

Vivir con

FIBROSIS QUÍSTICA

Un programa de autoaprendizaje para pacientes, familiares y cuidadores.



Descripción general del programa

1. **MÓDULO 1:** Bienestar y apoyo

2. **MÓDULO 2:** Sistemas de apoyo familiar

3. **MÓDULO 3:** Educación del paciente y adherencia al tratamiento

Bienestar y apoyo

El panorama del tratamiento se ha transformado, pero el acceso sigue siendo desigual y la carga para la salud mental es real.

- 1.1. Moduladores: Acceso e impacto en la calidad de vida de los pacientes.
- 1.2 Desafíos psicosociales
- 1.3 Desafíos específicos según la edad (niños, adolescentes y adultos)
- 1.4 Estrategias para manejar la ansiedad, la depresión y el aislamiento social
- 1.5. Tratamiento integral

Módulo 1 - Bienestar y apoyo

1.1 Moduladores



¿Qué son los moduladores CFTR?

Los moduladores CFTR abordan el defecto de raíz.

En la fibrosis quística, la **proteína CFTR está mal plegada o ausente**: no puede realizar su función de transportar sal y agua a través de las membranas celulares. Esto provoca la formación de un moco espeso y pegajoso que, con el tiempo, daña los pulmones, el páncreas y otros órganos.

Los moduladores de CFTR corrigen o compensan directamente ese defecto proteico, lo que los convierte en los primeros tratamientos capaces de cambiar el curso de la enfermedad, y no solo de controlar sus consecuencias.

El avance más significativo en la historia de la fibrosis quística

~El 90 % de las personas con FQ presentan mutaciones que responden a Trikafta (elexacaftor/tezacaftor/ivacaftor)

Alyftrek (2024) ofrece una dosis única diaria, la última generación.

En la region de Latam: Autorización ≠ Acceso



Argentina



Mandato por ley

La Ley Nacional de Fibrosis Quística exige la cobertura de TODOS los medicamentos para la fibrosis quística, incluidos los moduladores, a través de la Obra Social. Sin embargo, sigue habiendo un retraso en el acceso.

Brasil



Sistema público (2023)

Tras años de defensa y sentencias judiciales, Trikafta se incorporó al SUS en 2023. El acceso se está ampliando lentamente, pero aún no es universal.

Colombia



Disponible parcialmente

Los moduladores están disponibles a través de los EPS, y se están realizando esfuerzos continuos para la negociación directa con la industria y el acceso centralizado.

México



Solo en el sector privado

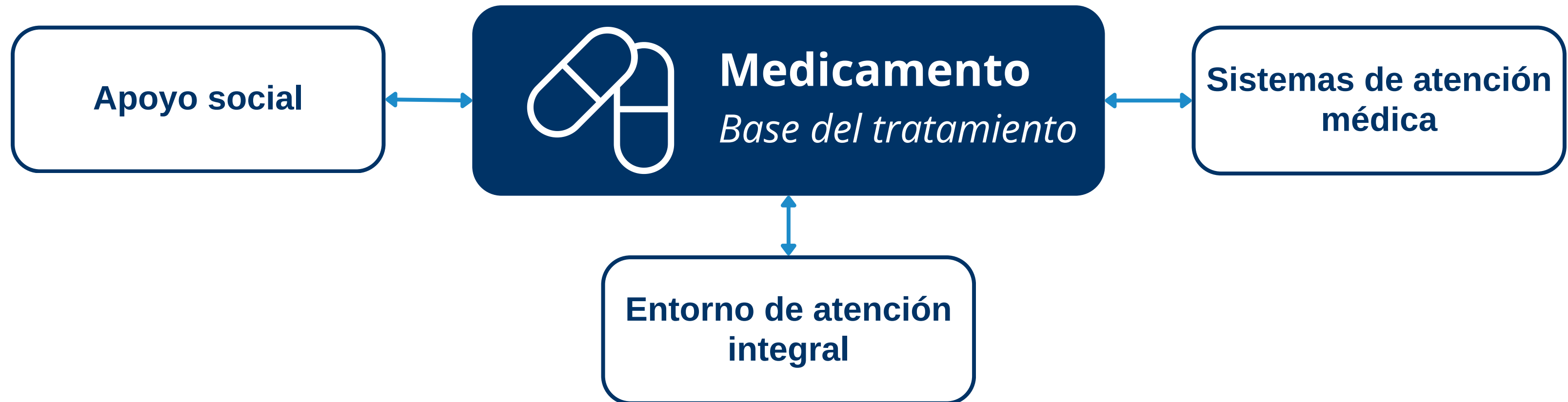
Trikafta está aprobado por la COFEPRIS, pero no figura en el catálogo de medicamentos del sector público; solo es accesible a través de seguros privados.

La aprobación reglamentaria ≠ acceso de los pacientes.
La brecha entre la política y la realidad es el principal desafío.



La salud como concepto multifactorial

Enfoque de salud holístico e integral



La salud es multifactorial: no solo depende del acceso a un medicamento, sino también del apoyo social, los sistemas de salud y la atención integral.



Evidencia clínica y resultados comparativos



50 niños latinoamericanos
(Texas Children's Hospital)

Uso de moduladores



Nutrición



Función
pulmonar



Calidad
de vida



50 Niños mejicanos
(Hospital Federico Gómez)

Sin moduladores



Nutrición



Función
pulmonar



Calidad
de vida

“La diferencia fue francamente significativa en las tres áreas: nutrición, función pulmonar y cuestionario de calidad de vida”.

-Dr. José Luis Lezana Fernández, director médico de la Asociación Mexicana de Fibrosis Quística (México)



La cartera de moduladores: Del alivio de los síntomas a la modificación de la enfermedad

Primer modulador

~4% de las mutaciones
G551D activación



Expandir mutaciones

Primero para
F508del homocigotos
~45 % de los pacientes

Impacto transformador

Combinación triple
~90% de las mutaciones



Dosis una vez al día

De última generación
Añade 94 mutaciones elegibles
adicionales más allá de Trikafta
Mayor eficacia



Barreras para la aprobación reglamentaria



Costos elevados



Acceso a la información



Lenta adopción por parte de los reguladores a medida que se demuestra la eficacia de los moduladores

Agencias reguladoras

Argentina
ANMAT

Brasil
ANVISA

Colombia
INVIMA

México
COFEPRIS



Es una revolución. Realmente no hay otra forma de describirlo. Estamos siendo testigos de un cambio radical en el panorama.

Cristiano Silveira

Director de Políticas Públicas y Defensa · Instituto Unidos pela Vida · Brasil

Módulo 1 - Bienestar y apoyo

1.2 Desafíos psicosociales



La realidad de la salud mental en la fibrosis quística



3x

tienen más probabilidades de desarrollar **ansiedad o depresión** que la población general.



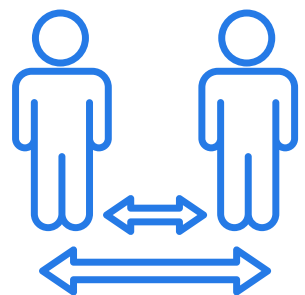
~3 horas

de **tratamiento necesario cada día**, incluyendo nebulizaciones, fisioterapia, enzimas y medicamentos.



2-3 sem

de **hospitalización obligatoria** para recibir tratamientos antibióticos intravenosos, lo que supone una gran interrupción en el trabajo, los estudios y la vida familiar.



2 metros

es la **distancia mínima** requerida entre pacientes con FQ, lo que hace imposible el apoyo presencial entre compañeros.

Los propios moduladores pueden desencadenar o empeorar los síntomas psiquiátricos (trastornos del sueño, confusión mental, cambios de humor).

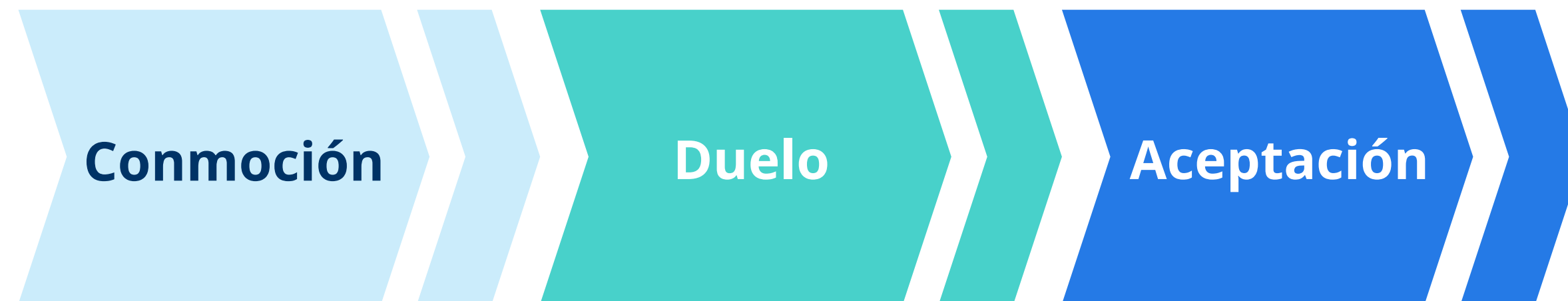
La salud mental debe tratarse como una prioridad clínica, no como una preocupación secundaria.

La ansiedad y la depresión no tratadas socavan directamente la adherencia al tratamiento y los resultados.



Entorno emocional familiar

Etapas similares al duelo



La reacción de la familia ante el diagnóstico es fundamental para determinar la experiencia del paciente, especialmente cuando este es un niño.
La enfermedad crónica no solo la vive el paciente sino también sus cuidadores, su familia y entorno más amplio.



Necesidades emocionales en cada etapa de la vida



Niños

- **Rutinas familiares constantes** que integren el tratamiento en la vida cotidiana
- **Apoyo**, ya que los niños empiezan a cuestionarse su enfermedad y por qué necesitan tratamiento a medida que crecen
- **Información sobre la FQ adecuada a su edad** que profundice en la comprensión de la enfermedad con el paso del tiempo



Adolescentes

- **Apoyo** para desarrollar la autonomía y la identidad
- **Ayuda** para conciliar las exigencias del tratamiento con la vida social, las relaciones y los compromisos escolares o universitarios
- **Acceso** a apoyo emocional para gestionar la tristeza y la ansiedad



Adultos

- **Apoyo personalizado** para gestionar las relaciones, las decisiones profesionales y las exigencias diarias del tratamiento en la vida adulta
- **Entornos laborales flexibles y comprensivos** que se adapten a las necesidades de atención y salud relacionadas con la FQ
- **Oportunidades y apoyo** para mantener las relaciones sociales y las actividades más allá de la FQ, con el fin de proteger la salud mental

El diagnóstico precoz es clave para mejorar la aceptación y la calidad de vida.

Módulo 1 - Bienestar y apoyo

1.3 Desafíos específicos de la edad

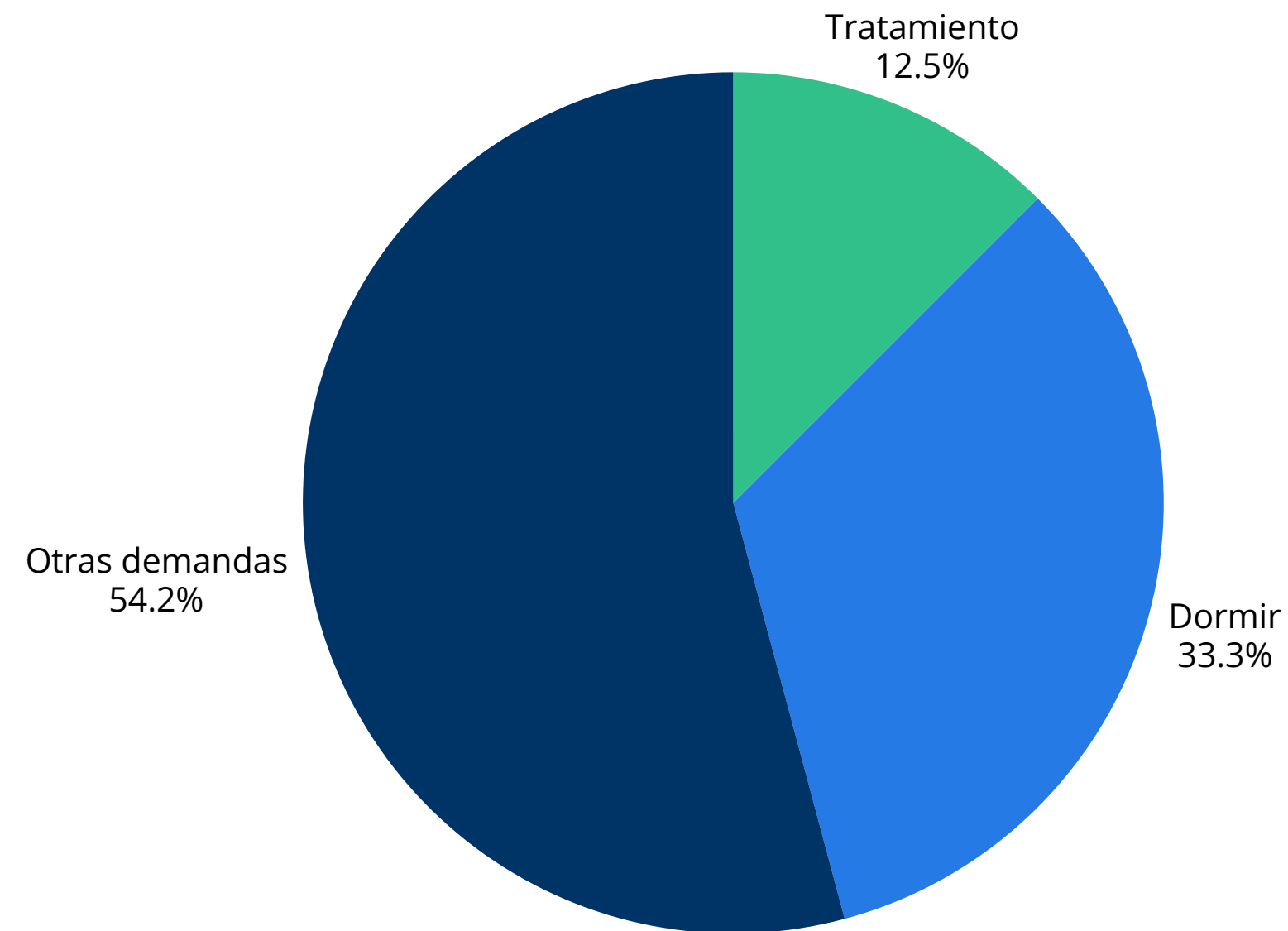


Ciclo de la enfermedad

Desde la edad más temprana, los pacientes y sus familias deben pasar por:

1. **Aceptación**
2. **Comprensión**
3. **Comunicación**

El tratamiento de la fibrosis quística puede durar hasta 3 horas al día.



La fibrosis quística es una enfermedad crónica. Es fundamental desarrollar la autonomía y la individualidad más allá del tratamiento.

La FQ a lo largo de las etapas de la vida: diferentes retos y diferentes recomendaciones



Niños

- **Fomentar la normalización del tratamiento** desde una edad temprana,
- Apoyo a los padres para que **logren un equilibrio entre la estructura, la calidez y la sensación de normalidad**
- Dar prioridad al **apoyo psicológico para los padres** cuando el diagnóstico se produce en el periodo neonatal
- Promover **la educación básica sobre la FQ en el ámbito escolar**
- **Garantizar el acceso a un apoyo nutricional**, reconociendo que los problemas de alimentación pueden generar una ansiedad significativa en los cuidadores



Adolescentes

- Reconocer la **tensión entre la independencia y la adherencia al tratamiento** como un desafío determinante
- Reconocer que la **carga del tratamiento (~3 horas/día) puede afectar a la vida social y al desarrollo de la identidad**
- Apoyar **la transferencia temprana y gradual de la responsabilidad del tratamiento** para mejorar el cumplimiento
- **Tener en cuenta que la tristeza, el miedo a la hospitalización y la interrupción de la escolarización** son comunes y pueden requerir apoyo adicional



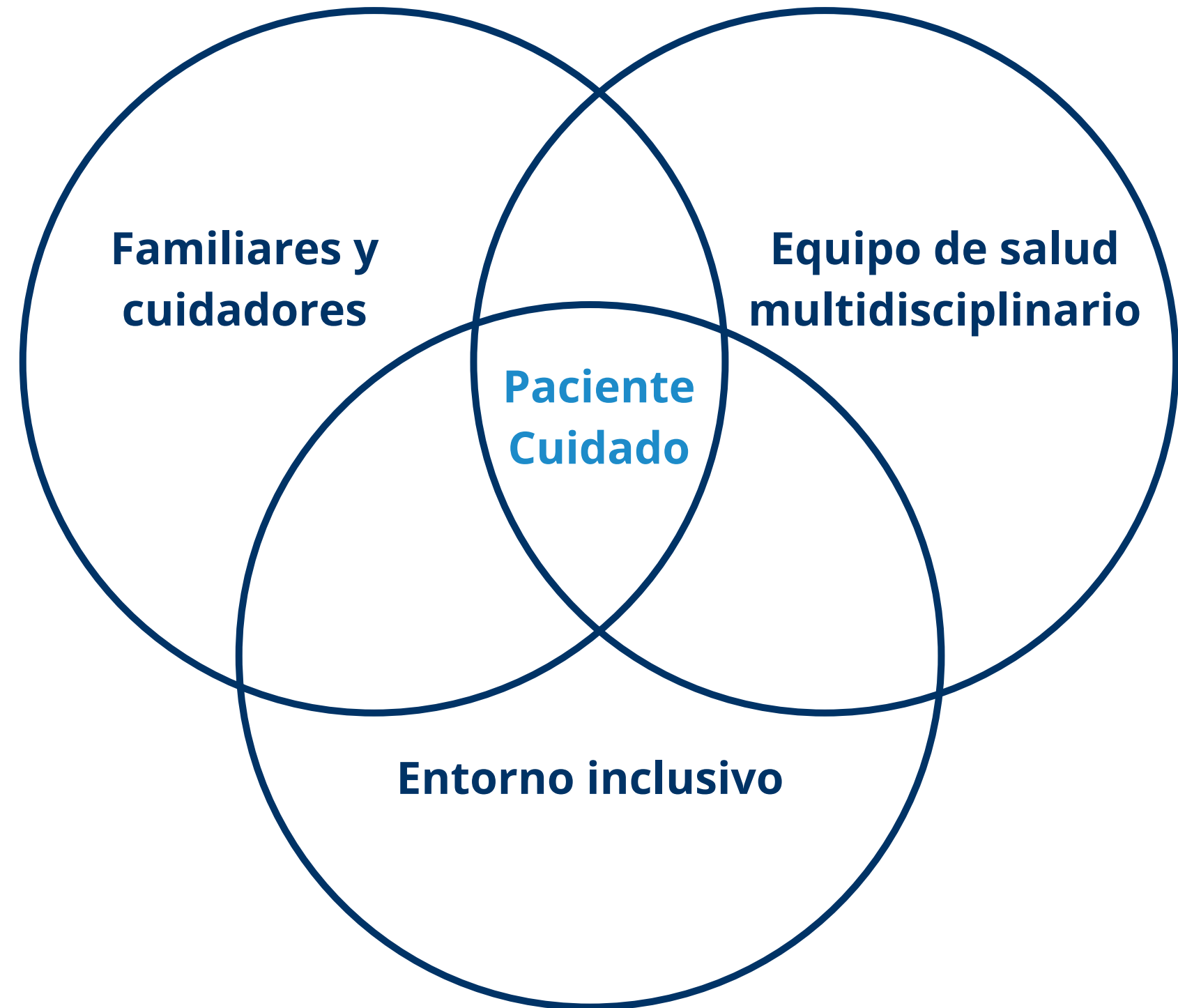
Adultos

- Reconocer que **las relaciones, el desarrollo profesional y la planificación familiar requieren un apoyo personalizado**
- Abordar la **transición de la atención pediátrica a la atención para adultos** como una brecha crítica, especialmente cuando los servicios para adultos carecen de equipos especializados en FQ
- **Reconocer que muchos países latinoamericanos carecen de programas de FQ plenamente establecidos para adultos**, lo que requiere apoyo a nivel del sistema
- Promover **la sensibilización en el lugar de trabajo y las adaptaciones necesarias** para apoyar las necesidades de tratamiento prolongado



Es necesario proporcionar una atención multidisciplinaria a lo largo de toda la vida.

Apoyar a las familias y a los cuidadores para que se mantengan sanos y emocionalmente equilibrados es clave para una atención continua.



Módulo 1 - Bienestar y apoyo

1.4 Estrategias para el manejo de problemas de salud mental



Tanto las personas con fibrosis quística como sus cuidadores tienen tres veces más probabilidades de desarrollar ansiedad o depresión en comparación con la población que no padece una enfermedad crónica.

Lic. Sabrina Brancatisano

Psicóloga · Asociación Argentina de Fibrosis Quística. · Argentina



El círculo vicioso: Salud mental y resultados en fibrosis quística

Para romper este ciclo es necesario **abordar la salud mental como una prioridad clínica**, junto con el tratamiento físico.





Cómo afrontar los desafíos mentales

ADAPTATIVO ≠ PATOLÓGICO

Ansiedad útil

Ansiedad perjudicial

Promover estrategias para controlar la ansiedad, fortalecer la alineación con los valores personales y reforzar la identidad más allá de la enfermedad puede ayudar a disminuir el impacto de los problemas de salud mental en la adherencia al tratamiento y los resultados.

Estrategias para apoyar la salud mental en la fibrosis quística



Ejercicio físico

El ejercicio regular adaptado a la capacidad de los pacientes con FQ mejora el estado de ánimo, la función pulmonar y la calidad de vida.



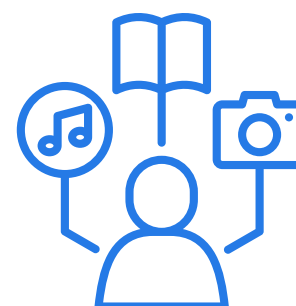
Comunidad en línea

La conexión virtual entre compañeros evade la regla de aislamiento físico obligatorio (mínimo 2 metros entre pacientes con FQ).



Medicamento (Cuando sea necesario)

La ansiedad y la depresión son trastornos clínicos. El tratamiento farmacológico es adecuado cuando está indicado.



Aficiones enriquecedoras

Las actividades que no guardan relación alguna con la enfermedad preservan la identidad más allá del rol de paciente.



Apoyo psicológico

Un psicólogo en el equipo de atención de la FQ es un integrante necesario del equipo.



Prácticas de mindfulness

El anclaje al momento presente resulta útil para contrarrestar el pensamiento catastrófico y centrado en el futuro, muy común en la FQ.

Módulo 1 - Bienestar y apoyo

1.5 Tratamiento integral



Atención integral de la FQ: cómo se aplica en la práctica

El modelo de referencia

- Consulta multidisciplinaria en un solo día, en la que el paciente ve a todo el equipo en una sola visita
- Seguimiento trimestral como mínimo, con visitas más frecuentes para los pacientes inestables
- Cada visita da lugar a objetivos documentados y adecuados para el paciente
- El contexto socioeconómico se integra en toda la planificación
- Se supervisa la salud mental en cada visita

“El paciente no tiene que seguir acudiendo al hospital para citas separadas. Todo se hace el mismo día.”

– Dr. José Luis Lezana Fernández, AMFQ, México

El equipo multidisciplinario:

- Neumólogo (especialista responsable)
- Nutricionista
- Fisioterapeuta /
Terapeuta respiratorio
- Psicólogo
- Trabajador social
- Enfermera
- Endocrinólogo -
actualmente ausente en
la mayoría de los
equipos

Módulo 2

Sistemas de apoyo familiar

La fibrosis quística no es una experiencia que afecte solo al paciente; la vive toda la familia y su entorno de apoyo

2.1. Mejores prácticas

2.2 Redes de apoyo

Módulo 2 - Sistemas de apoyo familiar

2.1 Mejores prácticas



Ojalá pudiera llegar a todo el mundo, pero como no llega a todo el mundo, no podemos olvidarnos de ese grupo. Tenemos que seguir luchando hasta que los moduladores puedan llegar a ellos y sean accesibles para todos los pacientes.

Dra. Claudia Jiménez

Terapista respiratoria · Fundación Colombiana para la Fibrosis Quística · Colombia

Diagnóstico precoz: El camino que lo cambia todo



Protocolo IRT/IRT o IRT/ADN (prueba del talón). Práctica habitual donde existe el cribado universal

Cribado neonatal

Esencial para casos complejos y para determinar qué terapia moduladora es adecuada para el paciente

Prueba de cloruro en el sudor

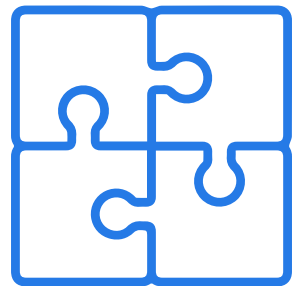
Secuenciación del gen GFTR

Prueba confirmatoria que mide el cloruro en el sudor. Un nivel de cloruro en el sudor ≥ 60 mmol/L es diagnóstico de FQ

Por qué es importante: un diagnóstico precoz permite a las familias adaptarse, establecer rutinas y comenzar el tratamiento antes de que se produzca un deterioro clínico. Cuando el cribado neonatal no es universal, los pacientes suelen presentar los síntomas entre los 5 y los 7 años, perdiendo así años cruciales para el tratamiento temprano



Disciplinas dentro de la atención integral de la FQ



**Equipos
multidisciplinarios**



**Consideraciones
socioeconómicas**



**Guías clínicas
integrales**



**Fortalecimiento del sistema de
salud y estrategias políticas**



**Educación adecuada
sobre la FQ**



**Sistemas de datos y reconocimiento
de enfermedades raras**

Módulo 2 - Sistemas de apoyo familiar

2.2 Redes de apoyo



El ecosistema de apoyo a la FQ: capas que trabajan juntas



Aumenta la concienciación y **la inclusión**.

Aboga por **cambios en las políticas públicas**, crea registros de pacientes y lidera campañas para facilitar el acceso a los medicamentos.

Proporciona **apoyo a las familias** cerca de casa, coordina el acceso a equipos y conecta las redes de atención locales, y **facilita la conexión** entre pacientes que no pueden desplazarse o reunirse en persona debido al riesgo de infección.

Presta atención clínica y conecta a los pacientes con todos los demás niveles mediante derivaciones y coordinación.



Comprender la realidad del cuidador

9 de cada 10 cuidadores son madres.

A menudo son madres solteras y asumen todo el peso del manejo de la fibrosis quística sin apoyo ni ayuda.

Muchas reducen o abandonan sus trabajos

Las exigencias del cuidado diario de la FQ suelen obligar a los cuidadores a dejar su empleo, con consecuencias duraderas para los ingresos familiares que, en gran medida, no se registran.

Los cuidadores agotados ponen en riesgo a los pacientes.

Cuando los cuidadores están agotados, la regularidad del tratamiento se ve afectada, lo que convierte el bienestar del cuidador en una preocupación clínica, no solo personal.

La autonomía del paciente alivia la carga.

A medida que la persona con FQ va asumiendo gradualmente el control de su tratamiento, la carga del cuidado se aligera de forma natural, lo que beneficia a ambas partes de la relación.

“Nadie tiene una batería inagotable. Muy a menudo, los cuidadores descuidan sus propias necesidades básicas.”

*– Lic. Sabrina Brancatisano · Psicóloga,
Asociación Argentina de Fibrosis
Quística*

Educación del paciente y adherencia al tratamiento

Herramientas concretas para el manejo diario, la orientación sobre el tratamiento y la defensa del sistema para pacientes y familias.

- 3.1. Acceso equitativo
- 3.2. Adherencia al tratamiento
- 3.3 Estrategias de afrontamiento
- 3.4. Nutrición y suplementos
- 3.5. Terapia respiratoria
- 3.6 Registro de pacientes

Módulo 3 - Educación del paciente y adherencia al tratamiento

3.1 Acceso equitativo



Acceso a la equidad: Aprobación regulatoria \neq Acceso del paciente

APROBADO \neq ACCESIBLE

BARRERAS A NIVEL DEL SISTEMA:

1. Barreras de costos y seguros
2. No está incluido en el formulario público.
3. Retos de distribución geográfica
4. La inseguridad alimentaria socava los objetivos nutricionales.

Falta de acceso de los pacientes:

1. Moduladores
2. Medicamentos de base
3. Antibióticos para nebulizaciones
4. Enzimas
5. Equipos especializados

Incluso cuando las terapias están aprobadas, los pacientes se enfrentan a múltiples barreras que limitan el acceso en la práctica.

Luchar por el acceso forma parte de la atención de la FQ



Herramientas legales y políticas para el acceso a los medicamentos

Argentina



Obligación de cobertura

- La Ley Nacional de Fibrosis Quística exige la cobertura de todos los medicamentos para la fibrosis quística, incluidos los moduladores
- La aplicación de la ley sigue dependiendo a menudo de acciones legales para obligar al cumplimiento.

Brasil



Órdenes judiciales + SUS

- El acceso inicial a Trikafta se logró mediante órdenes judiciales, seguido de su inclusión en el SUS en 2023
- Algunos pacientes siguen dependiendo de mecanismos judiciales para obtener terapias más novedosas

Colombia



Tutela Constitucional

- Las acciones constitucionales urgentes (tutelas) pueden hacer valer los derechos de salud a través de los operadores del EPS
- Las asociaciones de pacientes proporcionan modelos y apoyo para la presentación de las solicitudes

México



Recurso de amparo

- Las acciones de amparo constitucional pueden impugnar la inacción del gobierno en materia de acceso a los medicamentos
- El recurso de amparo se ha utilizado con éxito, pero suele requerir representación legal

Tu asociación de pacientes puede proporcionar orientación, plantillas de solicitudes y contactos legales específicos para tu país.

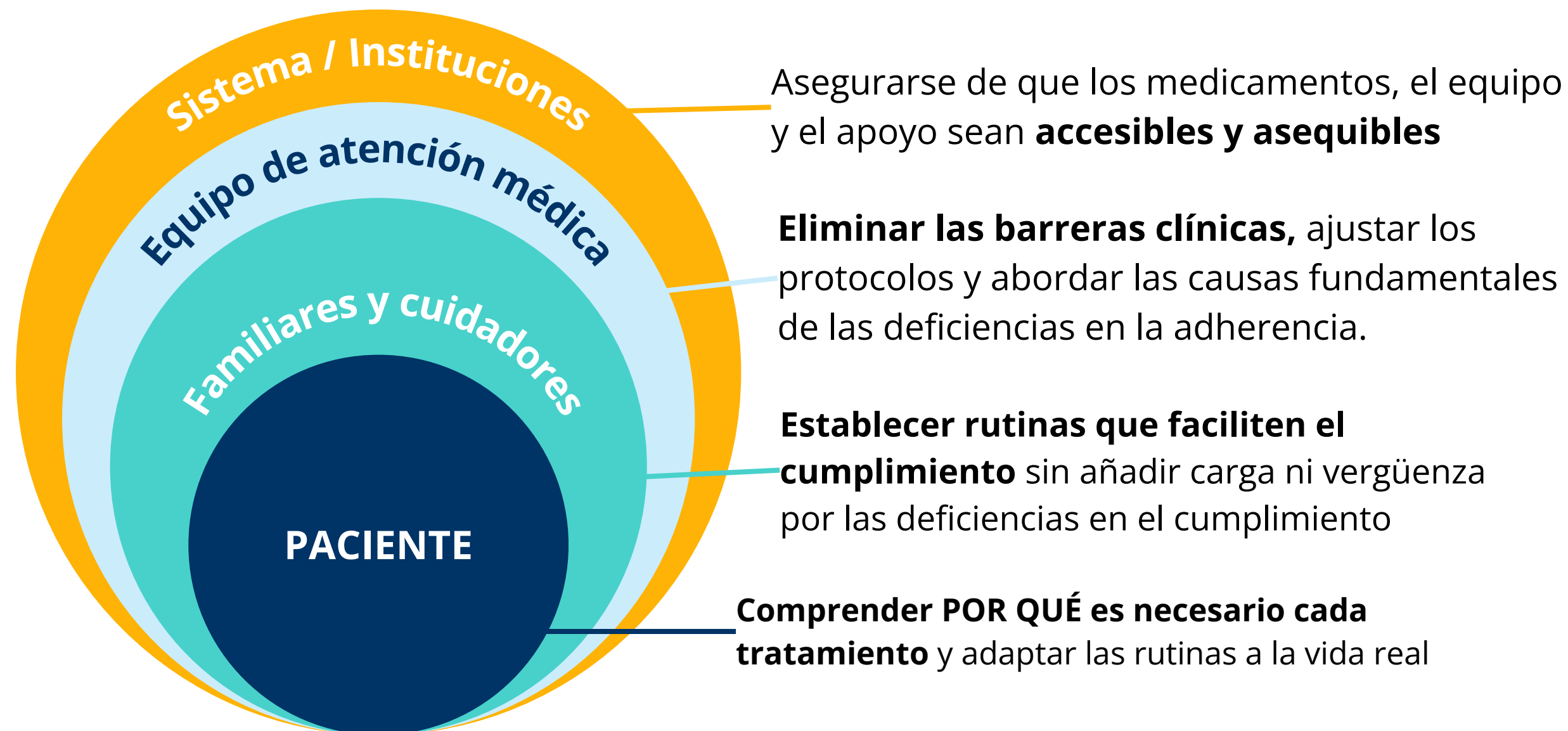
Módulo 3 - Educación del paciente y adherencia al tratamiento

3.2 Adherencia al tratamiento



Adherencia al tratamiento: Una responsabilidad compartida

El objetivo no es una adherencia perfecta, sino la mejor adherencia posible para cada persona



Ser consciente de las **brechas sociales invisibles**: la carga económica es una realidad en las familias de los pacientes con FQ en toda la región.

Comprender **POR QUÉ se producen las deficiencias en la adherencia** es más productivo que abordar únicamente las deficiencias.

Módulo 3 - Educación del paciente y adherencia al tratamiento

3.3 Estrategias de enfrentamiento



Afrontar la FQ: una respuesta multidimensional

Recuerda: Tú no eres tu enfermedad.



Módulo 3 - Educación del paciente y adherencia al tratamiento

3.4 Nutrición y suplementos



La nutrición en la FQ es exigente y, a menudo, con recursos insuficientes del paciente

Los pacientes con FQ tienen el doble de necesidades calóricas que la población general debido a la malabsorción y a la demanda metabólica

- **Terapia enzimática pancreática (TREP):** el 85 % de los pacientes con FQ padecen insuficiencia pancreática. Se requieren enzimas en cada comida y un tentempié. La dosis debe ajustarse periódicamente
- **La transición a los moduladores:** los pacientes que comienzan a tomar moduladores suelen pasar de una ingesta hipercalórica a una más normal. Esto debe supervisarse clínicamente para evitar una corrección excesiva
- **Vitaminas liposolubles:** Las vitaminas A, D, E y K requieren seguimiento. El control de la vitamina D es importante, pero a veces se descuida en el seguimiento rutinario
- **Inseguridad alimentaria:** un reto documentado y poco reconocido. Los planes nutricionales deben ser económicamente realistas; de lo contrario, no son útiles

«Si los niños de alrededor de cuatro años alcanzan un estado nutricional normal, a los 18 años tendrán una mejor función respiratoria».

– Dra. Claudia Angarita,
nutricionista, Fundación
Colombiana para la Fibrosis
Quística

Módulo 3 - Educación del paciente y adherencia al tratamiento

3.5 Terapia respiratoria



Aunque [los pacientes] estén tomando moduladores, debemos explicarles que esto no sustituye a la fisioterapia respiratoria.

Dra. Claudia Jiménez

Fisioterapeuta respiratoria · Fundación Colombiana para la Fibrosis Quística · Colombia

La secuencia de nebulización: el orden importa



solución salina hipertónica
(3,5% a 7%, según el tratamiento)

Hidrata y ablanda la mucosidad espesa, facilitando su movilización.

Limpieza de las vías respiratorias
(ACBT / PEP / drenaje autógeno)

Una técnica activa para movilizar físicamente y expectorar la mucosidad suelta.



Abre las vías respiratorias PRIMERO y garantiza que los medicamentos posteriores lleguen a los tejidos pulmonares más profundos.

Descompone el ADN en el moco, reduciendo drásticamente su viscosidad.

Se administra **al final**; penetra en las vías respiratorias que han sido despejadas y abiertas.

IMPORTANTE: Los moduladores del CFTR reducen la acumulación de mucosidad, pero **NO reemplazan la limpieza de las vías respiratorias** ni otros aspectos del tratamiento. **La fisioterapia sigue siendo esencial** para todos los pacientes que la requieran.

Módulo 3 - Educación del paciente y adherencia al tratamiento

3.6 Registro de pacientes



Registros de pacientes: una herramienta de defensa de primera línea

Por qué son importantes los registros de pacientes

- Los registros **generan los datos** necesarios para abogar por la inclusión de medicamentos, la financiación y el cambio de políticas públicas
- Sin los datos de los registros, los ministerios de salud pueden alegar que una enfermedad es demasiado rara para ser cubierta por el sistema público; **los datos de los registros refutan ese argumento**
- **Los registros hacen un seguimiento de las poblaciones de pacientes**, los resultados y los patrones de tratamiento a lo largo del tiempo
- **La inscripción es un acto de defensa**; cada paciente inscrito refuerza el argumento colectivo
- Los pacientes pueden **preguntar si sus datos se incluyen** y cómo se utilizan

En la región

Argentina

La AAER mantiene un directorio y un registro nacional de pacientes como parte de su labor de defensa

Brasil

El GBEFC (Grupo Brasileño de Estudios sobre la Fibrosis Quística) es una red de especialistas que cuenta con una base de datos nacional

Colombia

El Registro Nacional de Enfermedades Raras de Colombia exige la notificación de la fibrosis quística en todo el país. De los 1.282 pacientes con fibrosis quística registrados actualmente, solo 253 tienen acceso a moduladores.

México

La AMFQ coordina la recopilación de datos y la ampliación del registro está vinculada a la defensa del acceso público

RESUMEN

Mensajes clave



Los cinco mensajes clave

TRATAMIENTO

El panorama ha cambiado y sigue cambiando

Los moduladores del CFTR han transformado la FQ. Luchar por el acceso forma parte de la atención

SALUD MENTAL

Cuidar la salud mental forma parte del tratamiento

La ansiedad y la depresión son hasta tres veces más frecuentes. La falta de atención a la salud mental socava directamente los resultados

FAMILIA

El paciente no es el único que necesita cuidados

Las enfermedades crónicas nunca se viven en soledad. Los cuidadores tienen una carga inmensa y poco reconocida que afecta directamente a los resultados de los pacientes

ADHERENCIA

El tratamiento debe adaptarse a la vida, y no al revés

No es posible lograr una adherencia perfecta. El objetivo es la mejor adherencia posible para la vida real de cada persona

ACCESO

La aprobación no es sinónimo de acceso, y esto debe cambiar

En la mayor parte de América Latina, los moduladores están aprobados pero fuera del alcance de los pacientes. Los registros, las herramientas legales y la defensa de los derechos son lo que acorta esa brecha