



**RED ANDALUZA DE TRABAJADORES
SOCIALES SOBRE ENFERMEDADES RARAS.**
ratser.andalucia@hotmail.com

FICHA-RESUMEN DE ENFERMEDAD RARA

FIBROSIS QUÍSTICA

DESCRIPCIÓN: Es una enfermedad hereditaria rara que afecta a todos los órganos que son o tienen glándulas exocrinas: páncreas, vías biliares, intestino, vías respiratorias, glándulas sudoríparas y vías del aparato reproductor. Es la enfermedad hereditaria más frecuente en la raza caucásica (de origen europeo), (prevalencia 1:3500 nacidos vivos). La principal causa de su elevada morbi-mortalidad, se debe a la afectación respiratoria (infecciones respiratorias crónicas). Su fisiopatología consiste en una alteración en la proteína CFTR, que actúa a nivel de las membranas en el mecanismo de intercambio del ión cloro.

Su pronóstico es severo (esperanza de vida media: 30 años).

En líneas generales el tratamiento rutinario trata a la afección respiratoria, la insuficiencia pancreática y la desnutrición, para ello se prescriben tratamientos antibióticos, de aerosoles, fisioterapia respiratoria y encimas pancreáticas .

SÍNTOMAS: Las consecuencias finales de la fisiopatología de cada órgano originan el conjunto de síntomas que se presentan en esta enfermedad: en el **pulmón**, la dificultad de expulsión de las secreciones mucosas, da lugar a infecciones de repetición; a nivel de **páncreas**, la dificultad para la secreción enzimática, origina un déficit en la absorción final de nutrientes; infertilidad masculina, obstrucción por la secreción mucosa de los conductos del semen; y obstrucción intestinal en muchas ocasiones.

Signos y síntomas tras el nacimiento que nos pueden hacer sospechar de FQ pueden ser: íleo meconial, dificultad para lograr peso, infecciones respiratorias de repetición y excesiva concentración de cloruro sódico en el sudor.

La prueba principal para la detección es el test del sudor y su posterior confirmación con el análisis genético.

ASOCIACIÓN DE AFECTADOS:

Asociación Andaluza contra la Fibrosis Quística.

Av. Ronda de Triana, 47, 1º Izda 41010 Sevilla.

954.08 62 51 FAX: 954.086803 info@fqandalucia.org www.fqandalucia.org

Delegación de Granada

Pintor Zuloaga, 1 Bj. 18005 Granada

958 52 27 58 granada@fqandalucia.org