

## Fibrosis quística. Aspectos sociales

D. GARCIA NOVO\*

### RESUMEN CLINICO

La fibrosis quística (F.Q.) es la enfermedad genética letal más frecuente en la raza blanca. El tipo de herencia es autosómica recesiva y su incidencia se estima en 1/2.500 R.N. vivos. La enfermedad consiste en un trastorno generalizado de las glándulas exocrinas, que se caracteriza por niveles altos de cloro en el sudor y secreciones muy espesas que producen obstrucción intestinal neonatal (ileo meconial), insuficiencia pancreática, azoospermia en los varones y enfermedad pulmonar obstructiva crónica, así como otras manifestaciones menos frecuentes, que se observan en el transcurso de la enfermedad, como son la cirrosis hepática, diabetes mellitus, cor pulmonale... (1).

Actualmente se ha descubierto el gen que transporta la mutación de la FQ y es posible realizar diagnóstico prenatal y de heterocigosidad en los hermanos (2).

Aunque el defecto básico no está bien precisado, los estudios fisiopatológicos realizados sugieren que la anomalía reside en una alteración de la regulación de los canales del cloro en las células epiteliales (3). Gracias al mejor conocimiento de la fisiopatología, al desarrollo de la nutrición, que permite disponer de alimentos más adecuados para estos enfermos, y de la farmacología que facilita la utilización de fermentos pancreáticos resistentes al jugo gástrico y antibióticos más activos frente a pseudomona, la esperanza y calidad de vida de estos en-

fermos ha mejorado considerablemente. Mientras en los años 40-50, estos niños morían en la primera infancia, actualmente, en los países desarrollados, donde se les proporciona una atención especializada, la supervivencia media es de 20 años, y un gran número de enfermos de F.Q. llegan a la edad adulta con diferentes grados de afectación física (4).

### PROBLEMAS SOCIO-SANITARIOS

Por tratarse de una enfermedad relativamente frecuente, crónica e invalidante, la FQ supone un problema sanitario y social de primera magnitud, que sobrepasa las posibilidades del enfermo y su familia y plantea claras demandas del sistema sanitario y de los sistemas sociales de la comunidad.

La primera de ellas es la necesidad de una atención médica especializada y de alta calidad. La afectación multisistémica de la FQ precisa ser tratada por un equipo de profesionales de distintas especialidades: pediatras gastroenterólogos, neumólogos, fisioterapeutas especializados en rehabilitación respiratoria, microbiólogos familiarizados con el procesamiento del cultivo de esputo, nutricionistas, peditricas y genetistas. Así han surgido los Centros o Unidades de FQ, que llevan muchos años funcionando en EEUU y Europa y que han contribuido de manera decisiva al incremento de longevidad de estos pacientes.

\* Hospital del Niño Jesús. Universidad Autónoma. Madrid.

Conferencia pronunciada en el III Memorial Profesor «Guillermo Arce».

Otro grave problema social es el derivado del alto costo económico del tratamiento médico. En pacientes ambulatorios, el coste medio es de 30.000 ptas/mes, en muchas ocasiones superior a las posibilidades de la familia. A través de las Asociaciones de Padres de FQ, se hizo llegar esta preocupación a la Administración, la cual autorizó en 1988 a dispensar desde las farmacias hospitalarias, los medicamentos precisos para el tratamiento ambulatorio de los pacientes. Sin embargo, al no haber dispuesto de una previsión de fondos destinados a este fin, en algunos hospitales con presupuesto ajustado no se está llevando a efecto. Por otra parte, esta medida no llega a los pacientes de FQ tratados en hospitales no dependientes del Insalud.

Tan importante como los aspectos anteriores es proporcionar a las familias y enfermos un adecuado apoyo psicológico. Numerosos estudios realizados en las familias de FQ han demostrado que viven bajo una situación de stress emocional permanente, que se incrementa en determinadas situaciones y se traduce en incapacidad para aceptar la enfermedad del niño, ansiedad, hostilidad hacia el mismo, depresión subclínica o sobreprotección. Como en cualquier otra enfermedad crónica, la atención preferente al hijo enfermo puede desarrollar problemas emocionales y de conducta en los hijos sanos (5, 6).

Por parte del paciente con FQ, factores como separaciones de la madre en etapas precoces por hospitalización, la conciencia de cronicidad de la enfermedad, la pérdida de autoestima por las limitaciones físicas inherentes a la enfermedad crónica, además de las anomalías corporales propias de la FQ (acropaquias, talla baja, retraso puberal...) o la gran dependencia de los cuidados de sus padres, pueden alterar el desarrollo psicológico y dar lugar a diversos mecanismos de adaptación en forma de sentimiento de culpabilidad, minusvalía, inhi-

bición intelectual o dependencia física, que contribuyen a su aislamiento y le impiden integrarse en el grupo social de la escuela o el trabajo. En otras ocasiones, surgen actitudes de rebeldía, negación de la enfermedad y abandono del tratamiento médico (esta situación es muy frecuente en la etapa de la adolescencia y representa un grave riesgo para la vida del enfermo) (7).

#### ORGANIZACIONES

En respuesta a estas demandas sanitarias y sociales, se han creado en países desarrollados organizaciones encargadas de promover la lucha contra la FQ. En EEUU existe la Fundación de la Fibrosis Quística cuyas misiones son:

1) Subvencionar e impulsar la investigación de todas las áreas referentes a la enfermedad.

2) Acreditación de los Centros de Fibrosis Quística.

3) Contribuir a la divulgación y educación de los enfermos mediante la publicación de folletos orientados a los padres, pacientes, profesores y sociedad en general. Esta organización obtiene sus fondos de donaciones privadas, estatales y campañas nacionales de cuestación. Existen además los Centros de Fibrosis Quística, en un total de 125 en Norteamérica, localizados habitualmente en hospitales universitarios que les proporcionan apoyo logístico. En estos centros se realiza la terapéutica de los enfermos y se promueve su cuidado en base a equipos de salud, de atención domiciliaria y es donde está centrada la investigación (1).

#### PROBLEMATICA DE LA FQ EN NUESTRO PAIS

Distra mucho de ser la situación descrita anteriormente. Uno de los problemas más importantes es el escaso cono-

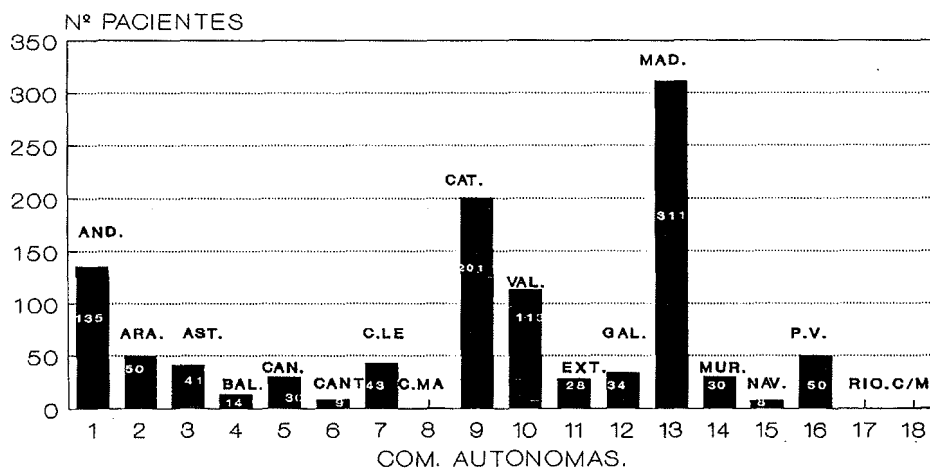


FIG. 1. — Número de enfermos de FQ en las diversas comunidades autónomas (encuesta nacional de 1989).

cimiento que se tiene de la enfermedad por las autoridades sanitarias, en lo que hay que reconocer que los médicos no estamos libres de culpa, al no haber sabido difundir adecuadamente los problemas y posibles soluciones.

Las consecuencias de esta falta de información las padecen los enfermos, que se han visto privados de prestaciones que se dan en otras enfermedades crónicas: medicamentos gratuitos, creación de unidades especializadas, cuidados especiales, exenciones familiares fiscales, prioridad para acceder a un empleo...

No existe un plan nacional de detección precoz durante el periodo neonatal, ni tampoco se conoce la incidencia real de esta enfermedad en la población española. En una encuesta nacional realizada en 1989 (fig. 1) se registraron 1.042 pacientes de FQ, número a todas luces inferior a lo esperado (1/6.000 R.N. vivos). Es seguro que existen enfermos con diagnósticos erróneos, tales como asma, malabsorción, etc., que padecen en realidad FQ.

La asistencia reglada de los pacientes se ha iniciado en algunos hospitales pe-

diátricos desde el advenimiento de las especialidades de Gastroenterología y Neumología y, aunque funcionan como unidades de FQ, la cantidad de enfermos que se controlan en ellas es todavía pequeña. La desconexión existente entre hospitales y asistencia primaria hace que los pacientes se vean obligados a depender del hospital para cualquier eventualidad, lo que les acarrea numerosos viajes, molestias y absentismo laboral de los padres. Por razones idénticas, la transferencia del paciente del hospital pediátrico al de adultos suele ser traumática, ya que el enfermo se siente obligado a recibir atención médica en hospitales donde su problemática no es bien conocida.

Tampoco hay un plan nacional de investigación y la sociedad en general desconoce las implicaciones de esta enfermedad. En junio de 1988, se fundó la Asociación Científica Española de Lucha contra la FQ, en la que se han integrado profesionales de diversas especialidades que atienden a estos enfermos. Desde entonces se vienen realizando reuniones monográficas anuales sobre la enfermedad. También existen diversas asociaciones autonómicas de padres de FQ, que

se han reunido en la Federación Española contra la Fibrosis Quística. Estas asociaciones han demostrado ser activas ante la Administración, y las mejoras obtenidas se deben en gran parte a ellas, pero siguen siendo a todas luces insuficientes. Un informe, con propuestas

concretas de actuación, ha sido elaborado por el Presidente de la Asociación Científica Española para el Ministerio de Sanidad, y es de esperar que se obtenga una respuesta favorable en breve plazo (8).

#### BIBLIOGRAFIA

1. LLOYD STILL, D.M.; LLOYD-STILL, J.D.: *Textbook of Cystic Fibrosis*. Ed. John Wright. Boston, Bristol, London, 1983.
2. CASALS SENENT, T.; NUNES MARTINEZ, V.; GIMENEZ GASCO, J. y cols. *Diagnóstico prenatal de fibrosis quística en familias españolas utilizando arcadores de DNA: Nuestra experiencia en 1987-89*. An. Esp. Pediatr. 1990; 32: 287-292.
3. STERN, R.C.: *Cystic Fibrosis: Recent developments in diagnosis and treatment*. Pediatrics. Review, 1986; 7: 276-286.
4. PENKETH, A.; WISE, A.; MEARN, M.R. y cols.: *Cystic Fibrosis in Adolescents and Adults*. Thorax 1987; 42: 526-532.
5. WALKER, L.S.; FORD, M.B.; DONALD, W.B.: *Cystic Fibrosis and Family Stress: Effects of age and severity of illness*. Pediatrics. 1987; 79: 239-241.
6. EIGEN, H.; CLARK, N.M.; J.M.: *NHLBI Workshop Summary. Clinical Behavioral Aspects of Cystic Fibrosis: Directions for Future Research*. J. Respir. Dis. 1987, 136: 1509-1513.
7. MEARN, M.B.: *Special Problems for the Teenager with Cystic Fibrosis*. J. Royal Soc. Med. 1987; (Supp. 12) 79: 51-54.
8. ESCOBAR CASTRO, H.: *Informe sobre Fibrosis Quística*. 1ª Reunión Federación Nacional Asociación de Fibrosis Quística. Madrid, 1987.