per a vèncer la fibrosi quística

revista de l'associació catalana de fibrosi quística

núm. 77
Desembre 2022

Direcció i edició:
Associació Catalana de Fibrosi Quística
(Associada a la Federación Española de Fibrosis Quística)
Passeig Reina Elisenda de Montcada, 5
08034 BARCELONA
Tel i Fax: 93 427 22 28
E-mail: fqcatalana@fibrosiquistica.org
http://www.fibrosiquistica.org

Producció i Publicitat:
nectar-mecenix
Ronda del Molí, 60
08629 TORRELLES DE LLOBREGAT
Tèl. i Fax: 93 689 05 14
E-mail: ambar@periodistes.org
Fotografies: Associació Catalana FQ
Impressió: SERVICEPOINT
08820 EL PRAT DE LLOBREGAT
(Barcelona)

per a vèncer la fibrosi quística es distribueix als associats, administracions públiques, entitats sanitàries de suport, hospitals, etc.

per a vèncer la fibrosi quística manifesta l'opinió de l'Associació específicament als Editorials. Els articles signats expressen l'opinió dels seus autors, que l'Associació no té per què compartir necessàriament.

Associació Declarada d'Utilitat Pública

Junta Directiva de l'Associació

President: Celestino Raya Rivas
Vicepresident: Pedro Gaona Sorando
Tresorer: Francisco José Godoy Navas
Secretari: Francisco García Barrios
Vocals: Josefina Romero Carrillo
Marta González
Ruth Morejón de Giron Pastor
Estelle Delangle
Montse Martí
Mónica Recio Valcárcel
José Manuel Noguera
Ana Isabel García

Coordinadora: Nuria Sanz León
Administratiu: Jordi San Martín

GRÀCIES
GRACIAS

L'edició d'aquest número de la revista ha estat possible gràcies al suport de:

Ajuntament de L'Hospitalet

Fundación "la Caixa"

Ajuntament de Barcelona

FUNDACIÓ PRIVADA DANIEL BRAVO ANDREU

Ajuntament de Gavà

Diputació Barcelona

Generalitat de Catalunya

CaixaBank

Fundación MAPFRE

¿Qué es la FQ?

La Fibrosis Quística (FQ) es una enfermedad genética-hereditaria que afecta principalmente a los pulmones y al sistema digestivo. En los pulmones, en los que los efectos de la enfermedad son más devastadores, la FQ causa graves problemas respiratorios. En el tracto digestivo, las consecuencias de la FQ dificultan la absorción de los nutrientes durante la digestión. El defecto genético de la FQ se traduce en una alteración en el intercambio hidroelectrolítico de las glándulas de secreción exocrina. Este hecho da lugar a la aparición de secreciones anormalmente viscosas con estancamiento y obstrucción de los conductos (canales glandulares) del pulmón, del páncreas, de los hepato-biliares, de las glándulas sudoríparas y del aparato reproductor en el varón. Un diagnóstico precoz puede mejorar la calidad de vida y prolongar la esperanza de los pacientes.

Som un gran equip i seguirem endavant

Gràcies a la recerca, el futur de la Fibrosi Quística és molt esperançador. La qualitat i esperança de vida de les persones amb Fibrosi Quística ha millorat en els últims anys. I més que millorarà en un futur. Això no ha estat casualitat. Els avenços s'han produït gràcies al treball conjunt entre professionals sanitaris, hospitals, investigadors, centres de recerca, associacions de pacients i administracions.

Hem de continuar en aquesta mateixa línia de treball. Els nous tractaments moduladors i potenciadors estan demostrant una gran eficàcia i seguretat, regulant i donant suport a la proteïna CFTR. Però no tots els pacients que, per exemple, estan prenent **Kaftrio** responen plenament, ni tots en funció de situació basal o complicacions, el toleren adequadament.

Malgrat la satisfacció de disposar d'aquests tractaments, a prop d'un 30% de la població amb Fibrosi Quística, encara no disposa d'una alternativa terapèutica, ja que el seu genotip no presenta la mutació F508 del tot necessària perquè aquest tractament sigui efectiu.

A més a més, aquests tractaments moduladors i potenciadors tenen un gran cost econòmic. I això ho hem de tenir en compte i no se'ns ha d'oblidar. El Sistema Públic de Salut de moment ha acceptat el seu finançament, però hem de continuar treballant per poder mantenir aquests tractaments al llarg del temps.

Estem d'enhorabona ja que els pacients de 5 a 11 anys ja han iniciat el tractament amb aquests nous medicaments. Esperem que aviat puguem incorporar al col·lectiu que encara falta, que són els pacients de 0 a 5 anys.

Hem de continuar avançant, com ho hem fet fins ara. Som un gran equip. Junts millor.

La investigació progressa en la cerca d'un tractament curatiu, però hem de continuar invertint en ella. Sense investigació no hi haurà nous tractaments.

Un dels quatre pilars de l'**Estratègia Farmacèutica d'Europa**, aprovada recentment, és garantir que els pacients puguin accedir a medicaments assequibles i abordar necessitats mèdiques no satisfetes com en els àmbits de la resistència als antimicrobians i les malalties rares, justament un pilar en el qual la nostra Associació posa la seva obstinació i el seu finançament en línies de recerca que coincideixen amb aquesta demostrada sensibilitat europea.

Així que hem de continuar, com a entitat, apostant en la recerca bàsica i clínica, com fa més de 34 anys que fem.

Són nous temps per a la Fibrosi Quística, per això us animem a continuar donant suport al treball que realitza l'Associació en aquest àmbit. Continuem treballant persistentment per aconseguir nous avenços que millorin, encara molt més, la qualitat i esperança de vida de les persones amb Fibrosi Quística i les seves famílies.

El reportatge

Forts en cor i ànima per saber viure allò que té futur

Ningú no nega que la FQ és una malaltia, a banda de greu, complexa. Ho saben els afectats, ho saben les famílies i ho saben els professionals. Però també estem aprenent, tots plegats, que aquesta s'està covertint en una malaltia amb la que es pot viure, amb la que s'ha de viure. L'encert dels nous fàrmacs, els beneficis que comporta, l'èxit en la millora de les afeccions, farà que la FQ es converteixi en una més de les malalties cròniques de les nostres societats avançades. El futur està obert per a molts afectats que observen que, amb els nous tractaments, la vida tendeix a la normalitat. La satisfacció, però, encara no és general i, en qualsevol cas, la malaltia pels nous diagnosticats segueix sent una notícia pèssima que afecta especialment, gràcies al cribatge neonatal, a les famílies: les mares i els pares, de manera evident.

Què fer davant la mala notícia? Com actuar? Què fer quan l'afectat arriba a una edat complexa per a qualsevol esser humà, com és l'adolescència, encara més complexa quan l'adolescent es troba dèbil, malalt? I encara, una pregunta que no s'acostumen a fer ni els afectats ni les famílies, però que si que es fan sovint els professionals: com superar les enormes dificultats de ser metge i no poder curar?

La nostra revista ha volgut en aquest número tocar a fons aquesta qüestió que té tan a veure amb la salut del cos com amb la salut de l'ànima, de l'esperit, de la psique humana. Què senten les famílies desprès de la notícia i què fer per aprofundir els aspectes positius del comportament sense poder-se oblidar dels negatius? Què senten els afectats, especialment en un període convuls de canvi com és l'adolescència i, què senten els professionals que han de combinar decisions enèrgiques, amb l'empatia imprescindible i el dolor pel dolor que no poden impedir?

Per parlar-ne, hem tingut l'honor i la satisfacció de conversar amb una psicòloga clínica, amb una afectada que ha viscut aquesta etapa adolescent i se n'ha sortit molt bé, i amb un dels metges icònics de la FQ.

La psicòloga Laia Mollà de l'hospital infantil de Sant Joan de Déu, la nostra amiga i activista de l'ACFQ, Déborah Balbuena i el Dr. Javier de Gràcia, un dels pneumòlegs més estimats pel col·lectiu de la FQ.

Calia preguntar a la Dra Mollà, d'acord amb la seva experiència, què és el primer que s'acostuma a fer en l'aspecte psicològic davant la necessitat d'afrontar la malaltia diagnosticada en un infant.

Segons la Dra, el primer que es fa és treballar amb la família i bastant abans que l'infant presenti els primers símptomes de la malaltia. I del que es tracta és de preparar la família per afrontar la situació.

Una situació dramàtica, perquè ningú no s'espera aquest diagnòstic i perquè els projectes, quan s'ha de produir un naixement, sempre són d'alegria i de felicitat. I això acostuma a passar amb famílies joves que esperen el primer fill o potser el segon, però després que el primer no presenti cap símptoma. El xoc és inevitable perquè, al canvi de vida que suposa ser pares, s'ha d'afegir aquesta mena de trauma que suposa afrontar un fet inesperat. Aleshores, un dels primers objectius, segons la Dra Mollà és construir la identitat d'aquest infant i, per construir-la, resulta imprescindible el mirall que els pares projecten.

És a dir, si la impressió que es dona és que estem davant d'un nen molt malalt, el nen creixerà sentint-se molt vulnerable i no l'ajudarem. Com que, a més és una malaltia crònica que exigeix molts tractaments, el perill de la sobreprotecció és molt elevat. I també és molt clara la percepció de l'angoixa. Com que, a més, s'han de fer molts tractaments, especialment abans dels nous fàrmacs, és molt fàcil responsabilitzar-se de l'estat de salut del fill o filla i tot plegat provoca una angoixa important, davant les recaigudes, per exemple.

Un estat d'angoixa, vam preguntar a la Dra, que es deu observar tant amb els pares com amb els infants.

Segons la Dra Mollà, entre els 5 i els 7 anys és quan l'infant pren consciència de l'autoconcepte, és a dir, de la identitat pròpia i és en aquest moment quan l'infant es pot sentir diferent, vulnerable, i és quan aquesta diferència és fa més evident, especialment a l'escola, on l'infant es troba amb inferioritat de condicions respecte dels seus iguals. I, en funció de com ho hagin viscut els pares fins aquest moment, i en funció del que els infants hagin rebut, aquesta diferència es viurà com un trauma i tindrà un impacte emocional important o es viurà com una malaltia que cal incorporar a la vida amb la màxima normalitat possible.

Ens interessava que la Dra Mollà ens expliquès qué és el que ella es troba amb més freqüència en aquest sentit.

La seva experiència posa de manifest que la majoria de les persones, entre un 50 i un 70% són resilients, és a dir, manifesten comportaments de resistència davant l'adversitat i troben recursos emocionals per fer front a les dificultats. No es tracta tant de superar l'adversitat com d'adaptar-s'hi, perquè superar vol dir entendre que ens ha passat una cosa i ara ja no ens afecta, i en aquest cas es tracta d'adaptar-se a la dificultat i viure sense que aquesta dificultat ens condi-

Un dels primers objectius del psicoterapeuta és construir la identitat de l'infant i per això és imprescindible el mirall que els pares projecten

cioni emocionalment. Com que l'amenaça és permanent, explica la Dra, perquè les malalties cròniques no desapareixen, s'ha d'entrenar a l'afectat i a les famílies a viure amb la màxima normalitat, de manera que es donen molts casos, comenta, on aquesta feina de resiliència es converteix en una mena de creixement personal. De fet, segons la Dra Mollà, una malaltia crònica en un infant provoca moltes pérdues en una família, una mena de dols interiors, no només per com d'inexplicable és la dissort del que ha succeït, sinó perquè es percep com una mena d'injustícia que ens ha provocat l'existència. Davant d'això, la majoria de les famílies i molts dels infants, tot i el dolor emocional, que és inevitable, són capaços de normalitzar les emocions i mantenir un fort control sobre el seu creixement vital. De fet, la ràbia, el dolor, la preocupació, etc. són eines que ens poden ajudar a recolocar tots aquests sentiments de manera que ens permetin avançar.

I què passa amb el 30% que no aconsegueixen superar aquest dolor interior? La Dra Mollà ens ho comentava:

És veritat que no tothom se'n surt. Hi ha una part d'aquest 30% que els costa viure amb el conflicte però que no arriben a fer una depressió, que no pateixen cap trastorn mental, i hi ha un curt 10% que, en efecte, són els que acaben fent episodis depressius o trastorns d'ansietat. I això és dona tant en pares com en afectats i en moltes ocasions de manera simultània en uns i altres. Més enllà de la càrrega genètica, que hi juga un paper indubtable en aquest tipus de trastorns, tenen molt a veure els comportaments. De fet, els pares sempre són un model pels fills i per això és tan important aquest procés d'atenció psicològica molt al principi, perquè un objectiu dels professionals és ensenyar als pares a conduir aquest procés emocional per tal que els seus fills ho poguin superar amb èxit.

I, en aquest sentit, resulta possible, li vam preguntar a la Dra, fer una mena de pronòstic avançat del resultat del treball psicològic en funció de la familia?

I ens va respondre que sense cap mena de dubte. Els terapeutes, lògicament, no tenen una vareta màgica que els indiqui el procès final, però resulta evident que es detecten factors de protecció i factors de risc i les famílies que presenten factors de protecció mantindran un pronòstic d'èxit amb els infants, i a l'inrevès. De manera, a més, que quan es faci la feina directa amb els infants a partir dels 7 anys més o menys, aquells nanos amb famílies que presenten factors de protecció, ràpidament tindran una evolució emocional molt favorable. I, sobre els altres, caldrà treballar de valent per evitar processos d'ansietat reiteratius. Cal, a més, ens explica la Dra, posar també l'atenció en l'escola perquè, a vegades, treballs molt bons amb la família que garantien resultats correctes, es compliquen per situacions escolars no previstes que provoquen situacions poc favorables.

La clave para superar la enfermedad es mantenerte activo/a y tener capacidad para pedir ayuda y recibirla. Hay que saberse encontrar a uno mismo y encontrar a los otros

Nos interesaba, también, la versión directa de una afectada en lo relativo al impacto emocional y nuestra consocia y buena amiga Deborah Balbuena, nos ha explicado su caso concreto. Una aportación de lujo para entender la enfermedad por dentro.

A mi me diagnosticaron Fibrosis Quística con 15 años, en plena adolescencia, porque en aquella época no había cribado neonatal, y fue al cabo de muchos procesos de infecciones repetitivas que descubrieron la enfermedad. Yo era hija única y te puedes imaginar el impacto de la noticia. Como parecía que yo me encontraba bien en general, en mi caso la noticia fue acompañada de un claro proceso de negación: vale, la enfermedad es grave, pero como que tu estás bien pues adelante. Y yo no estaba bien, desde luego, pero también yo silenciaba lo que me ocurría, no lo explicaba ni a mis mejores amigos. Y creo que esto no pasa con otras enfermedades. Ésta tiene una especie de estigma incomprensible. No sé, debe de ser el nombre horrible que le pusieron, lo mala que te encuentras a veces.

Deborah ha comentado muchas veces la dureza de la enfermedad.

Es una enfermedad dura y necesitas ser fuerte, sin duda. Especialmente porque tienes fases muy duras de la enfermedad que necesariamente tienes que compatibilizar con tu vida diaria: los cuidados permanentes que, en general son engorrosos, los estudios, tu vida laboral, la familia, los amigos, el ejercicio, la nutrición. A mi la enfermedad me ha ido respetando, porque pude acabar la Universidad, hacer luego un máster, pero lo cierto es que es base de sacrificios y de tener la sensación de que no llegas a todo, de que te falta tiempo... y eso te crea una situación de angustia, te culpabilizas en ocasiones, en fin, complicado. Y es verdad, aprendes a ser fuerte y hay épocas de todo, de tristeza, de «por qué a mi», pero al final resuelves que hay que vivir y que esto forma parte también de tu vida. Es muy importante sin duda el entorno, la familia y los profesionales, y sentirte apoyada, porque no se puede llegar a todo.

La enfermedad es compleja en todas las edades pero en la adolescencia debe de ser especialmente complicada. Deborah lo explicaba en primera persona.

La clave es la actividad, no pararte, y junto a la actividad, la capacidad para pedir ayuda y recibirla. La adolescencia es una época de crecimiento, de aprendizaje, de experimentación... pero sobre todo, una época de ilusiones y de hacer cosas. Hay que saberse encontrar y hay que saber encontrar a los otros... pero cada caso es un mundo, claro.

Pero ya digo que hay que normalizarlo todo, los enfermos de FQ somos gente como los demás, con una afectación grave, es cierto, pero con las mismas necesidades y sueños que el resto. La familia es clave,

pero es también clave la escuela, porque la familia te entiende y en la escuela hay que hacerse entender. El librito que editó la Asociación en este sentido, es un instrumento muy brillante, que facilita muchas cosas.

En muchas ocasiones la enfermedad acaba cronificándose. En otras, acaba en trasplante. Es el caso de Deborah y queríamos saber cómo se vive estoó

Para afrontar el trasplante me puse en manos de una psicóloga y hablé con afectadas de FQ ya trasplantadas. Hay que prepararse para estar fuertes anímicamente

Para mi el trasplante era el escalón final. Yo lo vivía muy mal y en 2019, tras una fase aguda de la enfermedad, empecé a calibrar esa alternativa como algo inminente. Así que, me dije a mí misma que tenía que enfrentarme con la realidad y, en esas condiciones, lo mejor era pedir ayuda. Hablé con los profesionales y me puse en manos de una psicóloga que conocía la enfermedad. No se puede decir que estuviera preparada del todo, pero es verdad que me sentí más fuerte para afrontar lo que venía. Luego dio la casualidad de que gracias al Kaftrio, que me pudieron dar de manera compasiva, mejoré y llegaron a sacarme de la lista de espera... pero luego, el año pasado, volví a entrar porque la mejora llegó tarde. Por suerte yo ya había trabajado este tema interiormente y pude afrontar el trasplante en las mejores condiciones.

Y el proceso continuó con éxito, de modo que nos pareció extraordinario que nos explicara cómo vive ahora el postrasplante.

Estuve prácticamente un mes en lista de espera y coincidió todo con un cambio de departamento en mi puesto de trabajo tras un proceso de selección, y mi recuperación tras la última crisis. El trasplante fue muy rápido y los profesionales son una maravilla. La UCI es un sueño de trabajo bien hecho, de empatía personal, de cariño hacia las personas, de tranquilidad emocional y física. Cuando ya estaba en planta, pensaba en la UCI muchas veces para relajarme. Es increible y el agradecimiento es inmenso. Luego todo fue muy bien, estuve poco tiempo en la UCI, perdí masa muscular pero no mucha, y todo fue bastante rápido. He tenido ingresos mucho más largos que el trasplante, por lo que, aunque estuve flojita al principio, ahora estoy muy bien. Puedo subir escaleras y hablar, no tengo mocos, no tengo tos, no sangro, y digo no sangro, porque tengo sueños en los que sigo sangrando tras el trasplante y en los que le digo a mi pareja: fíjate que mal ha ido que vuelvo a sangrar. Imagínate lo tocados que llegamos a estar con esta enfermedad. De todo esto hace cinco meses, que es muy poco tiempo todavía, pero lo cierto es que me ha cambiado la vida. Y eso que cambias la rutina farmacológica por los inmunosupresores, sigues siendo vulnerable, tienes que seguir cuidándote mucho, pero vale la pena. Desde luego, si hay alguien que se hace la pregunta, la respuesta es: no hay color. Hay que prepararse, ponerse fuerte emocionalmente, pero lo que viene después es una nueva realidad.

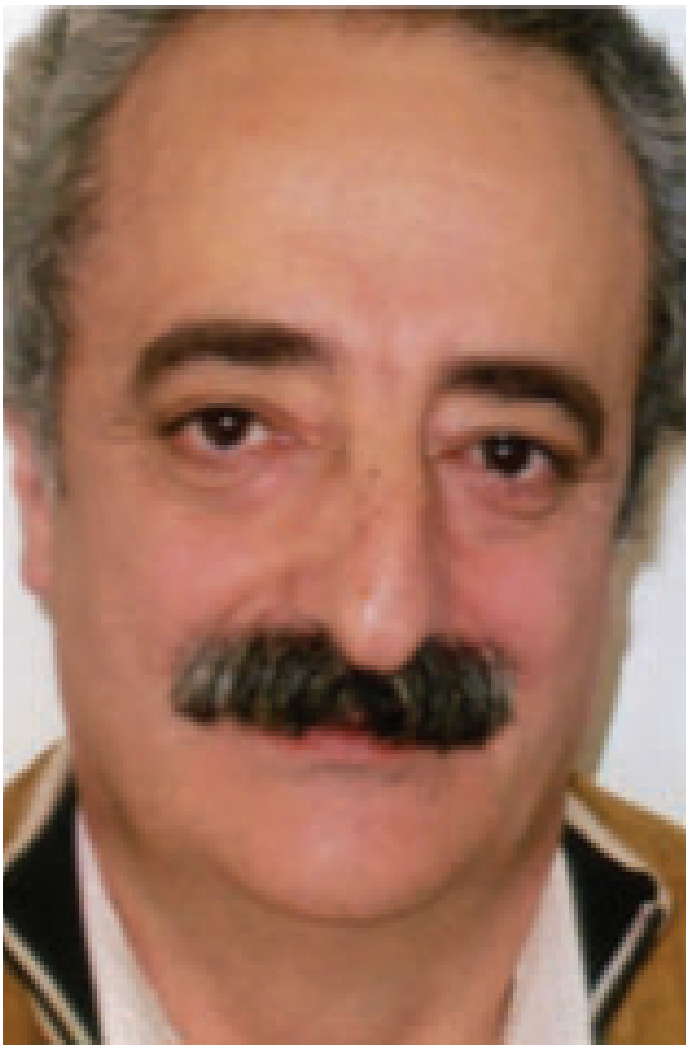
Llegados a este punto nos interesaba mucho que Deborah nos hiciera una valoración de dos elementos que cuentan mucho para los enfermos de FQ: los equipos médicos y la unidad de pacientes y familias a través de la Asociación.

Siempre, pero de un modo muy especial en los años de la adolescencia, yo aconsejaría a los afectados escuchar mucho a los médicos porque ellos tienen experiencia en la enfermedad y, sobre todo los de nuestro servicio porque son personas excepcionales. Yo pasé de San Juan de Dios al Clínico en aquellos años, porque mi madre trabajaba en la Facultad de Medicina, y recuerdo que preguntaba a los médicos y no encontraba respuestas, porque era pequeña, porque no había mucho contacto, etc. Llegó un día en que me asignaron a una doctora, la Dra Polverino, la primera persona que me escuchó, que se puso en mi lugar, que me preguntaba a mí sobre los efectos, sobre cómo los vivía. No hace falta que te diga que para mi la Dra Polverino es una persona muy especial, a la que tengo en un pedestal por su trabajo, por su paciencia, por su empatía, por su comprensión.

Todavía hay un 30% de pacientes de FQ en España que no pueden beneficiarse de los actuales tratamientos. Les debemos no desfallecer en la investigación.

Es imprescindible que los pacientes preguntemos y que los médicos nos respondan. Y nosotros tenemos la inmensa suerte de contar con unos profesionales extraordinarios: el Dr Álvarez, todo el equipo de Valle de Hebron, las enfermeras, las auxiliares, las fisios, en fin... ellos y ellas saben cómo los queremos.

Y luego todo el trabajo de la Asociación. Sin la Asociación no habríamos llegado ni a la mitad del camino. Y no solo por el trabajo de puente que hace entre las familias, los afectados y los equipos médicos, sino por una ingente labor de explicación de lo que es la FQ, por la búsqueda de financiación que ayude al aspecto fundamental del futuro que es la investigación. Yo siempre me he imaginado a la Asociación como un motor que está encendido permanentemente, que es el que permite que todos los engranajes se muevan coordinadamente. Que se conozca la enfermedad, que la conozcan los que están más cerca de los afectados, en las familias, en las escuelas. Que se fomente la investigación porque sin la investigación no sabríamos todavía nada de lo que la produce. Que se una a las familias para ejercer presión sobre la sociedad para que no margine a los que sufren enfermedades minoritarias. Todo es transcendental y, para todo ello, la Asociación es imprescindible. Así que aunque el horizonte está mucho más abierto para los nuevos afectados que lo estuvo para los de mi generación, la Asociación sigue siendo igual de necesaria que entonces.



Los médicos, los profesionales de la sanidad, también han sido, y lo siguen siendo, una pieza clave en este conglomerado de emociones que se manifiestan en el entorno de la enfermedad. El Dr. Javier de Gracia ha reflexionado mucho sobre este papel del médico que va más allá del complejo cuidado terapéutico. Y teníamos muchas ganas de que nos lo explicara.

Cuando nosotros empezamos, partíamos de una realidad muy concreta: la enfermedad seguía siendo grave pero comenzaba a haber bastantes pacientes que transitaban de la edad pediátrica a la adolescencia primero, y al período adulto enseguida. Y todos tuvimos que aprender. Primero porque recibíamos enfermos que sabíamos que no íbamos a conseguir que estuvieran mejor y, además estaban cambiando, de pediatras que los conocían desde los primeros años y con los que las familias ya tenían mucha confianza, a médicos nuevos que teníamos que ganarnos la confianza de los pacientes, de las familias y de los pediatras.

En la década de los 90 hicimos en Valle Hebrón una unidad mixta de pediatras y médicos de adultos, compartiendo espacio físico con consultas diferenciadas. Eso hizo que a los médicos de adultos nos conocieran bien, de modo que ya sabían los pacientes pediátricos que terminarían con nosotros. De hecho estuvimos mucho tiempo pediatras y nosotros manteniendo consultas conjuntas porque ellos sabían mucho más de la enfermedad y así nos íbamos preparando.

De las primeras cosas que hacíamos, una era explicar a los pacientes que ya no eran niños y que debían hacerse cargo de la enfermedad y, a las familias, que no había que sobreproteger porque eso no ayudaba. Y eso, en un contexto de bajos estados de ánimo, de crecimiento personal y de incógnitas sobre los estudios, sobre las relaciones de pareja, etc. En general conseguíamos que se preocuparan de hacer ejercicio, de tomarse ellos la medicación, de protegerse. E incluso, cuando veíamos dificultades por sobreprotección de las madres, especialmente, les pedíamos a las familias que dejaran de acompañar al paciente a la consulta, que ya había dejado de ser un niño. Eso habría unos espacios de complicidad también en los aspectos privados, de modo que fortalecía mucho el vínculo paciente/médico.

Para nosotros, vivir la enfermedad como médicos ha sido muy duro. Perdíamos a pacientes con los que había una complicidad muy personal

Este trabajo superaba con mucho la labor terapéutica. A los doctores esto les debía remover necesariamente...

Para nosotros esto era tremendo porque, entre otras cosas, perdíamos pacientes, perdíamos personas con las que llegábamos a tener un nivel de complicidad muy personal. Hay que tener en cuenta que nosotros a los pacientes les decíamos la verdad, pero todo ello sin quitarles la esperanza. Y, en buena medida, lo podíamos hacer porque teníamos una respuesta final que era el trasplante pulmonar.

De lo que se trataba era de que, si llegaban al trasplante, llegaran lo más tarde posible y en las mejores condiciones y, hablando claro sobre la enfermedad, conseguíamos que se tomaran más en serio la medicación, los tratamientos y, especialmente, el ejercicio físico. Y además, procurábamos también que conocieran a los equipos de trasplante, mantuvieran con ellos una relación de confianza de modo que todo fuera más fácil cuando se tuviera que recurrir a ese trance.

No hay duda de que ha habido enormes avances. En los trasplantes, que ofrecen una calidad de vida notable, pero también en los nuevos tratamientos.

Sin duda. Hoy la fibrosis quística no tiene nada que ver con lo que fue. Los trasplantes son un paso crítico, que se da cuando hay pocas perspectivas de mejora, pero hoy empiezan a ser un proceso de cambio muy notable. Los trasplantados siguen siendo enfermos que se deben cuidar mucho pero que tienen una calidad de vida impresionante, y ya no digamos lo de los nuevos fármacos, que convierten la FQ en una enfermedad crónica más. En nuestro hospital, un antes y un después fue la implantación del

cribado neonatal que garantiza que diagnósticos que llegaban hace unos pocos años demasiado tarde, sean ahora inmediatos, de manera que los enfermos se evitan un deterioro rápido en sus condiciones físicas. Y esto se ha notado una barbaridad entre otras cosas porque cada año nos traspasan pacientes en mejores condiciones.

La solución sigue siendo la curación total...

Se va hacia ahí, sin duda. Eso solo se consigue a través de la investigación genética y se están produciendo avances espectaculares. Ahora bien, este tipo de enfermedades solo se resuelven a través de un control específico de la manipulación genética y en este punto aún estamos lejos. Yo hablo normalmente de un medio plazo. Un plazo que tendrá antes que pasar por conseguir moduladores capaces de intervenir sobre los genes defectuosos, de manera que puedan resolver los problemas en unas cuantas células, ni siquiera haría falta que fuera en todas, para que la mejora fuera muy substancial.

De todos modos, Dr de Gracia, el trabajo de las Unidades de FQ ha contribuido notablemente a hacer más llevadera la vida de los afectados...

Sin duda. Ya decía que el cribado ha supuesto que no nos lleguen casos no diagnosticados en edad adulta, porque la enfermedad se detecta al nacer. Yo recuerdo, por ejemplo, diagnosticar a una paciente de 65 años de FQ. Es verdad que era una afectación menor, pero que le hizo la vida imposible durante muchos años... Esto ahora no puede pasar. La otra ventaja de las Unidades es que, como hay pocas, los médicos nos podemos coordinar muy bien en lo relativo a tratamientos, consejos, propuestas... Y no hay que olvidar la importancia de las asociaciones de afectados, que han hecho un trabajo extraordinario no solo para el colectivo de enfermos. También para los equipos médicos y de manera sobresaliente para las Unidades hospitalarias. Gracias a ese trabajo y a esa presión se ha avanzado tanto.

Herències i llegats solidaris: una altra forma d'ajuda

Deixar un llegat a una ONG és una pràctica habitual a diversos països europeus i suposa una gran part dels ingressos de les organitzacions.

L'Associació Catalana de Fibrosi Quística també pot ser beneficiària com a entitat sense ànim de lucre de llegats solidaris. Només cal que aquella persona que vulgui fer aquest acte solidari a favor de la Fibrosi Quística en el seu testament, ho especifiqui. Us animem a col·laborar a favor de la Fibrosi Quística i a difondre aquesta informació entre els vostres coneguts, amics i familiars. Contribuirem entre tots a una gran lluita.

ENCARA NO TENS LA SAMARRETA SOLIDÀRIA?

HEM D'INTENTAR ENTRE TOTS REPARTIR LA TOTALITAT DE LES SAMARRETES SOLIDÀRIES

Ja disposem de la samarreta solidària a la nostra seu de l'Associació, i la tenim en tres talles diferents:

M, L i XL

Es pot aconseguir en horari d'atenció al públic per una donació de 10 euros

Si voleu ajudar a fer visible la Fibrosi Quística us animem a aconseguir la samarreta. El benefici de les samarretes solidàries es destinarà a millorar les unitats de Fibrosi Quística dels tres hospitals de referència a Catalunya (Hospital Vall d'Hebron, Hospital Sant Joan de Déu i Hospital de Sabadell. Parc Taulí) i a donar el màxim suport a la recerca médico-científica.

Us animem a que feu difusió entre els vostres familiars, amics i coneguts.

La Sociedad Española de FQ acredita Unidades de referencia

La Sociedad Española de Fibrosis Quística abrió en 2021 un proceso de acreditación de las unidades asistenciales de Fibrosis Quística españolas.

Como sociedad dedicada a la atención de las personas con Fibrosis Quística, la Junta Directiva creyó que era necesario establecer unos criterios de acreditación de las unidades de Fibrosis Quística con el objetivo de asegurar la mejor asistencia a los pacientes con FQ, ofreciéndoles una atención multidisciplinar, adaptada a los estándares europeos y encaminada a conseguir la excelencia en las actuaciones realizadas por el grupo; ofrecer un plan de atención integral conjunto para atender a los pacientes durante la infancia, adolescencia y edad adulta, y realizar la transición del especialista de pediatría al de adultos; establecer planes docentes dirigidos y estructurados; crear líneas de investigación encaminadas al control total de la enfermedad; organizar adecuadamente todas las líneas de trabajo (asistencial, docente, investigadora) con el fin de disminuir los costes; e informar a los pacientes y sus familiares acerca de las unidades existentes en su ámbito geográfico.

La Sociedad Española de Fibrosis Quística ya ha acreditado a las primeras unidades de referencia de Fibrosis Quística, entre las cuales se encuentran la Unidad de FQ del Hospital Sant Joan de Déu y la Unidad de FQ del Hospital de Sabadell-Parc Taulí. Enhorabuena a los profesionales de las unidades de referencia de FQ de Cataluña por estas acreditaciones de excelencia.

Por otro lado, también estamos de enhorabuena, porque el CatSalut ha designado como "Unitats d'Expertesa Clínica" (XUEC) de enfermedades minoritarias respiratorias en Fibrosis Quística, a las tres Unidades de referencia de Cataluña: Unidad de FQ Hospital Vall de Hebrón; Unidad de FQ Hospital de Sabadell-Parc Taulí y Unidad de FQ Hospital Sant Joan de Déu.

Las XUEC (Unitats d'Expertesa) son redes de unidades de excelencia clínica de distintos centros hospitalarios que tienen un alto nivel de conocimiento diagnóstico y terapéutico en el abordaje de determinados grupos de enfermedades, y que cumplen los criterios de excelencia establecidos por el Servei Català de la Salut.

Finalmente, nuestras unidades multidisciplinares han sido reconocidas como unidades hospitalarias de referencia de Fibrosis Quística en Cataluña.

Enhorabuena a tod@s!

Arriba, equipo del Hospital de Sabadell-Parc Taulí. A la izquierda, equipo del Hospital de Cruces de Bilbao.

No abandonar la fisio respiratoria aunque disminuyan los síntomas, sin el consejo médico

Cristina Godoy
Fisioterapeuta del Hospital Parc Taulí de Sabadell

Como sabemos, la Fibrosis Quística (FQ) es una enfermedad genética y multisistémica con una gran demanda terapéutica para su control a nivel médico, nutricional, de actividad física y fisioterapia.

El plan terapéutico consiste en la realización de múltiples tratamientos durante varias horas al día, lo que altera el día a día del paciente independientemente de la edad que tenga.

Hasta hace pocos años, el régimen terapéutico de dicha enfermedad era principalmente sintomático. En los últimos años se ha empezado a utilizar la terapia con moduladores CFTR, que incluye los correctores Lumacaftor, Tezacaftor y Elexacaftor y el potenciador Ivacaftor que, respectivamente, reparan y activan la función de los canales de cloruro, mejorando las características de las secreciones de los órganos. Dichos tratamientos están indicados en pacientes heterocigotos u homocigotos de la mutación F508del. El efecto que tiene sobre la sintomatología de la enfermedad es la disminución de los diferentes síntomas que pueda presentar la persona afectada.

Este nuevo fármaco ha llegado en muchos casos para convertirse en un respiro, un descanso, para poder recuperar el tiempo perdido. Sin embargo, debido a este buen resultado, estamos viendo en consulta una reducción o abandono del tratamiento sintomático por decisión propia del paciente sin previa revisión del médico de la unidad.

Por un lado, tenemos que ser conscientes de la realidad que viven muchas personas afectadas y sus familias con la gran carga que supone el tratamiento de un mínimo de 7 horas diarias. Pero por otro lado, aún desconocemos a largo plazo el efecto de estos medicamentos. Por ello, es necesario seguir con el tratamiento de base, aunque el paciente sienta que su calidad de vida y su función pulmonar ha podido mejorar sustancialmente.

La adherencia terapéutica es muy importante para el control de la enfermedad preveyendo exacerbaciones y haciendo más lento su progreso. Al hablar de adherencia nos referimos al nivel de cumplimiento del paciente en relación a las recomendaciones acordadas con el profesional sanitario.

Uno de los pilares de tratamiento con más baja adherencia es la fisioterapia respiratoria y el ejercicio físico. El objetivo principal de estas terapias es la movilización de secreciones del pulmón al exterior, aumentar (o mantener) la función respiratoria y la fuerza muscular. La fisioterapia respiratoria puede suponer un tratamiento costoso de realizar, sin embargo debería de instaurarse de manera preventiva desde el diagnóstico, aunque no haya síntomas. De esta manera, será más fácil concienciar a la familia y al paciente cuando empiezan a entender la ra-

zón de la terapia, para que haya una mayor adherencia. Al instaurar la fisioterapia respiratoria desde el diagnóstico, será más fácil su realización de manera rutinaria, sobre todo en el momento en que el paciente presente una mayor afectación.

Dado que la administración de moduladores de CFTR ayuda a la proteína reguladora de la conductancia transmembrana de la FQ (CFTR), esta actúa en la superficie de las células y regula la producción de moco en los pulmones. El paciente puede tener la percepción de que la expectoración es menos productiva con las técnicas tradicionales como el drenaje autógeno y, en consecuencia, disminuye la realización de la fisioterapia respiratoria.

Por ello hay que seguir recordando que es esencial mantener la terapia para aprovechar los efectos beneficiosos de la medicación, aumentar la función pulmonar, la fuerza de la musculatura respiratoria y global y eliminar secreciones residuales. A su vez, también es importante mantener al menos una frecuencia de 3-4 veces a la semana para no olvidarnos de la correcta técnica y poder potenciarla en el caso de una exacerbación a medio largo plazo.

En conclusión, en esta nueva etapa de la enfermedad es necesario el replanteamiento de todos los pilares de tratamiento, tanto en niños y adolescentes como en adultos. Pero es esencial tener presente que la modificación del tratamiento sin supervisión médica puede suponer riesgos a medio-largo plazo y por ello es imprescindible que cualquier cambio sea consensuado con el profesional sanitario competente.

Assistència Clínica

Autoconsulta hospitalària i déficit d'especialistes: claus de la fisio respiratòria

La fisioteràpia respiratòria és essencial per l'estabilitat dels malalts de FQ. Tots ho sabem. La hospitalària i la domiciliària. Hem volgut conéixer de primera mà el mecanisme de la interconsulta i les deficiències observades en la fisio domiciliària i qué caldria fer per la seva millora. Hem pogut comptar en aquest número amb el treball de la Cristina Godoy, en la pàgina anterior i amb la Marta Sabaté, a través d'aquesta entrevista a continuació.

Com s'aplica la fisioteràpia respiratòria als malats de FQ, ara mateix?

Hi ha dos mecanismes. Un, quan els nanos estan ingressats. Nosaltres funcionem per interconsultes i quan el metge responsable ho considera, l'equip de rehabilitació cardio respiratòria a través de la interconsulta es posa en marxa i es fa la fisioteràpia directament a l'Hospital. I l'altra té a veure amb la consulta externa, que en diem nosaltres, i es fa de manera rutinària. Per venir des de casa, fer una sessió de fisoteràpia respiratòria i marxar, cal que primer demanin una primera visita a l'equip de rehabilitació cardiorespiratòria perquè no estem en la mateixa unitat de FQ de l'Hospital per un tema de

seguretat sanitària. No és gens recomanable que en una Unitat on s'ha d'anar molt en compte amb els germens, hi hagi un servei que treballa amb secrecions i, per tant, nosaltres estem instal·lats en el departament de trauma i rehabilitació. Cal tenir en compte que la nostra unitat de fisioteràpia dona servei a tres departaments diferents, a l'hospital general, a trauma i a materno-infantil. Durant algún temps vam estar instal·lats també a la Unitat de FQ pero les normes europees recomanen que això no es faci i, per tant, estem a trauma, en un lloc específic de fisioteràpia.

Així doncs les nostres primeres visites es fan a Trauma i no a la Unitat de FQ per evitar d'aquesta manera infeccions creuades, en unes instal·lacions perfectament preparades per aquest tractament.

Quantes sessions cal fer amb els malalts una vegada es determina la necessitat de la fisioteràpia respiratòria?

Quan es tracta d'un primer contacte i el nano està clínicament bé, fem quatre, cinc sessions. Després, quan els tornem a veure, decidim segons es trobin, però sempre són, més o menys, aquest número de sessions. Quan els hi calen més és quan els nanos estan ingressats perquè es quan estan pitjor i els cal més ajut. I, a banda, aprofitem aquest moment d'ingrès per revisar tècniques, millorar-les, el que faci falta. Si el nano acaba l'ingrès i nosaltres encara teníem alguna sessió pendent, doncs ho parlem amb l'equip i ho completem.

Domiciliària no en feu?

No, nosaltres tota la rehabilitació és hospitalària i aquí ve el drama, perquè la domiciliària és un tema molt complex. Els malalts de FQ són pacients crònics que sempre necessiten aquest tipus de rehabilitació però nosaltres no podem oferir-la. Aleshores, una alternativa és ensenyar-los per tal que s'ho facin ells, primer als pares i després als nens i als adults. Però tant important com això és mantenir posteriorment el contacte per tal de revisar que tot es faci correctament. Pensem amb un dentista, per exemple. Ens netegem les dents de manera periòdica però és imprescindible que, de tant en tant, ens vegi el dentista i ens marqui pautes, ens digui si ho estem fent bé o malament, si hem de millorar la tècnica, etc. Aquí és exactament el mateix, cal no abandonar la pràctica de la rehabilitació individual, però és igualment imprescindible revisar que el que es fa, es fa bé, perquè comporta un notable esforç i l'esforç ha de ser rendible.

Moltes d'aquestes coses les hauria de resoldre la fisioteràpia domiciliària però justament els pares es queixen que la fisioteràpia domiciliària no està funcionant bé, no està resolent adequadament aquests problemes que es presenten.

De qui depen la fisio respiratòria?

La fan empreses privades que es presenten a concurs d'acord amb els criteris del CatSalut per fer fisio respiratòria. Normalment aquestes empreses guanyen els concursos per zones i és veritat que tenen especialistes en fisio respiratòria que és el que fixen les bases, però com que es tracta d'empreses privades no hi ha cap garantia que l'especialista en respiratòria sigui precisament el que tractarà al malalt de FQ i, de fet, això no passa en la majoria dels casos. Les empreses guanyen els concursos perquè tenen fisios de respiratòria, però a l'hora de la veritat sembla, per les queixes rebudes, que els que més els neces-

siten no els veuen. I això, lògicament, quan parlem de salut i especialment quan parlem de malalts crònics que precisen un servei molt específic, es converteix en un gran problema. És molt frustrant, en aquest sentit, trobar-te molts pares d'afectats de FQ que et diuen que són ells els que han d'ensenyar al professional que va al domicili com s'ha de fer la fisio respiratòria al seu fill. Això, lògicament no ofereix cap mena de garanties de la rehabilitació que es rep i fa desconfiar clarament del tractament que s'aplica.

¿Es tracta de falta de formació?

Un handicap que patim els fisioterapeutes és que encara no tenim especialitzacions reglades i reconegudes. Jo com a graduada en fisioteràpia puc fer, teòricament, rehabilitació de moltes dolències: un ictus, una pròtesi de maluc, un problema respiratori, etc. Però, en realitat, això no és cert i menys quan es tracta d'unes tècniques molt específiques per malalts molt concrets com són els de FQ i ja no diguem en els casos de fisio pediàtrica. Clar, tot això és un problema de recursos. És evident que cal que es reconeixin oficialment les especialitats fisoterapéutiques que no estan reconegudes com a tals i sobre les que fa anys que treballem, però tan important com el reconeixement oficial clínic és que hi hagi recursos per formar especialistes en cada branca.

Més enllà d'això, la realitat és que els fisios contractats per les empreses privades que guanyen els concursos per la fisioteràpia domiciliària, són professionals que, en bona part, són graduats recents, mal pagats en general, i molt presionats des del punt de vista laboral. I ens trobem que moltes d'aquestes empreses es neguen a fer rehabilitació domiciliària a nens molt petits, per manca d'experiència dels professionals i Sanitat no troba la manera d'afrontar el problema.

És veritat que els joves fisios surten cada vegada millor preparats per respiratòria, però no tant com el que resultaria necessari per aquest tipus d'afectacions. I amb l'agravant que la fisio domiciliària és molt solitària. Tu, a l'hospital, si tens un problema, el pots consultar amb un company. A un domicili te n'has de sortir tu sol com puguis. i com que no hi ha alternatives, els pares s'ens queixen quan arriben a l'Hospital de l'atenció domiciliària rebuda, i no només en casos de FQ. Les queixes són genèriques, però nosaltres poca cosa podem fer: formar-los a ells (afectats i familiars), perquè després li diguin al fisio domiciliari com ho ha de fer... De veritat que els pares són esponges, n'aprenen moltíssim i, per tant, no hi ha més afectacions perquè els pares ho saben fer molt bé. I encara les coses millorarien, si els equips de rehabilitació hospitalària poguéssim visitar a les nostres instal·lacions més freqüentment del que ho fem.

I, per tant, el problema es complex perquè les empreses no ofereixen un bon servei, però és que com que no hi especialització fisioterapéutica, el CatSalut no pot exigir que els professionals responguin a les necessitats. Cert?

Exactament. Primer caldria estipular especialitzacions concretes i després exigir a les empreses professionals especialistes pel tipus de fisio requerida. És a dir, un grau universitari de quatre anys de fisio general i després una mena de MIR de fisio per especialitats. I això és una lluita constant des dels Col·legis Professionals. El que passa és que hi ha pocs fisios a la pública, i és a la pública on es pot presionar més perquè és aquí on es detecta la necessitat. La majoria dels graduats fan serveis privats i a les empreses, la necessitat d'especialització, passa totalment desapercebuda.

Publicado el Informe 2019 del Registro Español de Fibrosis Quística de la SEFQ

El pasado mes de octubre finalizó la actualización del Registro Español de Fibrosis Quística, realizado por la Sociedad Española de Fibrosis Quística (SEFQ). La primera versión contaba con datos de 2016. El pasado año se publicó una actualización con datos correspondientes a 2018 y este año se ha realizado el informe con los datos recogidos durante 2019.

Este informe está coordinado por la Dra. Mª Dolores Pastor y ha contado con la colaboración de las unidades de referencia en Fibrosis Quística y la Sociedad Europea de FQ, a quienes agradecemos la labor de sus profesionales y también de las familias participantes.

El Dr. Óscar Asensio, presidente de la SEFQ y de la Fundación Española de FQ, señaló al respecto la importancia de este instrumento para el conocimiento de una enfermedad minoritaria como la FQ. «Nos permite obtener datos de vital importancia, epidemiológicos, que nos posibilitan valorar la evolución de la enfermedad y el resultado de diferentes estrategias y de las nuevas terapias en la vida real; un extraordinario complemento a los ensayos clínicos en los que se basan las aprobaciones de las nuevas soluciones terapéuticas", afirmó el Dr Asensio.

Esta nueva actualización cuenta con más pacientes, más proporción de adultos y más datos recogidos. Incluye, además, los primeros datos de los moduladores en España, aunque todavía con un porcentaje muy pequeño de pacientes, que veremos aumentar en los informes de los próximos años. Por su parte Juan de Silva, presidente de la FEFQ, aseguró que «este registro incluye los primeros cambios obtenidos con la llegada de los moduladores a España y esperamos con ilusión y optimismo el registro de los próximos años, que marcarán de forma más contundente el cambio de tendencia y ayudarán a cimentar el futuro».

Volem agrair a tots els socis, col·laboradors, empreses i amics que fan donacions i organitzen activitats per continuar la lluita contra la fibrosi quística, la seva generositat i el seu extraordinari esperit solidari. Sense el seu esforç no podríem mantenir la col·laboració econòmica per millorar les unitats hospitalàries ni contribuir a la recerca biomèdica.

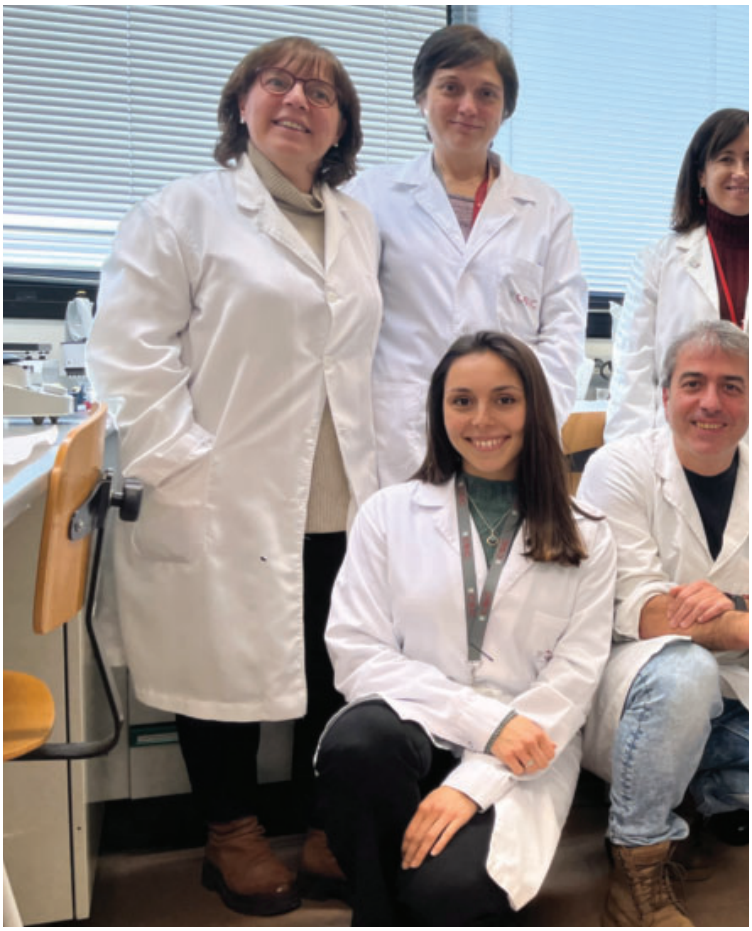
Noves recerques

Detectar la infección antes de que se produzca

La investigación és imprescindible para los avances en el conocimiento de la Fibrosis Quística y muy especialmente para el desarrollo de nuevos tratamientos que garanticen una mejor calidad de vida de los enfermos y la mejoría física general.

Las exacerbaciones pulmonares por medio de las bacterias que lesionan las células de modo repetitivo, han fijado la atención de numerosos equipos de investigadores que tratan de poner coto a esa infectación periódica que debilita a nuestros enfermos y agrava las posibilidades de recuperación.

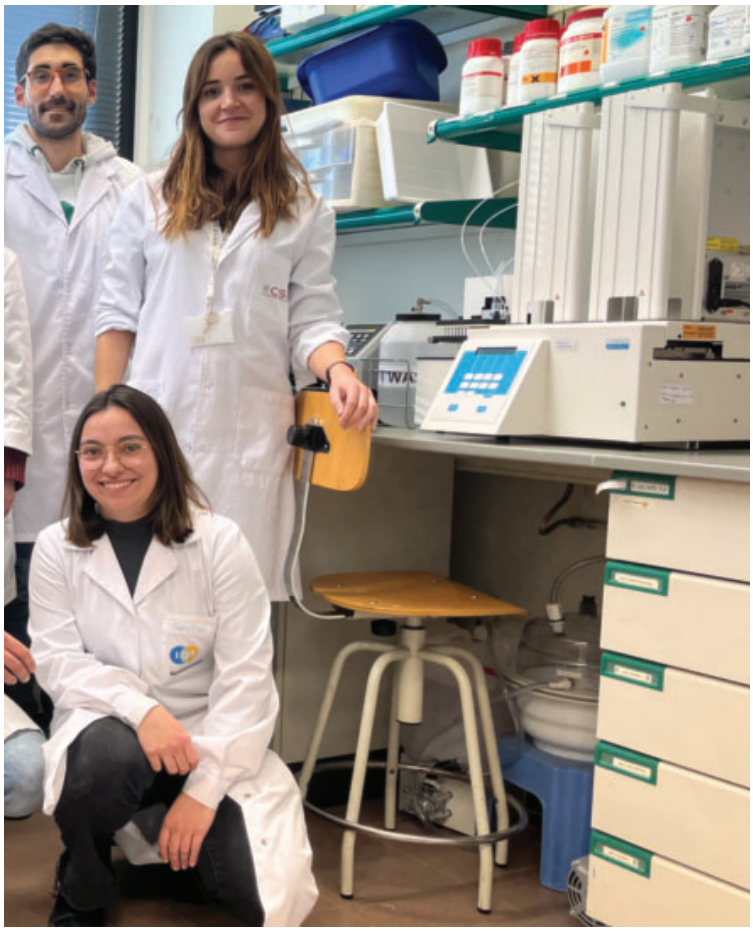
Uno de esos proyectos es el que encabeza la Dra M.-Pilar Marco, directora del grupo de Nanobiotecnología para el Diagnóstico (Nb4D) y coordinadora del Programa de Investigación en Nanomedicina del CIBER-BBN en el Instituto de Química Avanzada de Cataluña (IQAC-CSIC), co-coordinadora del PTI+Salud Global, y coordinadora de la Iniciativa Estratégica de Diagnóstico del PTI+ Salud Global, con la que hemos tenido el placer de conversar en la larga charla que se incluye a continuación.



Dra Marco, este reciente proyecto de investigación que usted ha encabezado, «Hacia la Mejora de Estrategias diagnósticas y Terapéuticas de Enfermedades Infecciosas Dirigidas a Quorum Sensing», ¿en qué consiste exactamente?

Se trata de un trabajo iniciado ya hace algún tiempo sobre nuevas estrategias, tanto en el diagnóstico como en la terapia, de las infecciones asociadas a enfermedades infecciosas y, en concreto, a las infecciones en FQ. Sabemos que hay microorganismos

que colonizan en etapas muy tempranas los tejidos pulmonares, especialmente *pseudomonas aeruginosa* y *estafilococus aureus*, que acaban instalándose y cronificándose y comprometiendo la vida de los pacientes, de modo que nuestro trabajo ha consistido, en primer lugar, en saber detectar en los primeros momentos la infección para evitar que se cronifique y, como que estos microorganismos se hacen cada vez más resistentes a muchos antibióticos, en desarrollar,



en segundo lugar, nuevas estrategias terapéuticas. La novedad del proyecto ha sido utilizar unas moléculas que estos organismos usan para comunicarse entre ellos y sincronizar su comportamiento en un determinado momento cuando la carga bacteriana es suficientemente alta y empiezan a sintetizar factores de virulencia y también a crear biofilms que son los que dan lugar a esas exarcebaciones tan críticas de la infección. Para que estos factores tóxicos sean producidos por estas bacterías en un momento dado, utilizan un sistema de comunicación celular que se basa en la síntesis y secreción al medio externo de unas pequeñas moléculas que usan para comunicarse. La hipótesis de nuestra investigación ha consistido en pensar que, si somos capaces de detectar estas moléculas antes de la secreción externa de tóxicos, seremos capaces de detectar el peligro antes de que se produzca la infección.

Es decir, para explicarlo llanamente, si detectamos la exacerbación antes de los síntomas, seremos capaces de prever el daño antes de que se produzca. Esta ha sido la hipótesis de trabajo para el caso del diagnóstico.

Para el caso de la terapia, la hipótesis ha sido otra: si somos capaces de detener esta comunicación celular, también vamos a ser capaces de mantener a estos organismos bajo control. ¿Qué hemos hecho para demostrar que la hipótesis se sostiene?. Lo primero, estudiar estas moléculas y producir anticuerpos que las detecten. Es cómo si dijéramos, la señal de partida: lo que hace que toda la colonia se ponga a producir factores de virulencia. Así pues, hemos diseñado estos anticuerpos y hemos conseguido que estos anticuerpos tan específicos detecten las moléculas que son el punto de partida de la infección.

Ya hace unos cuantos años que empezamos este trabajo y tenemos en estos momentos un inventario de anticuerpos que nos son útiles para ello. Hemos podido hacer también un pequeño estudio piloto con el Hospital del Valle Hebrón, ahora también con Can Ruti, con Son Espases de Mallorca y con el Hospital del Mar, y nuestros colaboradores clínicos nos están ayudando a demostrar que estas tecnologías con anticuerpos son útiles para proporcionar información previa a la infección, de modo que estos estudios clínicos que se están desarrollando en la actualidad, nos dan muchas esperanzas de que en un futuro muy próximo los enfermos puedan ellos mismos monitorizarse muy facilmente, analizando su propio esputo, por ejemplo, para ver que algo esta ocurriendo que va a comprometer en un futuro próximo su estado de salud y, por lo tanto, poner el remedio antes de que se manifieste directamente lo peor de la enfermedad.

En paralelo, hemos analizado si esos mismos anticuerpos que nos sirven para detectar el aviso, como si dijéramos, podrían ser utilizados ellos mismos como agentes terapéuticos.

Una pregunta inicial, Dra Marco, ¿cómo han sido capaces de diseñar y construir esos anticuerpos de los que nos habla?

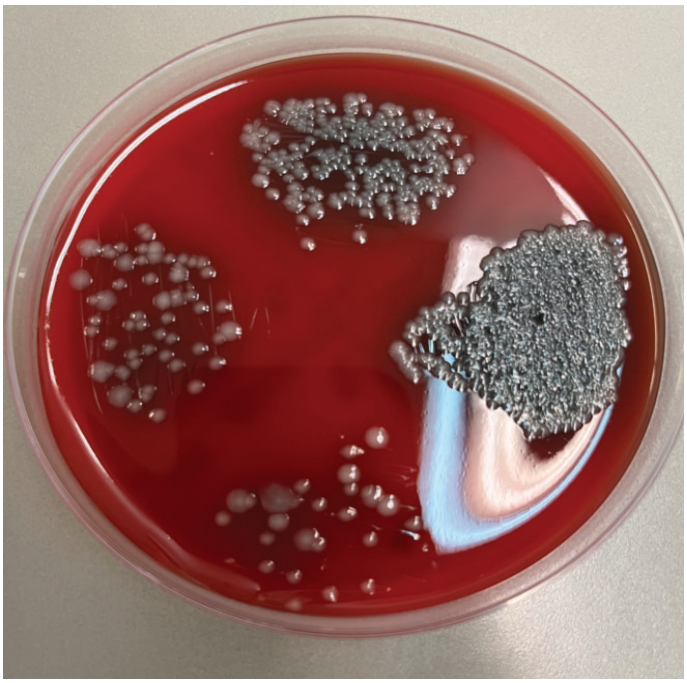
Bueno, usted sabe que los anticuerpos son mecanismos que fabrica nuestro propio cuerpo para luchar contra las infecciones. Nosotros ya hemos adquirido mucha experiencia para poder desarrollar anticuerpos en el laboratorio, engañando al sistema inmune del organismo, sintetizando unas moléculas muy parecidas a las que fabrican los microorganismos, de modo que los podemos aislar y posteriormente usarlos para nuestra experimentación, como elementos de diagnóstico pero también, como les decía, como agentes terapeúticos. No hay cuerpo humano que sea capaz de producir este tipo de anticuerpos para detectar las moléculas tóxicas, por lo que no puede existir aviso previo de la infección. Por lo tanto, si nosotros somos capaces de administrar estos anticuerpos que detectan las moléculas de comunicación para iniciar la infección, lo que conseguiremos será que los anticuerpos secuestren estas moléculas y que por lo tanto los microorganismos no se puedan comunicar entre ellos. Y, en consecuencia, no puedan iniciar un proceso agudo de infección. De modo que, de hecho, estos anticuerpos van a actuar como antibióticos y su mecanismo de acción será igual o más eficaz.

Entendemos, Dra, que esto interrumpe efectivamente la infectación pero no acaba con el microorganismo. Es decir, impide que la bacteria infecte, pero no la mata.

Exacto. Y esto tiene algunas ventajas y algunos inconvenientes. Seguro que ustedes conocen las cada vez más frecuentes resistencias a los antibióticos. ¿Qué ocurre en estos casos? Pues que los antimicrobianos matan algunas bacterias pero otras mutan, y se hacen resistentes, y logran sobrevivir y, por lo tanto, mueren todas las que son no resistentes pero sobreviven todas aquellas inmunes al antibiótico y por lo tato convierten al antibiótico en una substancia inservible. Nuestra estrategia, que todavía tenemos que comprobar, va en la dirección de pensar que, como no matamos al microorganismo sino que lo hacemos incapaz de infectar, el proceso de resistencia no se va a producir, por lo menos, de manera tan rápida. De forma que mantendremos al microorganismo bajo control.

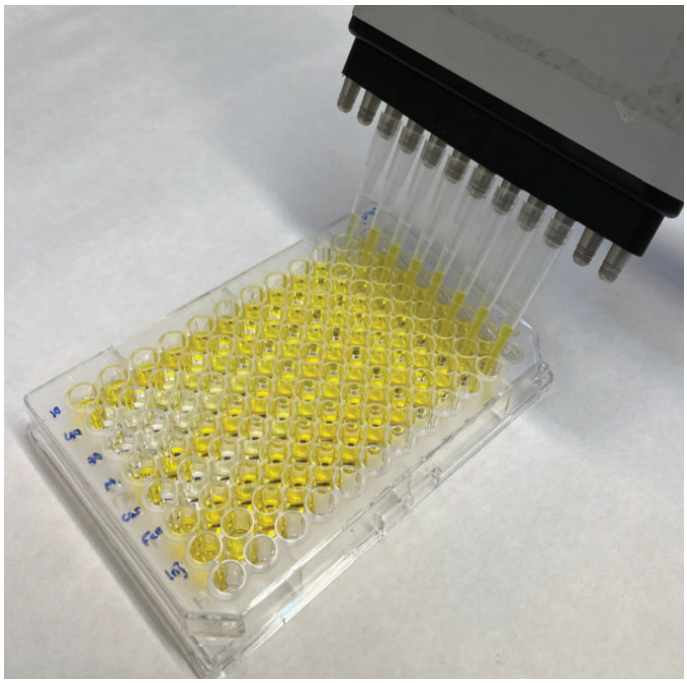
Nuestra investigación tiene dos campos: el del diagnóstico y el de las estrategias terapéuticas. En ambos casos se ha trabajado duro y estamos muy avanzados

También podría ser que esto no sea suficiente como para que evitemos en un momento determinado la infección, por lo que intuimos que esto podría



Si hubiera empresas farmaceúticas potentes interesadas, la parte de la investigación dedicada al diagnóstico podría comercializarse y dar resultados en un año

funcionar, por lo menos, como coadyuvante de otros tratamientos, es decir esto permitiría combinar esta estrategia con nuevos antibióticos. De hecho todos, incluídos los individuos sanos, estamos colonizados por bacterias muy patógenas que no nos causan problemas, siempre que nosotros mantengamos un estado de salud aceptable. De ahí que pensemos que mantener a las bacterias bajo control podría perfectamente hacer que los enfermos con patologías importantes, siempre que se mantengan en buen estado, con una medicación suave o incluso sin medicación, estarían en condiciones de mantener las infecciones a raya.



Como les decimos, esta parte de la investigación terapéutica va algo más lenta porque es más compleja, pero ya tenemos resultados en modelos celulares donde hemos visto que, cuando introducimos estos anticuerpos en cultivos bacterianos, protegemos a las células de la muerte celular en un 80%. Son resultados prometedores pero son muy preliminares todavía. Estamos avanzando en modelos más complejos, donde podamos hacer estudios con diversas bacterias y ver como los anticuerpos son capaces de controlar. Es una investigación delicada que va a suponer muchos recursos y tiempo, pero nuestra determinación es muy clara al respecto para poder llegar, primero a estudios en modelos animales de experimentación y, en una segunda fase, a estudios clínicos.

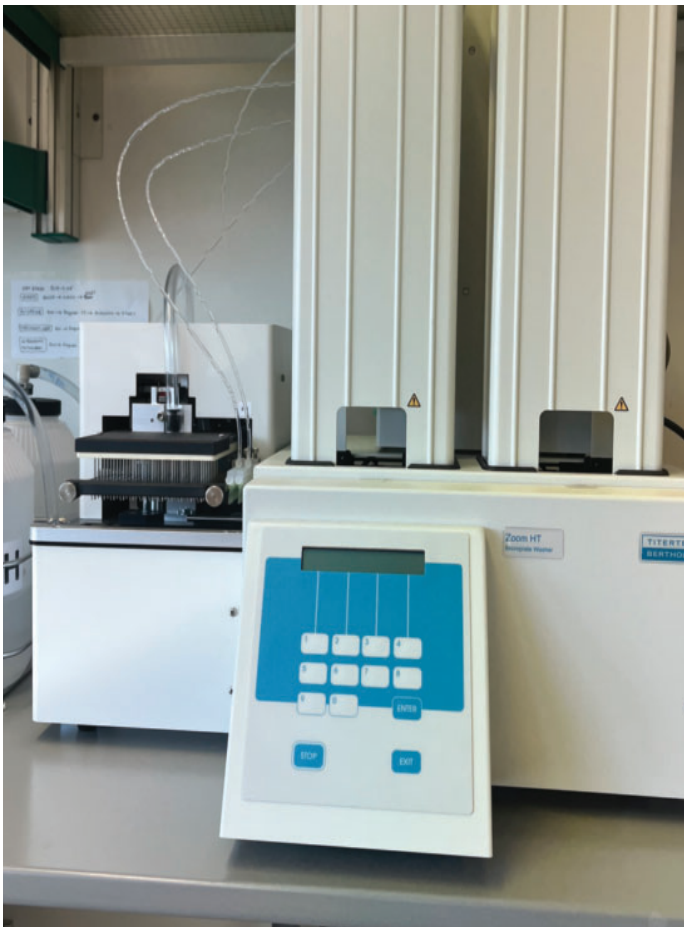
No se nos escapa que lo interesante sería que alguna empresa importante apostase por esta línea de investigación. Eso nos permitiría estudios clínicos reales y amplios capaces de determinar la eficacia de esta metodología.

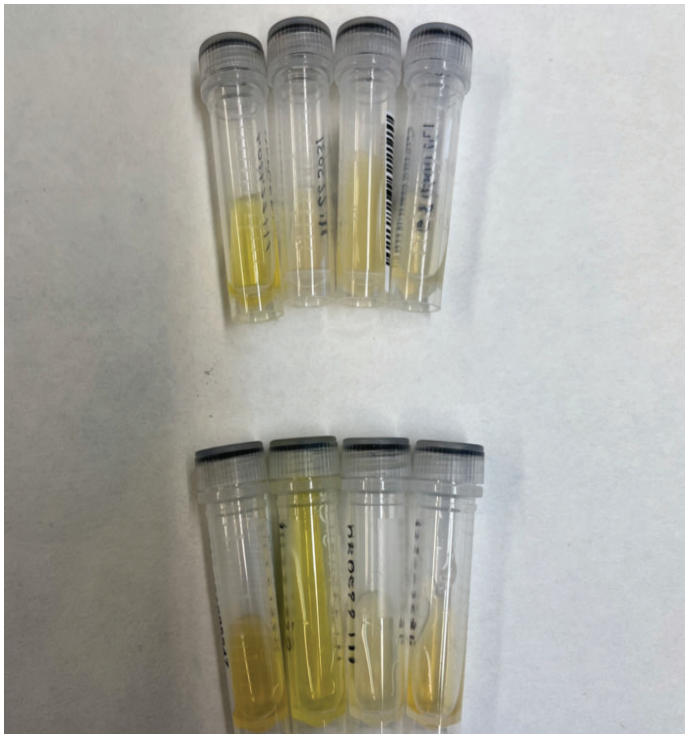
Dos preguntas al respecto que se nos ocurren al hilo de lo que comenta. Una, sobre los mecanismos farmacológicos de esta administración como terapia, en la que es imprescindible el soporte de alguna empresa farmacológica, y la segunda, sobre si tienen algun posible indicio de que se pudieran presentar efectos secundarios.

Como les decíamos, nuestra investigación está en una fase muy preliminar pero la utilización de anticuerpos como estrategia terapéutica no es nueva. Ya se utiliza en procesos oncológicos y ahí ya se han hecho estudios sobre cómo administrar los anticuerpos, los efectos secundarios que pueden producir... Tenemos ya algunas evidencias descritas. Los anticuerpos, químicamente son todos muy iguales, se diferencian en muy poquitos aminoácidos. Eso hace que se comporten todos de forma muy parecida. Lo que si hemos ya estudiado en relación con otros anticuerpos como efectos secundarios es que producen una cierta reacción inflamatoria en el paciente como respuesta a esa substancia externa. Eso se suele resolver facilmente suministrando antiinflamatorios y ya hay una amplia

gama de fármacos que atajan el problema. La otra alternativa, con la que ya hemos empezado a trabajar es lo que llamamos un *nanobody*, es decir, en lugar de utilizar la totalidad del anticuerpo, usar exclusivamente el fragmento del cuerpo molecular que identifica las moléculas de comunicación tóxica. Este tipo de anticuerpo que es posible crear igualmente en el laboratorio, presenta muchísimas ventajas: es mucho menor, el cuerpo del paciente no lo reconoce como una substancia extraña, son capaces de atravesar membranas, penetrar en las células con facilidad, son mucho más estables y no producen tantas reacciones indeseables. Que nosotros sepamos, ahora mismo tan solo hay un *nanobody* aprobado por la FDA para el tratamiento de una enfermedad hematológica. Y yo tengo la sensación de que la industria farmacológica se va a interesar en los próximos años por este tipo de moléculas. De acuerdo con este criterio, nosotros hemos empezado ya a trabajar sobre este tipo de anticuerpos, los *nanobodys*.

Y, respondiendo a su otra pregunta, claro, fabricar este tipo de anticuerpos en cadena farmacológica sería bastante más fácil. Un anticuerpo es una molécula muy grande y enseguida se reconoce como un cuerpo extraño cuando la suministras a un organismo vivo. El organismo, naturalmente, crea otros anticuerpos para eliminar esa substancia exterior y justamente lo que nosotros necesitamos es que esto justamente no ocurra. Eso hace que tengamos que suministrar esta molécula anclada a polímeros que la protejan para que no se destruya, persista en sangre y haga su función. Los *nanobodys,* probablemente también deberían protegerse, pero en cualquier caso no esperamos que las reacciones sean tan drásticas. Otra posibilidad, cuando hablamos de enfermedades pulmonares sería el suministro del fármaco con *nanobodys* no por via endovenosa sino por inhalación, pero esto presenta también algunos inconvenientes y nosotros, de momento, trabajamos con la hipótesis de administración endovenosa.





Dra Marco, en cualquier caso, ¿para cuando la posibilidad de aplicación farmacológica, quizás no en esta segunda propuesta directamente terapeútica, sino en el primer caso, en el apartado de diagnóstico?

Bueno, estas preguntas siempre son complicadas, porque hablar de fechas concretas no es fácil. En cualquier caso, en el momento presente, nosotros ya tenemos los kits hechos. Si de verdad hubiera una empresa a nuestro lado que quisiera apostar por esta alternativa y aportara los recursos necesarios, la cosa podría ponerse en marcha muy pronto. Naturalmente la Agencia Española del Medicamento pediría resultados de validación de las pruebas clínicas que ahora ya se están haciendo con nuestros propios recursos, y la fabricación farmacológica tendría que contar necesariamente con los mecanismos regulatorios obligados y controles muy estrictos. Pero hecho todo esto, y arriesgándome, yo creo que en un año esto estaría a disposición de los pacientes. Pudimos verlo con la Covid. Si hay voluntad, y hay recursos suficientes, esto se resuelve en muy poco tiempo cuando los científicos han hecho el trabajo previo. Y esto, en la parte coorepondiente al diagnóstico, ya está hecho.

¿Han iniciado ya contactos con alguna farmacológica que pudiera interesarse por sus trabajos?

Si, tuvimos contactos que, en principio parecían muy interesantes con una gran multinacional del sector que estaba muy interesada en este tipo de investigaciones, pero luego las cosas se acabaron torciendo y no fructificaron los resultados. Con posterioridad hemos mantenido muchos contactos con farmaceúticas de aquí y de otros paises pero en todos los casos de menor tamaño. El problema fundamental es que la validación y la fabricación son procesos largos, caros y complicados y hay que invertir muchos recursos. Una multinacional fuerte puede hacerlo sin muchas dificultades pero la inversión para empresas de menor tamaño es más compleja. Nosotros tenemos el mecanismo de diagnóstico patentado y nos encantaría poder licenciar el desarrollo a una empresa que lo pusiera en marcha, pero no es fácil. Por eso estamos muy agradecidos por este tipo de entrevistas como la que ustedes nos hacen, porque la divulgación resulta fundamental para dar a conocer el trabajo y porque revistas como la de ustedes, tan vinculada a los afectados, son un verdadero mecanismo de influencia para la industria farmaceútica que, si hay expectativa popular, suele sentirse mucho más predispuesta.

Y una última cuestión Dra Marco ¿Tienen conocimiento de que haya otros grupos de científicos trabajando en líneas de investigación parecidas o iguales a las de ustedes?

Bueno, en cuanto al trabajo con anticuerpos sí que se ha venido trabajando con cierta intensidad en el campo de los tratamientos de cáncer pero no así en cuanto a infecciosas, donde se han desarrollado menos líneas de investigación.

Relacionado con el diagnóstico y en concreto en infecciosas, la impresión de nuestro grupo es que estamos bastante avanzados desde el punto de vista científico, incluso si tenemos en cuenta algunos equipos de Gran Bretaña y Estados Unidos que han elegido nuestra misma línea de trabajo en lo relativo al diagnóstico.

Reunió dels coordinadors de trasplantaments de l'OCATT

A mitjans desembre, l'Organització Catalana de Trasplantaments (OCATT) va celebrar en el recinte Modernista de Sant Pau, la Jornada de Coordinadors Hospitalaris de Trasplantaments de Catalunya, amb l'objectiu de compartir experiències, conèixer les noves realitats de donacions i intercanviar criteris sobre diferents aspectes que afecten aquest col·lectiu sanitari.

La Jornada, dirigida exclusivament als professionals vinculats a la detecció de donants dels diferents hospitals catalans, va comptar amb tres sessions cientificotècniques, amb 10 ponències de 8 centres sanitaris diferents, uns 90 assistens representants de 24 entitats sanitàries, 21 d'elles hospitals del SISCAT.

Els coordinadors hospitalaris de trasplantaments són l'aspecte clau del sistema de trasplantaments a Catalunya. Són, d'altra banda, els responsables dins els hospitals de gestionar el procés de donació. Majoritàriament són metges i metgesses intensivistes i personal d'infermeria vinculat a les unitats de crítics. Malgrat ser professionals dels diferents hospitals, mantenen una relació molt estreta entre ells i també amb l'OCATT.

Les seves funcions són la detecció dels donants i el seu manteniment, la realització de proves o analítiques per determinar la viabilitat dels òrgans i assegurar la seva qualitat, entrevistar-se amb els familiars dels possibles donants per conèixer els seus antecedents i aconseguir el consentiment a la donació d'òrgans i teixits de les famílies. També els hi correspon la resolució dels possibles aspectes legals, la preparació dels quiròfans i la notificació de tota la informació a l'OCATT, entre moltes altres gestions imprescindibles.

La xarxa d'hospitals autoritzats per a la detecció de donants d'òrgans i teixits a Catalunya està formada per 24 centres sanitaris, majoritàriament públics tot i que també alguns de privats. En tots hi ha un equip de professionals que assumeixen la coordinació de trasplantaments. L'únic que es necessita per formar part d'aquesta xarxa, segons el director de l'OCATT, Jaume Tort, és que l'hospital disposi d'una unitat de cures intensives (UCI), la voluntat d'adaptar els protocols ja establerts, amb el suport dels grans hospitals, i destinar els recursos personals i materials necessaris a les tasques de la coordinació de trasplantaments. Formar part de la xarxa és, doncs, una decisió estratègica de la direcció de l'hospital, una determinació que permet entrar a formar part d'aquest grup d'excel·lència sanitària.

Catalunya disposa, d'altra banda, de 22 programes de trasplantament d'òrgans tant d'adults com de pediàtrics, en els 8 hospitals autoritzats per fer aquest tipus d'intervencions.

Per al bon funcionament del sistema, resulta fonamental la tasca de la Unitat d'Intercanvi d'Òrgans (UCIO) de l'OCATT, una oficina en guàrdia permanent que organitza i facilita, mitjançant l'anàlisi de la informació rebuda dels coordinadors, la gestió de les llistes d'espera, l'adjudicació dels òrgans extrets i l'organització de la logística de transport d'òrgans i equips, el procés de donació i la gestió del trasplantament.

La importancia del ejercicio físico para la mejora del estado de salud en FQ

Mucho se ha hablado de la importancia del ejercicio físico para mantener unos estándares de salud adecuados. El deporte, la actividad física es bueno para todo el mundo y para todas las edades. A los niños no hace falta motivarles demasiado cuando se trata de actividad física. El juego, en general, cuando comporta movimiento, ya es una actividad física completa. Pero para hacer ejercicio, sin embargo, hacen falta ganas, tiempo y un estado de salud aceptable. En nuestro mundo occidental se ha de hacer esfuerzos para no ser sedentarios: a veces faltan ganas, muchas veces falta tiempo y otras veces la salud no acompaña. Este último aspecto es el más importante para los afectados por FQ, al que hay que añadir muchas veces los otros dos. Pero si para cualquiera el deporte y la actividad física son muy beneficiosos, para los enfermos de FQ la actividad física és una parte más del trabajo terapéutico. A más ejercicio físico, mejor estado de salud. Lo dicen todos los profesionales de la medicina, lo afirman contundentemente todos nuestros especialistas de las Unidades de FQ de adultos y pediátricas. Nos lo reafirma la Dra Polverino en esta entrevista.

Todos los neumólogos y profesionales más vinculados a la Fibrosis Quística hace años que vienen reclamando una atención especial al ejercicio físico para los afectados por la enfermedad. Es cierto que si el ejercicio físico ya requiere una regularidad y una voluntad de esfuerzo por parte de las personas sanas, ¿cómo de costoso ha de ser para los afectados que presentan claras deficiencias en la respiración, someterse a ese régimen de disciplina?.

La Dra Polverino, nuestra entrevistada de este número és neumóloga de la Unidad de FQ del Valle Hebrón y una defensora a ultranza del ejercicio físico como terapia obligada para los afectados de FQ.

Dra Polverino, ¡por qué es tan importante el ejercicio físico para los enfermos de FQ?

Es una de las herramientas más potentes que tenemos para mejorar el estado de salud de los enfer-

mos de FQ y tiene además un carácter transversal porque beneficia a todos y porque la comparativa entre efectos secundarios y beneficios presenta un balance exageradamente favorable. La actividad física no tiene nada que ver con la alta intensidad, todo lo contrario. La actividad física, el deporte en general, cuando se relacionan con aspectos de salud, requieren un esfuerzo leve o moderado que es el recomendable en todos los casos y siempre ajustado a las necesidades de los pacientes. Y las ventajas son espectaculares: desde mejorar la capaciad respiratoria o frenar los déficits respiratorios en general, hasta los beneficios cardiovasculares, los relativos al metabolismo e incluso desde el punto de vista anímico, presenta enormes ventajas. Y los médicos sabemos muy bien estas afectaciones sobre el estado emocional de nuestros pacientes de FQ por lo que el ejercicio físico, regular, moderado pero constante, solo aporta ventajas y ningún inconveniente. E incluso, si lo miramos desde la perspectiva de los recursos, en un ámbito farmacológico tan complejo y caro como este, el ejercicio físico es barato y extremadamente eficiente.

Y esto, Dra, para cualquier edad...

Si claro. El ejercicio físico es recomendable para todos. A los más pequeños, naturalmente, los pondremos a jugar, no hace falta nada más, y a los de otras edades les pondremos, por ejemplo a hacer clases de gimnasia, buscando también potenciar sus habilidades y cubrir en la medida de lo posible, los puntos débiles. Se trata, pues, de hacer un traje a medida, nada de forzar situaciones comprometidas.

Y lo importante es ser regulares, imaginamos.

Exacto, lo importante no es pretender prepararse para una marathon. Lo verdaderamente útil es la frecuencia, la regularidad, Hay que pensar que cuando hacemos ejercicio, ventilamos los pulmones con mayor eficacia, movemos secreciones, reducimos la carga infecciosa, aumentamos el funcionamiento cardiovascular. Eso no quiere decir que no haya que respetar las condiciones concretas. Si uno está mal, es evidente que no hay que forzar la máquina, pero sobre todo para prevenir agudizaciones, para evitar reinfecciones. De hecho, tenemos pacientes que son atletas profesionales que han sufrido infecciones practicamente sin síntomas, cuando en otros pacientes estas mismas infecciones hubieran sido dramáticas. Yo he visto pacientes ponerse antibioticos en vena y salir de inmediato a correr un montón de kilómetros en buenas condiciones, cosa absolutamente impensable en otros casos. Esta claro que el cuerpo responde a los tratamientos y a las infecciones de un modo u otro según lo hayamos preparado previamente.

Nada como el ejercicio físico para mejor la salud general de los enfermos con dificultades respiratorias

A veces nos preguntamos si es que, de alguna manera, no nos han enseñado a respirar bien...

No, no, la respiración es un automatismo. Aprendemos a respirar desde que salimos de la barriga de mamá. Esto es totalmente insconsciente. Otra cosa es cuando tienes una enfermedad respiratoria. Entonces hay que hacer terapia respiratoria, aprender a modular la respiración, evitar ambientes perjudiciales... y desde luego hacer ejercicios para movilizar secreciones porque eso nos impide una buena respiración. Lo que podemos hacer es entrenar los músculos respiratorios, drenar las secreaciones, etc.

Y el yoga, Dra Polverino, ¿podría ayudar también a los en-fermos de FQ?

Si, esta es una de las preguntas más frecuentes que recibo cuando hablamos de, a través de la actividad física, mejorar el estado de salud de los afectados.

Yo no soy una experta pero, en efecto, algunos ejercicios de yoga utilizan mucho los músculos respiratorios, mejoran el tono muscular y pueden contribuir a disminuir la disnea. Cierto, pero hay otras muchas actividades que también sirven. Si ponemos a un niño a saltar en estas plataformas elásticas que existen, le va a ir muy bien. Cuando a mi me preguntan cúal es la actividad física que me recomendaría, yo siempre respondo: la que le divierta. ¿Por qué? Porque lo importante es pasarlo bien y pasarlo bien haciendo ejercicio garantiza hacerlo de manera regular. Un ejemplo para gente más adulta. Les pregunto: ¿a usted le gusta bailar?. ¿Si?, pues vaya a bailar porque bailar es un ejercicio físico muy saludable, la gente se lo suele pasar bien, le sube la producción de endorfinas, estará contento o contenta, mejorará su vida social... en fin, todo son ventajas.

¿Y cúal es la realidad concreta Dra, entre los enfermos de FQ.?

Este es uno de los parámetros que tenemos en cuenta en cada visita de la Unidad de adultos. Si hacen ejercicio regular o esporádicamente, si se han visto obligados a interrumpirlo, etc. Lo que hemos visto: la mayoría hace deporte y especialmente aquellos pacientes que han sido ya advertidos desde edades tempranas. Es más difícil que hagan deporte regularmente los más adultos, entre otras cosas porque no han recibido esos consejos desde la infancia, aunque también es cierto que en general se suele tratar de afectaciones más leves. Es cierto también que no todos los pacientes pueden hacer deporte y desde luego no siempre, y que también hay pacientes a los que no les atrae para nada el deporte y les cuesta, pero ahí estamos nosotros para no desfallecer en este sentido, para animarlos de manera permanente hasta hacernos muy pesados.

¿En todas las edades, Dra? ¿Qué ocurre en la adolescencia? ¿Qué registros tienen?

Bueno, esa es la época más complicada para la enfermedad. Sobre todo porque suele haber en esos años un claro rechazo, una negación. «Ya se que tengo la enfermedad pero a mi no me afecta, voy a hacer vida social que para mi integridad personal es mas importante que lo que le ocurran a mis pulmones...» Y es en esta fase donde se registran los mayores fracasos: los hay que se abandonan, dejan el tratamiento, no hacen deporte. Pero como que los médicos de FQ tenemos mucha experiencia en esa fase de transición, tratamos lo que va a venir con una cierta anticipación. Hacerles entender que no se trata de renunciar a la vida social sino que de lo que se trata es de que su vida social no se vea permanentemente interrumpida por las crisis. Y explicarles, para que se convenzan, que el cuidado permanente garantiza la estabilidad a medio y largo plazo. Y por eso hay que darles herramientas para que sepan manejar su propia enfermedad. Hay que incrementar el sentido de autonomía para hacerles más seguros de si mismos, frente a todos sus iguales que les rodean. Y entender que autonomía no es que yo me valgo por mi mismo para todo. Autonomía también es: yo pido ayuda cuando la necesito. Este es un trabajo de los médicos, pero también es un trabajo de los familiares. Los médicos necesitamos que el paciente se sienta a gusto con nosotros, que se sepa protegido y que nos pueda preguntar, de manera que nosotros le podamos responder. Por eso el ejercicio físico, el deporte, es tan importante, porque es un instrumento que ellos pueden manejar en su propio beneficio, porque les da poder y porque da los mejores resultados imaginables.

Los médicos necesitamos que el paciente se sienta a gusto con nosotros; que se sepa protegido

La clave para la normalidad endocrina es el seguimiento que se hace

Un dels problemes que afecten greument als malalts de FQ, especialment quan es parla dels malalts pediàtrics, és allò que pot alterar el creixement normal i els canvis pubertals en l'adolescència.
El servei d'endocrinologia de les Unitats de FQ hospitalàries, mantenen un nivell de seguiment exhaustiu que passa per controlar els nivells de glucosa, però també per assegurar-se que el creixement és normal, els canvis pubertals els adequats, i el nivell nutricial l'òptim.
Els nous fàrmacs dispensats milloren clarament la salut dels que en poden gaudir i també notablement l'estat nutricional. Tot plegat redunda en la normalització del metabolisme dels pacients, però això no fa que es relaxi la continua vigilància dels afectats.
Hem parlat de tot això, amb la Dra Larisa Suárez, del servei d'Endocrinologia de l'Hospital de Sant Joan de Déu.

Dra Suárez, ¿cuál es su experiencia respecto de la afectación diabética en enfermos pediátricos de FQ?

Se trata de una comorbilidad que és la segunda más frecuente después de las exacerbaciones pulmonares en pacientes infantiles de FQ. Una incidencia que se va incrementando según la edad y según algunos factores de riesgo y que tiene una mayor incidencia en el género femenino que en el masculino. Hay unos pasos previos en los que el organismo empieza a disfuncionar antes de llegar a la diabetes, y estos tienen que ver con algunas alteraciones metabólicas. En cuanto a la edad, habría una afectación de un 5% en los pacientes más pequeños que llegaría al 50% en los pacientes mayores de 30 años.

Le llegan a usted los pacientes pediátricos diagnosticados, nada más nacer?

En general no. En la mayoría de estos casos, la diabetes suele ser silente, quizás estén los valores de glucosa alterados pero todavía no dan síntomas. Es muy probable que en esos años no tengan diabetes, pero a partir de los diez años se ha fijado internacionalmente que se haga un test de tolerancia oral a la glucosa para ver cómo responden a los hidratos de carbono, en determinados plazos horarios. Por lo tanto, solemos ver solo a niños menores de 10 años que presenten sín-

tomas, que tengan el metabolismo alterado por otras razones o que estén internados y precisen nutrición parenteral, por ejemplo. Como en la Unidad de FQ hay un seguimiento exhaustivo de los pacientes, nos los derivan directamente. Y también se les suele controlar en el momento de la pubertad para asegurarnos de que todo vaya bien ante los cambios que se van a producir de inmediato.

Y en esos momentos ¿cuál es el protocolo a seguir?

Estamos hablando sólo de pubertad, porque si se detecta antes cualquier anomalía, del tipo que sea, nos los derivan antes. Por ejemplo, si un niño o una niña tienen dificultades de crecimiento, si se les detectan problemas metabólicos, en ese momento los vemos y los tratamos, pero si se trata solo de las cuestiones derivadas de la pubertad se sigue un protocolo ya fijado. Por ejemplo, se hace una maduración ósea, que es una radiografía de la mano para tener indicios sobre su talla, pero en conjunto és un seguimiento clínico para ver cuando comienzan las pubertades y que el crecimiento sea correcto.

Hasta hace muy poco, con las nuevas terapias se están viendo ya cambios sensibles en este ámbito, nos fijábamos especialmente en la compensación de los gastos energéticos derivados de la propia enfermedad para suplementarlos y que el crecimiento fuera normal. Había siempre tendencia a la delgadez extrema y había que poner mucha atención en la nutrición y, en esos casos en que se detectaban anomalías derivadas de esos déficits que la enfermedad imponía, de lo que se trataba era de compensarlos, siempre para evitar justamente esas anomalías de crecimiento en un período muy delicado de la vida del paciente.

Una cosa es el crecimiento normal, pero otra cosa que también debe influir en el crecimiento debe ser la anomalía metabólica, por ejemplo, la diabetes, ¿no Dra?

Sí, por supuesto. Pero que le detectemos diabetes en un momento concreto no quiere decir que el enfermo sea un enfermo de diabetes. Puede ser una cosa puntual y por eso, lo importante, es observar su evolución. Ver los síntomas y determinar si los síntomas nos llevan directamente a eso o no. Puede ser, por ejemplo, que una medicación con corticoides dé unos nieveles de insulina anormales y todo eso hay que tenerlo muy en cuenta a la hora de diagnosticar y tratar.

Con los nuevos fármacos hemos podido observar ya, y eso que llevamos muy poco tiempo, que los enfermos no solo mejoran su función pulmonar sino que presentan una clara mejora nutricional, pero eso no és óbice para que sigamos haciendo el seguimiento. A parte de que, como es sabido, los nuevos tratamientos no alcanzan a todos los afectados... E incluso les enseñamos al autocontrol de glucosa por si en ciertos momentos fuera necesario. Es decir, el acompañamiento es constante, en cualquiera de los casos. Hay que tener en cuenta, además, que precisamente los enfermos que se benefician de los nuevos tratamientos, que son la mayoría, son los que han tenido hasta ahora mayores incidencias endocrinas, por lo que es muy previsible que las afectaciones metabólicas, la diabetes, tenga menor afectación a partir de ahora en los enfermos de FQ que todavía no se han podido beneficiar de nuevos fármacos todavía en estudio.

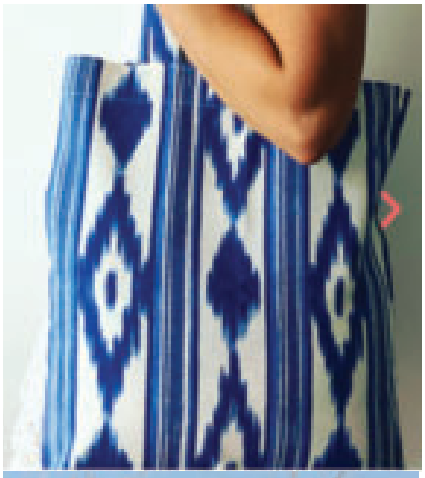
Y en este sentido hay que decir que se ha notado mucho la bajada de casos. Ya tampoco eran muchos, pero justamente el hecho de que se beneficien de los nuevos tratamientos incluso los más jóvenes, esto redunda notablemente en la menor incidencia.

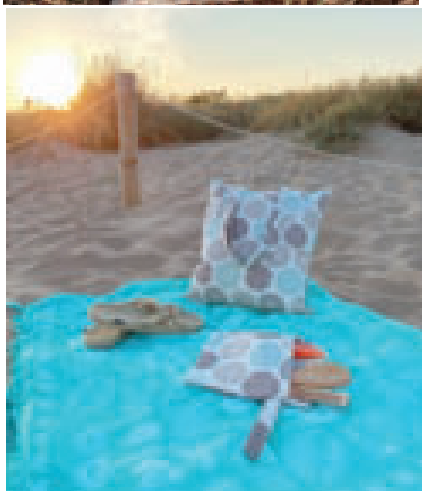
¿Nos podría concretar datos de pacientes infantiles actuales con diabetes en tratamiento de insulina?

Sí, en estos momentos tenemos solo 4 pacientes, todos pacientes antiguos mayores de 12 años y ninguno menor de esa edad y todos ellos son pacientes que han empezado hace poco con los nuevos fármacos. Y estamos pendientes de las posibilidades de revertir los tratamientos con insulina en función de la mejora general que garantizan los nuevos fármacos y ellos mismos, los pacientes, podrán ser capaces de regular la necesidad de insulina en función de la previsible mejora. Hay que pensar que para retirar la insulina han de mejorar muchas cosas, pero es evidente que los controles registran mejoras y que eso es fundamental para los afectados. Y claro, los pacientes muy jóvenes ya con los nuevos tratamientos llegarán a la pubertad en muchísimas mejores condiciones que los que no recibieron esos fármacos tan pronto.

Bosses FQ, una iniciativa plena d'energia i entusiasme

D'entre les moltíssimes iniciatives que s'han dut a terme des de les famílies d'afectats per contribuir al coneixement de la malaltia i, complementàriament, per recaptar diners que ajudin a mantenir viva la recerca, les bossesFQ han aconseguit un nivell de popularitat que supera de llarg els modestos objectius inicials. Les raons són múltiples: es van unir les ganes de ser útils, la passió per la feina ben feta, la capacitat d'engrescar molta gent, l'esperança en la curació, la solidaritat, l'entusiasme...
Que hi ha passió, voluntat i fins i tot una mica de poesia es comprova rapidament en llegir la presentació del web (bolsasfq.com): «Comptar la història des del final em dona la capacitat de començar amb la força, l'energia i l'amor amb el que construeixo aquest petit espai de bosses solidàries per ajudar el meu fill, afectat de fibrosi quística. Ell té fibrosi quística però no ho sap, el que si sap és que té una gran família que l'estima». I s'afegeix: «Aquesta llum va començar amb una mare creativa i unes tietes habilidoses amb la costura, que varen intentar construir sobre aquest mant de tristesa, puntades d'esperança».





Aquesta mare creativa es diu Anna Pérez i avui l'hem volgut portar a les nostres pàgines perquè ens parli de la força, de l'energia i de l'amor que impregnen totes i cadascuna de les bosses que surten d'aquesta factoria de somnis que han posat en marxa la família de l'Anna i una ingent colla d'amigues i amics que la secunden. És una mostra més del col·lectiu de familiars que batallen per millorar la qualitat de vida dels afectats i per aconseguir els màxims recursos possibles per seguir investigant sense defallir fins a la curació definitiva.

Com va sorgir la idea, Anna?

D'una manera espontània, sense pensar-hi gaire. Sóc mare d'un nen afectat i des del principi quan vam entrar en contacte amb l'Associació vaig veure que es podien portar a terme iniciatives per contribuir a donar a conéixer la malaltia, que vol dir normalitzar-la, i també per aconseguir recursos a través de l'Associació per donar suport a la recerca. A mi, m'agrada cosir i com que hi ha una companya que es diu Nuria que sempre posa una paradeta per Sant Jordi per recaptar diners per l'Associació, li vaig proposar fer unes bosses i vendre-les.

Nosaltres som una família molt gran i de seguida ens vam posar en marxa. Una tieta comprava roba, una altra s'encarregava de portar les bosses a correus... tothom feia el que podia. Són bosses artesanals, fetes a mà d'una en una. És un model actual, còmode, adaptable i té moltes versions diferents, de manera que pots escollir la que més t'agradi. És, de fet, com una mena d'intercanvi: hi ha una persona que dona recursos i nosaltres la compensem amb un objecte artesanal fet amb tot el carinyo. I la cosa va començar així, molt casolanament, aviat vaig fer un Instagram, va començar a circular per les xarxes, i la gent va començar a contactar.

La malaltia és dura, ja ho saps, i la veritat és que hem hagut de treballar de valent per assimilar-ho, però el que la gent és capaç d'aportar, la solidaritat, l'empatia, l'energia que et transmeten, la veritat és que no te preu. Tots fem les coses al marge de les nostres ocupacions i veure el seu compromís, quan et fa falta, la veritat és que és fantàstic.

Amb el temps, la cosa s'ha anat fent més gran. Alguna vegada hem tingut comandes per bodes, per exemple, i aleshores no donem abast. Doncs bé, algunes mamisfq s'han ofert i s'han posat a cosir bosses per poder complir amb els compromisos.

I com us organitzeu, en general? perquè tot plegat és una feinada...

Si que ho és però mira, amb bona voluntat es fa tot. I sobretot sento la sensació que cada bossa que fem és una pastilla per la curació del meu fill i de tots els fills dels afectats. I arribem a tenir la sensació que cada bossa que fem ens apropa a la curació. És com si diguessim: anem pel bon camí... Clar que podríem estar fent altres coses perquè cadascú té la seva vida i les seves aficions i els seus problemes, però jo faig el que puc amb el que tinc i això em tranquilitza. I tothom hi col·labora i de manera espontània. Un dia una persona que no coneixes de res et diu que li enviis teles que t'ajudarà a cosir-les, el botiguer que ens ven les teles ens dona de més per contribuir a la causa, i una parella d'amics que ens van fer la web sense demanar res a canvi, una fotògrafa amiga ens ha fet totes les fotos, en fi... ens organitzem i la prova està que no parem, que es un degoteig constant...

I tens idea de quantes bosses s'han fet i de quants diners haureu recollit?

Doncs la veritat és que no tinc ni idea perquè no hem parat des del 2018 i hem fet moltes altres coses: un parvulari de Bilbao ens va demanar bosses d'esmorzar, una familia ens va demanar bosses variades per fer l'amic invissible, fem una mena de necessers amb nansa molt útils i alguns em pregunten si farem altres models o amb altres estampats. Ja veus, èxit total, de manera que sen's menja el temps...

I sobretot sou le mares les que esteu molt actives.

Bé, les mares fem tot el que podem, però per exemple, perquè jo estigui cosint, el meu home ha d'estar amb la criatura i la meva sensació és que les mares ens movem molt, però que són les famílies al complet les que es mobilitzen quan fa falta. Sense la família, sense les parelles, sense el suport de l'Associació no estaríem on som. Hi ha moments de flaquesa i la solidaritat i l'empatia són claus. I en aquest punt l'Associació ha jugat un paper extraordinari. Perquè això no és d'ara. Nosaltres som els que continuem la tasca, però l'Associació està al capdavant de tots nosaltres des de fa molts anys i és veritat que l'Associació som tots nosaltres però és que aquesta Associació té una història i nosaltres i els nostres fills som el que som i millorem com millorem, gràcies a l'esforç col·lectiu.

Perquè la recerca és el que ens salvarà la vida

Fes-te soci

Junts som el millor equip

Fibrosis Quística
Associació Catalana

% bizum
02079

934 272 228
www.fibrosiquistica.org
fqcatalana@fibrosiquistica.org