

Importancia de la creación de unidades de fibrosis quística de adultos

A. Salcedo, M.A. Neira, A. Sequeiros y R. Girón

Unidad de Fibrosis Quística. Sección de Neumología. Hospital Infantil Niño Jesús. Madrid.

Introducción

La fibrosis quística (FQ) es la enfermedad autosómica recesiva más frecuente en la raza blanca con una incidencia en la población europea de uno de cada 2.500 nacidos vivos¹. La frecuencia de esta enfermedad es más baja en otras poblaciones.

Al presentar una herencia autosómica recesiva, se calcula que un 4-5% de la población general son portadores de esta entidad en la raza blanca.

Se estima que alrededor de 1.300 pacientes afectados de FQ están siendo controlados en el momento actual en nuestro país por las diferentes unidades multidisciplinarias, según los datos de una encuesta realizada por la Sociedad Científica de Lucha contra la Fibrosis Quística.

Es ésta una enfermedad de las glándulas exocrinas que afecta a múltiples órganos y sistemas, debido a la existencia de alteraciones hidroelectrolíticas y de las mucoproteínas a nivel glandular, así como a la producción de una secreción anómala y espesa que produce obstrucción e infección con las consiguientes manifestaciones clínicas.

El pronóstico y supervivencia van a ser determinados en gran manera por la afectación respiratoria.

En 1985 se descubrió² el locus del gen FQ en el brazo largo del cromosoma 7. Posteriormente, en 1989, por medio de técnicas de clonación molecular (saturación, recorrido y salto cromosómico), se consiguió identificar el gen FQ en la región 7q 31 codificadora de la proteína denominada regulador de la conductancia transmembrana de la FQ (CFTR)³⁻⁵.

La mutación más frecuente es la delta F508 consistente en una deleción de 3 pares de bases con la pérdida de un aminoácido, la fenilalanina, en posición 508 de la secuencia de la CFTR. Esta mutación varía enormemente de unas regiones a otras, constituyendo el 68% en Canadá y los EE.UU., el 30% en los países mediterráneos más orientales y el 60 y el 80% en el sur y norte de Europa, respectivamente^{5,6}. En España, la incidencia según los datos del grupo de Barcelona es del 51%.

Otras mutaciones frecuentes en nuestra población son: G542X (7,8%), N1303 K (2,5%), 1811 + 1,2 kbA->G (2%), R1162X (1,7%), 711 + 1G->T (1,2%), R334 W (1%)⁷.

En la actualidad se han conseguido detectar más de 650 mutaciones (Cystic Fibrosis Genetic Analysis Consortium).

En cuanto a la proteína codificada por el gen FQ, la CFTR es, en esencia, un canal del cloro y su malfunción o inactividad van a generar alteraciones hidroelectricas en las secreciones de las glándulas exocrinas⁸, dando lugar en última instancia a un espesamiento de las secreciones aumentado por el ADN producido por la destrucción leucocitaria a nivel bronquial.

En los años treinta menos del 50% de los pacientes superaba el año de vida. Con el paso de los años la supervivencia ha ido mejorando claramente siendo de 4, 14 y 22 años en las décadas de los sesenta, setenta y ochenta respectivamente, alcanzando los 28 años en 1990 con una discreta mejor supervivencia para los varones (30 años) frente a las mujeres (25 años)⁹⁻¹². Se estima que para los pacientes nacidos en 1990 la esperanza media de vida será de unos 40 años¹³.

Estos datos sugieren que la FQ es probablemente la enfermedad crónica en la que la supervivencia se ha incrementado más llamativamente en los últimos 25 años. De esta forma, los pacientes con FQ, de edad igual o superior a 18 años, se incrementaron del 8% en 1969 al 33,9% en 1994, según datos de la Cystic Fibrosis Foundation¹⁴ y se estima que, con el aumento de supervivencia, prácticamente el 43% de pacientes afectados de FQ tendrán una edad superior a los 16 años en el año 2000¹³.

Este espectacular aumento en las expectativas de vida de estos enfermos es debido, sin lugar a dudas, a los recientes avances en la asistencia con la puesta en marcha de unidades FQ especializadas y a la utilización de nuevas modalidades terapéuticas.

Este incremento constante en la población de adolescentes y adultos que van a alcanzar el 40% a lo largo de esta década implica la necesidad de incrementar al menos un tercio los servicios de salud para adultos FQ en países con unidades especializadas totalmente instauradas. Así, nos podemos hacer una idea del ingente trabajo a realizar para crear una infraestructura adecuada en nuestro país, donde las unidades FQ de adultos están empezando a desarrollarse.

Correspondencia: Dr. A. Salcedo.
Unidad de Fibrosis Quística. Hospital Niño Jesús.
Avda. Menéndez Pelayo, 65. 28009 Madrid.

Recibido: 5-11-96; aceptado para su publicación: 12-11-96.

Arch Bronconeumol 1997; 33: 247-250

Cada vez es más abundante la bibliografía científica sobre FQ en adultos que hace especial mención sobre la necesidad de una organización adecuada de unidades especializadas evaluando el coste/beneficio e involucrando en gran manera al Estado y otras organizaciones en su financiación^{15,16}.

Las recomendaciones de expertos y puesta al día del tratamiento y seguimiento de estos pacientes con la necesidad de trabajo multidisciplinario en centros especializados nos dan una idea de la magnitud del problema y la necesidad de crear unidades FQ de adultos¹⁷⁻²⁰, que trabajen conjuntamente con las unidades pediátricas con un programa de transición discutido y consensuado²¹.

Es objetivo de este artículo sensibilizar a los médicos de adultos sobre la importancia de este problema y la necesidad de iniciar programas dirigidos a su solución.

A continuación vamos a describir someramente la organización y funcionamiento de unidades FQ, pasando posteriormente a exponer las características ideales de la transición entre unidades infantiles y de adultos.

Organización de unidades de fibrosis quística

El objetivo fundamental de todas las unidades FQ es el tratamiento comprensivo, individualizado y multidisciplinario con la participación de un gran abanico de expertos²².

Existe un grupo de trabajo con diferentes especialistas cuyas funciones vamos a describir a continuación.

Coordinador

El coordinador de la unidad FQ va a ser habitualmente una enfermera con dedicación exclusiva, conocimiento adecuado de la enfermedad y una especial sensibilidad hacia este grupo de pacientes. Es el núcleo de la unidad, quien va a encauzar la buena relación y conocimiento entre paciente, familia y especialistas. Evaluará conflictos con el tratamiento, problemas psicológicos, sociales o económicos, contactando con las personas adecuadas en cada caso capaces de resolver dichas anomalías. Coordinará al resto de componentes del grupo siendo educador al mismo tiempo de los pacientes y de sus familias y sirviendo de correa de transmisión entre los componentes de la unidad, otros trabajadores o profesionales relacionados con la enfermedad y la Asociación de Padres de Niños FQ-Asociación Adultos con FQ.

Como podemos observar, es fundamental, en el momento de crear una unidad FQ, la elección adecuada de esta persona, ya que de ésta va a depender el buen funcionamiento del grupo y el logro de la mayor parte de sus objetivos.

Director

Habitualmente es el especialista en aparato respiratorio el responsable máximo de la unidad FQ y va a encauzar el equipo encargado del cuidado y manejo de estos pacientes. Es función suya la puesta al día de las pautas diagnósticas y terapéuticas así como del seguimiento y protocolización de la asistencia.

Un aspecto muy importante de su labor será la educación sanitaria sobre FQ al personal no perteneciente al área de salud y a médicos y otros especialistas de su centro de trabajo con el fin de dar a conocer la enfermedad y este tipo especial de enfermos tan poco conocidos, en el momento actual, en los hospitales de adultos. Por otra parte, coordinará los programas de investigación y ayuda económica.

Gastroenterólogo y especialista en nutrición

Son los responsables de la confección de un programa de tratamiento agresivo e individualizado con el fin de mantener una nutrición adecuada mediante el aporte de dietas hipercalóricas sin restricción de grasas, suplementos vitamínicos, oligoelementos, dietas especiales y enzimoterapia.

Decidirán sobre actuaciones más agresivas como la alimentación por sonda nasogástrica o la implantación de una sonda de gastrostomía o yeyunostomía en casos especiales. Participarán activamente con otros especialistas en el seguimiento de pacientes más complejos como enfermos en espera de trasplante, diabéticos o pacientes con enfermedad avanzada o enfermos terminales. Realizarán programas adecuados dirigidos a informar a los enfermos y personal sanitario acerca de la importancia de los factores nutricionales sobre el pronóstico de la enfermedad.

Fisioterapeuta

El fisioterapeuta será el encargado de incentivar y estimular al paciente sobre la realización de la terapia física que incluye las diferentes técnicas de fisioterapia respiratoria, tratamiento postural, aerosolterapia y ejercicio aeróbico. En muchas ocasiones, la utilización de material didáctico con hojas informativas, cintas de vídeo o sesiones de diapositivas incrementará en gran manera la efectividad de la terapia respiratoria mejorando mucho el pronóstico.

También realizará un control estricto sobre la utilización de estas técnicas y su cumplimiento e incentivará el automanejo con el fin de aumentar la sensación de independencia entre el paciente y su entorno familiar o social.

Asistente social

Esta enfermedad tiene importantes implicaciones psicosociales que pueden ser adecuadamente prevenidas con un planteamiento firme.

El asistente social mantendrá y promoverá el bienestar emocional del paciente y de su familia, particularmente en los momentos críticos perfectamente definidos: momento del diagnóstico, incorporación al mundo laboral, independencia de la familia, relación de pareja, agravamiento de la enfermedad, trasplante, situación terminal y asistencia a la familia tras el fallecimiento del paciente.

Para lograr esto, realizará frecuentes entrevistas ya sean individuales con el enfermo o mediante grupos de trabajo.

Además, establecerá programas de rehabilitación y ayuda financiera con el fin de conseguir un nivel de vida adecuado a su incapacidad (trabajo a tiempo parcial, compra o alquiler de vivienda, educación sanitaria, planificación familiar, etc.).

Psicólogo

Es ampliamente conocido el impacto emocional que sobre el paciente y la familia tiene el diagnóstico de FQ, las limitaciones que la enfermedad impone, las exigencias de adaptación que su manejo requiere y la sobrecarga adicional de responsabilidades que deben asumir el paciente y su entorno social.

Las complicaciones que a lo largo del proceso de la enfermedad van surgiendo afectan, por tanto, al funcionamiento psicosocial del paciente, de su familia y de la sociedad, que deben poner en marcha todo tipo de recursos, no sólo físicos, sino cognitivos y emocionales (habilidades de solución de problemas, estrategias de afrontamiento, etc.) para manejar el estrés que conlleva el diagnóstico inicial, la impredecible naturaleza de la enfermedad, su agravamiento y, por último, la muerte del paciente.

Cuando ninguno de los componentes del grupo es capaz de resolver algunos de los problemas definidos con anterioridad, se realiza una consulta al psicólogo con la puesta en marcha del tratamiento específico adecuado en cada caso. Sólo en situaciones muy especiales es precisa la intervención del psiquiatra.

Grupo cooperador

En lo que hace referencia al *grupo cooperador* (hepatólogo, ORL, reumatólogo, dermatólogo, genetista, cardiólogo, microbiólogo, endocrinólogo, ginecólogo, cirujano, radiólogo, etc.), habitualmente no suele haber grandes problemas, ya que en hospitales generales los diferentes especialistas podrán atender problemas relacionados con sus especialidades. Creemos conveniente la educación y puesta al día de todos los especialistas implicados en el seguimiento de esta enfermedad con la elaboración de protocolos, seminarios y reuniones que serán responsabilidad del director de la unidad.

También es importante la cooperación con las Asociaciones de Padres o Asociaciones de Enfermos FQ, Sociedad Científica de Lucha contra la FQ y otros estamentos estatales o privados con el fin de diseñar estrategias de trabajo dirigidas a investigación, enseñanza, educación y entrenamiento (hojas informativas), control de calidad, cooperación unidades FQ nacionales e internacionales, creación de una base de datos y recogida de fondos públicos.

Transición

Una vez especificada la composición de la unidad de trabajo multidisciplinaria y sus funciones más importantes queremos insistir en la obligatoriedad de crear programas de transición entre edad infantil, adolescencia y etapa adulta en nuestro medio²³⁻²⁸. Para ello es

fundamental el conocimiento de todos los factores que pueden influir en los diferentes grupos de edad con la finalidad de realizar una transferencia en las mejores condiciones posibles.

En la etapa infantil existe una total dependencia de la familia. La asistencia a la escuela y las relaciones con los compañeros tienen un papel fundamental ya que, debido a la aparición de síntomas y signos propios de una enfermedad crónica externamente objetivable, surgen problemas en la convivencia diaria.

La etapa intermedia, íntimamente ligada con la pubertad y adolescencia, es un período turbulento con cambios físicos, emocionales y educacionales que constituyen una etapa desestabilizadora en personas sanas y es más acusada en pacientes con enfermedades crónicas.

Los problemas durante la escolaridad en la etapa previa se trasladan ahora a los conflictos ocasionados por la incorporación a estudios superiores, con mayor conexión y relaciones entre jóvenes de uno y otro sexo. El retraso de la maduración sexual es otro factor altamente perturbador en esta fase.

En la etapa adulta se adquiere la madurez física y psíquica, una total independencia con entrada en el mundo del trabajo a tiempo parcial o completo y la instauración de una relación de pareja con los problemas subsecuentes de infertilidad, embarazo y descendencia.

Es importante en esta etapa conseguir una independencia total en cuanto al tratamiento. El enfermo afectado de FQ debe haber sido aconsejado e instruido en cuanto a técnicas de fisioterapia respiratoria y rehabilitación en las que no necesite ayuda de otras personas. Al mismo tiempo, se debe desaconsejar con insistencia el tabaquismo tanto activo como pasivo, así como desarrollar un programa de ejercicio físico individualizado.

Tras el análisis de los problemas relacionados con los diferentes grupos de edad, es necesario evaluar los diversos modelos de transición a la etapa adulta en pacientes con enfermedades crónicas que son totalmente equiparables al grupo de enfermos con FQ²⁶. De aquí se extraerá el modelo más adecuado según las características de cada región o cada centro o se creará uno nuevo según las necesidades.

Otra cuestión importante es el momento en que se debe realizar la transferencia existiendo múltiples y diferentes opiniones al respecto, aunque, en general, se cree que debe ser después de la adolescencia y nunca más tarde de los 18 años²⁸. Es muy importante iniciar la etapa de transición entre los 11 y los 16 años mediante la puesta en marcha de una consulta específica transicional para jóvenes adultos y se recomienda hacer la transferencia en los meses de verano, coincidiendo con una etapa relajada y tranquila siendo muy importante individualizar cada caso.

La transición debe ser armoniosa, serena, plácida, lenta, continua, sin rupturas. Se ha de realizar tras un contacto previo con el médico de adultos, el cual debe estar presente en la consulta infantil antes de la transferencia.

Por otra parte, es aconsejable monitorizar la evolución de la transición y es fundamental que ambas unidades, emisora y receptora, tengan una idéntica política de seguimiento y tratamiento y realicen reuniones periódicas.

cas para discutir todos los problemas inherentes al cambio, así como para diseñar un programa transicional totalmente estructurado.

En esencia, lo más importante es realizar la transferencia en momentos de estabilidad física y psíquica del paciente y de su familia.

Existen múltiples obstáculos a la transferencia. Por parte del paciente, con su dependencia de la familia, de la sociedad y del grupo de especialistas que, asociado a la compleja psicopatología familiar, va a agravar los problemas impidiendo una solución adecuada de los mismos.

Por parte del pediatra y su grupo existe una gran relación con el paciente y su familia después de tantos años de convivencia que hacen que la transición se haga muy compleja en el momento en que se intenta romper esa unión tan llena de conflictos de dependencia mutua.

El médico de adultos, con su, a veces, desconocimiento de la enfermedad y la organización de grupos de trabajo inadecuados, añadido a la general inexperiencia en países en los que la FQ no tiene gran arraigo aún en los diferentes grupos de especialistas en medicina del adulto, pueden llegar a crear barreras infranqueables que dificultan en gran medida el trabajo de muchos años.

El sistema de salud puede contribuir como un escollo a la transferencia a causa de su inexperiencia, debido al desconocimiento de la problemática en cuanto a la organización de unidades FQ de adultos especializadas, y al coste económico que todo esto conlleva.

Con el fin de superar todos estos obstáculos, es necesario realizar un programa formalizado, escrito y perfectamente estructurado sobre la transferencia en concordancia con la organización y funcionamiento de cada centro, considerando la transición como una progresión natural y como una continuidad antes que como una ruptura, convirtiéndola en un camino hacia la maduración, independencia y responsabilidad del paciente afectado de FQ.

BIBLIOGRAFÍA

- Warwick WJ. The incidence of cystic fibrosis in Caucasian populations. *Helv Paediatr Acta* 1978; 33: 117-125.
- Tsui LC, Buchwald M, Barker D, Braman JC, Knowlton R, Schumm JW et al. Cystic fibrosis locus defined by a genetically linked polymorphic DNA marker. *Science* 1985; 230: 1.054-1.057.
- Rommens JM, Iannuzzi MC, Kerem BS, Drumm ML, Melmer G, Dean M et al. Identification of the cystic fibrosis gene: chromosome walking and jumping. *Science* 1989; 245: 1.059-1.065.
- Riordan JR, Rommens JM, Kerem BS, Alon N, Rozmahel R, Grzelczak Z et al. Identification of the cystic fibrosis gene: cloning and characterization of the complementary DNA. *Science* 1989; 245: 1.066-1.073.
- Kerem BS, Rommens JM, Buchanan JA, Markiewicz D, Cox TK, Chakravarti A et al. Identification of the cystic fibrosis gene: genetic analysis. *Science* 1989; 245: 1.073-1.080.
- Romeo G, Devoto M. Population analysis of the major mutation in cystic fibrosis. *Hum Genet* 1990; 85: 391-445.
- Casals T, Chillón M, Giménez J, Morral N, Ramos MD, Palacio A et al. Fibrosis quística en población española: análisis genético y molecular de 500 familias. *An Esp Ped* 1994; 61: 68-72.
- Anderson MP, Gregory RJ, Thompson S, Souza DW, Paul S, Mulligan RC et al. Demonstration that CFTR is a chloride channel by alteration of its anion selectivity. *Science* 1991; 253: 202-205.
- Warwick WJ, Pogue RE. The prognosis for children with cystic fibrosis based on reasoned approaches to therapy: past, present and future. *J Asthma Res* 1968; 5: 277-284.
- Cystic Fibrosis Foundation. Report of the 1978 Patient Registry. Rockville, Maryland: The Foundation, 1980.
- Warwick WJ, Pogue RE, Gerber HU, Nesbitt CJ. Survival patterns in cystic fibrosis. *J Chronic Dis* 1975; 28: 609-622.
- FitzSimmons SC. The changing epidemiology of cystic fibrosis. *J Pediatr* 1993; 122: 1-9.
- Elborn JS, Shale DJ, Britton JR. Cystic fibrosis: current survival and population estimates to the year 2000. *Thorax* 1991; 46: 881-885.
- Patient Registry 1994 Annual Data Report. Bethesda, Maryland: Cystic Fibrosis Foundation, 1995.
- Webb AK. Consumer, carer, provider, purchaser-developing care for adults with cystic fibrosis: a specialist service. *Thorax* 1994; 49: 291-292.
- Robson M, Abbott J, Webb K, Dodd M, Walsworth-Bell J. A cost description of an adult cystic fibrosis unit and cost analyses of different categories of patients. *Thorax* 1992; 47: 684-689.
- Sterling N and CSAG Working group. Cystic fibrosis. Access to and availability of specialist services. Report of a Clinical Standards Advisory working group. Institute of Public and Environmental Health. University of Birmingham. Londres. HMSO, 1993.
- Turner-Warwick MEH and Membership of the working party. Cystic fibrosis in adults: recommendations for care of patients in the United Kingdom. Londres: Royal College of Physicians, 1990.
- Marelich GP, Cross CE. Cystic Fibrosis in adults. From researcher to practitioner. *West J Med* 1996; 164: 321-324.
- Walters S, Britton J, Hodson ME. Hospital care for adults with cystic fibrosis: an overview and comparison between special cystic fibrosis clinics and general clinics using a patient questionnaire. *Thorax* 1994; 49: 300-306.
- Webb A. Communicating with young adults with cystic fibrosis. *Postgrad Med J* 1995; 71: 385-389.
- Salcedo A. Unidades de fibrosis quística. Organización y Funcionamiento. *An Esp Pediatr* 1994; 41: 222-230.
- Nasr SZ, Campbell C, Howatt W. Transition program from pediatric to adult care for cystic fibrosis. *J Adolesc Health* 1992; 13: 682-685.
- Blum RW, Garell D, Hodgman CH, Jorissen TW, Okinow NA, Orr DP et al. Transition from child-centered to adult health-care systems for adolescents with chronic conditions. A position paper of the Society for Adolescent Medicine. *J Adolesc Health* 1993; 14: 570-576.
- Rosen DS. Transition from pediatric to adult-oriented health care for the adolescent with chronic illness or disability. *Adolescent medicine: state of the art reviews* 1994; 5: 241-248.
- Conference Proceedings. Moving on: transition from pediatric to adult health care. *J Adolesc Health* 1995; 1: 1-32.
- Landau LI. Cystic fibrosis: transition from paediatric to adult physician's care. *Thorax* 1995; 50: 1.031-1.032.
- Salcedo A, Neira MA, Sequeiros A, Girón R. Transición etapa infantil a etapa adulta en fibrosis quística. *An Esp Ped* 1996; 45: 455-458.