

Diagnóstico de Fibrosis Quística

P: Hace tres años mientras me realizaban las pruebas de sangre por un estudio prenatal descubrí que tenía la mutación genética de FQ. Me produjo un gran shock; mi madre, padre y dos hermanas se hicieron una prueba genética y todos resultaron portadores. Actualmente estoy tratando de investigar sobre esta situación para saber si puedo hacer algo para minimizar las posibilidades de desarrollar síntomas ya que hasta ahora no he tenido síntoma alguno. Me gustaría tener más hijos y no sé si algo como esto representaría un riesgo mayor. Sin duda necesito información por si tengo que estar alerta a algo y prestar atención a aquello que podría representar un riesgo para mí. Me lo diagnosticaron a los 21 años y ahora tengo 24. Me encantaría recibir información y si hubiera algo en lo que pudiera ayudar con la investigación estaría feliz de poder hacerlo. Gracias y espero que puedan enviarme información.

Taylor Suske, Georgia, USA

R: Solamente se puede hacer un diagnóstico de Fibrosis Quística (FQ) por medio de una prueba de sudor y/o detección genética de la mutación apareada necesaria para establecer el diagnóstico de FQ. Esta mutación se puede identificar en ambos cromosomas del par número 9 el cual reside en el núcleo de las células del cuerpo. Por definición la enfermedad de FQ se presenta solamente si la mutación está presente en ambos pares de cromosomas.

Mencionaste en tu carta que tenés una mutación por FQ que se encontró en una prueba de sangre de un estudio prenatal. No está claro, sin embargo, si la llevas en uno solo de los cromosomas número 9 o si está presente en ambos. Inclusive podrías tener otra de las más de 1500 diferentes mutaciones de FQ conocidas en los cromosomas número 9. En el caso que tengas una mutación en uno de los cromosomas número 9, serías solamente una portadora de FQ y tu condición se denomina "heterocigota".

Si tenés realmente FQ en base a tu descripción se trata de una forma extremadamente leve de la enfermedad, ya que a pesar de un embarazo hasta ahora no han aparecido síntomas de la misma. En otras palabras tu forma de FQ sería tan leve que hasta el momento no se han presentado síntomas.

Esto significa que tu condición actual no presenta problema alguno para un segundo o tercer hijo. Es una ventaja conocer tu diagnóstico genético de la condición de FQ en caso que los síntomas aparecieran antes, durante o después de embarazos futuros, para tratar los síntomas de FQ de manera adecuada. El diagnóstico de FQ es como un rótulo, pero no significa que cada caso sea necesariamente un caso grave. Por lo expuesto en tu carta no resulta claro si tenes la enfermedad de FQ o no, pero parece que eres portadora de FQ y como tal eres en efecto una persona saludable.

*Anna Rúdeberg
Wabern, Switzerland
CFW Medical Advisor*

Programa Mundial de FQ en Armenia

Descripción del programa

Cystic Fibrosis Worldwide junto a sus 56 países miembros, profesionales médicos y diferentes grupos internacionales de trabajo, ofrece talleres formativos para padres, pacientes y profesionales y aquellos colaboradores en la creación de centros especializados de tratamiento de la fibrosis quística. Al ofrecer información sobre la fibrosis quística a los profesionales de la medicina, padres y pacientes, creamos una diferencia a largo plazo que tendrá un gran impacto en la vida del paciente durante muchos años. Los talleres formativos son la piedra angular en la consolidación de programas que se pueden replicar en diferentes países del mundo. La creación de centros de atención especializada para la fibrosis quística contribuye no solo a la supervivencia de los pacientes sino también a la mejora del nivel de asistencia. Mediante una evaluación y análisis continuo de los programas y sus participantes, podemos detectar correctamente los aspectos positivos y negativos del programa para así alcanzar un éxito asegurado.

Evaluación de las necesidades

Los datos exactos de la incidencia de la fibrosis quística en Armenia se desconocen por el momento, aún así hay firmes razones para creer que se trata de una de las enfermedades hereditarias más comunes de la zona.



A pesar de ello, el diagnóstico rápido de la fibrosis quística y su tratamiento siguen siendo insuficientes y no están integrados en el sistema de salud. La mayor parte del tratamiento y seguimiento se realiza en diferentes hospitales y clínicas a lo largo de todo el país. El diagnóstico se realiza en base al cuadro clínico, las pruebas de sudor (con el método de Gibson y Cooke) y a veces, aunque no muy a menudo, mediante un estudio genético (el panel de evaluación consiste solo de 25 mutaciones). Es necesario crear un centro neurálgico de FQ como principal prioridad para mejorar la vida de los pacientes que viven en Armenia.

La educación y formación sobre la FQ que se imparte en la Universidad de Medicina no es adecuada:

- Un amplio grupo de profesionales médicos (especialmente pediatras y médicos de familia) no están informados adecuadamente sobre la gravedad del problema, los nuevos enfoques en su diagnóstico, los estudios más actuales y los tratamientos y medicación existentes.

El Ministerio de Asuntos Sociales ofrece una pensión por discapacidad (alrededor de 8 euros al mes) a las personas que tengan FQ. Esta pensión les permite recibir asistencia médica por parte del Estado. Hoy en día, los pacientes de Armenia tienen acceso gratuito a medicamentos vitales como

Kreon-10000 y acetilcisteína, también reciben “Alfare”, donado por “Nestle”, que se distribuye a través de los profesionales de la medicina. Actualmente hay 27 pacientes diagnosticados pero se sospecha que puede haber hasta 50 o más.



La construcción de un centro de FQ

Se está construyendo un centro para la FQ en el Hospital de la Universidad de Medicina del Estado de Yerevan por orden del Ministerio de Salud. El centro ha sido creado gracias a los esfuerzos de la organización de asistencia sanitaria sin ánimo de lucro “Médicos y niños” además de la ayuda de Cystic Fibrosis Worldwide.

Cystic Fibrosis Worldwide ha colaborado una vez más con Project CURE y Counterpart International para garantizar el envío de suministros y mobiliario a los hospitales de Yerevan (Armenia) para finales de octubre. Ahora intentamos conseguir fondos para contribuir al coste de este envío y para adquirir un espirómetro y un oxímetro de pulso además de los suministros donados. Gracias a la generosidad de Wescor, se ha donado equipo de diagnóstico Macroduct que se incluirá en el envío. Para obtener más información, por favor visite:

<http://www.projectcure.org/>,
<http://www.counterpart.org/>, y
<http://www.wescor.com/>.

Actualmente necesitamos ayuda para este envío y también para adquirir equipos adicionales. Por favor, haga una donación en el siguiente enlace para contribuir a ayudar a los pacientes con FQ de Armenia:
www.cfww.org/donate/

Actividades educativas

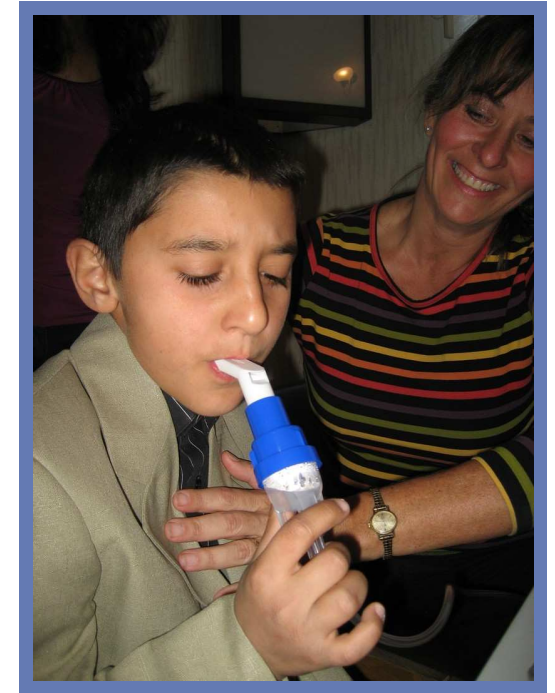
“Gestión de la fibrosis quística: consideraciones para una mejora en la asistencia en Armenia”

La Universidad de Medicina del Estado de Yerevan organizó durante cuatro días una serie de talleres y conferencias por expertos provenientes de todo el mundo:

- Cursos de fisioterapia de pecho (terapia de inhalación, terapia de liberación de las vías respiratorias, ejercicio físico, y consultas individuales con los pacientes y sus familiares).
- Cursos sobre nutrición (consultas individuales con los pacientes y sus familiares).
- Importancia de las organizaciones sin ánimo de lucro en la mejora de la asistencia a los pacientes de FQ.
- Genética y patogenética de la FQ.
- Tratamiento de las infecciones pulmonares en la FQ.
- Problemas gastrointestinales relacionados con la FQ.
- Actividades de Eurocare CF y ECFS.

Los siguientes materiales impresos se repartieron a los participantes (médicos, pulmonólogos, nutricionistas, gastroenterólogos, personal de asistencia -enfermeras, nutricionistas y fisioterapeutas-, estudiantes de medicina, pacientes y padres) y estará disponible en www.cfww.org

- Manual de nutrición traducido al ruso.
- Distribuido a los asistentes al seminario.
- Pósters con un plan de asistencia diaria para los pacientes.



Fisioterapia

Salto en Trampolín - Un tratamiento Divertido y Eficaz en Pacientes con Fibrosis Quística

El tratamiento diario de fisioterapia para pacientes con Fibrosis Quística, de terapia de inhalación y desobstrucción de las vías respiratorias, individualmente adaptada consume mucho tiempo. Existe una variedad de técnicas de desobstrucción de las vías respiratorias (ACT) a utilizar con el fin de trasladar y evacuar a moco de los pulmones y éstas han sido ampliamente discutidas en esta revista. El tratamiento se inicia inmediatamente cuando se diagnostica al paciente, y continúa todos los días incluso durante las vacaciones o días festivos. La mayoría de los pacientes son diagnosticados antes de los dos años de edad y la mayor parte de las técnicas ACT no son adecuadas para un niño pequeño.

A los niños les encanta moverse y jugar, tanto con los amigos como por ellos mismos. No hay ninguna diferencia si usted es un niño con Fibrosis Quística. Como cuidadores tenemos que estar conscientes de ello y reducir al mínimo el tiempo que toma el tratamiento. Cada sesión de tratamiento con un niño es un desafío. ¿La eficacia del tratamiento será del 100%, 10% o incluso menos? ¿Tiene el niño que cooperar? y si no, ¿por qué? ¿Cómo puedo, como cuidador, aumentar la eficiencia del tratamiento? ¿Tal vez pueda crear una sesión más divertida y así estimular mejor al paciente?

El programa sueco de tratamiento con fisioterapia para los niños con FQ ha atravesado por constantes cambios durante los últimos 20 años que lo han mejorado. Los cambios se basan en lo que hemos aprendido a través de la década de los ochenta. Una serie de estudios compararon la fisioterapia torácica convencional (drenaje postural y percusión) con el ejercicio físico (Orenstein y otros, 1983 y Zach y otros, 1982). En Estocolmo, Blomquist y otros, en 1986, compararon el "auto-tratamiento", incluyendo percusión y drenaje, huffing y ejercicio físico 2x15 minutos al día, con la fisioterapia torácica convencional. Andreasson y otros (1987) en Lund, compararon el ejercicio físico que incluye abdominales, saltar la cuerda o salto de trampolín, en combinación con la natación, el jogging o juegos de pelota por 30 minutos al día, con la fisioterapia torácica convencional. En ambos estudios suizos realizados los resultados no mostraron diferencias en la función pulmonar entre los métodos. Los investigadores concluyeron que la fisioterapia torácica convencional podría ser sustituida por una actividad física eficiente.

En Noruega, Stanghelle y otros estudiaron episodios cortos de ejercicio con trampolín por un total de 109 minutos a la semana, durante 8 semanas en 8 niños con FQ. Los exámenes pulmonares mostraron pruebas de cambios de menor importancia, pero también mostraron un aumento significativo en la capacidad vital forzada

(FVC) después el estudio. Stanghelle llegó a la conclusión de que los programas de ejercicio con trampolín podrían sustituir a otros tipos de entrenamiento para evitar la monotonía. Estos estudios también llevaron a la conclusión de que los pacientes con enfermedad más avanzada podrían ejercitarse en forma segura e incluso aumentar la función pulmonar. En todos los estudios publicados, tanto los pacientes como los padres expresaron su agradecimiento con los nuevos programas y reportaron aumentado en su cumplimiento.

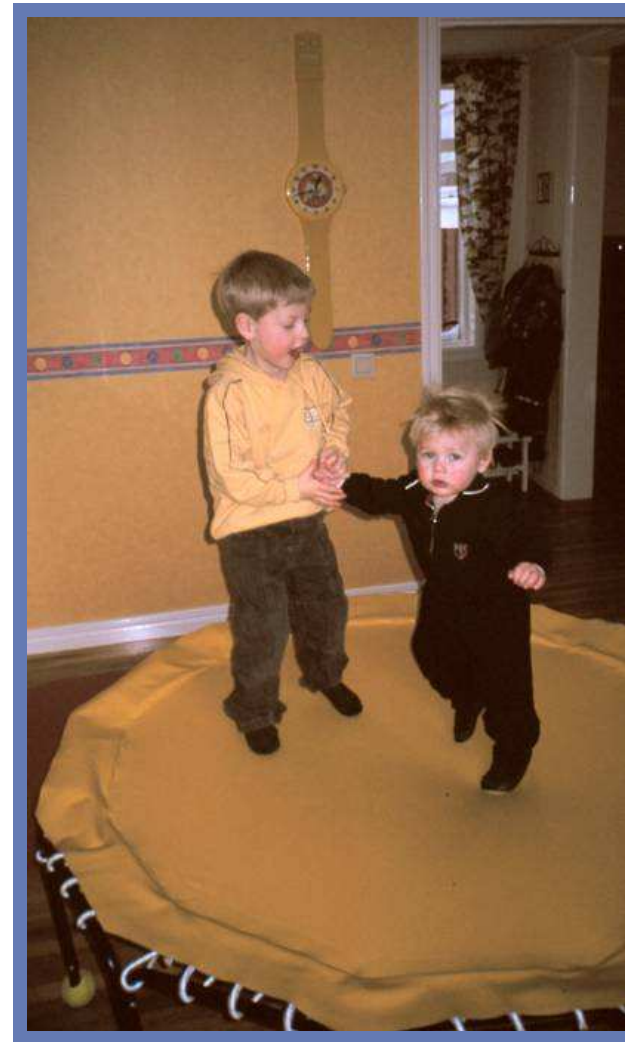
Con base en este conocimiento, decidimos sustituir la fisioterapia torácica convencional, la cual es un tratamiento más bien pasivo para el paciente, con un tratamiento más activo que comprende un aumento de la cantidad de ejercicio físico. El programa de ejercicios incluye la movilidad de todas las articulaciones incluyendo el pecho, el fortalecimiento de los músculos que lo rodean, así como las actividades que cargan el sistema cardio-respiratorio para aumentar la ventilación. Los principios de entrenamiento, tales como la duración, intensidad y frecuencia, se toman en cuenta a la hora de diseñar programas de ejercicios de una manera muy variada. Sólo la imaginación limita lo que puede ser creado para cada paciente individual. Los programas también incluyen recesos en los que se alienta al paciente a evacuar esputo con Huff o con tos. Los programas son continuamente evaluados y mejorados. Los programas de ejercicios son diseñados, personalmente adaptados, después de una visita a cada casa, de acuerdo con detalles de familiarización del niño con los alrededores de la casa, tales como: ¿Hay que subir o saltar sobre escaleras? ¿Es posible saltar la cuerda incluso en un trampolín? ¿Hay algún patio trasero que se pueda utilizar etc.?

Hemos concluido que el trampolín es una herramienta muy útil con la adaptación de estos programas. Usamos un trampolín de 150 cm de diámetro, hecho de una aleación de acero, con una alfombra de goma y una cuerda gruesa y elástica para fijar la elasticidad de la alfombra. También hemos concluido que saltar sobre un trampolín de menor tamaño es demasiado difícil de manejar para los niños más pequeños, ya que no han desarrollado plenamente el equilibrio y la coordinación. Incluso en un pequeño apartamento es posible almacenar un trampolín debajo de la cama o en ganchos colocados en el techo. Todos los pacientes, de 1 ½ años ha un trampolín para su uso en el tratamiento diario. Junto con el paciente y su familia, diseñamos un programa en el trampolín de acuerdo con la edad y el estado de los pacientes.

En la foto de abajo se puede ver a Tobías, de 1 ½ años, saltando con su hermano mayor el día en que se entregó el trampolín. A esa edad existe, por supuesto, una necesidad de asistencia para garantizar la eficacia del tratamiento. Aquí en la foto el trampolín se presenta más como una futura herramienta. Hoy, 11 años más tarde, Tobias es un experto en el trampolín, ejecutando diferentes saltos y es incluso capaz de saltar la cuerda sobre el mismo.

La duración del ejercicio físico, después de la terapia de inhalación, debe ser de 30 minutos al día. Si está prescrita una terapia de inhalación dos veces al día es posible ejercitar durante 15 minutos en cada ocasión. Cuando la familia decide usar el trampolín, el programa consta de ejercicios para todo el cuerpo, incluyendo la movilidad del pecho, tales como saltos con giro y columpio de brazos. Todos los ejercicios de saltos, donde se incluyen columpios de brazo por encima de la cabeza, por ejemplo, saltos altos verticales, aumentan la movilidad de los hombros. El fortalecimiento muscular y la movilidad de las extremidades inferiores se alcanzan con los saltos en todas sus formas. La intensidad en el programa debe ser sub máxima (70-80% de la frecuencia cardíaca máxima). En el chequeo anual, los pacientes a partir de la edad de 6 años realizan una prueba de la capacidad de ejercicio en un ergómetro cíclico y este examen nos da prueba de la frecuencia cardíaca. La frecuencia inicial de cada ejercicio es baja, de 10-12 saltos, y se incrementa progresivamente. El programa se realiza una vez a dos veces por día, de acuerdo con el estado y los síntomas del paciente.

Las infecciones pulmonares bacterianas pueden causar grandes problemas tanto para el niño como para el cuidador. En Suecia, los pacientes con FQ debían ser hospitalizados durante una exacerbación con un curso intravenoso de antibióticos (IVAC) y un tratamiento incrementado de fisioterapia torácica convencional. La política ahora es tratar temprano al niño cuando todavía presenta síntomas leves. El niño no necesita ser hospitalizado, incluso durante un IVAC. El tratamiento es administrado en el hogar. Durante un curso de IVAC en el hogar el niño puede continuar con sus actividades diarias, como ir a la escuela y reunirse con sus amigos, quienes son de gran importancia para ellos. Y, por tanto, también es posible continuar con el programa de ejercicios adaptados,



incluso durante el tratamiento IV. Usted puede ver esto en la foto de Aferdita ejercitándose en el trampolín con un catéter de vena periférica en su antebrazo izquierdo.



Aferdita es hoy uno de los mejores jugadores de tenis de mesa de su edad, ahora de 16 años de edad, en el oeste de Suecia. De vez en cuando, ella todavía usa el trampolín para obtener más variedad en su programa de entrenamiento.

Para evitar los accidentes se enfatiza enérgicamente que el niño debe ser supervisado en todo momento. Para nuestro conocimiento, no ha habido ningún accidente entre nuestros pacientes.

Hay estudios que informan un mayor riesgo de desarrollar Osteoporosis en pacientes con Fibrosis Quística. En un estudio reciente en nuestro centro aquí en Gotemburgo no hemos podido encontrar en ninguno de los pacientes con nuestro enfoque de fisioterapia. Un estudio reciente realizado por Mackelvie y otros (2003) de Vancouver y Pennsylvania, mostró que tres breves períodos de sesiones (10-12 minutos), tres veces por semana de ejercicios con pesas para niñas de 10 años de edad, resultó en una ventaja de sustancial acumulación mineral ósea. Los resultados sugieren que un programa de ejercicios que comienza en la pubertad temprana podría resultar en una curva de mayor pico de masa ósea en comparación con ningún entrenamiento. Los niños con Fibrosis Quística con salto de trampolín como parte de su tratamiento diario, se beneficiarán de los ejercicios con pesas y aumentarán la densidad mineral ósea y, probablemente, reducirán al mínimo el riesgo de Osteoporosis.

Desde nuestra experiencia positiva con trampolines, del tamaño mencionado, recomendamos encarecidamente su uso en el tratamiento regular de los niños con Fibrosis Quística.

1. Andreasson B, Jonsson B, Kornfält R, et al. Efectos a largo plazo de la terapia física en la capacidad y función pulmonar en la Fibrosis Quística. Acta Paediatr Scand 1987; 76:70-75

2. Blomquist M, Freyschuss U, Wiman L-G, et al. Actividad física y el autotratamiento en Fibrosis Quística. Arch Dis Child 1986; 61:362-367
3. MacKelvie KJ, Khan KM, Petit MA et al. Una escuela basada en la intervención del ejercicio licita los beneficios substanciales en la salud de los huesos: un estudio de 2 años al azar controlado en niñas. Pediat 2003; 112:447-452
4. Orenstein DM, Henke KG, Cerny FJ. Ejercicio y Fibrosis Quística. Phys Sports Med 1983; 11:57-63
5. Stanghelle JK, Hjeltnes N, Bangstad HJ, et al. Efectos de una corta rutina en trampolin diaria en la función pulmonar y la máxima oxigenación en niños con Fibrosis Quística durante 8 semanas. Int J Sports Med 1988; 9 Suppl 1:32-36
6. Zach M, Oberwaldner B, Häusler F. Fibrosis Quística: Ejercicio fisiológico versus ejercicio pulmonar. Arch Dis Child 1982; 57:587-589

Fisioterapia aplicada a enfermedades respiratorias – Glosario (1a edición)

Compilado por el Grupo Internacional de Fisioterapia para la Fibrosis Quística



El presente glosario define los términos empleados en fisioterapia para enfermedades respiratorias. Se define fisioterapia como el manejo físico de problemas o potenciales problemas en pacientes con enfermedades respiratorias a fin de lograr y mantener una máxima función y reducir al mínimo el avance de la enfermedad.

La fisioterapia aplicada a las enfermedades respiratorias puede incluir terapia inhalatoria, técnicas para la desobstrucción de las vías respiratorias y terapia física. Los términos y las expresiones contenidos en este glosario son aquellos empleados en el folleto IPG/CF titulado “Physiotherapy in the treatment of CF” (Fisioterapia en el tratamiento de la fibrosis quística), disponible en línea en www.cfww.org/IPG-CF/. No se incluyen términos ni expresiones fisiológicas comunes, que se definan en los libros de fisiología respiratoria. Se presentarán nuevas ediciones del glosario a medida que se introduzcan nuevos términos y palabras, y a medida que aumenten los grupos de usuarios. El glosario está disponible a través del mismo sitio Web IPG/CF arriba mencionado.

Grupo de tareas del IPG/CF:

L. Lannefors, Departamento de Medicina Respiratoria, Hospital Universitario de Lund, Suecia
B. Button, Departamento de Alergia, Inmunología y Medicina Respiratoria, The Alfred Hospital, Melbourne, Australia
J. Chevaillier, IPG/CF, Bélgica
S. Gursli, Centro Nacional para la FQ, Hospital Universitario de Ullevål, Oslo, Noruega
M. McIlwaine, Departamento de Fisioterapia, Hospital de Niños BC, Vancouver, Canadá,
B. Oberwaldner, División de Enfermedades Respiratorias y Alérgicas, Departamento de Pediatría, Universidad de Graz, Austria
J. Pryor, Departamento de Fibrosis Quística, Royal Brompton Hospital, Londres, Reino Unido

Palabra/término/expresión	Definición
Ciclo activo de técnicas respiratorias (CATR)	Técnica para la desobstrucción de las vías respiratorias. Un ciclo de técnicas para control respiratorio (CR), ejercicios de expansión torácica (EET) y la técnica de espiración forzada (TEF).
Flujo de aire	Volumen expresado/tiempo, (l/min)
Velocidad del flujo de aire	Distancia expresada/tiempo, (m/min), velocidad
Técnica de desobstrucción de las vías respiratorias (ACT, en inglés)	Estrategia para desobstruir las vías aéreas (con o sin dispositivo) empleada para ayudar a eliminar las secreciones mucosas despegándolas, movilizándolas, transportándolas y expulsándolas.
Drenaje autógeno asistido	Drenaje autógeno (DA) efectuado para ayudar a bebés, niños pequeños o cualquier persona incapaz de

(DAA)	seguir instrucciones o participar activamente.
Drenaje autógeno (DA)	Técnica de desobstrucción de las vías respiratorias que utiliza el caudal espiratorio óptimo a diferentes volúmenes pulmonares.
Presión de soporte binivel (BiPAP)	Ventilación asistida con distintos valores para las presiones de inspiración y expiración positivas.
Control respiratorio (CR)	Respiración corriente normal que estimula el uso del tórax inferior y la relajación del tórax superior y los hombros.
Percusión torácica	Percusión rítmica (golpeteo) de la pared torácica con la mano y una acción de flexión/extensión de la muñeca o un dispositivo mecánico.
Compresión torácica	Compresión manual o mecánica del tórax en la dirección del movimiento espiratorio normal de las costillas.
Ejercicio(s) de movilidad torácica	Ejercicios físicos para mantener o aumentar la movilidad de la pared torácica.
Fisioterapia torácica	Término históricamente ambiguo empleado para definir la terapia de desobstrucción de las vías respiratorias.
Vibraciones o sacudidas torácicas	Vibración o sacudidas de la pared torácica en la dirección del movimiento normal de las costillas, durante la expiración.
Presión positiva continua sobre las vías aéreas (CPAP)	Ventilación asistida con la misma presión positiva durante el ciclo respiratorio completo.
Tos provocada	Mediante la utilización de la tos de manera controlada, a volúmenes pulmonares específicos, evaluar y ayudar a la eliminación de las secreciones bronquiales.
Control de la tos	Ser capaz de controlar la tos, para impedir paroxismos o ataques de tos no productivos.
Respiración con resistencia espiratoria (ERB)	Respiración contra una resistencia El tipo y tamaño de la resistencia seleccionada dependen de la estrategia fisiológica, los objetivos inmediatos y las necesidades individuales.
Técnica de espiración forzada (TEF)	Espiraciones forzadas/Huffs intercaladas con períodos de control respiratorio (CR).
Presión espiratoria positiva elevada (Hi-PEP, en inglés)	Técnica de desobstrucción de las vías respiratorias que combina PEP con espiraciones forzadas contra la resistencia.
Huff, huffing	Un huff es una espiración forzada con la glotis abierta.
Dispositivo de inhalación	Dispositivo mediante el cual se pueden inhalar medicamentos en forma de aerosol o en polvo.
Terapia de inhalación	Suministro de medicamentos en forma de aerosol o en polvo a las vías respiratorias mediante la inhalación.
Terapia manual	El tratamiento de coyunturas y músculos mediante movimientos, manipulación y estiramiento específicos.
Drenaje postural modificado	La adaptación del drenaje postural, esto es, para eliminar posiciones boca abajo.
Limpieza mucociliar	Movimiento fisiológico de las mucosidades de las vías respiratorias efectuado por el sistema de transporte mucociliar, en dirección cefálica (hacia la boca).
Nebulizador	Dispositivo que transforma un líquido en aerosol.

Sistema nebulizador	Equipo consistente de una fuente de energía y un nebulizador. Estos funcionan como una unidad.
Ventilación no invasiva (VNI)	Ventilación asistida aplicada de modo incruento mediante una máscara o una boquilla para pacientes que respiran de forma espontánea, con ajustes independientes para las presiones de inspiración y expiración, caudal y niveles de activación.
Presión espiratoria positiva oscilante (OscPEP, en inglés)	Técnica de desobstrucción que emplea los efectos de la presión positiva espiratoria oscilante y flujo oscilante, combinados con tos. (La técnica OscPEP fue desarrollada originalmente con Flutter VRP1 Destin/Scandipharm).
Percusión	Véase "percusión torácica".
Actividad física	Empleada para influir sobre el patrón de respiración, la ventilación y la distribución de la ventilación. 1) Deportes, juegos que requieren actividad física, juegos y actividades de la vida cotidiana, etc. 2) Activar físicamente un bebé o niño pequeño mediante la utilización de reflejos motrices, la madurez motriz corriente y la curiosidad. Los grupos diana son niños de todas las edades, adolescentes y adultos.
Ejercicio físico	Ejercicio(s) que apunta(n) a mantener o mejorar una función física específica.
Entrenamiento físico	Programa prescrito de ejercicios físicos estructurados y repetidos para mejorar o mantener la capacidad y la resistencia para hacer ejercicios, la movilidad, la fuerza muscular y la postura.
Posicionamiento	La utilización del posicionamiento para utilizar los efectos de la gravedad, cambiar la capacidad residual funcional (CRF) regional y mejorar la ventilación regional a fin de: <ul style="list-style-type: none"> • mejorar el patrón de distribución del aerosol • facilitar el drenaje de las secreciones bronquiales • prevenir/tratar la atelectasis
Presión espiratoria positiva (PEP, en inglés)	Técnica de desobstrucción que emplea los efectos del volumen corriente respiratorio hacia una resistencia espiratoria, combinados con FET o tos. (PEP se desarrolló originalmente mediante la utilización del sistema AstraTech PEP).
Drenaje postural (DP)	Utilización de la gravedad para drenar las secreciones guiadas por la anatomía bronquial.
Drenaje postural y percusión (DP y P)	Técnica de desobstrucción de las vías respiratorias que combina el drenaje postural y la percusión torácica.
Respiración con los labios fruncidos	La generación de presión positiva dentro de las vías respiratorias por espiración contra labios parcialmente cerrados.
Sacudidas	Véase "vibraciones o sacudidas torácicas"
Ejercicio de expansión torácica (EET)	Inspiración profunda hacia la total capacidad pulmonar.
Vibraciones	Véase "vibraciones o sacudidas torácicas"

Marcadores genéticos de densidad mineral ósea reducida en pacientes con fibrosis quística

La esperanza de vida promedio de pacientes con fibrosis quística ha aumentado significativamente durante las últimas décadas. A consecuencia, nuevas complicaciones no respiratorias, tales como enfermedades hepáticas, diabetes e infertilidad masculina comienzan a tomar preponderancia y a tener importancia clínica en estos pacientes. Uno de estos problemas es la densidad mineral ósea (DMO) reducida en pacientes con fibrosis quística, informado por vez primera en el año 1979. Actualmente los problemas por deterioro de la calidad y cantidad ósea son significativos en adolescentes y adultos con fibrosis quística.

Densidad mineral ósea reducida en pacientes con FQ.

De acuerdo con algunos estudios, 69% de los pacientes con FQ padecen mayor pérdida ósea y reducida formación ósea (osteopenia), y en 57% de ellos se produce una severa pérdida ósea. Aún hay incertidumbres con relación a la patogenia de DMO reducida en pacientes con FQ. De acuerdo con detallados estudios sobre la generación y regeneración ósea, y las células y nutrientes que participan en el recambio óseo, tanto la reducida formación ósea como una acelerada resorción ósea acelerada desempeñan una importante función en la enfermedad ósea asociada con FQ. Los estudios de DMO en pacientes con FQ demuestran un incremento de las enfermedades óseas relacionado con la edad y con la severidad de la enfermedad pulmonar. La insuficiencia pancreática que se observa en casi el 80% de los pacientes con FQ puede conducir a bajos niveles de calcio, lípidos esenciales y vitamina D, los que agotan los factores esenciales para el crecimiento y remodelado óseo. Los trastornos que afectan la formación ósea en pacientes con FQ pueden también ser derivados de infecciones pulmonares crónicas, diabetes, menor actividad física, pubertad retrasada o tratamiento con esteroides o antibióticos.

Se observó que algunos niños pequeños con FQ tienen menor DMO en sus primeros años de vida que sus pares sanos. Hay también evidencias de que los pacientes con FQ con mutación F508del del gen CFTR tienen DMO inferior en comparación con aquellos que tienen otras mutaciones. Aunque todavía no se comprende el mecanismo de acción de este efecto, los hechos sugieren que los factores genéticos influyen sobre la densidad mineral ósea en pacientes con FQ. Dos preguntas siguen sin respuesta: ¿el gen CFTR se expresa en la superficie de los osteoblastos (células generadoras de huesos) o de los osteoclastos (células de resorción ósea)? y ¿cuál es la influencia de la mutación F508del sobre la actividad de dichas células?

Antecedentes genéticos de la densidad mineral ósea reducida.

La densidad mineral ósea tiene un fuerte componente genético. Estudios efectuados en hermanos gemelos y familias tienen algunos indicios que sugieren que el fenotipo de la DMO reducida está determinado tanto por factores genéticos como ambientales, así como por la interacción entre ambos. Se sugiere que las mutaciones y/o polimorfismos en muchos genes distintos ocasionan trastornos en la DMO. Las mutaciones en apenas un único gen probablemente no ocasionen el fenotipo de la enfermedad. Más aún, cada mutación y polimorfismo en los genes que influyen sobre la

DMO pueden ser un marcador de riesgo para trastornos del metabolismo óseo. Tales cambios genéticos pueden ocasionar modificaciones en las secuencias de las proteínas codificadas por el gen o bien la desregulación de la expresión del gen. Cualquier cambio en los intrones, o cambios en las regiones circundantes del genoma, se puede usar como marcador genético si está en desequilibrio de acoplamiento con los marcadores identificados para la DMO.

En la búsqueda de los genes, cuyos alelos podrían ser responsables de la disminución de la DMO, se debería tener en cuenta los genes que regulan el metabolismo óseo, los genes que codifican los componentes de la matriz ósea y los genes que codifican las hormonas calciotrópicas y sus receptores (Tabla 1). Los más ampliamente investigados son las mutaciones y los polimorfismos en el gen del colágeno tipo I, alfa 1 (COL1A1) y el gen del receptor de la vitamina D (VDR).

Los códigos de genes del colágeno tipo I, alfa 1 COLIA1 , el principal componente proteico de la matriz ósea. Las alteraciones en la producción y estructura COLIA1 conducen a matriz ósea anormal, osteopenia y fracturas. El polimorfismo de Ball [1] (intron 1) altera la adherencia de una proteína (Sp1) que regula la expresión de este gen tan importante. El Sp1 ya no se puede adherir bien a su sitio de reconocimiento en esta franja de ADN y, en consecuencia, se produce una perturbación en el copiado del gen del COLIA1, la producción de la proteína del colágeno y, por ende, en la resistencia y las propiedades del hueso. Otros cambios del ADN en este gen también desempeñan una importante función en la regulación de la DMO, y pueden predecir fracturas osteoporóticas.

El gen del VDR codifica el receptor de la vitamina D, principal regulador del metabolismo de calcio y óseo. La vitamina D, que actúa a través del VDR, controla la absorción de calcio intestinal y las actividades de crecimiento óseo (osteoblástica) y remodelación ósea (osteoclástica), la producción de PTH y la hidroxilación renal de una forma de vitamina D. Algunas de las modificaciones encontradas en este gen probablemente conducen a cambios funcionales en la proteína del VDR y repercuten sobre el nivel de la hormona ósea osteocalcina en la sangre y, por ende, en la DMO. El gen del VDR es un factor clave en la modulación del calcio y la mineralización ósea.

Tabla 1. Vista general de los genes asociados con densidad mineral ósea reducida

Símbolo del gen	Producto del gen
Hormonas y receptores calciotrópicos	
VDR	Receptor de la vitamina D
RE α	Receptor de estrógenos tipo alfa
RE β	Receptor de estógenos tipo beta
RCT	Receptor de calcitonina
CT	Calcitonina
HPT	Hormona paratiroidea
GR	Receptor del glucocorticoides

<i>CaR</i>	Receptor sensible al calcio
Componentes de la matriz ósea	
<i>COLIA1</i>	Colágeno de tipo I, alfa 1
<i>COLIA2</i>	Colágeno de tipo I, alfa 2
<i>OC</i>	Osteocalcina
<i>ON</i>	Osteonectina
<i>OPN</i>	Osteopontina
<i>AHSG</i>	Alfa 2-HS-glicoproteína
<i>PGM</i>	Proteína gla de la matriz
Reguladores del metabolismo óseo	
<i>TGF-β1</i>	Factor de crecimiento transformante beta 1
<i>IGF1</i>	Factor de crecimiento insulínico
<i>IL1β</i>	Interleucina 1 beta
<i>IL1RN</i>	Antagonista del receptor de la interleucina
<i>IL6</i>	Interleucina 6
<i>TNF-</i>	Receptor para el factor de necrosis tumoral R2
Misceláneos	
<i>Apo</i>	Apolipoproteína
<i>CLGN</i>	Colagenasa
<i>CYP19</i>	Citocromo P450
<i>DBP</i>	Proteína fijadora de vitamina D

La función de los marcadores genéticos en la predicción de la densidad mineral ósea en pacientes con FQ

Existen diversos genes que determinan la densidad mineral ósea. El conocimiento de las mutaciones de los genes responsables de la densidad mineral ósea reducida en pacientes con fibrosis quística ayudará a identificar los individuos en peligro de sufrir enfermedades óseas. El diagnóstico molecular de los trastornos de recambio óseo en los primeros años de la niñez y el inicio de un tratamiento esencial puede ayudar a eliminar las enfermedades óseas en pacientes con FQ.

Sin embargo, para comprender la relación entre fibrosis quística y densidad mineral ósea reducida se necesitarán estudios específicos en pacientes

con FQ, ya que además de los genes conocidos por ocasionar problemas con DMO en osteoporosis y otros trastornos, existe un efecto directo claro de la mutación de FQ sobre la gravedad del trastorno. El tipificado de los genes candidatos y el análisis de sus variantes polimórficas debieran aportar más información acerca de la DMO reducida en fibrosis quística y podrían contribuir a definir pautas de tratamiento.

Agradecimientos

Agradezco al profesor Jerzy Bal, PhD, Agnieszka Sobczynska-Tomaszewska, PhD, doctora Dorota Sands, PhD, doctor Dariusz Chmielewski, PhD, Katarzyna Szamotulska, PhD, por su constante apoyo y productiva colaboración durante estos últimos tres años.

[1] The name of each polymorphism is taken from the name of restriction enzymes that differentiate nucleotide sequence enabling allele identification.

19o. Campamento de Esquí para Niños de Dinamarca con FQ

Durante los últimos ocho años hemos tenido el privilegio de participar en un campamento anual para niños de Dinamarca con Fibrosis Quística. Nosotros somos dos de los cinco líderes del campamento, el cual lleva a un grupo de aproximadamente 16 niños de entre 11 y 18 años a esquiar en las montañas durante una semana. Cada año nos entusiasma la perspectiva de ser testigos de la increíble transformación que los niños experimentan tras disfrutar del fresco aire de la montaña en la compañía de otros niños con FQ.

Cómo comenzó todo

La Asociación Danesa de Fibrosis Quística organiza estos campamentos y el 2008 marca el 19o. aniversario del primer viaje, realizado en 1990. Dicha excursión fue organizada por Peter y Odile Fristrup, padres de una niña con FQ, quienes llevaron a esquiar a seis niños a Suecia. Se ha recorrido un largo camino desde aquel entonces, con la realización de campamentos más grandes y a diversos destinos, los cuales han incluido Italia, Francia y Austria.



La idea de los campamentos de esquí surgió cuando Peter conoció y auxilió a un grupo de noruegos con FQ que corrieron en el Maratón de Nueva York en 1981. Al ver cuánto había beneficiado a esos atletas el ejercicio físico, Peter se dio cuenta de que ello también podría beneficiar a niños daneses con FQ. Con esa inspiración volvió a casa y comenzó a planear un viaje de esquí para niños y jóvenes con FQ, ayudado por su esposa Odile y la Asociación Danesa de Fibrosis Quística. Su hija Pernille, que tiene FQ, también asistió.

Peter y Odile consiguieron ayuda financiera para el viaje por parte de una lotería financiada por el Estado dedicada a apoyar a organizaciones no gubernamentales. Viajaron a Suecia en transbordador, después tuvieron que tomar dos autobuses, y finalmente viajaron en coche hasta llegar, ya entrada la noche, a una pequeña cabaña en las colinas suecas. Peter recuerda que “cuando despertamos al día siguiente, los niños se asomaron a ver las colinas nevadas y preguntaron ‘¿de verdad tenemos que bajar en esquís por ahí?’ Era la primera vez que se enfrentaban a un reto así y no sabían si realmente podían lograrlo”. Peter agrega, “Recuerdo lo orgullosos que estaban el último día del viaje, cuando ya esquiaban sin problemas y con gran valor.”

Al siguiente año el campamento fue organizado por medio de una agencia de viajes y participaron dos grupos de chicos, un grupo con pseudomonas y el otro sin ellas. En otra ocasión asistieron tres grupos: uno con niños sin pseudomonas, un segundo con PA (Pseudomonas aeruginosa) de cepa con sensibilidad crónica a los antibióticos y un tercer grupo con las PA de cepa de resistencia múltiple crónica. Peter y Odile actuaron como líderes de los campamentos hasta hace cinco años, y hoy en día sólo niños sin pseudomonas pueden tomar parte en los viajes.

De acuerdo con Peter, “el principal objetivo de los campamentos era demostrar a los niños y jóvenes que otros chicos como ellos estaban tomando los mismos medicamentos, tratamientos, etc, y que de esa manera se dieran cuenta de que es natural para todos los que padecen de esta enfermedad el vivir así. Para nosotros era muy importante que no hubiera ni doctores ni enfermeras en el grupo, para que los niños aprendieran a hacerse responsables de sí mismos y de sus tratamientos.”

Algunos de los mejores momentos los vivimos a la hora de llegar a las montañas. Cuando viajamos en autobús, por lo general llegamos al amanecer, así que los niños son recibidos por la primera luz del día que ilumina los impresionantes picos nevados que se alzan a nuestro alrededor conforme vamos ascendiendo. Es un medio ambiente completamente nuevo para ellos, lejos de casa y de la rutina diaria, donde simplemente pueden ser libres para divertirse. Para muchos de los chicos es la primera vez que visitan las montañas o que salen de Dinamarca. Vemos por la expresión de sus caras que en ese momento se dan cuenta de que esa será una experiencia única en su vida.

Beneficios para los Niños

Primero y antes que nada, estos viajes proporcionan la oportunidad a los niños para que aprendan a ser independientes, tanto desde el punto de vista de que se encuentran fuera de casa como con respecto a sus tratamientos. El estar separados de sus padres es una parte crucial de los viajes, ya que en muchas ocasiones los niños con FQ están sobreprotegidos. Y aunque los líderes no tienen preparación médica, sí cuentan con experiencia en los tratamientos para FQ y se encargan de que los niños sigan sus tratamientos, promoviendo el que los mismos niños se hagan cargo de administrárselos por sí solos. Los líderes también se mantienen en contacto constante con el director de la Asociación Danesa de Fibrosis Quística, quien actúa como vínculo entre los líderes y los padres de familia, así como con doctores y enfermeras en caso de necesidad.



Antes del campamento los participantes deben proporcionar una lista completa con los medicamentos y tratamientos que necesitan. Los líderes mantienen a mano dichas listas y se encargan de que los medicamentos que requieren refrigeración se entreguen a tiempo a los niños. El año pasado se introdujo una nueva condición, que es el que los niños deben tomar una hora de descanso para realizar sus tratamientos de terapia física pulmonar y sus inhalaciones si así lo requieren. Muchos de los niños regresan a casa con una nueva perspectiva y por lo general sus padres se muestran sorprendidos de cómo han cambiado sus hijos. Odile comenta que “un padre de familia nos dijo, ‘¿cómo le enseñaron a mi hijo a tomarse sus medicamentos por sí solo, sin supervisión, en tan solo una semana?’”.

El estar separados de sus padres y lejos de casa puede ser duro para algunos de los niños; como cualquier niño que se encuentra fuera de casa, es normal que en ocasiones los invada la nostalgia. Al principio no había ningún contacto con los padres durante el campamento, lo cual significaba que hijos y padres estaban completamente separados durante toda una semana, lo cual en ocasiones era más difícil para los padres que para los niños. Después se enviaron vía fax pequeños mensajes de parte de cada niño a las oficinas principales de FQ, quienes se encargaban de hacerlo llegar a los padres. Hoy en día el Internet es el mejor medio de comunicación, con fotos y actualizaciones diarias.

Los campamentos también permiten que los niños aprendan unos de otros, ya sea en cuestiones de tratamientos, medicamentos, o sobre cómo relacionarse en la escuela; a fin de cuentas, todos ellos han pasado más o menos por las mismas experiencias. El formar parte de un grupo de niños con FQ les permite relacionarse de una manera diferente a como normalmente lo harían, y generalmente los niños más grandes se convierten en

modelos a seguir para los más jóvenes. La estimulación en sí misma es uno de los beneficios del campamento: el aire fresco de las montañas y la condición física que obtienen del ejercicio al esquiar les permite absorber más oxígeno y mejora su fuerza física y cardiovascular.

Los principiantes deben tomar clases de esquí, y también puede tomarlas cualquier niño que desee mejorar su técnica. Usualmente es durante las clases que los niños comienzan su transformación, ya que al poner a prueba sus habilidades y límites mientras desarrollan su destreza física para el esquí, también aprenden cosas sobre sí mismos que después pueden aplicar en otros aspectos de sus vidas. La confianza que generan durante esa semana a través del esquí y el trato con otros niños con FQ les permite crecer y desarrollarse de manera muy positiva.

Cindy L. Sørensen, participante de uno de los campamentos, comparte su experiencia: “Recuerdo perfectamente la primera vez que fui al campamento de esquí. Tenía 10 años, y me encantó porque todos éramos iguales, ya que todos teníamos que hacer las mismas cosas, como tomar nuestra medicina, por lo que nunca me sentí rara por todos los medicamentos que tenía que tomar. Desde entonces, he asistido cinco veces a los campamentos, y esas experiencias me han enseñado que aunque tengo Fibrosis Quística puedo hacer cosas como la gente normal, y que puedo llevar a cabo mi propio tratamiento. Es muy agradable ir a esquiar, ya que cuando tienes FQ realmente sientes que el aire fresco te ayuda a respirar. Y como hay niños más grandes, tienes un modelo a seguir, y te das cuenta de que a ellos les va bien. Los campamentos me han ayudado mucho porque ya no me siento aislada en mi situación; siempre puedo pensar en los otros niños y sé que ellos me entienden. Eso es algo con lo que ni tus papás ni tus amigos te pueden ayudar tan bien!”

La Organización del Campamento

La Asociación Danesa de Fibrosis Quística es la encargada principal de la organización de los campamentos. Ellos obtienen los fondos y patrocinios necesarios, los cuales generalmente son proporcionados por corporativos o donaciones individuales. Cada año deben esforzarse para obtener el dinero, pero es una inversión que en realidad no tiene precio. Los fondos obtenidos cubren prácticamente todos los gastos de viaje de los niños, incluyendo transporte, alojamiento, comidas, renta de equipo de esquí y los pases para esquiar. Cualquier faltante generalmente lo pagan los padres, pero ellos también pueden obtener apoyo por parte del sistema de seguridad social danés.

La Asociación de FQ también procesa las solicitudes de los niños y maneja los trámites para las certificaciones médicas, así como toda la logística del campamento. Todas las gestiones culminan con el proceso de selección y las revisiones médicas que se llevan a cabo en un esfuerzo conjunto con los centros de tratamiento en Dinamarca.

“En Dinamarca tenemos la ventaja de que sólo hay dos centros médicos de FQ. Esto nos permite tener una estrecha cooperación entre ambos centros para garantizar que no haya cruce de infecciones,” comenta Hanne Wendel Tybkjær, directora a cargo de la Asociación Danesa de Fibrosis Quística. “Debemos ser muy estrictos con nuestros procedimientos, y asegurarnos de que los centros médicos cumplan con los reglamentos de segregación, los cuales siguen los lineamientos establecidos por el centro de FQ en Copenhague.” Para revisar dichos lineamientos se puede consultar el artículo “Prevención de cruce de infecciones de FQ”, por Claus Moser y Niels Højby, en el Volumen 1, Número 7, 2006.

Rumbo al Campamento de Esquí 2008

Este año el campamento se realizará en Alpe d'Huez en los Alpes franceses. El proceso de selección ya ha comenzado, y en esta ocasión asistirán 15 niños de Dinamarca y de las Islas Feroe. Klavs Andreassen, quien ha sido líder durante los últimos tres años y será el líder en el 2008, señala que "aunque Alpe d'Huez es más conocido por ser parte del Tour de Francia, también es una excelente área de esquí, con montañas todo alrededor del pueblo. Nos hospedaremos en un hotel económico en el centro, cerca de una rampa para principiantes y con ascensores a un lado del hotel, lo cual será muy conveniente para los niños."

Klavs agrega, "Cada año tratamos de seleccionar un destino en los Alpes donde sea posible tomar las clases de esquí en danés y que podamos cenar en el hotel. En lo personal, ansío volver a ver a los 'viejos' miembros del equipo de esquí de FQ, así como conocer a los nuevos, tanto niños como los otros líderes. Los nuevos participantes aprenderán a hacerse responsables de sus propios tratamientos, y en contraste con otros viajes escolares no serán los chicos 'raros' del grupo por tener que tomar sus medicinas, tratamientos, etc. – porque los demás también deben hacer lo mismo!

La importancia de hacer ejercicio en pacientes adultos gravemente enfermos con fibrosis quística

Se sabe que la actividad física y el ejercicio tienen una influencia positiva en los pacientes con fibrosis quística, y los mismos se han vuelto una parte importante del tratamiento en general. Entre los beneficios se incluyen un mejor estado cardiopulmonar, mayor fortaleza muscular, mejor eficiencia respiratoria, mantenimiento de la masa libre de grasa y la densidad mineral ósea, mayor bienestar psicológico, mejor calidad de vida y mayor supervivencia.

Sin embargo, los beneficios del ejercicio no solamente están restringidos a los pacientes con fibrosis quística más sanos (quienes suelen tener una respuesta y una capacidad más normales ante el ejercicio), sino que existen muchos beneficios posibles para aquellos pacientes con enfermedad pulmonar más avanzada, incluso en casos en los que la enfermedad ha avanzado hasta la etapa en la que el paciente ha sido derivado para un trasplante de pulmón.

Muchos pacientes que padecen fibrosis quística llegan al momento del trasplante de pulmón con un alto grado de "deterioro" físico como resultado de la inactividad y de una progresión en general de la enfermedad. Asimismo, con posterioridad al trasplante, los medicamentos inmunosupresores pueden tener un efecto negativo adicional respecto de la estructura y el funcionamiento del músculo esquelético. Posiblemente esto se deba a la atrofia del cuádriceps, provocada en parte por la terapia corticoesteroide, y posibles disminuciones en la respiración mitocondrial del músculo esquelético (Pinet y otros, 2004; Hokanson y otros, 1995). Por consiguiente, parece ser prudente que el ejercicio constituya una parte importante del programa de rehabilitación anterior y posterior al trasplante.

Los pacientes con tal deterioro suelen ser aquellos que padecen la enfermedad más avanzada, quienes tienden a tener bajo peso y no realizar actividad, y además presentan poca tolerancia al ejercicio. Nos interesa mucho saber qué porcentaje de la poca tolerancia al ejercicio se debe a las limitaciones propias de la enfermedad y qué porcentaje se debe al deterioro reversible de los músculos esqueléticos, en especial en las personas a quienes se deriva para un trasplante. Si se pudiera incrementar la tolerancia al ejercicio en estos pacientes, a pesar de las demás limitaciones, entonces se podría mejorar su panorama en general durante la espera hasta el momento del trasplante y durante la rehabilitación. Asimismo, la introducción de un programa de ejercicios regular y supervisado anterior al trasplante podría ayudar a optimizar el estado físico del paciente.

Por lo tanto, ofrecemos a tales pacientes la oportunidad de asistir a un programa de ejercicios supervisados (incluidos formas, intensidades y cantidades de ejercicio a la medida de los requerimientos de cada persona) en

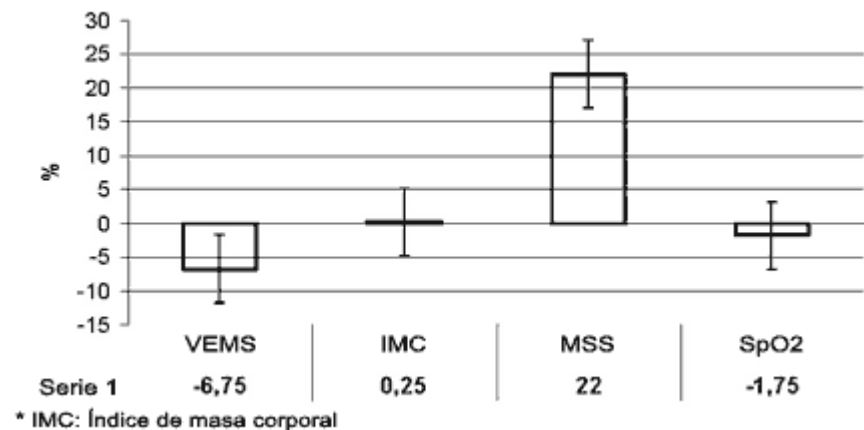
supervisado se complementó con ejercicios independientes llevados a cabo por el paciente en el hogar entre las sesiones de ejercicio supervisado.

De 8 pacientes a los que se derivó para la inscripción en estas sesiones, 3 personas no quisieron asistir: 2 de estas 3 personas no querían o no podían viajar y 1 de ellas se negó a realizar ejercicio. Después de la inscripción, de las cinco personas restantes, 1 paciente asistió durante un año antes de recibir un trasplante y luego asistió para rehabilitación; 1 paciente asistió durante un período de 3 semanas antes de recibir un trasplante y posteriormente asistió para rehabilitación; 2 pacientes asistieron (durante 7 y 43 semanas respectivamente) pero lamentablemente fallecieron antes de recibir un trasplante; y 1 paciente ha asistido durante más de 21 semanas y todavía espera el trasplante. De las personas que inicialmente no desearon o no pudieron asistir, 2 han recibido un trasplante y 1 de ellas ha sido eliminada de la lista de pacientes para trasplante.

Durante el programa hemos registrado la función pulmonar (% FEV1 predicho), el estado nutricional (IMC), la velocidad máxima constante en la cinta de caminar (MSS) y la saturación de la oxigenación (%SpO₂). Utilizamos el parámetro MSS para representar la capacidad de ejercicio a medida que se aproxima al umbral anaeróbico, lo que es un buen indicador de la capacidad funcional práctica. Esto es importante en el momento de evaluar cuán bien maneja un paciente sus actividades diarias.

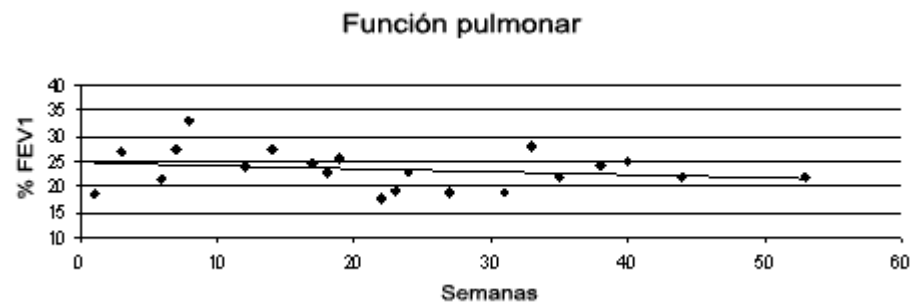
Se ideó un protocolo individualizado para la cinta de caminar con el propósito de determinar el parámetro MSS para cada paciente, con un incremento de la velocidad de caminata a intervalos de 2 a 3 minutos, comenzando con incrementos de velocidad relativamente grandes al comienzo de la prueba, y disminuyendo a medida que se acercaba la velocidad sostenible máxima del paciente. Cuando el paciente sentía que había alcanzado su mejor velocidad sostenible, entonces se le pedía que la mantuviera durante 4 minutos como mínimo. Durante la prueba también se registraron la SpO₂, el ritmo cardíaco y mediciones objetivas/subjetivas de la falta de aliento y la fatiga. Los resultados sugieren que incluso cuando se acercan a la etapa final de la enfermedad, los pacientes pueden incrementar su capacidad de realizar ejercicio con aumentos de la MSS, a pesar de la disminución de la función pulmonar, la saturación de la oxigenación al ejercitar y el estado nutricional (Figura 1).

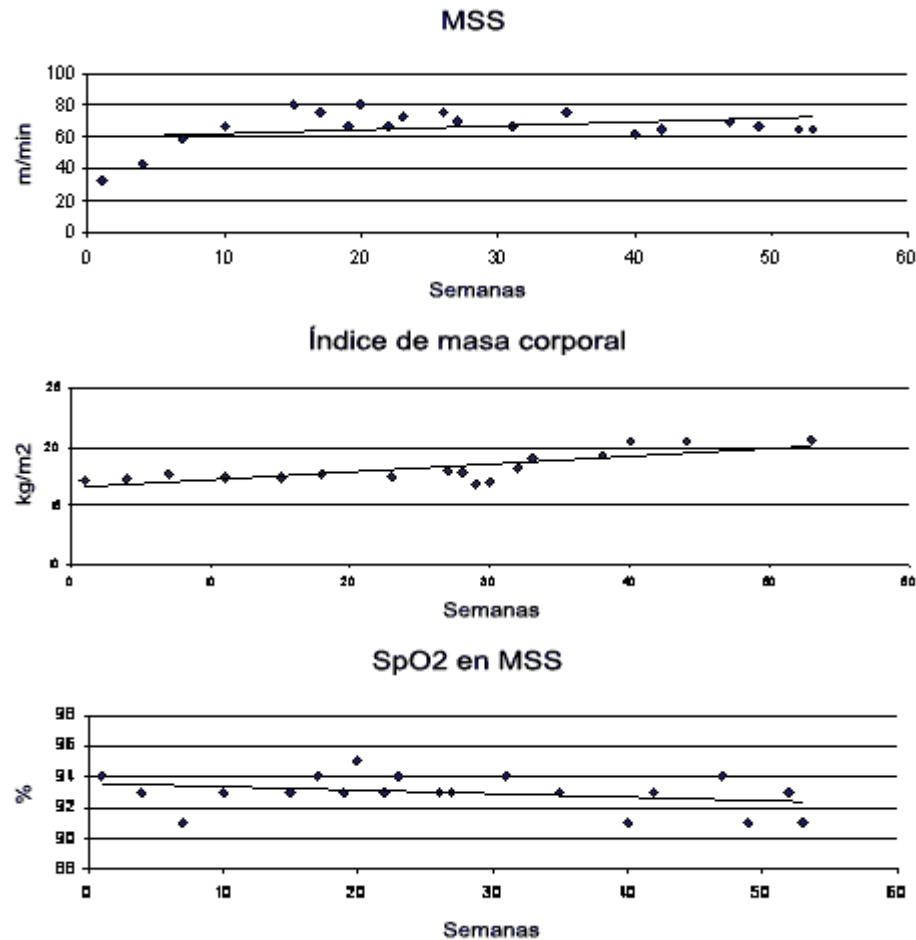
Figura 1. Cambios promedio en las variables durante la etapa anterior al trasplante.



Los pacientes demostraron una mayor capacidad de ejercicio desde el comienzo, nivelándose hacia una meseta que se mantuvo durante el período anterior al trasplante. (La figura 2 muestra información típica registrada para la función pulmonar, el IMC, la capacidad de realizar ejercicio y la saturación de la oxigenación al ejercitar de un paciente tomado como muestra, a quien se realizó un seguimiento durante el transcurso de su programa de ejercicios anterior al trasplante). La tendencia en general de las variables a lo largo del tiempo fue un aumento de la “curva de aprendizaje” en la capacidad de realizar ejercicio, con otras variables decreciendo lentamente, lo que sugiere que hubo un deterioro reversible ante de comenzar con el ejercicio. Con el paso del tiempo, la capacidad de realizar ejercicio disminuyó conforme a otras variables físicas, lo que sugiere que el estado físico se ha optimizado.

Figura 2. Información recolectada durante el período de ejercicios anterior al trasplante para el paciente A.





Dos pacientes que asistieron durante períodos de tiempo prolongados obtuvieron una mejora en la capacidad funcional, y sus familiares observaron una mayor motivación y más respaldo.

Hemos tenido éxito al ayudar a pacientes que anteriormente eran personas inactivas (y a sus familiares) a adoptar un estilo de vida activo, ya sea en lo que respecta a volver a descubrir un interés por el ejercicio ya perdido o bien entrenar e inculcar los valores del ejercicio a personas que nunca antes habían sido activas. En muchos casos, los pacientes han llegado a manejar sus ejercicios de manera independiente, requiriendo solamente “actualizaciones”

ocasionales de parte del equipo a cargo de los ejercicios, o bien revisiones en citas regulares en la clínica con el fin de mantener la motivación para continuar.

El ánimo que brinda un estilo de vida activo ayuda a nuestros pacientes a lidiar con su enfermedad, permitiéndoles participar más activamente en actividades con sus pares y sus familiares y, principalmente, mejorar su calidad de vida.

Referencias

Pinet, C.; Scillia, P.; Cassart, M.; Lamotte, M.; Knoop, C.; Mélot, C.; Estenne, M. 2004. Preferential reduction of quadriceps over respiratory muscle strength and bulk after lung transplantation for cystic fibrosis. *Thorax*, 59 (9): 783–9.

Hokanson, J.F.; Mercier, J.G; Brooks, G.A. 1995. Cyclosporine A decreases rat skeletal muscle mitochondrial respiration in vitro. *American Journal of Respiratory and Critical Care Medicine*. 151: 1848-51.

Resultados clínicos e impacto de los parámetros sociales en la actividad deportiva en niños con FQ

A continuación informamos sobre una interesante encuesta en torno a niños con FQ que tiene el propósito de evaluar la actividad física y deportiva cotidiana de éstos en relación con los parámetros sociales y la gravedad de la enfermedad:

Se envió el cuestionario autorellenable a las 130 familias que visitan regularmente nuestro centro y que tienen un hijo con FQ de más de tres años. Las preguntas se centraron en la escuela (absentismo, resultados académicos, actividades deportivas), estilo de vida (tamaño de la ciudad, hábitos deportivos de la familia, actividad deportiva fuera de la escuela) y añadimos valoración nutricional (puntuación z para peso y altura, diferenciada por edad y sexo) y test de función pulmonar (volumen espiratorio forzado (VEF1), capacidad vital forzada (CVF)). El 95 % rellenó el cuestionario y la media de edad de los niños fue de 11 años (66 varones, 59 mujeres). El 15 % asiste a la guardería, el 34% a la escuela primaria y el 45% al instituto. El 6% son mayores. En general, la gravedad de la enfermedad es leve con una media de VEF1 del 85%, CVF del 91%, una puntuación z para peso de 0.00 ± 1.11 y una puntuación z para altura de 0.09 ± 1.05 .

Los análisis de los datos académicos demostró una baja tasa de absentismo (nunca: 29%, apenas: 57%); resultados académicos buenos en un 53% pero bajos en un 13%; el 58% va caminando a la escuela (media de tiempo diaria: 10 minutos); el 62% participa en todas las actividades deportivas, el 4% en ninguna y el 34% elude voluntariamente una actividad (la natación).

Los análisis sobre el estilo de vida demostraron que el 75% vive en ciudades/suburbios y el 15% en áreas rurales; el 19% pertenecen a familias monoparentales; el 38% tiene una madre que se ocupa de la casa; el 34% tienen un estilo de vida sedentario y el 21% activo; el 77% practica algún deporte fuera de la escuela, el 70% en un club, el 30% más de una vez a la semana y el 16% lo practica a nivel de competición. La principal motivación para practicar deportes es el entretenimiento (77%)

No se encontró correlación entre la actividad deportiva diaria en la vida diaria y edad, resultados escolares, tamaño de la ciudad, madre ama de casa, VEF1, pero sí una fuerte correlación con el estilo de vida activo de la familia ($p < 0.003$) y la puntuación z para peso ($p < 0.06$).





Izq. a der.: A Gaudalet, Michèle Gérardin, Isabelle Zaccaria, Bertrand Delaisi, Antonia Vital-Foucher y Anne Munck

La actividad física y la práctica regular de deportes se han convertido en parte esencial de la gestión fisioterapéutica en la FQ. Ambas permiten a los pacientes mantener la movilidad y la fortaleza muscular, frenar el deterioro respiratorio¹, mejorar la sensación de bienestar gracias a un impacto psicológico positivo y prevenir la disminución de la densidad de la masa ósea². No obstante, los pacientes con FQ practican deportes menos vigorosos que las personas sanas y la participación disminuye en los adolescentes mayores con FQ³⁻⁴.

Los fisioterapeutas de nuestro centro de FQ informan con especial énfasis en cada revisión anual a los niños y sus padres sobre la importancia de la actividad deportiva y ello puede explicar los buenos resultados obtenidos.

En conclusión, este informe demuestra que sólo el 4% de los niños con FQ elude las actividades deportivas en el colegio. Hasta un 77% practica alguna actividad deportiva en su vida diaria y el 16% alcanza un nivel de competición. Edad, función pulmonar, resultados escolares, tamaño de la ciudad, hogar monoparental fueron parámetros que no se correlacionaron con las actividades deportivas, en cambio, un estilo de vida familiar activo, sí.

Debemos animar a las familias y a estos niños a que practiquen algún deporte a edad temprana, algo que asegure una práctica a largo plazo, hasta la edad adulta, con los beneficios médicos que ello conlleva.

1. Schnelderman-Walker J et al. Sex differences in habitual physical activity and lung function decline in children with cystic fibrosis. *J Pediatr* 2005; 147 : 321-6.
2. Boot AM et al. Bone mineral density in children and adolescents:relation to puberty, calcium intake and physical activity. *J Clin Endocrinol Metab* 1997; 82 : 57-62.
3. Britto MT et al. Comparison of physical activity in adolescents with cystic fibrosis versus age-matched controls. *Pediatr Pulmonol* 2000; 30 : 86-91.
4. Youth and Sports Ministry data. INSEE n°1008 March, 2005 www.insee.fr

Medición de la Calidad de Vida en Ensayos Clínicos en FQ: Otra Pieza en el Rompecabezas

Este artículo se basa en un trabajo publicado que examina cómo los científicos investigaron la calidad de vida en ensayos clínicos de gente con CF. Primeramente, este artículo describe el proceso de investigación, el rol de los ensayos clínicos y porqué es importante obtener puntos de vista de gente con CF en cuanto a cómo una terapia los ha hecho sentir. Segundo, el artículo resume la distintas maneras en que los investigadores han medido y registrado la calidad de vida según los pacientes en los ensayos clínicos.

Qué es un ensayo controlado randomizado (ECR)?

Investigar es como armar un rompecabezas. Cada estudio corresponde a una pequeña pieza de una foto, y la foto entera surge después de que muchos estudios han sido completados. Hay varios diseños de estudios de investigación y distintos diseños pueden responder diferentes preguntas. Cuando se pregunta sobre la efectividad de un tratamiento, el ensayo controlado randomizado (ECR) es el mejor diseño. Los dos aspectos que lo hacen un buen diseño son, como el nombre lo indica, control y randomización.

Un ensayo controlado es uno en el cual hay un grupo bajo tratamiento y un grupo control. Si le diésemos un antibiótico nuevo a un grupo de gente con FQ, y luego de dos semanas su Volumen Espiratorio Forzado (FEV1) ha mejorado y ellos refieren una disminución de toz y cantidad de esputo producido, podríamos pensar que el antibiótico fue efectivo. Sin embargo, no podríamos estar seguros de que el antibiótico fue el responsable de la mejoría. Podría haber otras razones por las que hayan aumentado los síntomas respiratorios. Así que si queremos estar seguros de que la mejoría fue por efecto del tratamiento, es importante tener un grupo control. Esto es un grupo tratado de la misma manera que el grupo bajo tratamiento pero que toman una píldora que no contiene el antibiótico, llamada placebo (esto sería llamado ensayo controlado por placebo). Alternativamente, el grupo control puede ser suministrado un antibiótico existente si el objetivo de la investigación fuese comparar el nuevo antibiótico con uno que ya existe. El grupo control debe estar compuesto por gente con FQ tan similar a aquellos que están en el grupo bajo tratamiento que cualquier diferencias en FEV1 o síntomas respiratorios que pueda ser atribuído al antibiótico - ya que esta sería la única diferencia entre los dos grupos.

Aquí es donde entra en juego la randomización. La única manera de estar seguro de que no hay diferencias entre los grupos es ubicar gente en los grupos tratamiento y control de forma aleatoria (como tirando una moneda, pero más científico). Luego usamos estadísticas para analizar el ECR – para ver si las diferencias en FEV1 y síntomas respiratorios entre el grupo antibiótico y el grupo placebo son lo suficientemente grande como para que el antibiótico sea clínicamente beneficioso. O, si estamos comparando un antibiótico existente con uno nuevo, podemos evaluar si producen mejorías similares o si uno es más efectivo que el otro.

Calidad de los ECRs

Desafortunadamente, en la literatura de investigación hay ECRs buenos y ECRs no tan buenos; y hay ECRs que registraron muy bien y otros que registraron mal. Esto hace muy difícil interpretar la información de la investigación. Hace años era más probable que un ECR fuese publicado si los

resultados eran positivos (por ej. si había una mejoría en la función pulmonar). Sin embargo, algunos de los ECRs no fueron bien diseñados y los resultados aparentemente positivos eran espurios. Los ECRs que mostraron que una droga no era efectiva tenían menos posibilidad de ser publicados. Esto resulta en un trabajo sesgado - la evidencia en las revistas médicas puede haber sugerido que un tratamiento era efectivo, pero esto no era el panorama completo - algunas piezas del rompecabezas faltaban.

Para remediar esta situación, un grupo de investigadores idearon un conjunto de lineamientos para registrar ECRs. Esto se llama declaración CONSORT. Enumera todos los aspectos de un ensayo que deberían ser registrados (<http://www.consort-statement.org/revisedstatement.htm>). Muchas revistas médicas ahora usan CONSORT para determinar y decidir si publican trabajos o no. Un trabajo que reúne los criterios CONSORT deberían ser publicados por más que los resultados sean positivos o negativos. De esta manera todas las piezas válidas del rompecabezas están disponibles, y las personas que revisan la evidencia deberían poder ver tanto de la foto como esté disponible.

Medición de Resultados

Una de las áreas que cubre CONSORT es la elección de medición de resultados para un ECR. Antes de llevar a cabo un ECR los investigadores deben decidir cómo determinarán si un tratamiento es o no efectivo. Qué cosas medirán - FEV1? Infección bacteriana? Cantidad de exacerbaciones respiratorias? O Estado de nutrición? Cuánto esperarían que mejore el FEV1? Cuáles son los resultados más importantes (estos se llaman resultados primarios) cuáles son menos importantes (estos son resultados secundarios)? Estas decisiones afectan la cantidad de personas necesarias para el ensayo. Por otro lado, necesitamos estar seguros de que los resultados elegidos miden lo que deben medir. Además, si el tratamiento tiene algún efecto (mejoría o deterioro) los resultados deberían detectarlo. Podrían elegirse varias mediciones de resultados. Los más usados en los ECRs de FQ son función pulmonar (FEV1, FVC), cantidad de exacerbaciones respiratorias, índice de peso o masa corporal (BMI), efectos colaterales y, más recientemente, calidad de vida (CdV).

Porqué deberíamos medir calidad de vida en los ensayos clínicos?

También es importante el testimonio de una persona sobre qué tan efectivo cree que es un tratamiento. Sabemos que los ensayos clínicos (por ej. función pulmonar y tipo de infección) no siempre se corresponden muy bien con lo que los pacientes informan que pueden hacer o cómo se sienten. Por lo tanto, la gente con FQ puede brindar información valiosa adicional a la información clínica típicamente recolectada. Algunos efectos de los tratamientos (incluyendo efectos colaterales) sólo pueden ser conocidos por el paciente porque no hay una forma objetiva de verlos o medirlos – por ejemplo molestias y dolores, cansancio o ansiedad.

Preguntar a las personas con FQ sobre sus síntomas y cómo estos afectan sus vidas, antes, durante y después de un tratamiento no es nada nuevo. En la práctica clínica un doctor hará preguntas informales como 'Cómo está su tos?' 'Lo mantiene despierto por la noche?' 'Es capaz de ir a trabajar?' Lo que los pacientes informan generalmente es usado para ayudar al médico a tomar decisiones como el tratamiento apropiado, y para determinar qué tan efectivo es el tratamiento. La medición de la calidad de vida (medida mediante cuestionario o entrevista) es una manera más formal de determinar cómo ha impactado un tratamiento sobre varios aspectos importantes en la vida de una persona (por ej. síntomas respiratorios, escuela/trabajo, vida social, autoestima, imagen corporal, qué tan energético y feliz se siente). Adicionalmente, cualquier efecto adverso de un tratamiento puede resultar en detrimento de la CdV.

Existen tres tipos de cuestionarios que tienden a ser usados en investigación de FQ. Estos son (1) cuestionarios genéricos que pueden ser usados para medir la calidad de vida con cualquier enfermedad, (2) cuestionarios respiratorios que pueden ser usados con cualquier condición respiratoria y (3) ahora existen cuestionarios desarrollados específicamente para medir CdV con FQ. Los cuestionarios CR son mejor usados en un ECR porque es más probable que brinden más información significativa.

Hasta hace poco, la CdV ha sido principalmente medida como resultado secundario en ECRs, sugiriendo que no es tan importante como el resultado primario (que tiende a ser la función pulmonar). Sin embargo, algunos estudios miden CdV informados por el paciente como resultado primario. Dos tratamientos (o sistemas de administración) pueden mejorar la función pulmonar significativamente, pero la gente con FQ pueden informar que un tratamiento los hace sentir y / o les da una mejor calidad de vida. Esto es información importante para el manejo de FQ.

Métodos de Revisión Sistemática

Una revisión sistemática es un estudio de investigación que busca sistemáticamente todos los trabajos sobre un sujeto particular y luego los resume; esto es como describir parte del rompecabezas. Nosotros decidimos hacer una revisión sistemática de ECRs en FQ donde los investigadores veían la calidad de vida como resultado. Buscamos una cantidad de bases de datos basados en computadora que enumeran trabajos publicados, y eligieron aquellos escritos en Inglés, que informan ECRs exclusivamente de gente con FQ donde se sacaron conclusiones sobre el efecto del tratamiento sobre la calidad de vida o sobre el bienestar. Por cada ECR determinamos varios factores incluyendo:

- El objetivo del ensayo;
- El fundamento de medir calidad de vida;
- El tipo de cuestionario usado para medir calidad de vida;
- Los participantes del ensayo;
- El enlace resultados clínicos y de CdV;
- La validación de las conclusiones.

Resultados

Encontramos 16 ensayos. Los tratamientos fueron los siguientes: antibióticos (5 ensayos), esteroides (1 ensayo), terapias mucolíticas (6 ensayos), ejercicio (3 ensayos) y enzimas pancreáticas (1 ensayo). La tabla brinda una descripción breve del ensayo y las conclusiones de los autores respecto de los resultados clínicos y de CdV.

Cuando se lleva a cabo un ensayo es importante saber porqué se mide la calidad de vida, y tener alguna idea de cómo y porqué podría cambiar el tratamiento. Sólo 4 trabajos brindaron un fundamento para medir la CdV y sólo 4 trabajos justificaron su metodología para medirlo.

Seis ensayos reclutaron niños, 4 ensayos reclutaron adultos y 6 incluyeron tanto niños como adultos. Sólo un ensayo tenía la CdV como resultado primario. Este ensayo comparó antibióticos administrados en la casa con los administrados en el hospital. En esta situación, donde los pacientes

pueden preferir administrarse IVs en su casa, es importante establecer que la efectividad del tratamiento no está comprometido e investigar los efectos sobre la CdV.

Pocos trabajos dieron suficiente información sobre los resultados como para permitir a los lectores entender cómo la CdV fue afectada y cómo la CdV y los resultados clínicos estaban relacionados. La mayoría de los autores presentaron declaraciones definitivas sobre la calidad de vida, pero ningún ECR brindó datos concluyentes para respaldar estas declaraciones.

Conclusiones

Un buen ECR brinda información importante a los médicos clínicos y contribuye a lo que llamamos ‘medicina basada en la evidencia’ La calidad de la evidencia depende de la calidad del ECR y de la calidad del trabajo publicado. Sabiendo que un tratamiento afecta la CdV es insuficiente por sí mismo, los clínicos necesitan entender la naturaleza de estos efectos. Por ejemplo, los trabajos deberían describir los puntajes de CdV que los pacientes tuvieron al comienzo del ECR (antes de cualquier ensayo de tratamiento) y al final. Existen otros factores que afectan la calidad de los datos. Algunas personas reclutadas para un ECR abandonarán, resultando en la falta de datos. Obviamente, los resultados del ensayo son más confiables si sólo hay una pequeña porción de valores faltantes. Todos los trabajos deberían describir cómo han resuelto este tipo de problemas.

Nuestra revisión resalta muchas de las trampas en la medición de CdV en ensayos clínicos de FQ y brinda información constructiva concerniente a CdV en el diseño de ensayos y el registro de datos de CdV. Esperamos que esto ayudará a modelar nuestro pensamiento y asegurarnos de que consideramos todas las piezas del rompecabezas. Por cierto, como parte del proyecto EuroCareFQ (Investigación clínica – Paquete de trabajo 3), se ha formado un grupo de trabajo para ver cómo incluir de la mejor manera las declaraciones de personas con FQ como medición de resultados en ensayos clínicos. Para más información, visite: <http://www.eurocarecf.eu>.

Tabla 1 Resumen de conclusiones de los autores de ECRs que miden CdV

Descripción breve	Conclusión principal del autor	Conclusión del autor sobre resultado de CdV
ANTIBIÓTICOS		
Tobramicina versus placebo	Tobramicina mejoró la función pulmonar	Tobramicina mejoro la CdV
Azitromicina versus placebo	Azitromicina mejoró la función pulmonar	CdV similar para cada grupo
Azitromicina versus placebo	Azitromicina mejoró la función pulmonar	Azitromicina mejoró todos los aspectos de la CdV
Azitromicina versus placebo	Azitromicina mejoró la función pulmonar y el peso pero tuvo algunos efectos colaterales.	Azitromicina mejoró sólo el funcionamiento físico
Antibióticos IV en el hogar versus el hospital	No hubo compromiso clínico asociado a la terapia domiciliaria	Los IVs en el hogar son peores para la fatiga y aprendizaje, pero mejores en lo personal, familiar, para dormir y para comer
ESTEROIDES		
Corticosteroides versus placebo	Ningún beneficio	Ningún beneficio para el bienestar

TERAPIAS MUCOLÍTICAS		
DNasa versus placebo	DNasa mejoró la FEV1	DNasa no mejoró el bienestar general pero mejoró algunos síntomas
DNasa versus placebo	DNasa mejoró la función pulmonar	DNasa mejoró la sensación de falta de aire y bienestar
DNasa versus placebo	DNasa mejoró la función pulmonar	DNasa mejoró el bienestar
DNasa versus placebo	Ningún beneficio	Ningún beneficio para el bienestar
Diario versus día por medio DNasa versus salina	Tratamiento diario mejor que salina para la función pulmonar	Ningún beneficio
Salina normal o hipertónica	Salina hipertónica mejoró la función pulmonar	Mejoría, pero resultados inconclusos
EJERCICIO		
Entrenamiento aeróbico o entrenamiento de resistencia o cuidados estándares	Entrenamiento aeróbico mejoró el estado físico. Entrenamiento de resistencia mejoró el peso, la función pulmonar y la fuerza en las piernas	Entrenamiento aeróbico mejoró la CdV.
Entrenamiento anaeróbico versus actividad normal	El entrenamiento mejoró el desempeño	El entrenamiento mejoró la CdV
Entrenamiento aeróbico versus fuerza de tren superior	Entrenamiento de fuerza y aeróbico puede aumentar la fuerza de tren superior y la capacidad física de trabajo	Ningún beneficio
ENZIMAS PANCREÁTICAS		
4 versus 1 cápsula diaria	Ninguna diferencia	Ningún beneficio para el bienestar

The original paper can be obtained on-line:

Abbott J, Hart A. (2005). Measuring and reporting quality of life outcomes in clinical trials in cystic fibrosis: a critical review. Health and Quality of Life Outcomes;3;19.

<http://www.hqlo.com/contents/3/1/19>

El primer amor de Kyle

El primer amor de Kyle es el primer cuento de una serie de cuatro cuentos sobre el tierno amor de un niño hacia su compañera de escuela Ashley Elizabeth, quien tiene fibrosis quística. Leah Orr, la autora de la serie, ha basado el cuento en su hija, quien ahora tiene cuatro años y medio, tiene fibrosis quística y vive en la Florida. "Quería compartir la alegría y la importancia del amor juvenil y la amistad, y a la vez brevemente dirigir la atención hacia una enfermedad que afecta a muchos niños como adultos por todo el mundo," dice Orr.

El cuento comparte la historia de un niño llamado Kyle que se enamora de una niña asombrosa. El libro describe que tan bonita ella es y cómo ella puede hacer cosas increíbles, tal como resbalarse en el resbaladero de frente y como come pastel de chocolate y luego decora la mesa con glaseado. Kyle está encantado con ella y le quiere decir a todos porque la quiere mucho. El cuento está ilustrado con dibujos de pintura al pastel por Josephine Lepore, quien es la mamá de Leah. El libro es fácil de leer por niños de cuatro o cinco años de edad.

El primer amor de Kyle pretende ser más simpático que educativo y le traerá placer a las familias y niños con fibrosis quística - ¡Quisiera que hubiera existido para mí cuando era niña! Todas las ganancias de las ventas del libro son dirigidas hacia la Fundación de Fibrosis Quística para ayudar a recaudar fondos para el tratamiento y conocimiento de la enfermedad. Sobre los últimos cuatro años, Orr ha recaudado más de \$250,000 para la Fundación de Fibrosis Quística, con los libros y el equipo Great Strides.

Para comprar el libro visite www.kylesfirstcrush.com.



Cuestiones posturales relacionadas con la fibrosis quística: huesos, músculos y postura

En la actualidad se acepta de forma general que, mediante un buen cuidado, muchas personas jóvenes que padecen fibrosis quística (PCWF, por sus siglas en inglés) pueden vivir tranquilamente hasta la mediana edad. Sin embargo, las personas que padecen fibrosis quística tienen mayores exigencias respiratorias debido a la necesidad constante de toser para mantener las vías respiratorias despejadas. Estas exigencias tendrán, inevitablemente, un impacto respecto de los músculos, la caja torácica y la columna vertebral, que puede generar cifosis (joroba en la espalda), dolor de pecho, dolor en la región lumbar y que el pecho adquiera forma de barril debido a la presión hacia afuera y los cambios en la estructura de los pulmones a causa de la fibrosis quística.

Con el fin de evitar, o por lo menos retrasar, estas potenciales complicaciones causadas por el hecho de toser en forma reiterada, la doctora Mary Massery, fisioterapeuta e investigadora estadounidense, ha diseñado un programa de intervención temprana a través de la fisioterapia. Se han observado los siguientes resultados funcionales: disminución de la cantidad de internaciones, menos días de inasistencia escolar y una mayor participación en la vida en general. La doctora Massery ha presentado su trabajo en reuniones internacionales sobre fibrosis quística y tiene como objetivo realizar más investigaciones acerca de una intervención todavía más temprana en niños pequeños antes de que presenten señales obvias de deterioro.

Se espera que dicha intervención para niños pequeños con fibrosis quística genere importantes beneficios a largo plazo. La intervención temprana exitosa en una niña de 9 años con fibrosis quística, además de detalles acerca del programa, incluyendo pruebas específicas e intervenciones fisioterapéuticas, fueron publicados en el Journal of the Royal Society of Medicine en mayo de 2005, en un artículo titulado Musculoskeletal and neuromuscular interventions: a physical approach to cystic fibrosis. Este artículo se puede descargar directamente y sin costo alguno desde el sitio web de la autora: www.MasseryPT.com

