per a vèncer la fibrosi quística
revista de l'associació catalana de
núm. 78
Desembre 2023

Homenaje a Celestino Raya y Pedro Gaona

(págs. 29 a 35)

El trànsit de l'atenció pediàtrica a l'adulta

(pàgs. 18 a 23)

Una terapia que salva vidas: el cóctel de fagos contra las bacterias

(págs. 4 a 9)

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: Francisco García Barrios
Vicepresident: Francisco José Godoy Navas
Tresorera: Montse Martí
Secretària: Marta González
Vocals: Celestino Raya Rivas
Pedro Gaona Sorando
Ruth Morejón de Giron Pastor
Estelle Delangle
Mónica Recio Valcárcel
Ana Isabel García
Jordi Pérez Leal

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

Diputació Barcelona

FUNDACIÓ PRIVADA DANIEL BRAVO ANDREU

Ajuntament de Gavà

CaixaBank

Generalitat de Catalunya

¿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.

Les mateixes ganes del primer dia

El 18 de juny de 1988 es va constituir l'Associació Catalana de Fibrosi Quística. Aquest any hem complert trenta cinc anys d'existència.

Durant aquests anys hem aconseguit grans assoliments, tant en la recerca com en la millora dels tractaments. Sobretot en aquests últims anys, tot ha millorat i la vida dels nostres fills i filles també. Però encara tenim grans reptes per endavant, com són, mantenir tot el que hem aconseguit per no retrocedir ni una petjada i curar la Fibrosi Quística.

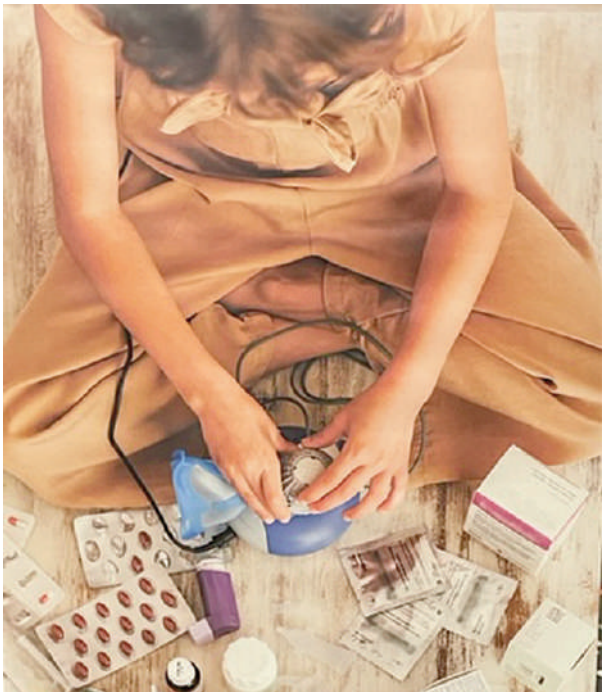
Per aquest motiu, hem de continuar caminant tots junts, més units i més forts que mai. Hem de continuar participant activament en l'associació per continuar protegint els drets col·lectius que s'han obtingut en aquests 35 anys.

Estem caminant en el bon camí, però per evitar perdre el que tant ens ha costat, hem de continuar donant suport a les unitats de referència de Fibrosi Quística a Catalunya i a la investigació. La recerca ens ajudarà a millorar més els tractaments, accedir a tractaments moduladors pel 30% dels pacients que encara no es poden beneficiar d'ells, i obtenir l'anhelada curació de la malaltia.

L'Associació Catalana de Fibrosi Quística, conjuntament amb la Federació Espanyola de Fibrosi Quística i la resta d'associacions que la formem, ha estat clau en tot aquest procés. L'hem de mantenir forta i hem d'aportar el millor de cadascú.

Continuem apostant per la investigació bàsica i clínica. La cerca de noves alternatives, que continuïn ajudant a trobar solucions per resoldre aspectes de la malaltia tan importants com són l'abordatge de les infeccions cròniques o la millora dels tractaments immunosupressors per les persones trasplantades. Hem de continuar generant bones notícies pel col·lectiu de Fibrosi Quística.

L'Associació Catalana de Fibrosi Quística, des de l'any 1988, ha impulsat la investigació en Fibrosi Quística. Cada any aportem gran part dels nostres recursos econòmics propis a aquesta tasca. Després de 35 anys continuem apostant per la investigació, ja que gràcies a ella hem vist i comprovat com l'evolució de la malaltia ha canviat. Les persones amb Fibrosi



Quística tenen una millor perspectiva de la seva malaltia, un millor abordatge del tractament i, per tant, una millor qualitat i esperança de vida.

Com a col·lectiu continuarem impulsant la investigació. En ella està la clau per aconseguir la curació.

L'Associació és l'eina fonamental per obtenir més assoliments i la participació activa dels associats i associades és la font de la nostra força. Així que us animem a continuar estant al costat de l'associació i augmentar el teixit associatiu. Com més socis i sòcies siguem, més podrem ajudar a la investigació i a les unitats de referència.

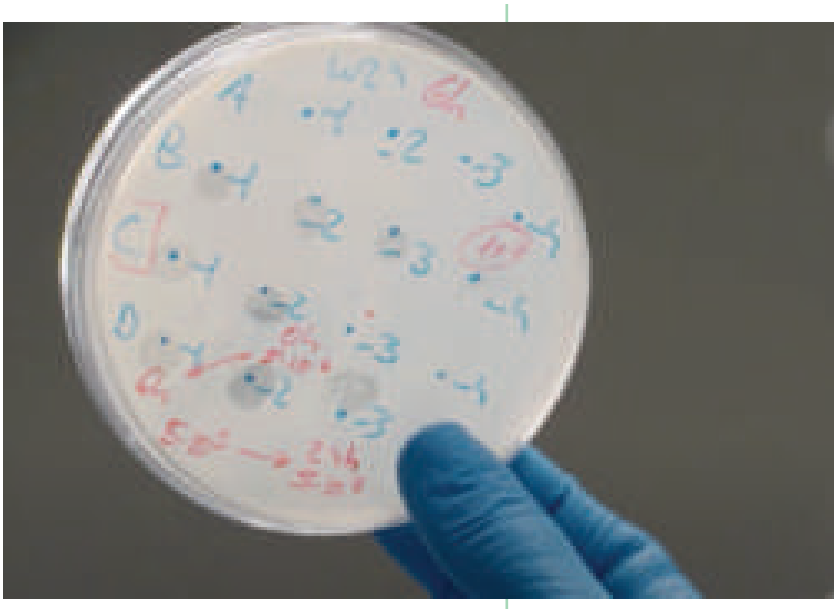
Afrontem aquests anys amb il·lusió i esperança, amb nou reptes però amb les mateixes ganes de continuar lluitant contra la Fibrosi Quística com el primer dia. Continuem la lluita!

El reportatge

Una terapia alternativa que salva vidas: el cóctel de fagos como complemento antibiótico

En el intenso combate que los médicos libran contra las infecciones bacterianas hay un ámbito especialmente oportuno que es la terapia con fagos. Se trata, en esencia de la utilización de virus bacteriófagos, esto es, con una enorme capacidad lítica sobre algunas bacterias infecciosas, que pueden llegar a eliminar las nefastas consecuencias de su actividad sobre el organismo humano. Lo que se conocen como «fagos», esos virus que combaten bacterias, se descubrieron a principios del siglo XX, de modo que un microbiólogo francés del Instituto Pasteur de París, Félix d'Herelle, practicó con éxito la fagoterapia hacia 1917, inaugurando un nuevo mecanismo de combate contra la infección bacteriana que preveía considerables éxitos. Todo eso cambió radicalmente en 1928 cuando los trabajos del Dr Fleming con la penicilina abrieron los extraordinarios avances de los antibióticos que tantas muertes por infección han evitado a lo largo de los años.

Sin embargo, todo logro tiene a su vez su aspecto negativo. En este caso, el abuso de los antibióticos a lo largo de los años, ha provocado cepas resistentes de bacterias y la terapia por fagos ha resucitado de su letargo.



Una imagen del I2Sysbio-CSIC-UV, organismo especializado en investigación con fagos, donde se observan diversas muestras de virus

Y no han sido solo los abusos de los antibióticos. Para algunos pacientes especialmente sensibles a la infección bacteriana, como muchos de los afectados por FQ, la terapia por fagos está abriendo nuevas expectativas, permite afrontar con éxito la reinfección y los enormes problemas derivados, y garantiza la estabilidad de la enfermedad. En algunos casos, supone la salvación frente a un diagnóstico pesimista. Es el caso de Anna Yuste, paciente de FQ, a quien el tratamiento con fagos de la mano de su neumóloga, la Dra Berastegui, le salvó literalmente la vida. Este es el testimonio, a cuatro manos, de su experiencia.

Anna, cuéntanos tu caso...

A los 14 meses me diagnosticaron la enfermedad, pero como no era excesivamente grave y me controlaban de cerca, mi vida fue bastante normal hasta más o menos los 16 años. En esa época me detectaron una bacteria –además de la Pseudomonas que es la más común– que me provocó considerables infecciones y que afectó notablemente a mi capacidad pulmonar. Tuve tratamientos endovenosos muy fuertes y frecuentes, y esa bacteria acabó desapareciendo pero, en su lugar, apareció la Mycobacterium abscessus, de la misma familia que la anterior pero mucho más agresiva. Me fueron dando una mezcla de tratamientos endovenosos y orales pero yo cada vez estaba peor, tuve que dejar de trabajr, estaba muy débil y perdía peso, y terminé con oxígeno las 24 horas del día. Esto era a mediados del 2019, y un día la Dra Berastegui, que era mi neumóloga en la Vall d'Hebron, me habló de la terapia por fagos, señalándome que era una posibilidad pero que no era una solución infalible. Yo ya había oido hablar de los fagos, pero me lo había tomado como una posibilidad futurista, no como algo que podía repercutir sobre mi salud.

Pero tu seguías empeorando.

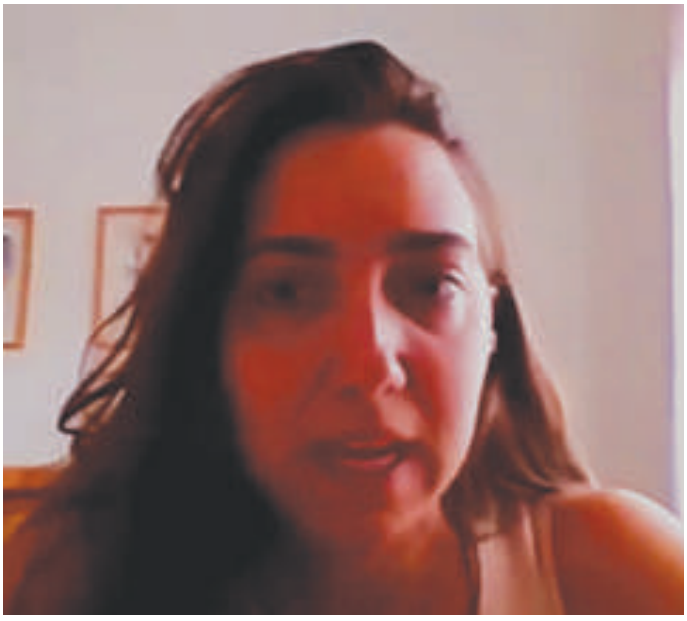
Si, si, yo iba aguantando como podía pero la perspectiva del trasplante pulmonar ya era evidente del todo, con el agravante de que, mientras tuviera la presencia de esa bacteria, había un enorme problema de reinfección tras el trasplante y el pronóstico era muy negativo. En noviembre de 2019 mi cuerpo, que ya llevaba mucho tiempo en crisis, dijo basta y me ingresaron en la UCI. Estaba totalmente al límite hasta el punto de que el comité de trasplantes del hospital me puso en prioridad 0. Me trasplantaron en un par de días, estuve cinco días en la UCI, un mes en planta y a casa en diciembre del 2019. Todo muy rápido y muy bien.

Mientras tanto, Anna, la estrategia fagos seguía su curso...

Correcto. Yo no estaba para que me dijeran nada pero la Dra Berastegui estaba encima del tema. Y en eso llegó la Covid. Para mi perfecto porque yo, que vivía con una compañera y mi hermana en un piso, volví a casa de mis padres durante la convalescencia y estuve permanentemente aislada y cuidada, y me rehice casi totalmente. Hasta el punto de que cuando me vi con fuerzas, volví a mi casa con las personas que compartía piso y, justo el mismo día que hicimos una fiesta para celebrar la vuelta a la normalidad, llamó la Dra Berastegui para decirme que tenía preparado un cóctel de fagos que teníamos que probar.

Porque, aunque con pulmones nuevos, la bacteria seguía en tu cuerpo...

Efectivamente. La bacteria coloniza los pulmones, pero la tráquea, las fosas nasales, tu cuerpo sigue manteniendo su presencia aunque, si tus pulmones son nuevos y tu te encuentras bien, la bacteria tarda



La investigadora del CSIC Pilar Domingo-Calap y un aspecto del laboratorio de Valencia en el trabajo con fagos

en actuar. Pero está ahí, y el peligro estriba en que con la inmunosupresión para evitar el rechace del nuevo órgano, se lo pongas muy fácil para volver a infectar. Así que me llamó la Dra Berastegui, me preguntó si estaba dispuesta a probar la terapia, y en pocos días me ingresaron una semanita, para comprobar que todo estaba bien y que se me podía aplicar el cóctel. Yo me puse en manos de la Dra Besategui con los ojos cerrados y me hicieron el tratamiento endovenoso de fagos, comprobando a su vez cómo iba reaccionando mi cuerpo y sin tener mucha claridad sobre cuando iba a acabar. Lo cierto es que yo, que ya me encontraba muy bien, fui mejorando de manera progresiva y mediante los tacs i los escáneres fuimos observando que desaparecían sombras metabólicas en los pulmones que podían referirse directamente a la fagoterapia.

Los fagos consiguieron eliminar de mi cuerpo, totalmente, la bacteria infecciosa

Y esto, ¿cuánto dura?

Pues esto duró unos 8 meses. Me iban haciendo pruebas y se iba detectando la presencia de la bacteria pero de forma muy latente, sin infección, pero allí estaba. Hasta que unos ocho meses después, una broncoscopia, por fin, dio negativo en *abscessus*. Y eso fue la evidencia del éxito de la fagoterapia, de manera que poco a poco fui dejando los antibióticos (que nunca había dejado del todo para evitar sorpresas) y me quedé exclusivamente con la medicación indicada para el trasplante.

Éxito total, pues...

Bueno sí, pero tal como explicó la Dra Berastegui, las bacterias están ahí y siempre pueden invadir nuestro organismo, hasta el punto de que si volvieran a detectármelas se podría volver a plantear la posibilidad de la terapia con fagos pero con una notable salvedad y es que las bacterias presentan cepas distintas e igual el cóctel que me funcionó en su momento podría dejar de funcionar en una próxima ocasión. De todos modos, en el hospital guardan el cóctel que me funcionó, por si volviera a hacerme falta. Por eso, éxito total, sí, pero yo que soy muy realista, se que la fibrosis quística sigue presente en mi organismo y es imprescindible que me siga protegiendo y me siga medicando, aunque es evidente que la terapia de fagos ha sido un milagro en mi caso. y, desde luego, representa una esperanza para muchos afectados que se encuentran con bacterias resistentes en su organismo.

La Dra Berastegui forma parte del equipo de trasplante pulmonar del Hospital Valle de Hebron y fue la responsable directa de la fagoterapia exitosa del caso de Anna Yuste. Su atenta lectura de un artículo de la revista *Nature*, la puso sobre la pista de un grupo de investigación de la Universidad de Pittsburgh (USA) dirigido por el biotecnólogo Graham Hatfull donde se gestiona la biblioteca de fagos más importante del planeta. Y hasta allí viajó una muestra de la cepa de bacterias que estaba colonizando los pulmones de Anna Yuste por si era posible conseguir una mezcla de virus bacteriófagos.

Con ella hemos querido también hablar para conocer de primera mano los mecanismos que caracterizan esta nueva tecnología terapéutica.

Dra Berastegui, lo primero que nos interesa conocer es el modo cómo actuan esos virus sobre los que se saben pocas cosas.

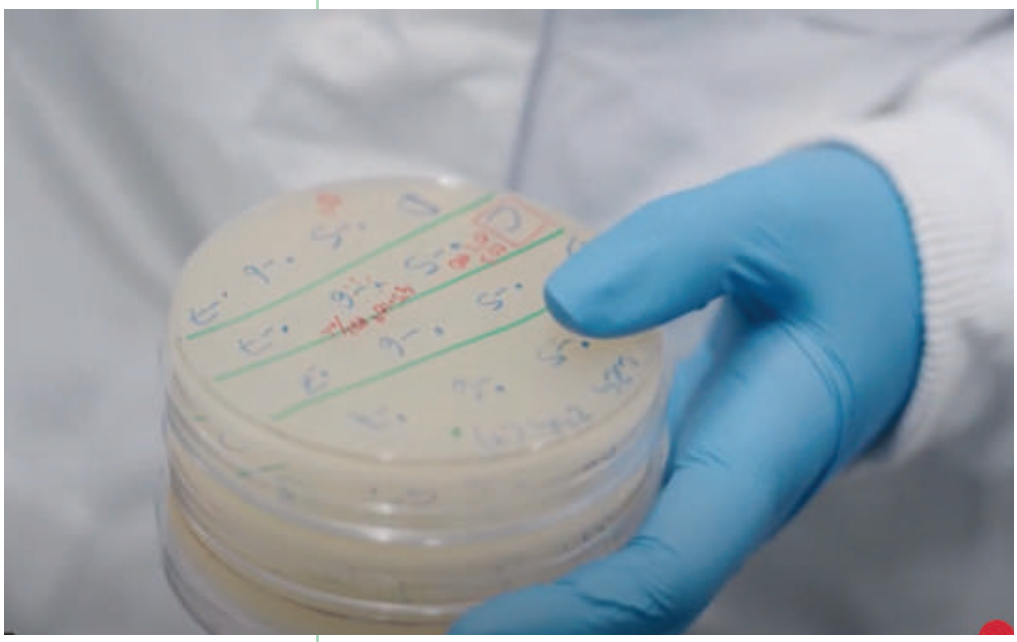
Bueno, cada vez se va a saber más porque se ha puesto de manifiesto su importancia terapéutica por las infecciones resistentes a los antibióticos, ahora tan en boga. Pero vayamos a cómo actuan. Por lo que sabemos, esos virus tienen una capacidad lítica sobre algunas bacterias. Las matan directamente, es decir, evitan su proliferación en un medio favorable. Por ejemplo, cuando nosotros disponemos de un aislamiento de bacterias de las que infectan un organismo, lo que hacemos es enviar un fármaco complejo que sea capaz de evitar su proliferación, que evite que siga infectando porque eso provoca inflamación de tejidos y enfermedad. En los casos en que hemos utilizado fagos, el caso por ejemplo de Anna Yuste, no eliminamos por completo el suministro de antibióticos, sino que la terapia de fagos tiene un efecto coadyuvante, complementario, que nos permite disminuir el número de antibióticos suministrados y evitar los perjuicios de la resistencia bacteriana. El problema reside en la efectividad de los fagos, porque ni todos los fagos tienen esa capacidad de evitar la proliferación de todas las bacterias ni todas las bacteria son sensibles a cualquier fago. Es decir, para que un fago sea efectivo, debe poder matar una bacteria concreta y a veces un solo fago es incapaz de hacerlo y requiere del concurso de un conglomerado de fagos, lo que llamamos un cóctel de fagos eficaz para una cepa concreta de una bacteria específica.

Y eso, concretamente, ¿cómo se hace? ¿cómo se logra la efectividad de los fagos?

El mecanismo es bastante simple. Se trata de aislar el patógeno, el germen que provoca la infección, mandarlo a un laboratorio del que luego hablaré, y que ellos testen in vitro la combinación que consigue disminuir el crecimiento de esa bacteria, que las colonias disminuyan. Por eso es un mecanismo personalizado.

Entiendo la complejidad, pero ¿podrá ser en el futuro una alternativa viable a los antibióticos?

Es posible y de hecho se está investigando mucho en este sentido pero, hoy por hoy, la terapia con fagos, que es muy buena, no puede usarse como instrumento único contra la infección. Se trata en definitiva de conseguir dos cosas. La primera que el suministro de fagos no tenga ningún efecto secundario y la segunda que sea auténticamente efectivo. Y por eso digo que se está trabajando con intensidad en ambos terrenos. En España hay una red muy potente, la red Fagoma, que trabaja desde hace años para implementar el uso y la terapia de fagos como coadyuvante en el tratamiento y en el manejo de infec-



Otra de las muestras de virus bacteriofagos del laboratorio de Valencia

ciones especialmente multiresistentes y sobre todo para evitar resistencias en el futuro al tratamiento antibiótico. Los trámites burocráticos para permitir su uso, que dependen de la Agencia Española del Medicamento están en marcha. En Valencia hay, en este sentido, un Instituto muy potente que maneja una librería de fagos, esa a la que me he referido antes, a la que se puede acceder con relativa facilidad.

Usted tiene experiencia concreta con pacientes de FQ. El caso de Anna Yuste que tratamos en este mismo reportaje es buena muestra de ello. ¿Cómo fue esa experiencia?

Absolutamente positiva, sin duda. Conseguimos lo que nos proponíamos que era, mediante un coctel adecuado de fagos, eliminar un peligro inminente sobre un organismo ya de por si muy afectado. La evidencia abre muchas esperanzas en este sentido. En nuestro equipo concreto, enviamos a Pittsburgh, muestras de cinco pacientes concretos, dos con éxito, uno el de Anna Yuste, y otros cinco con indicaciones concretas de que no debíamos desesperar porque los indicios de los aislamientos que enviamos, de las muestras de cultivos, permitian creer que a medio/largo plazo, los antibióticos suministrados iban a terminar con las cepas de patógenos que pretendiamos eliminar. Y hay que dar un mensaje tranquilizador en este sentido porque, que no haya un cóctel de fagos para casos concretos, no indica que no vaya a haber resultados a medio/largo plazo. Nosotros pedimos, siempre que nos parece que hay una resistencia en los cultivos muy grande, que nos encuentren un cóctel que funcione, pero ellos mismos nos indican que aunque no haya cóctel a la vista no quiere decir, primero, que nunca lo vaya a haber y segundo, que hay que tener paciencia porque en ocasiones lo que parecía una resistencia absoluta se convierte en un éxito a medio plazo. Y eso ha ocurrido con alguno de esos cinco pacientes a los que me he referido.

El futuro de la medicina tiende a la terapia diana, al origen del problema y no solo a los efectos

Visto con ojos de profano. Los virus son útiles porque terminan con las bacterias que infectan, porque los antibióticos empiezan a no ser útiles frente a ellas. ¿No sería más fácil trabajar sobre el mecanismo que convierte a las bacterias en resistentes ante los antibióticos?

De algún modo también se está trabajando en esto. Hay algunos trabajos publicados donde es el mismo organismo el que se encarga de luchar contra

los patógenos de forma que no tenga que actuar ningún elemento externo. Pero esto está todavía lejos aunque el horizonte está muy abierto. Y hay que tener en cuenta para estas alternativas que lo normal es que los patógenos aparezcan precisamente cuando hay unas defensas escasas y que el eje de la cuestión está en que sea el propio organismo, ahora débil, el que tenga que luchar contra esos patógenos que lo invaden precisamente porque, al ser tan oportunistas, buscan los mejores resquicios para infectar.

Hablando de la infección. Las bacterias más comunes en las infecciones en enfermos de FQ ¿actúan igual en todos los casos? ¿afectan por igual a todos los enfermos?

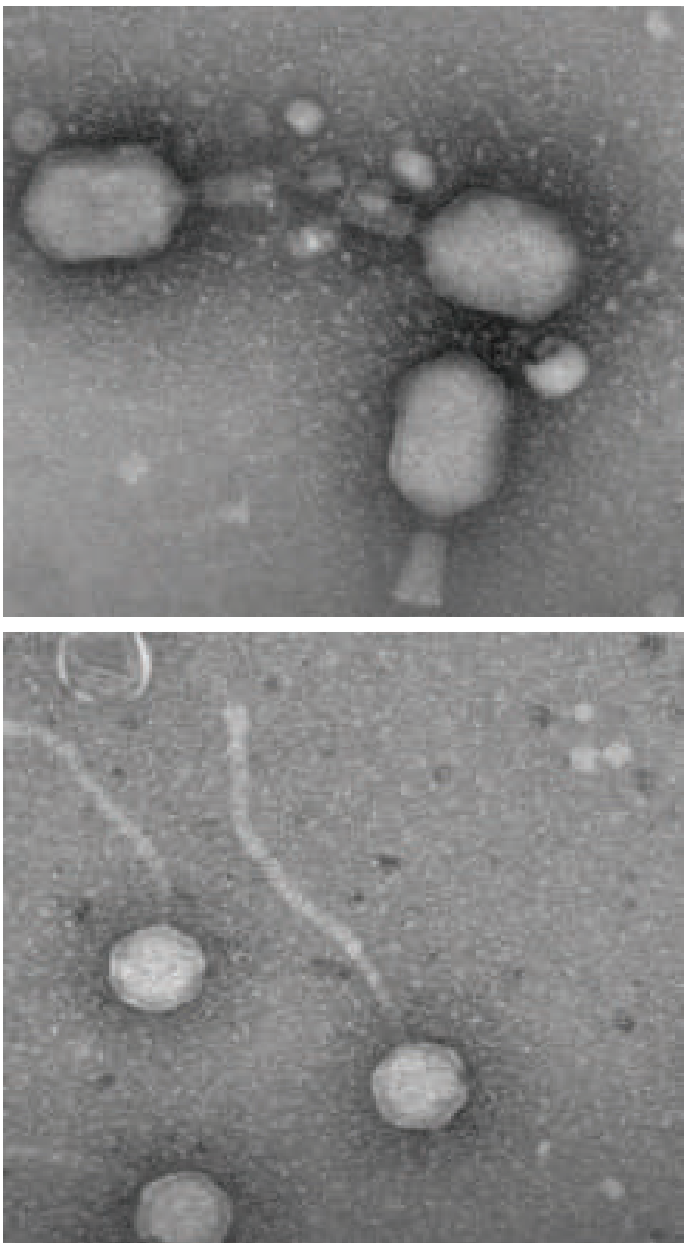
No, en medicina, dos y dos no siempre son cuatro. Y en los casos de infección en los enfermos de FQ donde hay bacterias recurrentes y muy bien conocidas, hay enormes diferencias. Depende de las cepas, depende del estado general del individuo, depende del grado de resistencia de la bacteria por el suministro previo de antibióticos. Depende de tantas cosas que no hay una infección igual, ni un enfermo que reaccione de la misma manera al suministro de fármacos.

Y ¿por qué se abandonó, Dra, la investigación con fagos si podía ser previsible que los patógenos reaccionaran contra los antibióticos?

Bueno, dudo mucho que cuando salieron los antibióticos alguien se imaginara que los patógenos se iban a acostumbrar tanto a aquello que los intentaba eliminar como para enfrentarse a ellos con éxito. Pero todo ha ido evolucionando y en medicina muchísimo. Los tratamientos, la esperanza de vida... Es mucho más fácil tomarte una pastillita que hacer un cultivo, aplicar un virus, esperar resultados... Aparte de que en lugares donde el suministro de antibióticos ha estado históricamente restringido, la fagoterapia se ha seguido utilizando durante muchos años. En fin, que estamos donde estamos no por casualidad y que el avance no se ha detenido ni probablemente se va a detener.

¿Estamos hablando ya de futuro? ¿Esto es lo previsible?

Claro, el futuro es una incógnita, pero tal como van las cosas, en medicina el futuro se presenta en línea con la personalización de los tratamientos en función de las características del individuo y de sus afectaciones concretas. Es ir a lo que llamamos el nivel diana, es decir un tratamiento para cada persona en base a sus condiciones específicas y al origen del problema. En FQ, por ejemplo, esto está muy claro desde el momento en que se pone en marcha la terapia génica. Los enfermos de FQ que antes tenían infecciones imparables y permanentes, ahora con los nuevos tratamientos evitan la infección sin intervenir directamente contra las bacterias infecciosas. Hemos ido al origen del problema y no solo a los efectos.



Muestras de laboratorio de bacteriofagos pertenecientes a ensayos del I2Sysbio-CSIC-UV

El nou rol de la infermera de FQ: de l'eficiència sanitària a la cura de la qüalitat de vida

Com ja sabeu els que seguiu la nostra revista, la Sílvia Rodríguez, infermera de la Unitat de FQ a l'Hospital de Sant Joan de Déu és membre, des de fa uns quants anys, del Comité del Grup Europeu d'Infermeria, càrrec que li ha estat renovat tres anys més després de la baixa maternal del gener del 2023. En la jornada d'infermeria del darrer Congrès Europeu de FQ, va ser convidada a parlar novament de la situació de la FQ a Espanya, i nosaltres hem aprofitat perquè ens expliqués les seves aportacions, també les seves iniciatives i els seus somnis sobre el futur de la infermeria de pràctica avançada i l'èxit de les xerrades sobre programes de capacitació que ella mateixa i la Dra Cols van coordinar l'any 2021.

D'acord amb el que ens va explicar la Sílvia, la percepció de tots els professionals europeus a través d'aquestes trobades europees és doble. D'una banda, la sensació que els nous moduladors han suposat un abans i un després, tan descomunal en els afectats de FQ, que en els casos dels que es poden beneficiar sembla com si parlessim d'una nova realitat. I de l'altra, que les respostes a tot Europa dels professionals, i els problemes qüotidians al que s'enfronten, són pràcticament idèntics als nostres. En tots els casos, per tant, hi ha la impressió que s'estan fent les coses raonablement bé i que es reacciona d'una forma conjunta als nous reptes.

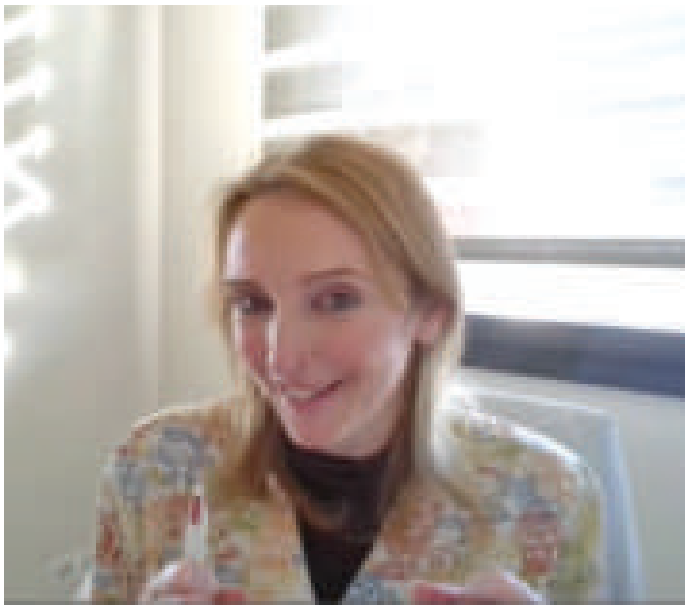
De fet, com comentava la Sílvia Rodríguez, la problemàtica se centra avui especialment en com afrontar aquesta nova realitat amb els afectats que es beneficien del Kaftrio. El canvi és tan sensacional que, per exemple, els fisioterapeutes europeus –i els d'aquí– es troben amb la dificultat d'explicar als afectats que prenen Kaftrio, que continua sent imprescindible la fisioteràpia. Potser no tantes vegades al dia com abans, peró no s'ha d'abandonar, especialment en moments d'exacerbació i de manera molt específica entre els adolescents que continuen sent els més resistents, per les pròpies característiques de l'edat i per l'enorme diferència en l'estat de salut entre abans de prendre el Kaftrio i ara. Malgrat això, continua sent molt aconsellable mantenir-se vigilant a aquest respecte. Una cosa semblant, segons la Sílvia, es detectava també en les xerrades que van fer els dietistes i nutricionistes. Molts adolescents afectats que ara es beneficien dels nous moduladors estan descobrint els propis canvis en l'aspecte físic. En uns casos es troben tan bé, que volen aconseguir més massa muscular i, com molta gent de la seva generació, es passen sense control als batuts energètics. Si pels completament sans aquests batuts ja són problemàtics, pels afectats de FQ poden suposar una bomba hepàtica, per la qual cosa cal vigilar la ingesta de segons què, per molts canvis vistosos que comporti per l'aspecte físic. Una cosa semblant també s'està produint en els canvis de pes. Hi ha noies adolescents que, com que se senten tan bé i la nutrició els funciona com mai, troben que guanyen pes amb molta celeritat i això les angoixa. Tot plegat comporta conseqüències noves que els professionals no es trobaven fins ara i que ara s'han de tractar de manera especial.

La Sílvia ens parlava així mateix del que comentava el sector farmacéutic de la FQ, especialment referit a l'enorme canvi que s'ha produit també en els tractaments endovenosos. Com exemple posava el seu propi servei, on l'any 2021 es va passar de 21 tractaments anuals a només 3, i solament 1, al 2022. Ara mateix, al 2023, només dos pacients infantils que es poden bene-

ficiar del Kaftrio a la seva unitat no el prenen. Un, perquè encara no té l'edat i l'altra perquè està tan estable, es troba tan bé, que han decidit no suministrar-li. La resta de pacients que es poden beneficiar del modulador el prenen, i els resultats estan sent espectaculars. Fins al punt, que el canvi està afectant favorablement a la qüalitat del servei a la unitat, tal com la Sílvia explicava. Com que han baixat espectacularment els tractaments endovenosos, les infermeres es poden dedicar molt més a la gestió del pacient. A la coordinació multidisciplinar, al contacte amb les famílies, a la solució de problemes específics, etc, fins el punt que la infermera està ampliant el seu paper sanitari per convertir-lo en l'eix sobre el qual pivota bona part de la qualitat de vida del pacient de FQ.

Aquesta sensació la posava de manifest la Silvia Rodríguez quan ens explicava que a França, per exemple, les infermeres de FQ no realitzen personalment el tractament endovenós perquè tenen infermeres externes per aquesta tasca. Això, aquí, ha portat sempre més feina a les infermeres però, óbviament, les ha implicat molt més amb el contacte amb el pacient i les famílies. I ara, quan hi ha menys feina de tractament endovenós, hi ha més temps pel control de la qüalitat de vida global, que vol dir més contacte amb el pacient i la família, però també més eficiència en el treball multidisciplinar dels equips, més coordinació en les visites, més efectivitat en les proves, les analítiques, els registres, etc. Per tant, en tots els sentits, més qualitat de vida i més simplificació i efectivitat de l'atenció sanitària.

Tot plegat, com ens explicava la Sílvia, en la línia del paper que ella mateixa té en la seva unitat com a gestora de pacients i com a Infermera de Pràctica Avançada, que vol dir trascendir de llarg el paper estrictament sanitari per implicar-se també en la formació d'altres infermeres, en l'assistència a congressos, formar part de societats científiques, feines que representen un valor afegit en aquest rol d'IPA. Clar, explicar això, com va fer la Silvia, ha obert grans expectatives en altres unitats per tal que es puguin produir dinàmiques d'aquest mateix tipus a altres llocs. En aquest sentit, des de la direcció de l'Hospital de Sant Joan de Déu, ja s'està plantejant la possibilitat que hi hagi una línia de docència per formar infermeres externes IPA que puguin aportar aquest extra en els respectius serveis assistencials.



I tot plegat, culminant amb un horitzó al qual no serà fàcil que la Sílvia Rodríguez renunciï, que és el previsible Grup Nacional d'Infermeres en Expertesa de FQ que continua sent una feina pendent, previsiblement molt útil i molt engrescadora, i que ja existeix a molts llocs d'Europa i aquí encara no.

Novament la seva passió per la infermeria i la seva implicació de molts anys amb la FQ ens obliga a agraïr-li la seva dedicació, el seu rigor i els seus anhels que també són els nostres.

El Programa de Capacitació

Un dels altres punts que vam comentar amb la Silvia Rodríguez va ser l'experiència portada a terme l'any 2021, que ha estat especialment valorat per el col·lectiu de la FQ, que van ser les 9 sessions monogràfiques del Programa de Capacitació per famílies d'afectats, que també va coordinar ella mateixa juntament amb la Dra Cols de l'Hospital de Sant Joan de Déu. Eren sessions donades pels especialistes, adreçades especialment als col·lectius més interessats, però obertes a tothom, que es van fer *on line* per mantenir durant els períodes més complicats de contacte personal per culpa de la pandèmia de la Covid, la mateixa línia de coneixement que s'ha portat a terme tradicionalment a les Unitats de FQ de referència. L'èxit de les sessions, que duraven 15 minuts i que tenien posteriorment un espai de reflexió en comú, s'ha posat de manifest pel resultat de les enquestes de les 9 sessions, més l'enquesta final, on es posava de manifest que 9 de cada 10 participants es mostraven satisfets per les sessions, i explicaven la seva utilitat de coneixement, de tal manera que l'experiència ha quedat al calaix per veure si es pot mantenir de cara al futur, especialment davant les noves expectatives que proporcionen els nous moduladors.

La primera beca Pau Massana es lliure a un projecte de FQ de l'I3PT

El passat mes d'abril, l'Institut d'Investigació i Innovació Parc Taulí (I3PT), va rebre la primera beca Pau Massana per a la investigació de malalties minoritàries que lliure Cellers Maset i que garanteix el finançament d'un projecte anual de recerca de malalties minoritàries a Catalunya. El nom de la beca rep el nom del fill petit de la família Massana de Cellers Masset que, a principis del 2000, va patir una malaltia pulmonar minoritària. Per fer efectiva la beca anual de 25.000 euros, el reconegut celler va posar a la venda 2.500 ampolles del seu cava Solidari.

El projecte guanyador en aquesta primera edició va corresondre a la proposta de Laura Valdesoiro i Roser Ayats per estudiar l'«Efecte de l'ivacaftor/tezacaftor/elexacaftor a nivell pulmonar, nutricional i metabòlic, en la fibrosi quística en una unitat de referència». Les dues investigadores pertanyen al grup de recerca de FQ de l'I3PT. En l'acte d'entrega de la beca, va participar la investigadora Sara Bajja, col·laboradora del Grup de Recerca de l'Institut, que va presentar les darreres novetats pel que fa a les investigacions sobre FQ, en concret els resultats dels estudis sobre l'eficiència dels moduladors CFTR en les persones afectades.

A l'acte d'entrega va estar convidat també el president de l'ACFQ, Paco García, que va explicar amb tot detall, com és la vida quotidiana dels afectats de FQ i les dificultats que troben habitualment en el dia a dia centrades en la fisioteràpia, la nutrició, l'antibioteràpia i l'adherència als tractaments.

A la foto de dalt, Paco García, president de l'ACFQ durant el seu parlament; a sota, la investigadora Sara Bajja. A l'esquerra, l'entrega de la beca, i a sobre d'aquestes línies, una imatge de la sala, durant l'acte. Al mig del text, l'ampolla de cava Solidari.

Nueva perspectiva en la fisioterapia respiratoria y la FQ

Cristina Godoy
Fisioterapeuta respiratoria a domicilio

Desde la incorporación de **Kaftrio** en el Sistema Nacional de Salud español en diciembre de 2021, la vida del 70-75% de las personas con FQ ha cambiado de forma importante, ayudando a frenar el deterioro que produce la enfermedad, mejorando su función pulmonar, y pudiendo salir de la lista de trasplante de pulmón.

El plan terapéutico hasta hace pocos años era principalmente sintomático, con la realización de múltiples tratamientos (terapia nebulizada, fisioterapia respiratoria, toma de medicación oral y, en según qué casos, la administración de antibióticos endovenosos). Este régimen terapéutico implicaba la inversión de un mínimo de 3 horas diarias de los afectados y de manera estimada una media de entre 15-20 tipos de fármacos diarios, repercutiendo en una baja adherencia. Con **kaftrio** se ha podido llegar a disminuir la cantidad de medicación, siempre con supervisión del médico, llegando a una media estimada de 8-11 fármacos diarios.

La fisioterapia respiratoria se basa en 6 puntos clave (se muestran a continuación), destacando como objetivo principal las técnicas centradas en el drenaje de secreciones del tracto respiratorio, y en segundo lugar en el ejercicio físico:

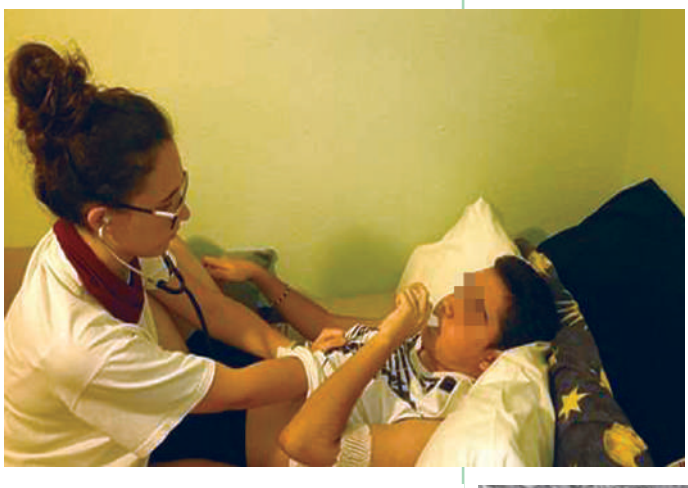
1. Limpieza de vía aérea superior.
2. Ejercicios ventilatorios + Técnicas de drenaje de secreciones: Drenaje autógeno, AFE (aumento del flujo espiratorio) combinando técnicas instrumentales (acapella, inspirómetro incentivo, flutter).
3. Ejercicio físico: ejercicio aeróbico; de fuerza; estiramientos.
4. Entrenamiento de la musculatura respiratoria.
5. Aerosolterapia.
6. Educación para la salud.

El tiempo total por semana de la terapia respiratoria representaba entre 8h y 36h. Esta situación supone que la adherencia a la fisioterapia respiratoria disminuya un 20% por cada año pasado. Con los moduladores, esta situación ha cambiado.

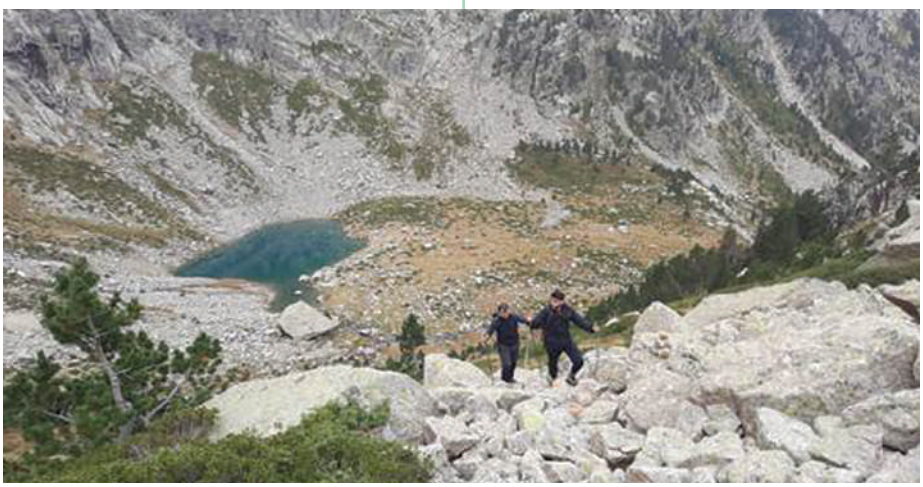
La administración de **Kaftrio** ha implicado una disminución de la cantidad de moco y una modificación de sus propiedades; la disminución de la tos espontánea; el aumento en la tolerancia al ejercicio, con una reducción de la disnea y la tos… Esta realidad implica que se establezca el ejercicio físico como objetivo principal, en segundo lugar los ejercicios ventilatorios y, como último, el drenaje de secreciones.

Debido a la mejora clínica, los pacientes pueden presentar una sensación de bienestar y de mejor capacidad que impliquen la relajación de las actuaciones terapéuticas, entre ellas la disminución de la adherencia o la eliminación de la terapia respiratoria y la inhalada. Por ello mismo, hay que individualizar el tratamiento de fisioterapia respiratoria, teniendo en cuenta los diferentes perfiles de personas con FQ, según si son candidatos o no a la terapia con moduladores:

1. La persona con FQ en tratamiento con moduladores y sin sintomatología



Arriba a la izquierda, el «antes», la fisioterapia tradicional. Arriba a la derecha, la medicación y, al lado «el cambio hacia el ejercicio físico».



2. La persona con FQ sin tratamiento con moduladores y sin sintomatología a destacar.

3. La persona con FQ sin tratamiento con moduladores y con sintomatología.

En cuanto a las recomendaciones a tener en cuenta sobre actividad física son: los niños y adolescentes deben realizar al menos 60 minutos de actividad física de moderada a vigorosa todos o la mayoría de los días de la semana. Al menos dos días a la semana, se debe incluir ejercicios para mejorar la salud ósea, la fuerza muscular y la flexibilidad. Los adultos deberían acumular un mínimo de 150 (2 horas y media) minutos de actividad física moderada a la semana, o 75 (1 hora y 15 minutos) de actividad física vigorosa a la semana. O una combinación de los dos.

Es necesario recordar, que el 30% de las personas con FQ no se pueden beneficiar del tratamiento con moduladores ya que las mutaciones de las cuales son portadoras no son compatibles con la terapia moduladora. Por tanto, el objetivo principal de la terapia respiratoria seguirá siendo el drenaje de secreciones, mientras se sigue investigando en la medicina personalizada para este tipo de mutaciones.

Por tanto, teniendo en cuenta este nuevo escenario, hay que poner atención como profesionales de la salud en el estado de las personas con FQ, realizando una escucha activa. De esta manera podremos saber el nivel de adherencia y animar para que la mantengan y puedan obtener resultados terapéuticos favorables, tanto a nivel de tratamiento farmacológico, moduladores, como de terapia respiratoria/ejercicio físico.

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.

Los nuevos moduladores y su afectación sobre el sistema endocrino

La esperanza depositada en que los nuevos moduladores normalicen de una vez todo el complejo mecanismo de afectaciones que sufren los pacientes de FQ, nos ha llevado a buscar la opinión de una experta en la materia, la Dra María Clemente, endocrinóloga infantil del Valle de Hebrón, con la que hemos conversado ampliamente sobre los beneficios en el ámbito de la diabetes, del crecimiento o de la pubertad, para los pacientes jóvenes de FQ que toman estos nuevos fármacos.

¿Cuál es la primera afectación endocrina de los enfermos de FQ?

Está claro que la primera cormobilidad que pueden presentar los enfermos pediátricos de FQ en lo que hace referencia al sistema endocrino y gastroenterólogo es la diabetes. Aparece en torno a los 10 años y su incidencia aumenta con la edad. Puede haber algún caso excepcional antes de esa edad pero la recomendación es no hacer el cribado antes como no sea que hayamos contemplado alguna causa que nos induzca plenamente a ello. Si que es verdad que, a raíz de los nuevos moduladores que se pueden empezar a prescribir a partir de los 6 años, estamos planteando ya estudios sobre afectaciones diabéticas, pero más para ver la evoluciuón de la enfermedad que por que esperemos que aparezca. La afectación pancreática fundamental en FQ es la falta de producción de insulina. Se produce de manera progressiva de modo que en la segunda década de la vida es de un 20%, de un 30% en la tercera década y así en adelante.

Dra Clemente ¿y esta progresión se da en todos los casos o depende de la mutación concreta que sufra el enfermo?

En la mutación más genérica se da esa insuficiencia pancreática con esas características de mayor progresión aunque los pacientes que tienen afectación hepática tienen siempre más

probabilidad de desarrollar diabetes. Y, como le decía, el cribado es un test de intolerancia a la glucosa y sus resultados van, desde el estado normal a la diabetes definida, pasando por un espacio intermedio que llamamos de intolerancia. Esta claro que si hay diabetes hay que prescribir insulina, pero también en esos estadios intermedios en los que hay déficits nutricionales junto a una función pulmonar mala, también resulta aconsejable iniciar el tratamiento con insulina algo antes. Desde luego nosotros aplicamos insulina porque es lo más recomendado aunque también hay algunos tratamientos orales que pueden funcionar. Lo que está claro es que lo que falta es insulina y es mejor ir directamente a lo que falta,

para favorecer, lo antes posible, el estado nutricional y la función pulmonar.

Y esto que es un tratamiento de por vida, ¿no puede presentar algún tipo de efecto secundario?

Si, desde luego, usted ya sabe que el enfermo de FQ toma muchos fármacos diarios y esto es añadir un fármaco más a todo ese enjambre con la particularidad de que encima su aplicación es subcutánea. Claro, el principal efecto adverso es la hipoglucemia, pero la mejora nutricional y la función pulmonar mejoran sensiblemente de modo que compensa de algún modo la ya de por si pesada carga. Resolvemos el efecto adverso ajustando muy bien la dosis, haciendo los controles de glucemia capilar y aplicando la insulina durante el día. La peculiaridad de esta diabetes en enfermos de FQ, que es una diabetes distinta a la de tipo 1 que es la común en niños y que es la que impide la formación de insulina, es que en los pacientes de FQ el pancreas si que produce algo de insulina y eso permite ajustar mejor la dosis, con un solo suministro al día y no con cada comida, como ocurre con los de tipo 1.

Este suministro continuado debe alterar de manera importante la vida diaria del enfermo...

Bueno, se está avanzando mucho en este sentido a través de las bombas de glucosa y también de los dispositivos de monitorización de glucosa que hoy puede consultarse a través del móvil acercándolo a la placa pegada al catéter subcutáneo de modo que no hay que pincharse y el móvil avisará cada vez que haya una diminución de los índices en sangre.

Y ahora llegan los moduladores... ¿De qué modo pueden resultar favorables también en términos endocrinos?

La evidencia de que los moduladores en la función pulmonar y en la mejora de la calidad de vida general resulta extraordinaria, hay que decir que en cuanto a la repercusión endocrina y gastroenteróloga todavía no está clara. Como hace poco que se está utilizando la nueva medicación,

los efectos a largo plazo todavía son difíciles de ver y, a corto, hay que decir que algunos pacientes mejoran, pero no todos, ni todos de la misma manera. Y estamos en ello. Da la impresión de que va a haber una sensible mejoría, pero no a corto plazo, aunque el hecho de que el estado general del paciente no empeore va, muy probablemente, a mejorar los resultados a largo plazo de los problemas endocrinos. Lo que no solemos ver, aunque sí ha habido ejemplos puntuales, es un mejoramiento inmediato como consecuencia de la nueva medicación. Pero si que se observan cambios de afectaciones mas leves, con índices mejores.

¿Y para cúando saber que esto realmente funciona?

Ahora mismo tenemos 12 pacientes en estudio y el que lleva mas tiempo con el tratamiento lleva 30 meses. Es poco tiempo y son pocos pacientes, pero tenemos datos comparables que van a ser muy útiles en el futuro inmediato, aunque va a costar tiempo sacar conclusiones válidas.

Hablemos finalmente de las otras dos afectaciones endocrinas para los pacientes de FQ, el crecimiento y la pubertad, ¿le parece?

Desde luego. En cuanto al crecimiento, si no hay afectaciones nutricionales ni graves problemas en la función pulmonar, el crecimiento en los pacientes de FQ no se ve especilmente afectado. O tratamientos prolongados con algunos fárma-

cos, por ejemplo corticoides, de modo que los nuevos moduladores también van a responder muy positivamente en orden al crecimiento de los pacientes. Y lo mismo ocurre con la pubertad, que es lo que nosotros normalmente monitorizamos. La mejoría general de la enfermedad, desde el cribado neonatal hasta los nuevos moduladores, nos ha permitido observar una mejora progresiva en estos ámbitos.

Y la última pregunta: ¿cómo ve el futuro?

Todo pendiente de lo que vayan explicando los estudios pero también está en estudio la utilización de fármacos orales que permitan mejorar las funciones de la célula beta sin utilizar insulina. Fármacos que ya se están utilizando para la diabetes tipo 2 pero que todavía no aseguran la posibilidad de substitución de la insulina o por lo menos no en pediatría.

Obituari

En memòria dels Drs Josep Torrent-Farnell i Eduard Rius, traspassats aquest desembre

A primers d'aquest desembre de 2023 va morir de manera repentina, qui va ser el primer director de l'Agència Espanyola de Medicaments i Productes Sanitaris (AEMPS) i membre de la Comissió Assessora de Malalties Minoritàries (CAMM), **JosepTorrent-Farnell**.
Doctor en Medicina i Cirurgia i llicenciat en Farmàcia, va ser també el president electe del Comitè de Medicaments Orfes i membre del Comitè d'Assesoria Científica de l'Agència Europea del Medicament (EMA). En l'àmbit estatal i autonòmic la seva trajectòria va ser molt intensa. Va ser expert de l'Estratègia Nacional de Malalties Rares del Ministeri de Sanitat, president del Consell Assessor de Tractaments Farmacològics d'Alta Complexitat del Servei Català de la Salut i director de l'Àrea del Medicament del CatSalut. Va ser un referent a nivell internacional en les malalties minoritàries on va impulsar grans canvis i millores per donar resposta a les necessitats dels pacients i de les seves famílies. I un gran amic de l'ACFQ, des d'on lamentem profundament la seva pérdua.

Uns dies després va morir també als 70 anys el **Dr Eduard Rius**, exconseller de Sanitat i Seguretat Social entre el 1996 i el 2002 i diputat al parlament de Catalunya en la V legislatura. D'acord amb el seu compromís,

l'any 1997 es va posar en marxa el cribratge neonatal de la Fibrosi Quística a Catalunya en tots els hospitals del país. Un programa pioner a l'estat espanyol gràcies al qual els infants tenen un diagnòstic sobre la FQ en el tercer mes de vida i poden ser tractats de manera immediata.
El Dr Rius va ser una persona molt sensible i compromesa amb l'ACFQ i defensor del Sistema Públic de Salut, per la qual cosa lamentem profundament també, la seva sobtada pérdua.

El trànsit de l'atenció pediàtrica a l'atenció d'adults «aprendre a no dependre»

Allò que durant anys havia estat una manifestació d'èxit, s'ha convertit ara en una proposta de normalitat. Ens estem referint a la transició dels malalts pediàtrics de la FQ a les unitats d'adults per seguir combatent la malaltia. Abans, que un nen, un adolescent, fos transferit als serveis d'adults per continuar els tractaments que li haurien de permetre mantenir la qualitat de vida indispensable i anar creixent i prosperant era un prodigi, l'evidència que els facultatius, els especialistes, les infermeres, els fisoterapeutes, però també les famílies i els propis interessats havien fet tot el que calia per avançar, per mantenir-se.

Avui, la ciència, els progressos sanitaris i l'especialització en els mecanismes de millora dels tractaments i les rutines, han convertit els pacients pediàtrics en la primera fase d'una malaltia que, quan siguin adults, continuaran mantenint a ratlla. Però entre l'atenció pediàtrica i l'atenció d'adults hi ha un salt que resulta, en la majoria de casos, transcendental. Ho és, en termes generals, perquè marca el pas de l'edat infantil i adolescent a la majoria d'edat i la maduresa. I en el cas dels malalts de FQ, perquè mostra un camí obligat: la transferència dels equips sanitaris, i l'aprenentatge de l'autoresponsabilitat. És un moment de transició que ensenya a «aprendre a no dependre». I hem parlat d'aquest trànsit amb la Dra Cols, de la Unitat infantil de Sant Joan de Déu i amb el Dr Álvarez, de la Unitat d'adults de la Vall d'Hebron.

Dra Cols, que hem d'entendre com a transició dels pacients pediàtrics a les unitats d'adults?

Abans de res deixeu-me que contextualitzi el concepte. El que entenem per transició, especialment pel malalt crònic i pels pacients de malalties minoritàries és un moment important, gairebé transcendental. Hem de tenir en compte que els pediàtrics, gràcies al cribatge neonatal, tractem als diagnosticats des dels primers moments, durant tota la infància i l'adolescència i fins a data d'avui –ara afortunadament les coses estan canviant molt ràpid i molt favorablement–, amb un règim de visites molt estret. Vol dir que durant els

primers 18 anys, els pacients i les famílies són de la casa. Coneixem, per suposat, tota la trajectòria de salut, però també la vital i la social i gairebé no cal mirar la història clínica perquè, de cada pacient, ens la sabem de memòria. En aquest sentit, el canvi, la transició, és un moment especial. Pels pacients, perquè no solament canviaran l'equip mèdic que els ha portat tota la vida, sinó que, en el nostre cas, canviaran també d'espai físic, d'hospital, i per les famílies, que també notaran les noves circumstàncies, sinó igualment pel mateix equip sanitari –perquè hi tenim un vincle emocional a més de la responsabilitat mèdica–. Així doncs, també patim aquest comiat, que és un comiat positiu perquè vol dir que han superat les fases inicials de la malaltia, però no deixa de provocar a tots plegats uns moments d'estrés. I aquesta experiència ens indica que hem de preveure uns circuits molt ben establerts, una manera de transicionar còmoda per a tothom.

De fet, tota transició és llei de vida i jo he de dir que, afortunadament, tots els meus pacients de FQ, fins ara, han viscut aquesta fase de transició. Vol dir que estem en unes xifres d'èxit, molt diferents a les d'uns quants anys enrere. En definitiva, tenim la responsabilitat mèdica de fer-los arribar a aquest moment de transició, però també la responsabilitat que aquesta transició sigui dolça, pausada i tranquila.

Es prou conegut que la malaltia és molt complexe, que intervenen molts professionals i, per tant, que s'ha de passar molta informació. Explicat això, deixim que concreti de què consta. La transició, de fet, implica dos components. El que entenem correntment com a transició de fet és la transferència, que en FQ i a Catalunya, es produeix als 18 anys en condicions normals. En realitat, la transició, nosaltres la iniciem molt abans, concretament als 14 anys. Perquè, com he explicat, implica un treball de capacitació del malalt, l'hem d'empoderar, de manera que conegui a fons la seva malaltia. Vol dir que el jove que es transfereix ha de saber gestionar les visites, ha de saber què ha de fer quan comença a empitjorar, ha de saber com es retiren les medicacions, on ha d'anar en cada moment, ha de saber ser l'interlocutor principal, ha de saber preguntar coses a soles. I això és un procés que es va treballant lentament i que, com en aquests casos les famílies hi compten molt, hem de fer el mateix procés amb els pares i les mares. Es dona sempre, això, però especialment en els casos de FQ. Les famílies són metges, farmaceútics, psicòlegs dels seus fills i ho gestionen molt a la perfecció. I hem d'ajudar a que els deixin créixer i a que vagin aprenent, a poc a poc, a tenir un paper cada vegada més secundari.

I això que es molt fàcil d'explicar, és molt complicat de posar en pràctica i hem d'ajudar-los a tots plegats a assumir aquests nous rols.

Evident perquè, entre altres coses, les famílies també hauran d'agafar confiança amb els nous equips...

Si, perquè és que 18 anys de vincles tant estrets marquen moltes dinàmiques i els passos han de ser curts però segurs. Quan iniciem aquest moment de transició entre els 14 i els 18 ja hem de preveure la necessitat que els adolescents vagin agafant el protagonisme que els correspon. Ja no cal parlar sempre amb la mare tot i que acompanyi al pacient, a vegades hi ha coses que són més privades, més íntimes. I, paral·lelament, hem de planificar el canvi d'equip. Per una inércia natural, tal com anava la malaltia, era habitual derivar els pacients a la Vall d'Hebron on hi ha una unitat de trasplantament que era on moltes vegades

El moment de la transferència és clau pels pacients, per les famílies i pels equips mèdics i sanitaris

acabaven els casos greus. De manera que un altre pas consisteix a explicar la localització de les dues unitats, la de la Vall d'Hebron i la de Parc Taulí, perquè es consensua totalment a on seran enviats, malgrat que nosaltres també ho aconsellem. Aquestes coses i, en medicina gairebé totes, s'han de consensuar amb els afectats i les famílies.

Imagino que, per vostès, la transferència és aquest moment de doble lectura: dolça per un costat, una mica trista per l'altra. El que m'imagino que ha de ser dramàtic és la pérdua, observar que aquesta transferència no arribarà a produir-se.

Si, els sanitaris en general i jo parlo com a metge, tenim moltes satisfaccions però també moltes angoixes. Jo vaig integrar-me a l'equip quan ja funcionava el cribatge i ja he explicat que des que em vaig incorporar no he viscut aquest drama amb els pacients de FQ. Això s'ho poden trobar més els de les Unitats d'adults. Ara, per sort, arran dels nous moduladors, del que es tracta es de transferir en les millors condicions els afectats per tal que la malaltia es cronifiqui, però per això, cal contemplar tots aquests passos que indicava. És evident que la nostra professió té un fort component emocional perquè el metge sempre se sent responsable de l'evolució del seu pacient i quan les coses van maldades ho experimentes d'una manera molt frapant. Però també a l'inrevés. No fa gaire he rebut una forta dosis de satisfacció en rebre notícies d'una pacient que ja havia estat transferida de fa uns anys i que ara ens va enviar una foto del 26è aniversari bufant les espelmes.

Com ja sabem la malaltia ha tingut un camí molt llarg i jo he de dir que he tingut molta sort des que em vaig incorporar. Primer pels resultats del cribatge neonatal que permet conéixer la malaltia quan encara no s'ha desenvolupat i, per tant, tractar-la precoçment; i ara, amb els moduladors que permeten, no per a tots els malalts, cal considerar-ho encara, transferir els afectats amb millor qualitat de vida i un futur més garantit.

Si li sembla Dra Cols, tornem a la fase de la trasnferència...

Si, en la part final de la transició, a la ratlla dels 18 anys, hem de preparar el pacient, hem de preparar la família, però també tota l'etapa que ha de fer l'equip sanitari que és un equip multidisciplinar. Per tant, nosaltres, una vegada decidit el nou centre, preparem l'informe mèdic complet, de manera que no es perdi cap informació d'importància pel pacient: no es poden duplicar proves i per tant ens hem d'esmerar en la coordinació entre equips i entre centres. Cal dir que el primer any de transferència es fan visites alternes per no perdre del tot el contacte amb el pacient i per veure el *feed back*: si es troba a gust el pacient i la família, si ha sorgit algun problema, etc. Això serveix també per compartir informació entre els equips i els centres, però també a les famílies els indiquem el recorregut que han de fer a partir d'aquest moment, de manera que vagin perfilant la seva sortida del centre pediàtric i la seva incorporació a la unitat d'adults (farmàcia, urgència...) però sense que això vulgui dir que en aquest període sel's tanqui la porta a farmàcia pediàtrica o a urgències pediàtriques per no deixar-los desemparats de cap manera. Aquest període de seguiment permet marxar d'uns equips i d'uns centres d'una manera normalitzada i sense presses. Les úniques excepcions a aquest sistema és la del pacient que està en assaigs clínics i que potser es transfereix una mica després quan s'acaba el procés i la d'aquell afectat que es troba en un moment delicat de la malaltia just quan compleix l'edat reglamentària

Una fotografia del 2022 de l'equip mèdic i sanitari de FQ, de l'Hospital de Sant Joan de Déu

i que també, per aquest motiu, es respecta l'allargament a la unitat pediàtrica. Aquesta és la nostra forma de treballar des de fa molt anys i és la forma de donar l'alta definitiva d'una manera molt tranquil·la i segura. Però deixi'm que li expliqui la sensibilitat especial de l'Hospital de Sant Joan de Déu en aquest tema en altres serveis que no són el de la FQ. Ja des del 2011 hi ha un protocol que s'anomena «Adéu» endegat per la direcció de qualitat i experiència del pacient, fruit de les experiències compartides de pacients i famílies, que resum molt bé tota aquesta gran preocupació per la transferència de pediatria a adults.

De fet, com ja sabem, la salut és molt més que l'absència de l'enfermetat i hi juguen força els components humans i emotius.

I en el cas de la FQ la cosa deu ser encara més singular...

Ho és, sens dubte, molt més que en altres patologies perquè, de fet, la interrelació personal entre els equips humans de professionals d'infantil i d'adults és molt característica, ens coneixem molt, tenim fins i tot en molts casos, una gran relació d'amistat i això facilita molt les coses en relació als propis malalts i especialment en la transferència entre equips, perquè al final s'estableix una relació de confiança i cordialitat molt beneficiosa pels que estan sota la nostra tutel·la mèdica.

I això mateix es fa en altres hospitals i en altres serveis?

La tendència és aquesta i no a tot arreu està tan protocolitzat com al nostre hospital, però és que la transferència també té a veure segons el lloc que ocupes en el procés. Quan el que transfereix és el neuròleg, i el pneumòleg és simplement un especialista –això ens passa també en altres malalties– el procés es diferent però els resultats han de ser els mateixos. Normalment tot això va acompanyat d'un enorme treball de burocràcia interior que moltes vegades satura la dedicació mèdica i que portarà en breu temps a la utilització d'un assistent clínic que és un perfil que va més enllà del típic administratiu però que s'especialitzarà en tota aquesta multitud de tràmits burocràtics, que no dic que no s'hagin de complir, però que resulten feixucs i treuen temps per altres coses, més enllà de l'insustituible paper que té la infermera gestora de casos que és una altra funció de gran responsabilitat i molt efectiva a l'hora de valorar la qualitat del servei.

La conversa va continuar amb el Dr Antoni Álvarez, de la Unitat d'adults de l'Hospital de la Vall

d'Hebron que és la part complementària del procés de transferència d'afectats pediàtrics a adults. I a ell li vam demanar també la seva visió del procediment.

Nosaltres rebem bàsicament afectats pediàtrics de l'Hospital de Sant Joan de Déu i de la nostra pròpia unitat pediàtrica de la Vall d'Hebron i, molt anecdòticament, algún afectat que es trasllada de comunitat per estudiar o algún cas semblant. Absolutament en tots els casos hi ha un informe de trasllat que fa l'equip mèdic que ha portat a l'afectat des de la infància, amb un resum de la història i les característiques principals del seu estat general i de les afectacions patides. Per fortuna, ara això està més ordenat i protocolitzat que fa només uns quants anys i això vol dir que hem crescut amb eficiència. Tot i que, a FQ en concret, sempre hi ha hagut una transferència ordenada, de manera que en el darrer any de pediatria passem visita conjunta, per tal que tant el pacient com la família ens vagin coneixent. I això que fem nosaltres en el darrer any de la transferència ho fa l'equip pediàtric en el primer any del trànsit a l'atenció a adults, de tal manera que tot sigui molt natural i senzill.

Entre les nostres unitats de la Vall d'Hebron, les visites conjuntes són, com és evident molt fàcils. Es tracta de creuar un passadís. Amb Sant Joan de Déu no és tan senzill però ja ho tenim molt per la mà de manera que anem intercalant visites aquí i visites a Sant Joan de Déu que són conjuntes i que venen a ser sis o set a l'any, de manera que el pacient ens comença a conéixer sense deixar el contacte amb els seus metges de capçalera de tota la vida fins aleshores. La transferència, per tant, s'ha de fer bé, ordenada i progressivament. I en això, la FQ ha estat pionera, com en tantes altres coses. Ara ja existeix un protocol de transferència per totes les malalties cròniques i s'ha vist que la transició no ha de ser en el darrer any del traspàs del malalt sinó d'una manera equilibrada i suau abans del trànsit obligatori. Cada malalt és un món i amb cada pacient s'ha de veure l'especificitat, però en tots els casos s'ha vist que la transferència ordenada resulta altament beneficiosa no només pel pacient i les famílies, sinó també pels equips mèdics i sanitaris.

I és veritat, Dr Álvarez, que els malalts que reben han d'*aprendre a no dependre*...

Exactament, perquè aquesta etapa de l'adolescència és una etapa plena d'inquietuds, però encara amb un pes important familiar. I, efectivament han d'aprendre a no dependre, però també han d'aprendre a cuidar-se, a posar la salut en el lloc que li correspon, especialment en malalties cròniques com aquesta. Moltes vegades aquest malalt no coneix suficientment la seva malaltia i no és conscient que li cal mantenir l'esforç que ha fet fins a aquest moment i ara ha arribat el moment de fer-ho autònomament. Tothom no és igual i per això s'ha de fer una feina en els anys previs per fer-los conscients d'aquesta necessitat. Segur que ens fem molt pesats, però forma part del camí per assegurar-nos que tot anirà bé en el futur. Hi ha estudis, em bé a la memòria un d'Austràlia, on es demostra que allà on s'ha fet bé la transferència de pacients, no hi ha grans diferències entre el període previ i el posterior, pel que fa al progrès de l'enfermetat i l'estabilitat del malalt crònic.

Imaginem que aquesta transferència és igual per a tots els afectats que passen a l'edat adulta, però ens interroguem sobre les diferències que vostès poden detectar entre els joves que es beneficien

dels moduladors, que deuen ser la majoria, d'aquells que no se'n poden beneficiar. La depèndencia dels equips deu ser superior i més complexa en uns casos que en d'altres o, pot ser estem equivocats?

No, no esteu equivocats. Certament els que no es poden beneficiar dels moduladors acostumen a tenir una situació molt menys estable i, per tant, la dependència dels equips que els tracten és necessàriament superior. Els dubtes sobre l'atenció que, en el cas dels nens, es més personalitzada, abocada també a les famílies, es manifesta de forma més diàfana. Els pediatres tenen un contacte més estret amb els pacients i les famílies amb un contingut més social que el nostre. Si correspon, contacten amb l'escola; nosaltres no tenim relació amb el món laboral, per exemple. Estem més enfocats a la malaltia mentre que en pediatria juga un paper molt important el món que envolta a l'infant. D'aquí la transcendència del protocol de trànsit, perquè depèn de la cura que es posi en aquest pas, que el malalt mantingui el nivell de confiança amb l'equip mèdic i sanitari, especialment en aquells casos on el contacte és més important i més necessari. I, sobretot, perquè no tothom té els mateixos suports. Hi ha famílies més implicades i d'altres menys i hi ha malalts amb una tendència a l'autonomia i altres més dependents. I a vegades, ens cal als equips mèdics, el suport dels psicòlegs o dels psiquiatres per ajudar a normalitzar aquest pas.

Clar. És que estem parlant d'un període vital especialment complex, aquest de l'adolescència...

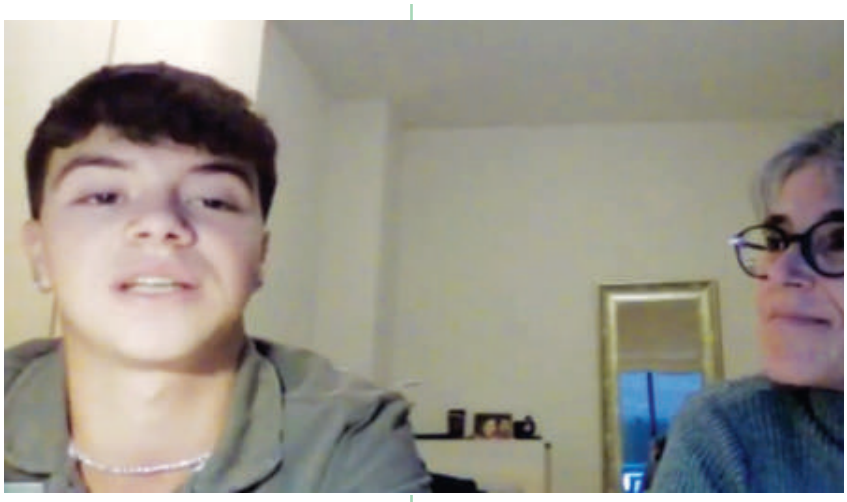
Si, sens dubte. Es tracta en general de joves que estan estudiant o treballant, on apareixen els problemes laborals específics, perquè es tracta de malalts amb unes característiques pròpies i particulars, que poden tenir baixes repetitives, moments d'agudització de la malaltia, internaments. O a vegades simplement que necessiten un espai sa i lliure de contaminacions, per exemple. O bé es tracta de nanos que estudien, que tenen exàmens a la Universitat i que no poden seguir el ritme. O més enllà d'això, per exemple, les relacions interpersonals amb els companys i companyes, on hi ha una voluntat de mantenir el mateix ritme, de posar de manifest que no tenen cap dificultat aparent... Tot plegat, si ja de per sí és complexe, amb els malalts de FQ encara ho és més. I hi ha persones que ho gestionen millor i altres a les que els hi costa més sortir-se'n.

A FQ hem estat pioners en els protocols de transferència, com en tantes altres coses

Moltes d'aquestes qüestions us deuen caure directament a vosaltres perquè això els pediatres no ho detecten...

Exacte. Qualsevol problemàtica que pateix el malalt al marge de l'enfermetat, repercuteix negativament i nosaltres ho detectem d'immediat. A vegades és la pròpia malaltia la que repercuteix sobre la vida social i a vegades és a l'inrevès, però en qualsevol dels casos nosaltres de seguida ho observem. Hi ha vegades que volen fer moltes coses alhora i això repercuteix sobre la malaltia. Hi ha vegades que és a l'inrevès, que la mateixa malaltia els impedeix seguir els ritmes normals. Hi ha qui es llença tan aviat com pot a independitzar-se, hi ha qui fa tot el contrari. Al final es tracta de compatibilitzar-ho perquè el que està clar és que si fas les coses bé, pots arribar a un nivell d'estabilitat i normalització bastant important, però si no fas les coses bé, aquesta malaltia no perdona. I, en última instància, del que es tracta és d'arribar a un nivell de qualitat de vida suficient que garanteixi el creixement personal i la normalització de la malaltia. Estem justament en aquest moment, per a tots aquells que es poden beneficiar dels nous moduladors.

La FQ, present en la Jornada anual europea sobre farmacovigilància



El Sergi Costa i la seva mare, Anna Monserrat, durant la seva intervenció *on line* i en anglès, en la trobada anual de farmacovigilància celebrada a Amsterdam.

Més de 160 professionals de la indústria farmaceútica es van reunir a mitjan novembre a Amsterdam, en el fòrum anual que el sector organitza sobre farmacovigilància, en aquesta ocasió amb l'assistència de Sabine Strauss, chair del comité de farmacovigilància PRAC de l'Agència Europea del Medicament (EMA). En aquesta sessió, de manera no presencial, van participar per parlar de la resposta dels afectats de FQ en relació a la incidència dels fàrmacs sobre la seva salut, la farmaceútica Anna Monserrat i el seu fill Sergi Costa, afectat de FQ i membres de l'ACFQ.

Tal com va referir l'Anna Monserrat, la indústria farmacològica, sota la tutela de l'EMA, està molt interessada en el seguiment dels medicaments un cop estan ja en el mercat, per observar-ne i tenir cura, en el seu cas, dels possibles efectes secundaris o les reaccions adverses. En aquest cas, la participació de l'Anna i el seu fill, es va produir per l'interès de la indústria en rebre les impressions directes dels pacients. Durant una mica més de 15 minuts van explicar de manera sintètica i entenedora en què consisteix la malaltia i quines són les especificitats en funció de les mutacions i la pròpia situació mèdica dels afectats i també quines son les principals dificultats en el dia a dia amb els nombrosos fàrmacs utilitzats.

En aquest sentit, va resultar també molt interessant explicar la reacció davant els nous moduladors perquè el Sergi és, afortunadament, un dels afectats beneficiats pels nous fàrmacs. D'aquesta manera es va poder explicar la tolerància als nous medicaments i la presència d'efectes secundaris en alguns pacients, amb estratègies concretes sobre els enzims hepàtics. Van poder compartir també d'on venia la malaltia i on som ara, també la importància de la unió de pacients a través de les associacions d'afectats i l'enorme sacrifici permanent dels afectats i les famílies, amb moltes visites mèdiques, una vigilància exhaustiva multidisciplinar sobre la prevenció de les infeccions i els tractaments de fisioteràpia i l'exercici físic, la nutrició i la seva importància etc. I també el bon pronòstic respecte del que acostumava a ser l'estadi final de la malaltia que era el traspantament pulmonar, qüestió que ara, amb els nous moduladors, ha deixat de ser l'horitzó previsible.

Van poder explicar també que no tots els malalts de FQ estan en disposició de beneficiar-se dels nous moduladors i, en aquest sentit, la extraordinària importància de seguir avançant en la recerca gènica i farmacològica, qüestió aquesta de gran trascendència si tenim en compte el fòrum en el que s'estava participant. I finalment, la enorme implicació familiar, l'interès pel coneixement de la malaltia, la sensibilització sobre l'administració farmacològica i els rituals de prevenció, l'acceptació dels riscos controlats i la gran interrelació amb els equips mèdics i sanitaris que tracten la malaltia. Com a cloenda, el Sergi i l'Anna es van referir a la importància de l'associacionisme sanitari, el foment de la sanitat pública i el pes dels pacients en l'organització de la política sanitària.

La formació a pneumologia pediàtrica de l'Hospital de la Vall d'Hebron

Dintre de les activitats formatives dels pneumòlegs pediàtrics de l'Hospital de la Vall d'Hebron, no pot faltar la rotació per la Unitat de Fibrosi Quística, tant en aquells casos on els metges en formació es volen especialitzar en pneumologia pediàtrica, com en els que tenen preferències per altres especialitats. La idea és que els pediatres en formació coneguin *in situ* les principals afectacions en cada cas i visquin en directe l'atenció sanitària dins de les unitats corresponents. En el cas de la pneumologia pediàtrica resulta imprescindible el pas per les Unitats de FQ perquè aquesta és una malaltia minoritària però important, sobre la qual és imprescindible tenir algunes nocions. Les accions formatives de l'equip de docència, que a la Vall d'Hebron coordina el Dr Moreno, tenen dues vies principals: els màsters de pneumologia pediàtrica i els metges residents de pediatria que es pasen un parell de mesos per pneumologia pediàtrica, dels quals, entre una i dues setmanes en la Unitat de FQ. Hem parlat, al respecte, amb la Dra Sandra Rovira, del mateix departament de formació i membre de la Unitat de FQ, perquè ens expliqui els nivells de formació que reben els nous pediatres i el resultat de la seva important experiència pràctica a l'hospital.

Malgrat que aquest mecanisme de rotació és global, l'últim any de la rotació també s'acullen alguns estudiants que volen especialitzar-se en pneumologia pediàtrica i que tenen un especial interès en la FQ. Els pacients de FQ que freqüenten les unitats, estan perfectament acostumats a la presència d'aquests metges en formació que aprenen sobre el terreny les característiques de la malaltia i la interrelació amb els pacients. Alhora també se'ls imparetix un seminari teòric per aprofundir sobre les afectacions i les seves causes. Això va molt bé, no només pels que s'especialitzaran en pneumologia pediàtrica o potser directament en FQ, sinó també per aquells pediatres ambulatoris, pels que treballaran a Urgències, etc.

No hi ha un nombre exacte cada any però al 2023, segons la Dra Rovira, van entrar exactament 18 residents de pediatria a Vall d'Hebron per fer aquesta rotació de dos mesos.

En el cas dels màsters, de dos anys i gestionats per la Autònoma de Barcelona, s'acullen tres persones per any. Són masters per pediatres interessats en pneumologia pediàtrica (que només es fan a la Vall d'Hebron i al Parc Taulí), alguns dels quals de països estrangers, habitualment sudamericans, on la formació ja és més intensiva i especialitzada. Aquests metges estudiants de màster s'hi passen a la Unitat de FQ quatre mesos i és habitual que s'impliquin d'una manera més directe en els projectes de la Unitat, en qüestions de recerca, en la participació en congressos, en el suport a la publicació d'articles, etc. Una part important d'aquests especialistes acostumen a retornar als seus països d'origen però, en general, no es perd mai el contacte, amb tot el que això suposa pels avenços que es produeixen que tenen una repercusió bastant global.

Com explica la Dra Rovira, els estudiants de màster, que ja són pediatres o els estudiants en formació, mantenen amb els pacients de les unitats, una relació molt enriquidora que els ajudarà en el futur a establir aquests vincles de confiança amb els afectats i les famílies, tan important pel bon desenvolupament de l'atenció sanitària, de manera que la formació inclou no solament els aspectes fonamentals del tractament de la malaltia sinó que intervé molt el contacte personal i la relació de confiança metge/malalt. I sempre sota el paraigües de l'equip, de manera que es consensuen les respostes en tots els casos.

Hi ha també, segons la Dra Rovira, una tercera via en l'aspecte formatiu, que són les sol·licituts de residents de fora de Catalunya per fer rotacions a la Vall d'Hebron i també les estances formatives. En el primer cas s'actua com amb els residents propis, i en el segon com que ja es tracta d'especialistes pediàtrics amb un interès específic per algunes qüestions concretes de la malaltia, es pacta personalment amb els interessats les condicions de l'estada. La idea és, en tots els casos, no causar dificultats a la Unitat però alhora compatibilitzar l'atenció als nous residents o als especialistes interessats amb les necessitats del servei.

De manera concreta, el proper abril i maig del 2024 vindrà, segons la Dra Rovira, una pediatra argentina a la Unitat de FQ, però aquest tipus d'atenció es fa també des de docència en els casos on hi ha interès concret per altres unitats de pneumologia pediàtrica que no sigui FQ. En definitiva, es tracta de fer una tasca de coordinació (una mena de tetris, com diu expressivament la Dra Rovira) amb molts elements a tenir en compte per tal de lligar-ho tot i que no hi hagi distorsions a cap nivell. I, sobretot, que surtin perfectament formats, per la qual cosa, en tots els casos s'han de tenir en compte les xerrades específiques sobre cada especialitat, l'assistència a congressos, la participació en assaigs clínics, les activitats de recerca, etc.

Metges en formació en una xerrada teòrica a la Unitat de FQ de l'Hospital de la Vall d'Hebron

Un premi a l'excel·lencia en un treball de batxillerat dedicat a la FQ

Una jove de 18 anys, Iria Escolano López, alumna de l'escola Sant Ignasi Jesuïtes de Sarrià (Barcelona) que ha cursat el batxillerat científic, va rebre un premi a l'excel·lència en la seva escola, gràcies a un TDR de batxillerat que portava per títol «Quan només penses en respirar» inspirat en la FQ. El treball té una part teòrica on tracta la fisiopatologia, la història, el tractament de la malaltia, etc.; una part més social amb entrevistes a metges, docents, associacions, afectats i familiars de FQ, i una part pràctica on es desenvolupa una suspensió farmacèutica d'àcid ursodesoxicòlic per administrar a nens afectats, fàrmac que no existeix comercialitzat a dia d'avui al nostre país. El treball inclou també una enquesta amb famílies d'afectats per valorar quines serien les característiques organolèptiques que preferirien els nens i nenes.

La idea del treball va sorgir després que la Iria es preguntés cada matí, quan anava en metro al cole, per què aquell nen del cartell enganxat a la paret no podia respirar. A partir d'aquella reflexió va voler investigar i saber més sobre la malaltia i veure, a banda, si podia fer quelcom més per millorar la vida dels afectats. En l'aspecte pràctic va parlar amb diversos profesionals i va valorar la possibilitat de desenvolupar una fórmula novedosa per facilitar l'ús d'un dels diversos fàrmacs que es fan servir en nens per tractar un dels problemes de la FQ. El fet de desenvolupar una forma líquida podia facilitar l'administració en la població pediàtrica.
La recerca va arribar al seu objectiu, el treball va ser reconegut per la seva vàlua i nosaltres hem volgut parlar amb la protagonista.

Iria Escolano, com va començar tot?

D'entrada jo vaig fer el batxillerat científic, de manera que com que havia de fer un Treball de Recerca de final de batxillerat vaig estar buscant algún tema interessant de caràcter científic. La meva mare és farmacéutica i ella em va recomanar escollir alguna cosa que experimentalment pogués ser útil, tenint en compte que ella treballa a la Universitat i jo podria connectar amb els laboratoris universitaris que m'ajudarien. Jo agafo normalment el metro i un bon dia vaig pensar en els cartells de la FQ que veia de manera molt habitual sense parar excessiva atenció, tot i que, de ben petita, era un cartell que m'impactava perquè tot això de no poder respirar impressiona bastant. Vaig agafar el link i em vaig posar a investigar. Vaig veure que era una malaltia minoritària, rara, de tipus genètic, que es detecta molt aviat i que requereix medicaments de manera permanent.

En poc temps vaig poder observar que hi ha un fàrmac que prenen molt sovint els infants afectats per millorar l'impacte biliar, que té un component com a principi actiu que és l'àcid ursodesoxicòlic que resulta poc atractiu a l'hora de ser pres pels infants. D'aquesta manera, un dels propòsits del treball consistia en desenvolupar un medicament estable, segur i de qualitat, que no existeix en el mercat, i que pogués tenir una aparència i un gust més favorable pel consum infantil. A banda d'aquest objectiu, naturalment, conéixer més a fons la malaltia, entendre com és la vida d'un malalt afectat per la FQ, copsar el ritme de vida i alhora descobrir els diversos punts de vista que poden tenir els familiars, els metges, les associacions de malalts i les persones amb experiència.

Comences, Iria, treballant sobre el compost farmacològic...

Sí, vaig contactar amb l'Hospital de Sant Joan de Déu i amb la Vall d'Hebron perquè em passessin la recepta bàsica d'aquest medicament i vaig observar que no tenia ni saboritzant, ni era molt estable, a més tenia un sucre que no beneficiava molt a les afectacions de glucosa per la qual cosa em va semblar que intentar millorar aquest compost podia contribuir d'alguna manera a fer més còmode el consum.

I acabes aconseguint un medicament més estable amb millor sabor...

Sí, dintre de que els medicaments no són pas un producte gastronòmic.

Però es que, a més, et submergeixies en la malaltia, perquè en el TDR comences explicant qué són les malalties rares, aprofundeixes en la FQ i segurament t'entrevistes amb molta gent...

Bé, si, hi ha tota una part de tutorització que ajuda bastant. L'escola, el tutor, em va orientar molt i després la meva mare em va ajudar força en tota la feina més experimental. Jo no volia que el treball fos una acumulació de dades sinó més aviat una cosa ordenada que tingués un sentit i per això vaig seguir l'esquema que em va proposar el tutor passant dels aspectes més generals als més concrets. I sobre la part pràctica, com al laboratori ja és obligat fer un seguiment molt acurat de tot el que fas, a l'hora d'escriure el treball només era reproduir pas a pas tota la part experimental.

Aprofito per destacar l'acollida de la gent del laboratori de la Universitat que em van tractar especialment bé i que em van fer entendre tots els passos i em van donar, amb el màxim detall, tota la informació que precisava.

I amb quins obstacles que recordis de manera precisa et vas trobar?

Mira, a la part pràctica, tot eren obstacles. Vaig haver de repetir un munt de coses moltes vegades i hi han moments d'estres...

Pensa que m'hi vaig estar un any i mig des que vaig començar fins que vaig acabar, fins l'extrem que en ple mes d'agost encara estava al laboratori acabant les proves.

Al final, però, va haver un clar reconeixement. qué vas sentir?

Doncs un gran agraïment perquè el que jo volia és oferir una petita contribució científica a la millora d'un fàrmac, que ja sé que no serà possible perquè hi calen moltes proves posteriors, molts assaigs, però la sensació que les coses es poden millorar si hi poses esforç i vas en la direcció correcta és molt gratificant.

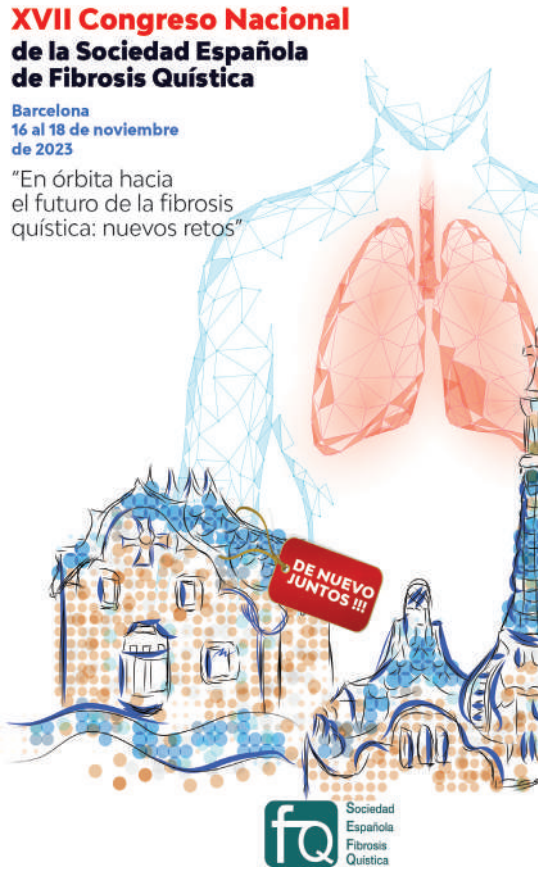
Parlant per exemple amb les famílies, amb les Supermamis de la FQ, amb les que vaig tenir una relació intensa, la meva sensació és que volia que notessin el meu interès per ser útil, per millorar les condicions familiars i dels infants afectats. Una mica allò de «no esteu sols».

I els del laboratori no et van dir què es podria fer amb la teva recerca?

Doncs no, perquè és evident que, primer, la millora del fàrmac és un petitíssim pas i segon que, com que les enfermetats minoritàries són això, de minories, doncs no s'esmercen els recursos suficients per millorar els fàrmacs que es fan servir. Allò prioritari és que funcionin, i jo el que buscava anava més enllà. Em van felicitar, naturalment, perquè entenien l'esforç, però allà es va acabar tot.

El Congrès de la FQ

Un futur obert, nous reptes i noves esperances



Entre el 16 i el 18 de novembre es va celebrar a l'Hotel Barceló Sants de Barcelona el XVII Congrès Nacional de la Societat Espanyola de Fibrosis Quística amb la presència de multitud de professionals nacionals i estrangers i diferents modalitats de treball, symposiums, taules de debat, ponències i comunicacions que van donar una notable qualitat científica a la trobada i un agradable ambient de treball i complicitat. En el transcurs de la darrera jornada, la de dissabte 18, aprofitant que el Congrès es feia a Barcelona, i un cop celebrat l'acte de cloenda, es va organitzar per la tarda d'aquest dia la V Jornada de la Fundació Espanyola de FQ que es va fer coincidir, com a primer acte, amb l'homenatge als que fins aquest mateix any han estat president de l'ACFQ, Celestino Raya, i vicepresident de l'entitat, Pedro Gaona, que han donat el relleu a Paco García i Paco Godoy com a president i vicepresident de l'ACFQ, respectivament.

Tant el Congrès, sota el títol global «En órbita hacia el futuro de la fibrosis quística: nuevos retos», com la Jornada de la Fundació van respondre fil per randa a l'enunciat. A partir dels nous moduladors, s'ha obert un nou horitzó d'esperança pels afectats de la FQ que es poden, —en funció de les mutacions que tenen—, beneficiar dels nous fàrmacs que els garanteixen una qüalitat de vida insospitada i, per tant, que obre nous reptes de cara al futur. Nous reptes, en virtut de la cronificació de la malaltia, i nous reptes cap a la curació definitiva. Tres intensos dies de treball que posen de manifest l'interès científic de les nombroses aportacions i les grans perspectives que s'obren en el tractament de la malaltia.

El Congrès va durar tres dies i hi van participar desenes de professionals: metges, infermeres, fisioterapeutes, investigadors, afectats, famílies i divulgadors científics. Es va fer un curs d'actualització de la FQ, dos tallers, quatre meses d'especialistes, una mesa internacional, un symposi de Vertex, una assemblea general, un curs de Registre europeu, una conferència de clausura i una entrega de premis, a més de 59 comunicacions curtes i 8 comunicacions llargues que van aportar coneixement i experiència. I això, a banda de la Jornada de la Fundació que va durar tota la tarda de dissabte després de l'homentage esmentat a Celestino Raya, Pedro Gaona i, de retruc, totes les persones que han viscut en primera persona els darrers anys de l'ACFQ, començant per les pròpies esposes dels homenatjats i la resta de les famílies presents a l'acte. Un Congrès, per tant, rodó i a l'alçada de les expectatives.

Una selecció dels roll-ups que es trobaven a la sala de plenaris del Congrès

Una imatge d'una de les meses del Congrès

La taula de presidència i la tribuna de ponències i comunicacions durant una pausa

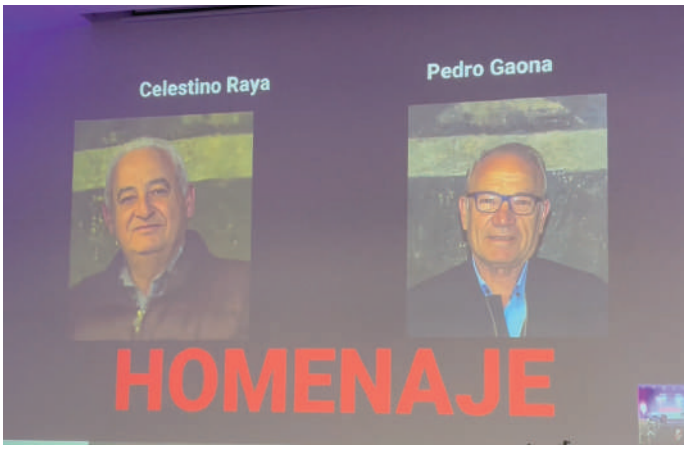
La sala del plenari abans de començar una de les sessions

El cóctel de cloenda del Congrès i d'apertura de les sessions de la V Jornada de la Fundació, la tarda de dissabte

Homenaje a Celestino Raya y Pedro Gaona

Un acto de justicia y una deuda impagable

El acto de homenaje a Celestino Raya y Pedro Gaona, presidente y vicepresidente de la Asociación Catalana de Fibrosisi Quística desde que substituyeron a Jordi Esclusa, el fundador y primer presidente de la entidad en 1988 hasta este mismo año 2023, dio comienzo con un parlamento a cargo del presidente de la Fundación Española, Dr Óscar Asensio, quien destacó la tenacidad, la capacidad de trabajo y el entusiasmo que tanto Raya como Gaona han imprimido a una entidad que fue creciendo en beligerancia a la vez que en asociados con una única y exclusiva volunta: luchar contra una enfermedad que ha sido el azote de cientos de niños y de sus familias y que gracias a la perseverancia, la lucha, la insistencia y la presión, ha conseguido, a lo largo de los años, enormes logros. Desde el reconocimiento incapacitante de la enfermedad, pasando por el cribado neonatal para hacer diagnosticos rápidos y eficaces hasta la obtención de los nuevos moduladores gracias a la investigación génica y sus derivados, la ACFQ ha mantenido una lína constante de aliento a las unidades de los hospitales de referencia, a las familias, a los especialistas y a todos los profesionales sanitarios para no desfallecer en la búsqueda de una solución definitiva. Los avances, han sido permanentes y progresivos y, como explicó el Dr Asensio, sin el trabajo y



Una imagen del vídeo que preparó la ACFQ, con fotografías de las actividades organizadas durante los años de la presidencia y la vicepresidencia de Celestino y Pedro

el entusiasmo de Celestino Raya, Pedro Gaona y las familias que han dado aliento, la lucha contra la enfermedad en nuestro país no estaría hoy donde se encuentra. El Dr Asensio puso en valor no solo el trabajo de la ACFQ en Cataluña y en España, impulsando la organización de afectados y familias allí donde todavía no existía y poniendo en pie la Federación Española, sino algo que no se conoce tanto y que demuestra la calidad humana del equipo encabezado por Raya y Gaona: el apoyo constante a los más des-

El Dr Asensio, Paco García y Juan de Silva presentando el acto de homenaje

Paco Godoy y Paco García, junto con Da Silva y el Dr Asensio antes del inicio del acto de homenaje

Un esfuerzo impagable

Estimados amigos, muchas gracias por estar aquí.
Hoy es un día muy especial para todos nosotros, el colectivo de Fibrosis Quística. Homenajeamos a dos grandes personas, a Celestino y a Pedro, dos protagonistas de una lucha contra la Fibrosis Quística en Cataluña que dura más de 25 años.
En la pasada Asamblea de la Asociación y posterior Junta Directiva, el día 4 de marzo, los dos nos comunicaron que no continuarían como presidente y como vicepresidente, sencillamente porque ya era hora, no obstante, y menos mal, continúan en la Junta como vocales.
Me dirijo a todos porque quiero que penséis por un momento aquel día en el que te dicen que tu hijo, hija, tiene una enfermedad incurable de cuyo nombre no sabías nada. Ese día empieza un desafío para toda la vida. Pase lo que pase, con toda la incertidumbre, si miras al futuro pero miras más allá de ti mismo, conviertes tu causa en una causa colectiva, en un compromiso. Justo en esa mirada aparece la grandeza humana. El filósofo Spinoza, en su razonada ética, dibuja la tendencia del hombre libre a estar junto a los demás y cuando se rigen por la razón, ven lo que es esencial en la naturaleza humana y que es idéntico en todos nosotros: una intuición clara de que si nos ayudamos los unos a los otros hacemos algo útil para cubrir nuestras necesidades. Ya no te separarás de esa mirada y llevarás tu compromiso más allá de lo razonable, cuando dejas en ese camino de lucha contra la arbitrariedad de la naturaleza, incluso a lo que más quieres: tu hijo.
Cargarse en esta vida de valores está reservado a gentes que con su actividad se convierten en ejemplo de coherencia, honestidad y entrega desinteresada. Se van hilando en esa lucha multitud de relaciones, complicidades, amigos investigadores, clínicos, funcionarios, y vas superando con creces las insuficiencias de un sistema que no siempre comprende y asume las prioridades. Se van librando batallas y se ganan algunas. También se juntan agravios. Para los agradecidos, esa lucha por nuestras reivindicaciones y por alcanzar nuestros derechos, es impagable.
Celestino y Pedro han puesto cuerpo y alma un día tras otro y lo han hecho de manera valiente, decidida y de forma inconformista, rebasando metas impensables y haciendo suya la estrategia fundamental de apostar por la ciencia y de apostar por el asociacionismo que supera todo egoísmo e individualismo.
Celestino, Pedro, habéis conseguido en estos más de 25 años que habéis estado al frente de la Asociación, grandes logros a nivel local, autonómico y nacional. Gracias a vuestra lucha, humanidad, dedicación, inteligencia y bondad, siempre de forma altruista y solidaria, tenemos lo que tenemos: tres centros de referencia para la FQ y dos centros de investigación además de una sede digna para nuestra labor.
Celestino, inculcaste a tu único hijo, David, tu tesón y rebeldía naturales. Tu hijo con FQ y que nos dejó ya hace 13 años, compareció en 2008 ante la Comisión de Peticiones del Parlamento Europeo para poner fin a la arbitrariedad de las normas aeroportuarias que impedían viajar con líquidos en cabina. Gracias a él, las personas con Fibrosis Quística han podido viajar en avión sin dificultades y sin prohibiciones durante todos estos años. Como persona eres extraordinario, doy fe, pero además tienes una familia ejemplar. La familia Raya–Fernández siempre ha estado a tú lado y ayudando a la causa, hasta en los momentos más complicados y difíciles para vosotros. Es un enorme privilegio compartir vuestra amistad.
Pedro, compañero del alma de Celestino, con tú cordialidad, cortesía, benevolencia, sencillez y simpatía, y junto a él, habéis sabido llevar vuestras justas demandas a todos los frentes de la lucha contra la Fibrosis Quística. Habéis compartido logros decisivos, como el certificado de discapacidad, las unidades de FQ consolidadas, la unidad de trasplante, la medicación de dispensación hospitalaria gratuita, los dos centros de investigación, el programa de cribado neonatal, fisioterapia respiratoria domiciliaria, la telemedicina y el piso de acogida para nuestros pacientes además de las prestaciones sociales que disfrutamos por derecho.

Cumplimos hoy, pues, con nuestro deber al realizar este acto de agradecimiento a nuestros entrañables compañeros y también a sus familias, a Dioni, a David en la distancia, a Antonia, por lo mucho que nos han regalado con su sacrificio, con su presencia constante en la lucha por nuestra causa. 29 años, Celestino, al frente de la Asociación, y los que quedan. 25 años, Pedro, como vicepresidente. Vuestro esfuerzo lo reconocemos como un tesoro que alimenta la esperanza de conseguir algún día el control total de esta enfermedad en la que el destino nos ha colocado pero que a la vez nos da la oportunidad de compartir un camino que el humanismo lo calificará de ejemplar.
Gracias y mil gracias compañeros.

favorecidos en paises menos desarrollados, especialmente de Sudamérica, donde se ha impulsado la solidaridad humana y profesional y se ha dado ayuda cada vez que ha hecho falta.

Por otra parte, Asensio destacó el impulso de los nuevos moduladores para dar una nueva perspectiva a la enfermedad señalando todavía un porcentaje importante de pacientes que no se pueden beneficiar de esas mejoras, por lo que la presión social para incentivar la investigación que cubra a la totalidad de afectados, sigue siendo una misión irrenunciable. Y terminó con una especie de lema de la Fundación que explica en buena parte el papel que la justicia social juega en el soporte a las enfermedades minoritarias : «Es más importante el código postal que el código genético», poniendo el acento en la desigualdad de oportunidades en función del desarrollo económico, cultural y social de los estados.

El presidente de la Sociedad Española de FQ, Juan da Silva agradeció la presencia de tantas personas en el acto de homenaje, señal, explicó, del cariño que muchos profesionales y familias sienten y seguro que sentirán hacia dos personas que se han dejado la piel en el esfuerzo y que han hecho de su labor un ejemplo de persistencia y buen hacer. Da Silva se sintió agradecido y satisfecho de que esa labor haya puesto la lucha contra la enfermedad en el lugar donde se encuentra, tras un Congreso que ha puesto de manifiesto, dijo, que las cosas se han hecho bien, aunque el trabajo debe continuar porque, como explicó, «el Kaftrio no hace milagros» y no se puede actuar como si los hiciera.

El acto de homenaje tuvo la enorme ventaja de estar conducido por un experto en estas lides que ha sido durante muchos años un desinteresado colaborador de la entidad, el presentador Jordi Hurtado quien también señaló, porque lo conoce de primera mano, la generosidad de Celestino y de Pedro. Y por último, tomó la palabra el nuevo presidente de la entidad, en un discurso leido que reproducimos íntegramente en estas mismas páginas. A continuación se hizo el acto de entrega de los obsequios y galardones y se cerró el acto con las emocionadas palabras de Celestino Raya y de Pedro Gaona agradeciendo el homenaje y haciendo a su vez la promesa de no abandonar ni la entidad ni la energía para seguir luchando contra la FQ.

Celestino Raya aprovechó su largo discurso de más de 8 minutos para hacer una síntesis de la historia de la entidad, destacar la iniciativa del primer presi-

Los dos homenajeados, aplaudidos y abrazados por sus sucesores en la ACFQ

Durante la entrega de los recuerdos conmemorativos

Jordi Hurtado haciendo las presentaciones

El abrazo de los dos últimos presidentes de la ACFQ, Celestino Raya y Paco García

Paco Godoy, en la entrega de la placa conmemorativa a Pedro Gaona

El abrazo de los dos últimos vicepresidentes de la ACFQ, Paco Godoy y Pedro Gaona

Las palabras de Juan da Silva, presidente de la SEFQ, durante el homenaje

El discurso del Dr Óscar Asensio, presidente de la Fundación Española de FQ

Las insignias conmemorativas

dente Jordi Esclusa y también de quienes en el año 1970 pusieron en marcha la primera piedra de la asociación catalana que finalmente no prosperaría porque para entonces los hijos de los primeros iniciadores no alcanzaban siquiera la pubertad y los padres desfallecían tras aquellas dolorosas pérdidas irreparables. Celestino explicó la profesionalidad de los primeros especialistas, el entusiasmo de quienes empezaron a componer las unidades, el voluntarismo de tantos padres y madres de afectados a los que se fueron sumando afectados que ya superaban los primeros estadios de la enfermedad y que se volcaban en sus esfuerzos por conseguir mejoras sanitarias y económicas para los enfermos y sus familias. Más tarde, la consecución del cribado neonatal para hacer frente desde los primeros instantes a la enfermedad y un tiempo después los pasos conseguidos para los ensayos clínicos y los primeros fármacos, la ayuda a la investigación, el intenso trabajo de investigadores que pusieron su conocimiento y su entusiasmo al servicio de la mejora de las condiciones de vida de los afectados y sus familias. A continuación puso énfasis en el recuerdo a las enfermeras, a los fisios, a los médicos especialistas, y a toda su gestión de calidad que ha hecho la vida más fácil a los afectados y sus familias hasta llegar a los nuevos moduladores que abren tantas esperanzas de futuro. Y, finalmente, el recuerdo emocionado a todos aquellos que se quedaron en el camino y que lucharon mano a mano con los entusiastas de las asociaciones de todas las regiones para impulsar la batalla contra la enfermedad.

Todo ello, con el agradecimiento de quienes ahora dejan la primera línea de combate, pero seguirán trabajando desde la retaguardia.

La entrega de dos ramos de flores a las esposas del presidente y del vicepresidente

Foto final del homenaje. Los homenajeados con sus esposas, los actuales presidente y vicepresidente de la ACFQ, más Juan da Silva y el Dr Óscar Asensio

Un gran equipo. De izquierda a derecha: Paco Godoy, actual vicepresidente de la entidad; Nuria Sanz, coordinadora de la ACFQ; Pedro Gaona, anterior vicepresidente, el presentador y amigo entrañable de la ACFQ, Jordi Hurtado; el segundo presidente y gran impulsor de la ACFQ, Celestino Raya; el presidente de la FEFQ, Juan da Silva; el Dr Óscar Asensio, presidente del Comité Organizador del Congreso y presidente de la Fundación Española de FQ; Paco García, presidente de la ACFQ y Jordi San Martín, administrativo contable de la entidad

Vertex anuncia la aprobación de Kaftrio entre los 2 y 5 años

El laboratorio Vertex Pharmaceuticals ha anunciado que la Comisión Europea ha otorgado la aprobación para ampliar la indicación del Kaftrio (ivacaftor/tezacaftor/elexacaftor) en combinación con ivacaftor para el tratamiento de niños y niñas con FQ que tengan entre 2 y 5 años con al menos una copia de la mutación F508del en el gen CFTR, independientemente de su otra mutación.

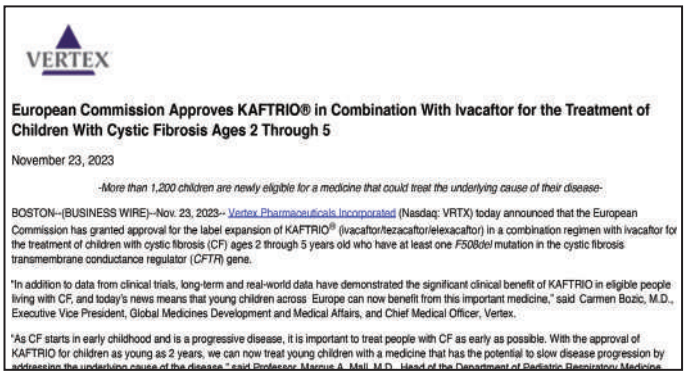
Con esta autorización de comercialización, el laboratorio ya puede solicitar que se incluya esta nueva indicación de Kaftrio dentro del sistema nacional de salud de cada país de la Unión Europea. Esperamos que, en España, Vertex solicite su comercialización para que el Ministerio de Sanidad inicie el procedimiento de financiación y pueda ser aprobado por la Comisión Interministerial de Precios de Medicamentos (CIPM) cuanto antes.

Desde la ACFQ nos congratulamos de esta nueva ampliación y confiamos en que este proceso se realice de la forma más ágil posible, para que muchos niños y niñas a partir de 2 años puedan beneficiarse de este tratamiento, que permite frenar de manera más temprana el deterioro que produce la FQ en su organismo.

Conocida esta noticia, el Dr. Óscar Asensio, representante institucional de la SEFQ y presidente de la FuEFQ ha declarado su satisfacción por la noticia y ha insisitido en que "hemos de avanzar para priorizar las aprobaciones exprés para estas situaciones de fármacos absolutamente probados en sus ampliaciones etarias. Los niños con FQ están doblemente discriminados en el acceso a los fármacos innovadores. Tendríamos que evitar el retraso de la llegada del fármaco al paciente una vez haya suficiente evidencia de su eficacia en enfermedades degenerativas. El acceso no debería estar ligado a la negociación sobre su financiación o las burocracias de cada país tras la aprobación de la Agencia Europea del Medicamento donde ya participan los estados miembros".

Por su parte, Juan Da Silva, presidente de la Federación Española de Fibrosis Quística (FEFQ) y vicepresidente de la FuEFQ ha comentado al respecto que "la posibilidad de poder administrar este tratamiento en edades tempranas, incluso antes de que los síntomas aparezcan y/o se produzcan daños irreversibles, va a ayudar a aumentar la calidad y esperanza de vida de las próximas generaciones de personas con FQ. Estamos ante una gran oportunidad de cumplir la esperanza de nuestros pequeños y sus familias que lo están esperando desde que han recibido el diagnóstico. Desde la Federación confiamos en que, tanto el laboratorio como el Ministerio de Sanidad de España, sigan apostando por la innovación, como ya lo han hecho para el colectivo de más de 6 años, llegando a un acuerdo razonable y sostenible que haga que pronto esté disponible en España". En la misma línea se ha pronunciado el presidente de la ACFQ, Paco García.

Como es conocido, actualmente en España el medicamento Kaftrio, en combinación con Ivacaftor, está disponible para el tratamiento de personas con FQ a partir de los 6 años desde el 1 de noviembre de 2022.



VERTEX

European Commission Approves KAFTRIO® in Combination With Ivacaftor for the Treatment of Children With Cystic Fibrosis Ages 2 Through 5

November 23, 2023

-More than 1,200 children are newly eligible for a medicine that could treat the underlying cause of their disease-

BOSTON--(BUSINESS WIRE)--Nov. 23, 2023-- Vertex Pharmaceuticals Incorporated (Nasdaq: VRTX) today announced that the European Commission has granted approval for the label expansion of KAFTRIO® (ivacaftor/tezacaftor/elexacaftor) in a combination regimen with ivacaftor for the treatment of children with cystic fibrosis (CF) ages 2 through 5 years old who have at least one *F508del* mutation in the cystic fibrosis transmembrane conductance regulator (*CFTR*) gene.

"In addition to data from clinical trials, long-term and real-world data have demonstrated the significant clinical benefit of KAFTRIO in eligible people living with CF, and today's news means that young children across Europe can now benefit from this important medicine," said Carmen Bozic, M.D., Executive Vice President, Global Medicines Development and Medical Affairs, and Chief Medical Officer, Vertex.

"As CF starts in early childhood and is a progressive disease, it is important to treat people with CF as early as possible. With the approval of KAFTRIO for children as young as 2 years, we can now treat young children with a medicine that has the potential to slow disease progression by addressing the underlying cause of the disease," said Professor Marcus A. Mall, M.D., Head of the Department of Pediatric Respiratory Medicine

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.

Para el primer trimestre del 2024 se reactivará el plan antitabaco

Para este primer trimestre del año que viene (2024) está previsto que Sanidad reactive la aprobación del plan antitabaco que lleva dos años de espera. El Plan Integral de Prevención del Tabaquismo (PIT 2021-2025) plantea ampliar las zonas libres de humo —como prohibir fumar en las terrazas de los bares— y enfrentarse a algunas políticas de líderes de la derecha (Ayuso en Madrid, por ejemplo) que apelan a la libertad de los españoles. A este respecto, el presidente del Comité Nacional para la Prevención del Tabaquismo (CNPT), el Dr Francisco Pascual ha sido tajante: «Libertad es permitir que la gente este sana».

A mediados de este mes de diciembre, el Dr Pascual se reunía con el secretario de Estado de Sanidad, Javier Padilla, un poco después de que la ministra avanzara su intención de recuperar el plan antitabaco que se encargó hace años al CNPT y que no llegó a entrar en vigor por la convocatoria de las elecciones generales. El objetivo de Sanidad pasaría, entre otras cuestiones, por ampliar esos espacios libres de humo.

En la reunión con Padilla, Francisco Pascual mostraba el apoyo del Comité que preside a la hora de adoptar medidas que "apuesten, con decisión, por políticas de prevención y control del tabaquismo en nuestro país, para atajar el mayor reto de salud pública al que nos enfrentamos". En este sentido aseguró que la intención expresada por la nueva ministra, está en línea con la mejora de la salud pública de la ciudadanía.

La ministra Mónica García cuenta con el apoyo de las 43 entidades sanitarias —tanto de Atención Primaria como hospitalaria, pacientes y sociedad civil— que integran el CNPT para incentivar "las políticas de control de tabaco que no se pusieron en marcha en los últimos años por varios motivos y que resulta urgente activar cuanto antes para hacer frente a la primera causa de mortalidad prematura evitable en nuestro país: el tabaquismo".

Entre esas políticas de control está la aprobación del PIT 2021-2025, sobre el que existía un consenso unánime entre la comunidad sanitaria "y cuya aprobación se paralizó de un día para otro sin que

se dieran explicaciones al respecto". Para el Dr Pascual, este Plan debe ser el germen para una Ley de Tabaco que sustituya a la de la actualidad, aprobada en 2005.

La ley antitabaco de 2005 (y su ampliación en 2010) a través de la cual se extendieron los espacios libres de humos —como los parques infantiles, recintos escolares y centros sanitarios-- fue de las más avanzadas de Europa. Pero, la falta de medidas que la implementaran en la última década, ha hecho que España de algunos pasos atrás, según el Dr. Pascual

El PIT podría ponerse en marcha, augura Pascual, en el primer trimestre de 2024 y entre sus medidas suplementarias podría ser el principio del fin para los que fuman mientras conducen.

En su opinión, los consejos sanitarios como el de no fumar, para llegar a buen término, deben estar regulados mediante una normativa y sobre el debate en torno a la libertad aclara: "¿Y la libertad de una persona de sentarse en una terraza y no tragarse su humo?, ¿eso no lo respetamos? Para ser libre debes respetar siempre al que tienes al lado. Además, hay artículos científicos que te dicen que si te sientas en una terraza, el que está a tu lado también está fumando". Y concluye: "La sociedad vive en una paradoja. Yo siempre pensé que se mezclaban intereses sanitarios y económicos, pero ahora también son políticos. No se debería llegar a la confrontación con estos temas".

Magic Hearts, el invento de Debora Ribosa para la solidaridad

Hay muchas maneras de ser generoso/a pero una de las más hermosas es dedicarle tu tiempo y los acontecimientos íntimos más importantes de tu vida a los demás. Hay muchas personas generosas, pero l'ACFQ se ha encontrado en su trayectoria, a una muy destacada. Se trata de Debora Ribosa, fundadora de la Fundación *Magic Hearts* (corazones mágicos) con la que hemos querido hablar.

Debora aprovechó el día de su boda, en septiembre de 2023, para recoger dinero para la FQ. No quiso regalos y ella nos explicó por qué. Porque conoció la enfermedad a través de una gran amiga y de la persona que la ayudó a poner en marcha la Fundación y porque tiene un corazón mágico que pone al servicio de los que necesitan colaboración y solidaridad.

Debora, ¿explícanos tus razones?

Mira, tengo una amiga muy amiga que está relacionada con la enfermedad y cuándo estaba poniendo en marcha la fundación, otro amigo que me ha ayudado mucho, Xavier Vilaseca, me comentó que su hija también está afectada de FQ. Yo me casaba en septiembre, y aprovechando que en ese mes se celebra el Dia Mundial de la Fibrosisi Quistica, me pareció muy adecuado poner en marcha un plan. Como que mi marido y yo no necesitábamos nada especial, porque tenemos la casa montada, ni tampoco viajes, porque en verano hicimos uno con nuestros hijos en plan preboda, pensamos que, cómo iban a ser inevitables los detalles, podíamos aprovechar para hacer una donación a la ACFQ de todo lo que se recogiera ese día. Y así lo hicimos. Se recogieron algo más de 8.000 euros que fueron entregdos íntegramente a la ACFQ para ayudar a algo que resulta tan imprescindible como es la investigación científica para superar la enfermedad.

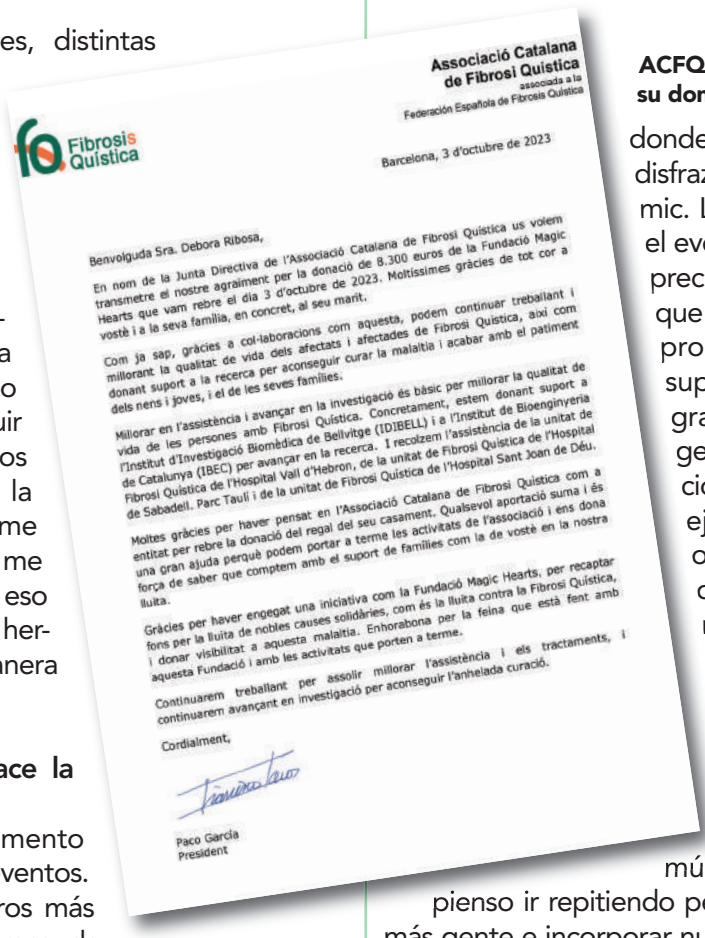
Pero Debora, tu ya habías montado una especie de ONG, Magic Hearts...

Si, cierto. Cuando cumplí 40 años, pensé que, en lugar de recibir cuatro regalos y cosas que apenas se necesitan, lo mejor sería anunciar a mis amigos un crowfounding para ayudar a una entidad determinada y me estuve informando y llegué a una página que es «Mi grano de arena» donde hacen cosas maravillosas. Y entonces planteé un reto para mi cumpleaños que iba en la misma línea: corazones solidarios. Hice una fiesta con mis invitados y se consiguió una super-recaudación. Yo, en aquellos momentos tenía una ludoteca, donde hacía talleres infantiles en inglés porque me especialicé en magisterio en lenguas extranjeras y organizaba fiestas infantiles los fines de semana. Y uní mis dos pasiones que eran los niños (por eso estudié magisterio) y las relaciones públicas que era lo que había estudiado inicialmente. Me encanta organizar fiestas y ya ves...

Y las haces muy bien por lo que parece.

Bueno, cuando le pones cariño y pasión a algo, suele funcionar. Y a raíz de eso de mi cumpleaños, empecé a organizar fiestas solidarias en mi ludoteca una vez al mes, de modo que poco a poco vas cono-

ciendo distintas realidades, distintas asociaciones que requieren ayuda, muchas de ellas de enfermedades raras que afectan a niños y que son principalmente las que me obsesionan. Y luego vino la pandemia, tuve que cerrrar mi ludoteca *Magic Mirror* y empecé a pensar en algún mecanismo más profesional para seguir haciendo lo mismo por otros caminos. Y la vía de la Fundación fue lo que me recomendaron y lo que me planteé enseguida y en eso me ayudaron todos, mi hermano y mi madre de manera especial.



Associació Catalana de Fibrosi Quística
associada a la Federación Española de Fibrosis Quística

Fibrosis Quística

Barcelona, 3 d'octubre de 2023

Benvolguda Sra. Debora Ribosa,

En nom de la Junta Directiva de l'Associació Catalana de Fibrosi Quística us volem transmetre el nostre agraiment per la donació de 8.300 euros de la Fundació Magic Hearts que vam rebre el dia 3 d'octubre de 2023. Moltíssimes gràcies de tot cor a vostè i a la seva família, en concret, al seu marit.

Com ja sap, gràcies a col·laboracions com aquesta, podem continuar treballant i millorant la qualitat de vida dels afectats i afectades de Fibrosi Quística, així com donant suport a la recerca per aconseguir curar la malaltia i acabar amb el patiment dels nens i joves, i el de les seves famílies.

Millorar en l'assistència i avançar en la investigació és bàsic per millorar la qualitat de vida de les persones amb Fibrosi Quística. Concretament, estem donant suport a l'Institut d'Investigació Biomèdica de Bellvitge (IDIBELL) i a l'Institut de Bioenginyeria de Catalunya (IBEC) per avançar en la recerca. I recolzem l'assistència de la unitat de Fibrosi Quística de l'Hospital Vall d'Hebron, de la unitat de Fibrosi Quística de l'Hospital de Sabadell, Parc Taulí i de la unitat de Fibrosi Quística de l'Hospital Sant Joan de Déu.

Moltes gràcies per haver pensat en l'Associació Catalana de Fibrosi Quística com a entitat per rebre la donació del regal del seu casament. Qualsevol aportació suma i és una gran ajuda perquè podem portar a terme les activitats de l'associació i ens dona força de saber que comptem amb el suport de famílies com la de vostè en la nostra lluita.

Gràcies per haver engegat una iniciativa com la Fundació Magic Hearts, per recaptar fons per la lluita de nobles causes solidàries, com és la lluita contra la Fibrosi Quística, i donar visibilitat a aquesta malaltia. Enhorabona per la feina que està fent amb aquesta Fundació i amb les activitats que porten a terme.

Continuarem treballant per assolir millorar l'assistència i els tractaments, i continuarem avançant en investigació per aconseguir l'anhelada curació.

Cordialment,

Paco García
President

Reproducción de la carta que la ACFQ le envió a Debora agradeciendo su donación en el día de su casamiento

Y ¿qué es lo que hace la Fundación?

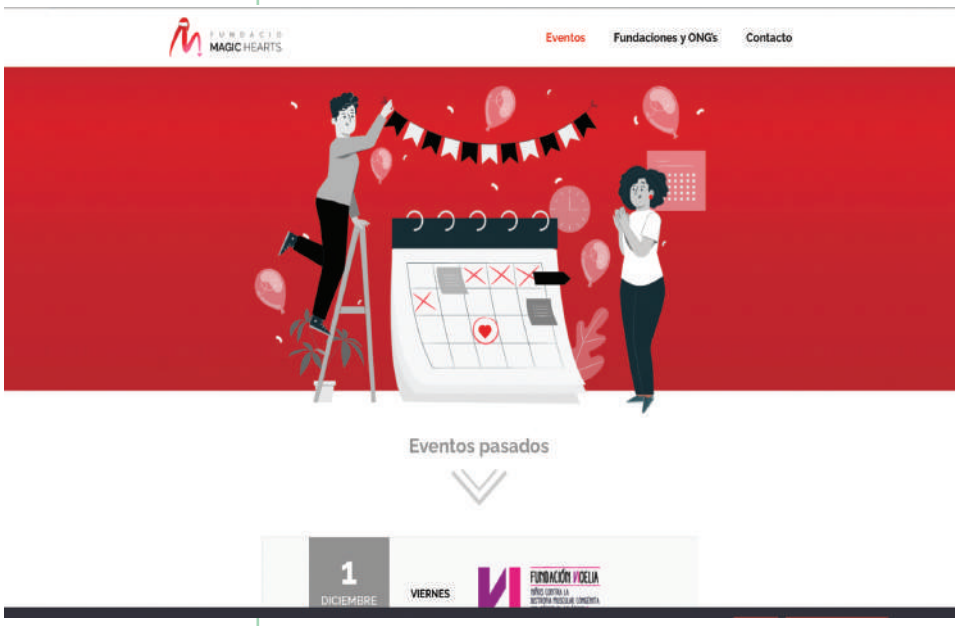
Pues eso, un instrumento para organizar distintos eventos. Algunos más grandes, otros más pequeños, unos donde se recauda más, otros menos. Pero que me permite hacer algo así todos los meses. En todos los casos, eventos para recoger dinero para actividades solidarias con las enfermedades raras. Bueno todas menos una, Sonrisas de Bombay que es una organización amiga que trabaja con mujeres y niñas en la India. Yo parto de la base de que a la gente le cuesta, en gene-ral, donar así por las buenas, pero si organizas un evento, a la gente le cuesta menos, porque sales (después de la pandemia todos tenemos muchas ganas de salir), te lo pasas bien y al mismo tiempo realizas una acción solidaria que en el mundo en que vivimos siempre es muy importante.

¿En qué consisten los eventos?

Un ejemplo. En noviembre montamos un Halloween en un restaurante en plan pica-pica, donde todos teníamos que asistir disfrazados de personajes de cómic. La gente que se interesa por el evento paga un precio y en ese precio va la parte de donación que solemos redondear desde la propia Fundación porque el superávit no suele ser muy grande. De modo que hay gente más o menos fija en función del tipo de evento. Por ejemplo, para la Navidad organicé un taller de manualidades navideñas... pues lo mismo, con niñas y con mamás, muy divertido y agradable. Otro de los eventos fue un concierto en Luz de Gas con más de 500 personas; otro, un espectáculo de Broadway, en fin, múltiples propuestas... que pienso ir repitiendo periódicamente para animar a más gente e incorporar nuevas propuestas solidarias.

¿Y de donde sale la generosidad?

Pues, no sé, porque en realidad me siento muy afortunada de lo que tengo y me parece, claramente, una obligación moral.



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