proteínas y el almidón (a esto se le conoce como insuficiencia pancreática). La falla en la digestión y en la absorción de alimentos, nutrientes y vitaminas conduce a malos resultados en pacientes con FQ.

Los síntomas de la mala digestión y de la mala absorción pueden incluir:

- insuficiente aumento de peso, a pesar de un buen apetito
- dolor abdominal, gases y distensión abdominal
- frecuentes heces sueltas y malolientes

## ¿Se deben los problemas de nutrición en pacientes con fibrosis quística a la mala digestión y a la mala absorción?

La mala digestión y la mala absorción son las razones más importantes, pero no son las únicas causas. Los pacientes con FQ requieren más calorías que otros pacientes. Esto generalmente se debe al aumento de la exigencia de energía debido a la tos, al aumento del trabajo para respirar, secundario a los problemas en el tórax y a las continuas infecciones. Es por eso, que el cuerpo necesita más calorías para respirar y combatir infecciones.

## ¿Cuáles son los principales problemas nutricionales en la fibrosis quística?

- crecimiento deficiente o insuficiente aumento de peso, especialmente en los niños
- deficiencia de vitaminas, especialmente las vitaminas liposolubles A, D, E y K

- mala salud ósea debido a la malabsorción de la vitamina D y del calcio (esto aumenta el riesgo de fracturas y osteoporosis en el futuro)
- diabetes relacionada con la FQ (CFRD, por sus siglas en inglés)
- aumento de la pérdida de sal
- deficiencia de ácidos grasos esenciales

## ¿Qué se puede hacer para ayudar a los pacientes con fibrosis quística a digerir y absorber mejor los alimentos?

La mayoría de los pacientes con FQ toman reemplazos de enzimas pancreáticas que ayudan con la digestión de carbohidratos, grasas y proteínas. Estos suplementos enzimáticos se toman con cada comida y bocadillos para ayudar a los pacientes con insuficiencia pancreática a digerir y absorber mejor sus alimentos. Estas enzimas vienen en pequeñas cápsulas que contienen perlas con enzimas digestivas.

Hay muchas marcas diferentes de enzimas. Su médico y nutricionista pueden ayudarlo a encontrar la enzima y la dosis adecuadas para su hijo. Estas enzimas mejoran la absorción de alimentos y nutrientes, y ayudan a su hijo a aumentar de peso. También pueden mejorar la función hepática en pacientes con FQ que tienen enfermedad hepática asociada.

## ¿Cómo y cuándo se toman las enzimas?

Las enzimas deben tomarse enteras justo antes de las comidas o de los bocadillos. Las cápsulas se pueden abrir para dárselas a los bebés o niños pequeños que no pueden ingerirlas. El contenido de la cápsula se puede mezclar en una cuchara con una pequeña cantidad de puré de manzana y dársela al niño. La cápsula no debe triturarse, masticarse ni tomarse con bebidas calientes, ya que esto podría hacerla menos efectiva.

## ¿Se requieren enzimas con todas las comidas y bocadillos?

Sí, las enzimas deben tomarse con todas las comidas y bocadillos que contengan grasas, proteínas y almidón (por ej. la leche, la fórmula y la leche materna). Algunos alimentos que contienen sólo azúcares simples no necesitan enzimas pancreáticas, tales como las frutas, los jugos, los refrescos, las paletas de hielo, el Pedialyte, los chicles, las gomitas, los dulces duros, el té y el café (sin leche ni crema).

## ¿Puede haber signos de mala digestión y mala absorción incluso cuando se toman enzimas?

Los signos de mala digestión y malabsorción que aparecen cuando se toman enzimas, pueden indicar que es necesario ajustar la dosis. Hable con su médico o nutricionista antes de cambiar las enzimas, ya que los síntomas de su hijo pueden deberse a otras razones.

## ¿Por cuánto tiempo son eficaces las enzimas?

Las enzimas funcionan durante aproximadamente una hora después de tomarlas.

## ¿Son tan eficaces las enzimas genéricas, como las enzimas de marca?

No. Las enzimas genéricas generalmente tienen menos actividad que las enzimas de marca y no funcionan tan bien. No use enzimas genéricas.

## ¿Son las enzimas lo único necesario para mejorar el estado nutritivo de los pacientes con fibrosis quística?

No. Las enzimas son importantes, pero una buena nutrición también es fundamental para los pacientes con FQ en todas las etapas de la vida. Una buena nutrición ayuda a mantener un crecimiento, peso y estatura normales. Una buena nutrición también ayuda a mantener el organismo fuerte para combatir infecciones, y mantener el funcionamiento saludable de varios órganos importantes, incluyendo los pulmones, el páncreas y el hígado.

## ¿Cuál es la dieta que se recomienda para los pacientes con fibrosis quística?

- En general, se recomienda una dieta balanceada, alta en calorías, proteínas, y grasas, con sal agregada.
- Muchos pacientes con FQ necesitan ingerir entre un 25%-50% más de calorías, y un 50% más de proteínas que otras personas de la misma edad.
- Generalmente, se recomiendan tres comidas y tres bocadillos al día.
- Las comidas y los bocadillos se pueden complementar con batidos altos en calorías.

## ¿Aumentan de peso todos los pacientes con una dieta alta en calorías y grasas?

A veces es imposible consumir todas las calorías necesarias para lograr un crecimiento y un aumento de peso

adecuado para mantenerse saludable. En estos casos, su médico o nutricionista pueden recomendar alimentos complementarios por sonda para proporcionar las calorías requeridas por su hijo.

La alimentación por sonda se usa para suplementar las calorías, pero no reemplaza la alimentación. A menudo se administran por la noche mientras su hijo duerme. Esto generalmente se hace a través de un tubo largo y delgado que pasa por la nariz (sonda nasogástrica o NG) o se inserta directamente en el estómago (sonda de gastrostomía o sonda-G).

## ¿Son necesarios los suplementos vitamínicos?

Los suplementos vitamínicos son fundamentales para los pacientes con FQ, especialmente las vitaminas liposolubles A, D, E y K porque a menudo se absorben poco. Incluso cuando un paciente con FQ está tomando enzimas, se necesitan suplementos para prevenir la deficiencia de vitaminas.

## ¿La nutrición es la misma en todas las edades?

Según la edad de cada grupo, son las necesidades nutricionales. Su médico y dietista podrán responder a sus preguntas y preocupaciones con respecto a la FQ y a la nutrición en todas las etapas de la vida de su hijo.

## ¿Cuáles son los efectos de la fibrosis quística en el hígado?

El tratamiento de las complicaciones respiratorias de la FQ ha mejorado junto con la expectativa de vida. Actualmente, la enfermedad hepática relacionada con la FQ es demasiado importante y es la tercera causa de muerte en pacientes con FQ.

Los pacientes generalmente tienen signos de obstrucción de los conductos biliares. Esto puede progresar a inflamación y cicatrización del hígado.

Los síntomas de la lesión hepática incluyen desnutrición y deficiencia de vitaminas liposolubles (A, D, E y K), decoloración amarilla de los ojos y la piel (ictericia), agrandamiento del hígado o del bazo y desarrollo de cálculos biliares. En casos avanzados, los pacientes pueden desarrollar cicatrización del hígado (cirrosis), lo cual puede progresar a insuficiencia hepática y requerir trasplante.

## Datos breves:

- La FQ es una enfermedad genética que altera la forma en que la sal y el agua ingresan y salen de las células. Esto conduce al desarrollo de moco espeso y secreciones, que pueden causar problemas en muchas áreas del cuerpo.
- Los síntomas típicos de la FQ son infecciones respiratorias frecuentes y dificultad para respirar; mala digestión y absorción de los alimentos, lo que conduce a insuficiente aumento de peso y heces sueltas; enfermedad del hígado; y problemas pancreáticos, incluyendo insuficiencia de enzimas digestivas y diabetes.
- Un gastroenterólogo pediátrico y nutricionista pueden ser muy importantes para ayudar a controlar la nutrición y evitar deficiencias de calorías y nutrientes relacionadas con la FQ.

## Enlaces

Fundación de Fibrosis Quística (EE. UU.)

Cystic Fibrosis (Canada)

MedicinePlus

### → Locate a Pediatric Gastroenterologist

**RECORDATORIO IMPORTANTE:** Esta información de la Sociedad Norteamericana de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica (NASPGHAN) está destinada únicamente a proporcionar información general educativa y no como una base definitiva para el diagnóstico o tratamiento en cualquier caso particular. Es muy importante que consulte a su médico acerca de su condición específica.



714 N Bethlehem Pike, Suite 300, Ambler, PA 19002 **Phone:** 215-641-9800 **Fax:** 215-641-1995 **naspghan.org**

Visítenos en **Facebook** en <https://www.facebook.com/NASPGHAN/>, síganos en

**Twitter** @NASPGHAN e **Instagram** #NASPGHAN

