

CUADERNOS - F. Q.

Nº 46

Traducción realizada por la Asociación Madrileña del artículo extraído de la revista INPUT Issue 26 Autumn 2000, para la Federación Española contra la Fibrosis Quística para uso de sus miembros. ¹

Para solicitar información técnica o médica, rogamos contacten directamente con el Comité Médico Asesor de la Federación Española contra la Fibrosis Quística.

Abril 2001

INFORMACIONES SOBRE LA CONFERENCIA

Informe de Teresa Jacklin y Sam Hillyard de la hermosa ciudad de Estocolmo en la Conferencia de IACFA y el VII Congreso Internacional.

¿QUE HAY DE NUEVO EN LA PRACTICA CLINICA?

Han cambiado muchas cosas durante el siglo pasado en el tratamiento de la F.Q. y en su investigación, pero el Dr. George Davidson de Canadá expuso una cita de 1703 que resumía la falta de optimismo para el futuro de un niño cuando nacía con F.Q. en el siglo XVIII - "El niño con sabor salado no vivirá ni siquiera un año."

Hoy en día, por supuesto, es una historia distinta. la mayoría de los pacientes adultos del Dr. Davidson están haciendo realidad sus vidas -la mayoría de ellos trabajan todo el día. Y la longevidad potencial de los adultos con F.Q. está aumentando continuamente. El Dr. Davidson dio ejemplos de tratamientos e investigaciones en curso incluyendo una prueba de una vacuna (el resultado a lo largo de este año) y trabajos sobre una medida anti-adherente para evitar que las Pseudomonas se peguen al pulmón- esto será un tratamiento en forma de aerosol (actualmente en fase inicial de experimentación).

Para darles una idea de la cantidad de investigaciones que se están llevando a cabo internacionalmente, se emitieron 60 publicaciones en los últimos 12 meses sobre genética solo- y como resultado, ahora se conoce que hay más de 900 mutaciones diferentes del gen F.Q. ¡No es de extrañar que cada PWCF (persona con F.Q.) sea tan particular!.

AFRONTAR LAS DIFICULTADES

Esta presentación y discusión abarcaba muchos temas difíciles. La Dra. Marita Gilljam (Suecia) y la Psiquiatra Cyril Worby (USA), explicaron que muchas PWCF hablaban sobre aspectos tales como la aceptación de una salud deteriorada, por ejemplo la necesidad de un G-tubo, oxígeno, trasplante, etc. y la batalla entre querer ocultar tu condición a los demás, y necesitar que lo sepan cuando aparentemente estás bien, pero la verdad es que te sientes hecho un asco. En otras palabras, como si estuvieras atrapado en el cuerpo de una persona enferma, con la gente a tu alrededor tan contenta ignorando todo.

La relación médico/paciente también era un tópico importante. PWCF quieren poder confiar en sus médicos, y sentir que podrían mantener una relación honesta -siendo ambas partes flexibles ante ideas y elecciones de modo de vida. Esto repercutiría en la salud trabajando conjuntamente en lo que se refiere a calidad de vida y no trabajando en contra.

El trasplante afecta a muchos y surgió un hecho interesante que era que a las mujeres con F.Q. se les aconseja que no tengan hijos después de un trasplante puesto que esto compromete seriamente su sistema inmunológico.

LINEA DE INVESTIGACION DEL MILENIO

¹ La traducción ha sido realizada por colaboradores voluntarios, por lo cual rogamos disculpen los posibles giros idiomáticos de traducción que puedan existir en las mismas.

El Dr. Bob Beall, director de la Fundación de Fibrosis Quística de América (CFF) comenzó describiendo diversos medios terapéuticos para la F.Q. incluyendo la terapia génica, corrección de los síntomas con fármacos, inflamación y trasplante.

El método "cerradura y llave" para encontrar medicamentos para la F.Q. es difícil. Incluye la identificación de la "cerradura", la proteína CFTR en este caso, para que la "llave" pueda ser diseñada y se ajuste perfectamente. Suena sencillo pero la proteína CFTR está vinculada a la membrana, por lo que nunca ha sido cristalizada. En otras palabras, no sabemos qué aspecto tiene la "cerradura".

Una alternativa es el estudio de "una aguja en un pajar". Con los equipamientos modernos se pueden probar 100.000 compuestos químicos en un solo día para comprobar su potencial.

La CFF ha invertido 30 millones de dólares en investigar el pajar, que se espera que se elaboren 3 nuevos fármacos para la F.Q. en los próximos 5 años.

La inflamación que se produce como consecuencia de la infección pero que provoca tanto daño en el pulmón como la propia infección, es otro punto de atención. El DHA es un ácido graso que disminuye la inflamación y se ha descubierto que su aplicación normaliza la función pulmonar, intestinal y del tejido pancreático de los ratones con F.Q. La dosis que se requiere para el ser humano todavía se desconoce pero probablemente sea muy alta. Debido al fracaso para obtener unos resultados óptimos en otros estudios realizados con posterioridad, su papel a largo plazo en el tema investigación es incierto. Grandes dosis de DHA se absorben con dificultad y pueden provocar pérdidas de grasa. Hay que tener en cuenta, que los complementos alimenticios también contienen ácidos grasos que aumentan la inflamación y es muy fácil llegar a niveles de toxicidad. Por tanto, nadie debe intentar medicarse a sí mismo aumentando la ingesta de ácidos grasos.

Se ha conseguido una aportación de 200.000 \$ para investigar el potencial de las Bacteriofagias. Las Bacteriofagias son virus que se introducen para matar las bacterias y se ha utilizado en medicina durante décadas en la antigua República Soviética de Georgia. Como dicho virus está vivo puede evolucionar con la bacteria, lo que le haría resistente convirtiéndose en un problema. En un mundo donde las bacterias están claramente ganando la batalla, las bacteriofagias pueden bien ser el antibiótico del futuro.

FERTILIDAD EN F.Q.

Este año, en lo que se refiere a la mujer ha prevalecido este tema. Comenzó con Karen Griffiths (Aberdeen) hablando sobre los resultados de una encuesta que ella llevó a cabo para descubrir la actitud de las personas con F.Q. en cuanto a temas de fertilidad, y cuál era la información que se les había proporcionado.

Aunque el 80% creía que este asunto era muy importante para ellos en ciertos aspectos, resultaba decepcionante oír que algunas PWCF estaban todavía dormidos en los laureles y descubrían su fertilidad por accidente. Sin embargo, se está avanzando en el tema de la educación de los pacientes.

A pesar de todo, siempre habrá historias de malas experiencias, tal y como demuestran los siguientes ejemplos: Un médico le dijo a una joven "Espero que no te queden embarazada...si lo haces, morirás". Un hombre con F.Q. comentó, "es horrible para un hombre no poder ser padre" y una mujer que después de tener con éxito un hijo, y descubrir un segundo embarazo, le dijeron "¿quién te ha dado permiso para tener otro niño?". Estas cuestiones deberían irse eliminando de la norma de trabajo ¿verdad?.

La Sra. Griffiths continuó hablando sobre embarazo -comparando el ejemplo de 2 mujeres antes, durante y después. Los resultados confirmaron los datos que figuraban en investigaciones anteriores realizadas por el Dr. Frank Edenborough (Sheffield) donde más del 60% de los FEV previstos llegan a buen término así como sus hijos; entre el 40 y el 60% los niños nacen bien, pero la madre puede sufrir alguna consecuencia; y en menos del 40% hay una gran posibilidad de que la madre y el hijo tengan problemas. El autor de esta investigación estaba entre la audiencia, y expresó la necesidad de que los especialistas sean agradables con sus pacientes, pero que al mismo tiempo, deben hacer que las mujeres estén al tanto de todos los riesgos que corren.

Surgieron varios comentarios durante la discusión que siguió a este tema, incluso el hecho de que algunas mujeres con F.Q. disfrutaban al máximo de su estado de salud durante el embarazo. En su mayoría llegaron a la conclusión de que se debe a un seguimiento más exacto del tratamiento, porque saben que su hijo se beneficiará de su buen cuidado personal. También se informó de los mejores resultados obtenidos en caso de que los embarazos sean previstos y/o bien planeados.

Al mismo tiempo, se resaltó que no solo debe prestar atención al estado de salud de la madre durante el embarazo, sino también a la energía que se necesita para cuidar a un bebé, después cuando empieza a caminar (dejando a un lado a un segundo hijo).

EXPOSICION MEMORABLE DE JOSEPH LEVY

Fue presentada por Lap-Chee Tsui, una de las personas del equipo que descubrió el gen de la F.Q. Se centró en la rápida difusión del conocimiento de la genética de la F.Q. El número de mutaciones normales es de 915 y se ha identificado la primera mutación china (hay actualmente 3 mutaciones conocidas en África). Se ha sabido durante algún tiempo que la mutación genética 5T está relacionada con el íleo meconial. El ratón experimental nos ha conducido a identificar otras mutaciones. La CFM1 está en el cromosoma 19, influye en el grado de la función pancreática y una mutación posterior al parecer, en el cromosoma 4, puede influir en el grado del problema pulmonar. Es totalmente obvio que la F.Q. no es tan simple genéticamente como se consideró en un principio.

RELACION DOCTOR PACIENTE

Durante esta conferencia, los adolescentes fueron tratados como el Reto de los Especialistas. Se debe principalmente al hecho de que gracias a la intervención de los avances en los tratamientos médicos, muchas personas con F.Q. no se ven seriamente afectadas por la F.Q. hasta una edad más avanzada. Esto hace que el trabajo del equipo médico sea cada vez más difícil cuando intentan convencer a los adolescentes y jóvenes adultos de que el cuidado diario de su salud les ayudará a mantenerse así más tiempo. Esto es debido a la mentalidad de "esto no me va a pasar a mí". Durante la pubertad, en particular, los jóvenes hacen verdaderos esfuerzos por descubrir su identidad día a día, y encajar en su propia comunidad. Mary Jo McCracken (USA) dio ejemplos en los que tuvo que realizar nuevas pruebas a pacientes solo para demostrarles que realmente tenían F.Q.!

Surgieron otros temas, tales como los datos relacionados con el cuerpo imagen/peso, el uso de psicólogos sin que asista un equipo de F.Q. con conflictos de intereses, etc, pero sobre todo se enfatizó en la necesidad de una relación de respeto y honestidad, utilizando la puesta en marcha de todos los miembros del equipo de F.Q. y la familia/pareja/encargado de cuidar a las personas con F.Q. si fuera necesario.

La información a los pacientes se tocó por encima, y debido a un mejor acceso de las PWCF a través de internet y publicaciones tales como "Input" muchos pacientes hacen más preguntas. Esto es bueno para promocionar la participación del usuario, pero puede ser un problema cuando hay limitación de tiempo, o tienes la desgracia de tener un médico más tradicional que piense que esta clase de información es una amenaza.

NUTRICION VS DIFICULTAD RESPIRATORIA

Comer requiere un aumento del 15% de oxígeno para hacer la digestión. Si ya tienes problemas respiratorios ese 15% extra puede hacerte la vida más difícil, por tanto el cuerpo puede suprimir la necesidad de oxígeno eliminando el apetito.

La Hipoxia (oxígeno inadecuado) también debilita la capacidad de actuación, lo que explica la necesidad que tienen las personas con F.Q. de picotear regularmente para mantenerse en forma. También disminuye la cantidad de grasa y proteínas almacenadas en el cuerpo. La masa corporal requiere oxígeno para moverse, por tanto, reduciendo la masa corporal, se puede disminuir la necesidad de oxígeno. Sin embargo, un peso bajo se relaciona con un resultado clínico peor. En pacientes con suplemento nutricional que fallan en su respuesta al tratamiento, la pérdida de peso es probablemente una adaptación a la hipoxia más que una mala absorción. El diagnóstico es muy malo para estas personas, pero una rápida introducción de oxigenoterapia les ayudaría. Al mismo tiempo se hizo hincapié en que se debería aplicar un suplemento nutricional tan pronto como aparezca un signo de descenso de la función pulmonar con el fin de moderar la enfermedad.

LA VOZ ADULTA DE LA F.Q.

Andrea Armitage habló en el Proyecto de Apoyo del Reino Unido presentado por la Asociación de F.Q. de la cuál ella es la Consejera Suprema. Dentro de sus actividades, Andrea y sus colegas Consejeros regionales actuaron como mediadores y enlace de los adultos con F.Q. Esto es un gran paso adelante al ofrecer al usuario una voz con respecto al cuidado de su salud.

Andrea también habló de su propia experiencia de un diagnóstico tardío. Ella inspiró a la audiencia con su capacidad para transmitir su determinación de tener éxito en su vida como persona con F.Q. joven, mujer, esposa y madre -por no mencionar su aparente pasión por representar lo mejor posible a los adultos con F.Q. como único camino de su papel profesional. Andrea debería ser felicitada por haber aprovechado completamente la oportunidad de hablar en nombre de los adultos con F.Q. para esta gran audiencia de profesionales académicos/médicos. Cuando acabó, se encontró con el más ruidoso y creo que inacabable aplauso que tuvo lugar durante toda la conferencia.

REGISTROS DE PACIENTES

Margaret Hodson dio una serie de datos del Registro Europeo de F.Q. Tiene más de 14.000 pacientes en 224 centros de F.Q. Se da a los centros la posibilidad de comparar sus resultados a nivel nacional e internacional. Si comparando, el resultado es pobre pueden revisar su programa de tratamiento y realizar las mejoras necesarias.

Un número de pacientes tan grande significa que es posible identificar si las diferencias en supervivencia se deben a diferencias en el genotipo, situación de la infección o el tratamiento. John Dodge señaló brillantemente que la introducción de las revisiones rutinarias trimestrales que se hacían en Dinamarca fue tan eficaz, que incluso mejoró la supervivencia de los pacientes en el Reino Unido.

Los Registros pueden arrojar algunos ejercicios de cálculo en el tratamiento de la F.Q. ya que con ellos se valoran ciertas suposiciones generales como por ejemplo: que la función pulmonar tiene relación con la supervivencia y que los antibióticos profilácticos tales como la colomicina y la fluxoloxacilina son buenos para ti.

INCONTINENCIA URINARIA

Como ya sabrán, la incontinencia urinaria es la incapacidad de controlar el flujo de orina. Esto suena muy dramático y se refiere en la mayoría de los casos a pacientes por lo general de una edad más avanzada, pero en F.Q. se conoce más comúnmente como incontinencia por stress. Se trata de una situación embarazosa sufrida principalmente por mujeres, y con más frecuencia según vayan haciéndose mayores, provocado por el stress y la presión de la tos. Como resultado, puede que de un ligero goteo pase a un gran caudal cuando se tose, estornuda y/o se ríe.

Las mujeres sin F.Q. encuentran que esta situación es muy difícil de comentar y los fisioterapeutas están descubriendo ahora que cada vez más chicas y jóvenes con F.Q. admiten padecer estos síntomas, aunque se reservan el mencionarlo a su médico porque piensan que es algo irrelevante, comparándolo con otros síntomas quizás más serios relacionados con la F.Q. Por tanto, ellas sufren en silencio, compensando este problema con alguna protección sanitaria.

La sesión sacó la conclusión de que este problema no debería ser tolerado por las mujeres, sin que importe su estado de salud, y que no puede ser tratado ni evitado si el equipo médico no está al tanto de que existe ese problema. Los fisioterapeutas están dispuestos a ayudar y no solo con fisio de tórax. Este es un síntoma de la tos y ellas tendrán acceso a información sobre ejercicios muy sencillos que pueden ayudarles a minimizar o erradicar esta dificultad.

ELLOS, LOS HUESOS

La osteoporosis, según Ross Shepard, no es un tema fácil. Actualmente, el peso de la población con F.Q. es bastante normal, pero la composición de nuestro cuerpo no es normal. Tenemos un aumento de la cantidad de agua y un descenso de masa celular -las células activas del cuerpo. La evidencia indica que tener una masa celular inadecuada afecta al desarrollo de los huesos, pulmones, etc. Lo que puede desembocar en un deterioro más rápido de estos órganos. Por lo tanto, la mala nutrición -que puede que no se manifieste con un peso bajo- necesita ser detectada pronto, para evitar problemas posteriores.

Charles Haworth examinó las citoquinas (marcadores inflamatorios) como indicador de pérdida ósea. Los huesos son una sustancia activa con 3 etapas: crecimiento (construcción), reposo (dormido) y reabsorción. La osteoporosis ocurre cuando las etapas se desequilibran y se produce un crecimiento muy pequeño o demasiada reabsorción. Las citoquinas actúan como un disparador para la reabsorción. Los resultados que muestra el IL-6 (un marcador inflamatorio) fue comparado con la pérdida ósea. Esto indica que controlando la infección, que provoca la inflamación, con antibióticos puede ser útil en este caso. El uso de encimas eficaces no corrigen totalmente la mala absorción de calcio en la F.Q. por lo que habría que tener en cuenta otro tipo de suplemento.

UNA CONTIENDA INADMISIBLE

Kevin Webb moderó un interesante debate entre Niels "El Grande" Hoiby y Stuart "El Duro" Elborn sobre el mantenimiento (revisión cada 3 meses) contra la demanda (revisión según la situación de la enfermedad) de tratamiento. La audiencia disponía de unos utensilios que les permitía expresar su opinión.

Lena Holt, que era la otra mitad del equipo de "El Duro" señaló que en la mayoría de los casos el mantenimiento trimestral del tratamiento puede que parezca medianamente bien a los pacientes. Mientras que "la demanda" de consulta proporcionaba mayor sentimiento de control. Sin embargo, ella sugirió que debería recibirse tratamiento ante cualquier muestra de empeoramiento antes de esperar a que se convierta en una infección peor.

El Dr. Elborn resaltó que el proceso natural de las Pseudomonas que es de 3 ó 4 infecciones al año, significa que hay una diferencia meramente filosófica en tratamientos clínicos similares. Durante su estudio, el grupo a favor de la demanda recibió 1 voto menos que el grupo a favor de la revisión trimestral.

La audiencia estuvo muy entretenida con el debate pero se mantuvo imparcial. La mayoría pensaba que el mantenimiento del tratamiento era una buena idea aunque intentó dirigirse hacia un régimen de demanda.

BURKHOLDERIA CEPACIA

"¿Por qué se interesa la gente por la Cepacia?" era una pregunta que John Govan planteó a la audiencia. Las respuestas son de 1 a 3 riesgos como consecuencia del "Síndrome Cepacia", la resistencia innata a los antibióticos y el poder de transmisión. La Cepacia aumenta el riesgo de mortandad a todas las edades y niveles de la enfermedad y el tipo (Glasgow, genomovar II) afecta más a las personas con un deterioro mayor de la enfermedad.

Aunque la introducción del aislamiento ha disminuido su difusión, todavía es causa de preocupación ya que el tratamiento es limitado. También tiene algunas familias de bacterias extremadamente amenazadoras como la Burkholderia Pseudomalles.

La similitud de la Cepacia a ésta, hizo que el Ministro de Defensa preguntase al laboratorio del Profesor Govan si adoptaban precauciones de riesgo biológico en su manipulación. La gente ha regresado de Tailandia con B. Pseudomalles además de la Cepacia. Debido a que la bacteria puede mutar información, el Profesor Govan expresó su preocupación por el desarrollo potencial de nuevas especies de bacteria en el pulmón con F.Q.

Un estudio preocupante de Li Puma realizado sobre 1.400 muestras de esputo mostró que el 10% de las muestras indentificadas como Cepacia, no lo eran realmente, y el 35% que se suponía que no eran Cepacia, sí lo eran. Obviamente los métodos de identificación necesitan ser mejorados y estandarizados ya que muchos laboratorios están utilizando métodos inadecuados.

La buena noticia es que la industria agro-química está revistiendo semillas con Cepacia en vez de espolvorear las plantas. Esto significa que solo permanece en la tierra, donde se produce de forma natural, durante 7 u 8 semanas.

La forma más fácil y más eficaz de evitar contraer la Cepacia sigue siendo evitar el contacto con otras personas con F.Q. tanto como sea posible.