



Vivir con fibrosis quística

Una guía completa para pacientes, cuidadores y la comunidad

Elaborada por Americas Health Foundation (AHF) con un patrocinio de Vertex.

Esta guía tiene fines exclusivamente educativos y de autoaprendizaje, y no sustituye el asesoramiento, el diagnóstico ni el tratamiento médicos profesionales. Consulte siempre a profesionales sanitarios cualificados ante cualquier duda o decisión relacionada con el cuidado de la fibrosis quística.

Qué abarca esta guía

- Sección 1: Comprender la fibrosis quística
- Módulo 1: Bienestar y apoyo
 - Moduladores: acceso e impacto en la calidad de vida de los pacientes
 - Retos psicosociales
 - Retos específicos según la edad (niños, adolescentes, adultos)
 - Estrategias para manejar la ansiedad, la depresión y el aislamiento social
- Módulo 2: Sistemas de apoyo familiar
 - Buenas prácticas
 - Redes de apoyo
- Módulo 3: Educación del paciente y adherencia al tratamiento
 - Acceso equitativo
 - Cumplimiento del tratamiento
 - Estrategias de afrontamiento
 - Nutrición y suplementos
 - Terapia respiratoria
 - Registro de pacientes
- Guía de referencia para emergencias
- Herramientas prácticas: Mis plantillas de FQ
- Guía del sistema por países
- Glosario ampliado

Cómo utilizar esta guía

Esta guía está diseñada como un recurso independiente; no requiere acceso a Internet. Tenla a mano como referencia para el manejo de la FQ, basada en la opinión de expertos. Completa las plantillas personales con tu equipo de atención médica y comparte las secciones pertinentes con tu colegio, lugar de trabajo y familia.

SECCIÓN 1: ENTENDER LA FIBROSIS QUÍSTICA

¿Qué es la fibrosis quística?

La fibrosis quística (FQ), también llamada mucoviscidosis, es una enfermedad crónica hereditaria causada por mutaciones en el gen CFTR. Este gen produce una proteína que regula el movimiento de la sal y el agua en las células. Cuando la proteína es defectuosa, se acumula en los pulmones, el páncreas, el hígado y el sistema digestivo un moco entre 30 y 60 veces más espeso de lo normal, lo que provoca infecciones, inflamación y daño orgánico progresivo.

Causa: La FQ es autosómica recesiva: ambos padres deben ser portadores de un gen CFTR mutado para que un niño padezca FQ. Si ambos padres son portadores, cada embarazo tiene un 25 % de probabilidades de que el bebé padezca FQ, un 50 % de probabilidades de que sea portador y un 25 % de probabilidades de que no presente ninguna de las mutaciones.

Síntomas principales: Tos crónica con secreciones, neumonía y bronquitis recurrentes, dificultad para ganar peso, heces grasas y malolientes, problemas digestivos y piel característicamente salada.

Diagnóstico: cribado neonatal (prueba de punción en el talón con IRT), confirmado mediante prueba de cloruro en sudor, seguida de secuenciación genética del gen CFTR, que también es esencial para determinar la idoneidad para la terapia con moduladores.

Tratamiento: Actualmente no existe cura, pero el tratamiento ha avanzado significativamente. Incluye moduladores del CFTR, medicamentos para fluidificar la mucosidad, antibióticos, enzimas pancreáticas, fisioterapia respiratoria y apoyo nutricional.

La FQ afecta a los pulmones, el páncreas, el hígado y el sistema digestivo, lo que requiere un seguimiento especializado continuo por parte de un equipo de atención multidisciplinario.

Herencia: cómo se transmite la FQ

Cada cuadro a continuación representa la probabilidad para cada hijo cuando AMBOS padres son portadores (no afectados, pero portadores de un gen CFTR mutado):



MÓDULO 1: BIENESTAR Y APOYO

1.1 Moduladores: Acceso e impacto en la calidad de vida de los pacientes

Moduladores del CFTR: qué son y qué ha cambiado

Los moduladores de CFTR son el avance más significativo en la historia de la FQ. A diferencia de los tratamientos anteriores, que solo controlaban los síntomas, los moduladores abordan el defecto proteico subyacente, la causa fundamental de la FQ. No funcionan para todo el mundo: la idoneidad depende de la mutación específica de CFTR de cada paciente, por lo que las pruebas genéticas son esenciales.

Evolución del tratamiento con moduladores

- **Kalydeco (ivacaftor, 2012):** primer modulador; indicado para aproximadamente el 4 %-5 % de los pacientes; dirigido a la mutación G551D y mutaciones relacionadas
- **Orkambi (lumacaftor/ivacaftor, 2015):** mayor cobertura de mutaciones
- **Trikafta / Kaftrio (elexacaftor/tezacaftor/ivacaftor, 2019):** cubre aproximadamente el 90 % de las mutaciones elegibles; el avance más significativo hasta la fecha
- **Alyftrek (2024):** la opción más reciente, amplía la cobertura de mutaciones elegibles con 94 mutaciones adicionales y ofrece una dosificación de una vez al día para los pacientes elegibles

[Impacto clínico documentado: Datos preliminares y no publicados que comparan a 50 niños latinoamericanos monitoreados en Estados Unidos (Texas Children's Hospital, Houston) con 50 niños mexicanos tratados en el Hospital Infantil de México Federico Gómez sugieren diferencias notables en tres áreas clave: estado nutricional, función pulmonar y puntuaciones de calidad de vida. Los niños con acceso a moduladores de CFTR mostraron resultados sustancialmente mejores en todos los ámbitos.]

«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

«Lo primero que nos dicen, en menos de una semana, es que la tos y las secreciones disminuyen de manera significativa».

- Dra. Catalina Vázquez, neumóloga pediátrica, Colombia

«Es una revolución. No hay otra forma de describirlo. Estamos asistiendo a un cambio radical en el panorama».

- Cristiano Silveira, director de Políticas Públicas y Defensa, Instituto Unidos pela Vida (IUV), Brasil

Quién cumple los requisitos: El paciente debe tener al menos una mutación CFTR elegible. Se requiere secuenciación genética para determinar la elegibilidad. Pregunte a su especialista en FQ si se han secuenciado sus mutaciones y si puede cumplir los requisitos.

Desigualdad en el acceso entre países

La aprobación reglamentaria de un medicamento no garantiza que los pacientes puedan acceder a él. En toda América Latina, la brecha entre la aprobación y el acceso en la práctica es uno de los retos más urgentes en la atención de la FQ.

Argentina: La ley sobre la FQ exige la cobertura de los moduladores y de todos los medicamentos para la FQ a través de las aseguradoras de salud (*obras sociales y prepagas*). El acceso ha estado disponible desde que aparecieron los moduladores. Si su aseguradora deniega la cobertura, existen recursos administrativos y judiciales: póngase en contacto con la AAER.

Brasil: Trikafta se incluyó en el SUS (Sistema Único de Salud) en 2023. El acceso es ahora más amplio, pero aún no es universal. Seguros privados: la vía judicial sigue siendo una herramienta importante en caso de denegación.

Colombia: Los moduladores están disponibles a través de las EPS (entidades prestadoras de servicios de salud), aunque de 1282 pacientes con FQ, solo 253 reciben moduladores. En caso de denegación, una *tutela* (protección de los derechos constitucionales) tiene una alta tasa de éxito. La ACFQ puede proporcionar plantillas de apoyo legal.

México: Trikafta está aprobado por la COFEPRIS, pero no figura en el Catálogo Básico de Medicamentos. Los pacientes del sistema público a menudo deben recurrir al mecanismo judicial de amparo. Los pacientes con seguro privado tienen un acceso más amplio. Las asociaciones de pacientes pueden proporcionar apoyo legal y equipos o medicamentos a un costo reducido.

«Ojalá pudiera llegar a todo el mundo, pero como no es así, no podemos olvidarnos de ese grupo por el que aún tenemos que seguir luchando».

- Dra. Claudia Jiménez, terapeuta respiratoria, Fundación Colombiana para la Fibrosis Quística, Colombia

1.2 Desafíos psicosociales

Desafíos psicosociales en la FQ

Principales fuentes de carga psicosocial:

- Carga del tratamiento: aproximadamente 3 horas al día, todos los días del año
- Incertidumbre sobre el futuro, a menudo amplificada por búsquedas en Internet sin orientación
- Hospitalizaciones prolongadas (2-3 semanas para antibióticos intravenosos)

- Aislamiento social obligatorio: los pacientes con FQ no pueden tener contacto directo entre sí debido al riesgo de infección cruzada (distancia mínima de 2 metros)
- Repercusiones económicas y laborales: los cuidadores suelen reducir su jornada laboral o dejar el empleo

Estudios y trabajo: defender tus propios intereses

Para alumnos y padres

- Solicite una reunión con el director del centro o el coordinador de salud para explicar qué es la FQ y cuáles son sus exigencias diarias
- Pida al colegio que proporcione adaptaciones razonables: permiso para tomar enzimas con las comidas, acceso a un baño limpio, flexibilidad para las citas médicas, exención de entornos con humo o polvo, y un plan de recuperación para hospitalizaciones prolongadas
- Proporcione al colegio un resumen médico por escrito de su especialista en FQ y manténgalo actualizado anualmente
- Muchos países cuentan con marcos legales para las adaptaciones por discapacidad en el ámbito educativo. Pregunte a su asociación de pacientes qué normativa se aplica en su país

Para adultos que trabajan

- No estás obligado a revelar tu diagnóstico de FQ; simplemente puedes solicitar adaptaciones médicas basadas en un certificado médico
- Adaptaciones útiles: horario de inicio flexible para la fisioterapia matutina, opciones de teletrabajo durante la enfermedad, descansos programados para la medicación, proximidad a baños limpios
- Las asociaciones de pacientes suelen disponer de plantillas de cartas para solicitar adaptaciones en el lugar de trabajo
- Conoce tus derechos: la mayoría de los países cuentan con protecciones laborales para los trabajadores con enfermedades crónicas

Recuerda: la FQ es parte de lo que eres, pero no lo es todo. Un buen lugar de trabajo o centro educativo te apoyará para que mantengas tu salud y puedas contribuir plenamente.

1.3 Retos específicos según la edad (niños, adolescentes y adultos)

La FQ a lo largo del ciclo vital

La experiencia de la FQ cambia con la edad. Comprender los retos específicos de cada etapa ayuda a los pacientes, las familias y los equipos de atención a proporcionar un apoyo más específico.

Niños

- Establece la atención de la FQ como una parte normal de la vida diaria desde una edad temprana, para que el tratamiento se integre en la rutina en lugar de percibirse como una carga.

- Las escuelas son fundamentales: los profesores y el personal necesitan una formación básica sobre la FQ para garantizar la inclusión y un apoyo adecuado
- Los padres deben encontrar el equilibrio entre el rigor (garantizar que el tratamiento se realiza todos los días) y la calidez y el apoyo emocional
- Ofrezca a los niños explicaciones adecuadas a su edad sobre por qué cada tratamiento es importante; esto mejora considerablemente la cooperación y el cumplimiento. Para ello, mantenga una comunicación natural en casa, utilizando marionetas, libros y vídeos como herramientas
- Los niños con FQ pueden participar en la mayoría de las actividades escolares, deportivas y sociales

Adolescentes

- La tensión entre la independencia y el cumplimiento del tratamiento es el reto definitorio de esta etapa;
- La tristeza, el miedo a la hospitalización y la alteración de la vida escolar y social son comunes.
- Transfiera la responsabilidad del tratamiento de forma gradual, no de golpe
- Las relaciones con los compañeros son fundamentales; las comunidades online de FQ reducen el aislamiento al tiempo que respetan las normas de infección cruzada
- La salud reproductiva y la planificación familiar son temas que deben abordarse con el equipo de atención durante la adolescencia

Adultos

- Gestionar las relaciones, la carrera profesional y la planificación familiar con la FQ requiere orientación específica
- La transición de la atención pediátrica a la atención para adultos es una brecha crítica: muchos pacientes «se gradúan» a los 18 años sin una red de derivación para adultos que funcione ni sin los medicamentos adecuados a su disposición
- Los nuevos equipos de atención de la FQ para adultos son esenciales a medida que crece la población que alcanza la edad adulta
- Las adaptaciones laborales son un derecho: los pacientes tienen derecho a flexibilidad para las citas médicas y el tiempo de tratamiento

«Lo que vemos es que cada año damos de alta a más jóvenes a los 18 años y no tenemos adónde enviarlos».

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

1.4 Estrategias para manejar la ansiedad, la depresión y el aislamiento social

Los pacientes y cuidadores con FQ tienen hasta tres veces más probabilidades de sufrir ansiedad o depresión que la población general. No se trata de una debilidad personal, sino de una consecuencia directa de vivir con una enfermedad crónica, exigente y que limita la esperanza de vida.

Ansiedad adaptativa frente a ansiedad patológica

No toda la ansiedad es problemática. La preocupación razonable por la salud es adaptativa. La ansiedad se vuelve patológica cuando es desproporcionada con respecto a la situación real, se centra en los peores escenarios posibles o impide la participación en las actividades diarias o el tratamiento. Señales de que se necesita atención profesional: miedos desproporcionados con respecto a la situación, pensamientos persistentes sobre el peor de los casos, incapacidad para completar las actividades diarias o las rutinas de tratamiento.

El círculo vicioso: una mala salud mental dificulta el mantenimiento de las rutinas de tratamiento. Un peor cumplimiento del tratamiento conduce a peores resultados físicos. Una peor salud física empeora la salud mental. Romper este ciclo requiere abordar la salud mental como un elemento central de la atención y buscar ayuda de un psicólogo o psiquiatra según sea necesario.

Estrategias prácticas para la salud mental

- Ejercicio físico regular (adaptado a la capacidad de la FQ)
- Aficiones y actividades que no tengan nada que ver con la enfermedad
- Relaciones sociales, incluidas las comunidades en línea, ya que las reuniones presenciales de personas con FQ están prohibidas
- El apoyo psicológico profesional como parte habitual del equipo multidisciplinar; para los pacientes que no tienen acceso a moduladores, el apoyo en materia de salud mental es aún más esencial
- Seguimiento de los efectos secundarios de la medicación (incluidos los moduladores y los corticosteroides), que pueden desencadenar o agravar los síntomas psiquiátricos

«Si una persona está deprimida o muy ansiosa, eso puede convertirse en un obstáculo para su capacidad de seguir correctamente el tratamiento».

- Lic. Sabrina Brancatisano, psicóloga, Asociación Argentina de Fibrosis Quística, Argentina

1.5 Tratamiento integral

Diagnóstico precoz

El diagnóstico precoz es la base para obtener resultados óptimos. Cuanto antes se identifique la FQ y se inicie el tratamiento, mejores serán los resultados a largo plazo. La vía diagnóstica recomendada incluye:

1. **Cribado neonatal** mediante el protocolo IRT/IRT o IRT/ADN (tripsinógeno inmunorreactivo), es decir, la prueba estándar de punción en el talón
2. **Prueba de cloruro en sudor** de confirmación
3. **Secuenciación del gen CFTR**, especialmente en casos complejos o ambiguos, y para determinar la idoneidad para la terapia con moduladores

Equipo de atención multidisciplinar

El equipo de atención de la FQ ideal incluye:

- Neumólogo (especialista responsable)
- Nutricionista
- Fisioterapeuta o terapeuta respiratorio

- Psicólogo
- Trabajador social
- Enfermera
- Endocrinólogo (actualmente ausente en la mayoría de los equipos, pero muy recomendable dadas las complicaciones metabólicas de la FQ y el tratamiento con moduladores)

Efectos del tratamiento sobre la salud mental: a qué hay que prestar atención

Algunos medicamentos utilizados en la FQ, incluidos los moduladores del CFTR y los corticosteroides, pueden afectar a la salud mental de formas que los pacientes y sus familias a menudo no reconocen como relacionadas con la medicación. Este es uno de los aspectos menos comunicados del tratamiento de la FQ.

Entre los efectos notificados relacionados con los moduladores en algunos pacientes se incluyen:

- Trastornos del sueño
- Confusión mental o dificultad para concentrarse
- Empeoramiento de la ansiedad o la depresión preexistentes
- En algunos pacientes, aumento de la irritabilidad (también observado con los corticosteroides)

Qué hacer: Estos efectos no se producen en todos los pacientes y, cuando se producen, a menudo se pueden controlar sin interrumpir la medicación. El primer paso más importante es reconocer la *posible* relación con el tratamiento. Los pacientes y sus familias suelen atribuir estos síntomas al estrés, a la falta de sueño o a la progresión de la enfermedad, y es posible que no los comuniquen. Si usted o un familiar notan cambios en el estado de ánimo, el sueño o la claridad mental tras iniciar o cambiar un medicamento, informe a su equipo de atención de la FQ lo antes posible. **No modifique ni interrumpa el tratamiento por su cuenta.** Las decisiones sobre el manejo (incluido si continuar, ajustar o interrumpir temporalmente un medicamento y si añadir apoyo psicológico o psiquiátrico) deben tomarse junto con su equipo de atención médica.

Nuevas realidades metabólicas con la terapia con moduladores

Los moduladores de CFTR han transformado la realidad nutricional de muchos pacientes. Durante décadas, la atención de la FQ se centró en prevenir la pérdida de peso y lograr dietas hipercalóricas. Con los moduladores, ha surgido un nuevo reto: algunos pacientes aumentan de peso rápidamente y, como resultado, pueden desarrollar complicaciones metabólicas.

Este cambio **tiene dos implicaciones prácticas:**

- Es posible que los planes dietéticos que resultaban adecuados antes de la aparición de los moduladores deban revisarse para adoptar una dieta más equilibrada o, en algunos casos, con restricción calórica. Esto solo debe realizarse bajo supervisión clínica.
- Los endocrinólogos son ahora una incorporación importante al equipo multidisciplinario de la FQ, aunque actualmente no están presentes en la mayoría de los centros. Si su centro no cuenta con un endocrinólogo y usted está experimentando cambios de peso significativos o síntomas metabólicos desde que comenzó el tratamiento con moduladores, pida a su equipo que le derive a uno.

Atención fragmentada frente a atención integrada: qué significa para su familia

En muchas partes de América Latina, los centros integrados de FQ, donde todos los especialistas atienden al paciente el mismo día, son la excepción, no la regla. Muchos pacientes reciben una atención fragmentada: seguimiento respiratorio en un lugar, orientación nutricional en otro, y sin apoyo psicológico ni social incluido.

Si su atención es fragmentada: póngase en contacto con su asociación de pacientes para identificar el centro de referencia más cercano y pregunte por las opciones de traslado o de atención compartida. La atención fragmentada no es inevitable. La defensa de la atención integrada forma parte de la labor de las asociaciones de pacientes, y conocer sus opciones es el primer paso.

MÓDULO 2: SISTEMAS DE APOYO FAMILIAR

2.1 Buenas prácticas

Recomendaciones para una atención de alta calidad

- El acceso a la medicación es esencial e innegociable
- Se debe garantizar un amplio acceso al diagnóstico precoz mediante el cribado neonatal
- Las consultas multidisciplinares en una sola visita el mismo día reducen significativamente la carga para las familias y mejoran la continuidad de la atención. Los pacientes no deberían tener que desplazarse a múltiples citas separadas
- Cada consulta debe establecer objetivos documentados para la siguiente visita, comunicados en un lenguaje accesible y adecuado para el paciente
- La frecuencia del seguimiento debe ser individualizada: como mínimo trimestral, y más frecuente en función del estado clínico
- Las directrices deben ser claras para la atención clínica, los cuidadores y los pacientes
- El contexto socioeconómico debe tenerse en cuenta en todas las recomendaciones clínicas. Las orientaciones nutricionales y los planes de tratamiento deben ser viables para las circunstancias reales de cada paciente

«El paciente no tiene que seguir acudiendo al hospital para diferentes citas. Todo se hace el mismo día, a la misma hora».

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

Una epidemiología cambiante: la FQ ya no es solo una enfermedad infantil

Hasta hace poco, la FQ se entendía principalmente como una enfermedad de la infancia y la edad adulta temprana, con una esperanza de vida media que pocos superaban. Esta realidad ha cambiado sustancialmente: la combinación del diagnóstico precoz mediante el cribado neonatal, la mejora de la atención multidisciplinar y la llegada de los moduladores del CFTR significa que más pacientes que nunca están llegando a la edad adulta, desarrollando carreras profesionales, formando familias y viviendo hasta la mediana edad. Los países con acceso a los moduladores y a la atención integrada ya están observando este cambio en sus poblaciones de pacientes.

Este cambio tiene implicaciones directas en la forma en que el sistema sanitario debe organizarse:

- Se necesitan urgentemente protocolos de transición de la atención pediátrica a la atención de adultos; actualmente, muchos pacientes «se gradúan» a los 18 años sin una red de atención para adultos que funcione
- Es necesario desarrollar y formar servicios y especialistas en FQ para adultos, ya que antes esta población no existía en número suficiente
- Las políticas sanitarias, los registros y las estructuras de financiación deben evolucionar para atender una enfermedad crónica, no solo una enfermedad infantil

Los registros y el reconocimiento de las enfermedades raras como buenas prácticas

Los pacientes y las familias deben abogar por:

- Registros nacionales de FQ, que permitan la toma de decisiones basada en datos, la continuidad de la atención entre instituciones y la evidencia para respaldar el acceso a nuevos tratamientos. El sistema de notificación obligatoria de Colombia y la iniciativa de registro nacional de México son ejemplos a seguir
- El reconocimiento legal de la FQ como enfermedad huérfana, ya que crea marcos específicos para la financiación, el acceso y la organización de la atención. La definición de enfermedades huérfanas de Colombia y su estrategia de compra centralizada a través de la OPS son ejemplos de cómo este reconocimiento se traduce en beneficios prácticos para los pacientes

2.2 Redes de apoyo

La FQ no es una experiencia que afecte solo al paciente; afecta a la familia en su conjunto. Una red de apoyo es fundamental.

Funciones en el ecosistema de apoyo

Función	Responsabilidades
Paciente	Cumplir con el tratamiento, con un apoyo acorde con la edad y la capacidad
Familia y cuidadores	Proporcionar apoyo diario y directo en todos los aspectos de la atención; su propio bienestar también debe considerarse una prioridad clínica
Equipo sanitario	Prestación de atención clínica, formación, establecimiento de objetivos comunes y derivaciones a especialistas
Asociaciones regionales de pacientes	Ofrecen apoyo directo a las familias, presencia local, conocimiento de la comunidad y orientación práctica
Asociaciones nacionales de pacientes	Lideran la defensa de políticas, trabajan para garantizar el acceso a los medicamentos, apoyan los registros nacionales y ofrecen orientación jurídica
Comunidad en general	Promueven la flexibilidad y la inclusión, y ayudan a reducir el estigma en torno a la discapacidad invisible

Asociaciones de pacientes por país

Las asociaciones nacionales y regionales son aliadas clave para acceder a los medicamentos, orientarse en los sistemas legales y administrativos, y encontrar apoyo psicosocial y de otros pacientes. Siempre que sea posible, póngase en contacto con ellas de forma proactiva.

País	Asociación	Contacto	Qué ofrecen
Argentina	AAER - Asociación Argentina de	aaerargentina.org.ar	Apoyo para el acceso a medicamentos, orientación

	Enfermos Respiratorios		jurídica, recursos para las familias, registro nacional
Brasil	ABCF - Asociación Brasileña de Asistencia a la Fibrosis Quística	abcf.org.br	Apoyo para acceder al SUS, orientación sobre acciones judiciales, recursos para familias, defensa
Colombia	ACFQ - Asociación Colombiana de Fibrosis Quística	acfq.org.co	Apoyo con el EPS/tutela, recursos para la familia, orientación sobre el equipo de atención, plantillas legales
México	Asociación Mexicana de Fibrosis Quística	Contacto a través del centro nacional de FQ o de los servicios al paciente del IMSS/ISSSTE	Orientación sobre el Amparo, defensa del acceso al tratamiento, apoyo a las familias
Otros países	Consortio Latinoamericano de Fibrosis Quística / Programa de fibrosis quística del Ministerio de Salud nacional	Contacto a través del Ministerio de Salud nacional o del hospital regional	Red regional, derivaciones, apoyo de especialistas

Comunidades en línea: Dado que los pacientes con FQ deben mantener la distancia física entre ellos (mínimo 2 metros), los grupos de apoyo en línea son una herramienta fundamental para reducir el aislamiento. Pregunte a su equipo de atención o a la asociación de pacientes sobre comunidades en línea de confianza para pacientes y familias.

«Ninguna asociación podría tener el alcance necesario para estar presente en todas partes. La presencia de pequeñas organizaciones regionales es muy importante».

- Cristiano Silveira, director de Políticas Públicas y Defensa, Instituto Unidos pela Vida (IUV), Brasil

Cuidar al cuidador

Los cuidadores, en su mayoría madres (alrededor del 90 % en muchas familias con FQ), corren un alto riesgo de sufrir agotamiento, agotamiento emocional, ansiedad y depresión. A menudo descuidan sus propias necesidades básicas debido a las exigencias del tratamiento diario y la coordinación de los cuidados; el bienestar del cuidador debe tratarse como una prioridad clínica, no como algo secundario.

Signos de agotamiento del cuidador

Físicos	Emocionales	Conductuales
Fatiga crónica que no se alivia con el sueño	Ansiedad o temor constantes	Aislamiento de amigos y familiares

Enfermedades frecuentes (sistema inmunológico debilitado por el estrés)	Sensación de estar atrapado sin salida	Faltas a tus propias citas médicas
Problemas para dormir a pesar del agotamiento	Resentimiento (seguido de culpa)	Incapacidad para disfrutar de lo que antes te gustaba
Dolores de cabeza, tensión muscular, problemas digestivos	Insensibilidad emocional o llanto inesperado	Irritabilidad o mal genio con el paciente

Cinco pilares diarios para el autocuidado

1. **Sueño:** Asegúrate de dormir al menos 6-7 horas, incluso si tienes que pedirle a alguien que te sustituya en una sesión de tratamiento
2. **Una comida solo para ti:** Come algo que te guste, preparado o elegido por ti, no solo por comodidad
3. **Pasa unos minutos al aire libre:** el aire fresco y la luz del sol son necesidades fisiológicas, no lujos
4. **Una persona a la que llamar:** mantén al menos una relación fuera de tu papel de cuidador; incluso una llamada de 5 minutos cuenta
5. **Una actividad que no tenga que ver con la FQ:** haz algo simplemente porque te apetece; siempre que sea posible, haz un hueco para tus aficiones y actividades relajantes.

Permiso para descansar

Descansar no es abandonar a tu ser querido. Es lo que hace posible un cuidado sostenible a largo plazo. Nadie tiene reservas ilimitadas. Además, el agotamiento del cuidador puede reducir el cumplimiento del tratamiento, aumentar los errores y tensar las relaciones, todo lo cual afecta directamente a la persona con FQ. Dar prioridad a tu propio descanso y pedir ayuda a la familia, los amigos o el equipo de cuidados es un acto responsable y protector.

«Nadie tiene baterías inagotables. Muy a menudo, los cuidadores descuidan sus propias necesidades básicas».

- Lic. Sabrina Brancatisano, psicóloga, Asociación Argentina de Fibrosis Quística, Argentina

Si los signos de agotamiento o angustia emocional han estado presentes durante más de dos semanas, o si tiene pensamientos de autolesión o desea escapar, hable con un médico o un profesional de la salud mental lo antes posible. Buscar ayuda para uno mismo es una de las cosas más responsables que puede hacer un cuidador.

MÓDULO 3: EDUCACIÓN DEL PACIENTE Y ADHERENCIA AL TRATAMIENTO

3.1 Acceso equitativo

Optimización de la atención cuando los moduladores aún no están disponibles

Un número significativo de pacientes en América Latina no puede acceder a los moduladores del CFTR debido a barreras económicas, normativas o geográficas. Esto no significa que sea imposible recibir una atención de alta calidad.

La aplicación sistemática de la atención estándar de la FQ, que incluye el seguimiento multidisciplinar, la limpieza de las vías respiratorias, la prevención de infecciones, la optimización de la nutrición y la vacunación, puede ralentizar la progresión de la enfermedad y mejorar la calidad de vida, incluso en ausencia de moduladores.

Más allá de los medicamentos: determinantes sociales de la salud en la FQ

Nutrición: Seguridad alimentaria

Los pacientes con FQ necesitan hasta el doble de ingesta calórica que una persona sin FQ. Satisfacer este requisito es difícil incluso en condiciones ideales. Para las familias que sufren inseguridad alimentaria, puede resultar imposible. Especialistas de toda América Latina informan de que atienden a niños que no aumentan de peso a pesar de recibir la dosis correcta de enzimas porque sus familias no pueden permitirse la ingesta de proteínas necesaria.

Trabajo e ingresos: Estabilidad económica y empleo

Los cuidadores suelen reducir su jornada laboral o dejar el empleo para hacer frente a las exigencias diarias del cuidado de la FQ. Esto crea un círculo vicioso de vulnerabilidad económica que afecta directamente a la capacidad de la familia para seguir las recomendaciones del tratamiento.

El lugar donde vives importa: ubicación geográfica

Los pacientes de zonas rurales o periféricas se enfrentan a barreras adicionales para llegar a los centros de referencia, acudir a las consultas periódicas y acceder al equipo.

Qué hacer si las barreras sociales están afectando a tu tratamiento: Si la inseguridad alimentaria, los costes de transporte o los problemas laborales te dificultan seguir tu plan de tratamiento, habla abiertamente con tu trabajador social o con tu equipo de atención. Se trata de barreras documentadas que el sistema sanitario tiene la responsabilidad de ayudar a abordar. Las asociaciones de pacientes suelen tener conexiones con programas de apoyo social y pueden ayudar a localizar los recursos locales.

Comprender las barreras de acceso y adherencia

Barrera	Cómo se manifiesta	Qué ayuda
Conocimientos insuficientes sobre salud	El paciente o la familia no comprenden del todo por qué cada tratamiento es importante	Solicitar una sesión educativa específica, pedir resúmenes por escrito y pedir al equipo de atención que explique todo en un lenguaje sencillo
Fatiga por el tratamiento	Sensación de agotamiento por las exigencias diarias tras meses o años	Ajuste los horarios de la rutina, identifique los tratamientos de mayor impacto y permita cierta flexibilidad en los días de bajo riesgo con la orientación del equipo de atención
Problemas de salud mental	La depresión o la ansiedad están afectando a la motivación para seguir el tratamiento	Abordar directamente la salud mental (véase el Módulo 1); el apoyo psicológico puede ayudar a mejorar la adherencia
Limitaciones socioeconómicas	No pueden permitirse los alimentos, el transporte o el equipo recomendados	Solicite la derivación a un trabajador social, póngase en contacto con asociaciones de pacientes y elabore un mapa de los recursos locales junto con el equipo de atención
Falta de apoyo social	Gestionar todo solo sin ayuda	Establecer responsabilidades compartidas en el hogar, ponerse en contacto con asociaciones y unirse a comunidades en línea

3.2 Adherencia al tratamiento

El tratamiento diario de la FQ suele requerir aproximadamente 3 horas, incluyendo la nebulización, la fisioterapia respiratoria, la ingesta de enzimas con cada comida y la medicación oral. Se trata de un compromiso considerable cada día, de por vida.

Principios básicos de la adherencia

- El cumplimiento al 100 % no es un objetivo realista; el objetivo es el mejor cumplimiento posible para cada persona dentro de sus circunstancias específicas
- La adherencia es una responsabilidad sistémica; el equipo sanitario, la familia y las instituciones comparten la responsabilidad de hacer que el tratamiento sea sostenible
- Los niños que comprenden por qué es necesario cada tratamiento se adhieren mejor. Fomente la responsabilidad progresiva desde una edad temprana
- El tratamiento debe adaptarse a la vida y las rutinas del paciente, y no al revés
- La FQ forma parte de la vida de una persona, no es la definición de quién es

«La adherencia no es solo la adherencia del paciente al tratamiento, sino también la adherencia de todo un sistema a este paciente».

- Cristiano Silveira, director de Políticas Públicas y Defensa, Instituto Unidos pela Vida (IUV), Brasil

3.3 Estrategias de afrontamiento

Vivir con FQ requiere algo más que seguir un plan de tratamiento. También significa aprender a lidiar con las dimensiones emocionales, sociales y personales de una enfermedad crónica. Las estrategias que se indican a continuación pueden ayudarte a desarrollar resiliencia, mantener el equilibrio y llevar una vida plena con FQ.

- **Habla abiertamente sobre la FQ.** Evita el secretismo en casa, utiliza los nombres correctos de los medicamentos y explica las razones que hay detrás de cada paso del tratamiento. Familiarizarse con la enfermedad reduce la ansiedad tanto para ti como para quienes te rodean.
- **Sigue aprendiendo sobre tu enfermedad.** Utiliza vídeos, historias y otros recursos accesibles, y revisa tus conocimientos en cada etapa de la vida. Conocer bien tu enfermedad es una forma de autocuidado.
- **Desarrolla tu independencia gradualmente.** Asume pequeñas responsabilidades en el tratamiento desde el principio y trabaja para adaptar tu rutina a tu estilo de vida, y no al revés.
- **Tu diagnóstico te pertenece.** Decide por ti mismo qué compartir, con quién y cuándo. No hay obligación de revelarlo, y tus límites merecen todo el respeto.
- **Informar a las personas de tu entorno reduce el aislamiento.** A menudo, los demás no te brindan el apoyo necesario porque no comprenden las necesidades específicas relacionadas con la enfermedad. Compartir información sobre la FQ puede abrir verdaderas redes de apoyo en la escuela, el trabajo y más allá.
- **Busca apoyo más allá de la atención médica.** Los psicólogos, los trabajadores sociales y los equipos interdisciplinarios forman parte de tu tratamiento. No dudes en pedir apoyo emocional y social, especialmente durante los cambios importantes.
- **Permítete sentir emociones difíciles.** La ira, el dolor y la negación son una parte natural del proceso. Reconocerlas en lugar de reprimirlas protege tanto tu salud mental como tu capacidad para seguir el tratamiento.
- **Construye una vida con un propósito más allá de la fibrosis quística.** Invierte en proyectos, relaciones y experiencias que te motiven. Una vida con sentido refuerza la resiliencia y hace que el tratamiento sea más sostenible a largo plazo.
- **Planifica a largo plazo.** Los avances en el tratamiento han mejorado significativamente la esperanza de vida. Permítete fijarte metas realistas en materia de educación, carrera profesional, relaciones y familia.
- **Aprovecha el diagnóstico precoz como ventaja inicial.** Empezar el tratamiento pronto y adquirir conocimientos poco a poco conduce a mejores resultados a largo plazo y a una mayor autonomía con el tiempo.
- **Adapta el tratamiento a tu vida, no tu vida al tratamiento.** Colabora abiertamente con tu equipo de atención médica para adaptar tu rutina de manera que el control de la FQ y tus objetivos personales puedan coexistir.
- **Eres más que tu diagnóstico.** La FQ es parte de tu historia, no toda ella. Mantener actividades y relaciones diversas es esencial para tu identidad, motivación y calidad de vida.
- **Cuida tu salud mental con el mismo ahínco que tu salud física.** Trabajar, estudiar y mantener relaciones sociales no son distracciones del tratamiento. Son parte de él.

«Tengo fibrosis quística, pero quiero tener una vida social, una vida laboral, una vida profesional. No siento la necesidad de que todo gire en torno a la fibrosis quística».

- Luz Ángela Sánchez, paciente de FQ, Fundación Colombiana para la Fibrosis Quística, Colombia

3.4 Nutrición y suplementos

Nutrición: un pilar clínico

El manejo nutricional en la FQ es uno de los aspectos más exigentes y trascendentales de los cuidados diarios. **La insuficiencia pancreática, presente en aproximadamente el 85 % de los pacientes con FQ, requiere una atención continua e individualizada.**

- **Necesidades calóricas:** los pacientes con FQ suelen necesitar entre 1,5 y 2 veces más calorías que las personas sin FQ debido al aumento de la demanda metabólica y a la malabsorción
- **La terapia de sustitución de enzimas pancreáticas (PERT)** debe tomarse con cada comida y cada tentempié. La dosificación es dinámica y se ajusta periódicamente
- Con los moduladores, algunos pacientes **pasan de una dieta hipercalórica a una más equilibrada**, pero esto requiere seguimiento clínico
- **La inseguridad alimentaria** está documentada en toda la región: algunos pacientes no pueden satisfacer sus necesidades. Esto no se debe a un incumplimiento del tratamiento; muchas familias no pueden permitirse los alimentos recomendados
- **Una buena hidratación es especialmente importante en climas cálidos**, ya que los pacientes con FQ pierden más sal a través del sudor

«Si una persona necesita mil calorías, una persona con FQ puede necesitar hasta 2000 calorías».

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

3.5 Terapia respiratoria

Terapia respiratoria: esencial e insustituible

Los moduladores del CFTR reducen drásticamente la carga de moco, pero no deben sustituir a la fisioterapia respiratoria ni a otros tratamientos. Las técnicas de despeje de las vías respiratorias siguen siendo esenciales para todos los pacientes que reúnan los requisitos.

- La fisioterapia respiratoria de despeje debe realizarse al menos dos veces al día, hasta tres o cuatro veces al día durante las exacerbaciones
- La secuencia de nebulización recomendada es broncodilatador → solución salina hipertónica → dornasa alfa (DNasa) → técnicas de despeje de las vías respiratorias → antibiótico inhalado
- La calidad del equipo es importante: las cámaras espaciadoras de aluminio administran más del 65 % del medicamento inhalado, frente a aproximadamente el 30 % de las cámaras de plástico estándar
- El papel del terapeuta respiratorio incluye la educación continua, el ajuste rutinario y el apoyo emocional, además de la administración de la terapia

«Aunque estén en tratamiento con moduladores, debemos explicarles que esto no sustituye a la fisioterapia respiratoria».

- Dra. Claudia Jiménez, terapeuta respiratoria, Fundación Colombiana para la Fibrosis Quística, Colombia

Fisioterapia respiratoria: una base innegociable

Frecuencia mínima: al menos dos veces al día (por la mañana y por la noche), todos los días, incluso cuando se sienta bien. Para las personas que no tienen acceso a moduladores, la limpieza de las vías respiratorias es una de las intervenciones más importantes para proteger la función pulmonar. Sin embargo, también es una de las primeras en acortarse u omitirse durante los periodos de mayor ajetreo.

- **Drenaje autógeno (DA):** una técnica de respiración autodirigida que desplaza la mucosidad de las vías respiratorias pequeñas a las grandes
- **Técnicas de ciclo respiratorio activo (ACBT):** Ciclos de respiración relajada, respiraciones profundas y toses con soplido
- **Dispositivos de PEP oscilante (Flutter, Acapella):** dispositivos portátiles que generan vibración y presión positiva para aflojar la mucosidad
- **Drenaje postural:** Colocación del cuerpo para aprovechar la gravedad y drenar diferentes segmentos pulmonares

Secuencia de nebulización: el orden importa

Paso	Medicación / Acción	Objetivo
1	Broncodilatador (salbutamol)	Abrir y relajar las vías respiratorias antes del tratamiento
2	Solución salina hipertónica (3 % o 7 %)	Hidratar las vías respiratorias para diluir y aflojar la mucosidad
3	Dornase Alfa (DNasa) (si se receta)	Descompone el ADN del moco, haciéndolo más fluido y fácil de eliminar
4	Despeje de las vías respiratorias	Utilice la técnica que haya elegido: AD, ACBT o dispositivo PEP oscilante
5	Antibiótico inhalado (si se ha recetado)	Dirigidos a las bacterias pulmonares; se administran en último lugar para llegar a las vías respiratorias más limpias

3.6 Registro de pacientes

Un registro de pacientes es una base de datos sistemática que recopila información sanitaria sobre las personas que viven con FQ a lo largo del tiempo. Los registros son uno de los instrumentos más poderosos de que dispone la comunidad de FQ para mejorar la atención, ampliar el acceso e influir en las políticas.

Por qué son importantes los registros: tres niveles de impacto

1. Para ti personalmente

Cuando su información médica se almacena en un registro nacional, sus registros le acompañan. Si su familia se traslada a otro estado, provincia o ciudad, su historial clínico completo, incluidos diagnósticos, tratamientos, resultados de la función pulmonar, cultivos de esputo y estado nutricional, puede transferirse electrónicamente a su nuevo centro de atención. No tiene que empezar de cero. Se preserva la continuidad de la atención sin depender de carpetas en papel ni de la memoria de un solo médico.

2. Para la toma de decisiones clínicas

Los datos del registro permiten a su equipo médico y a las autoridades sanitarias realizar un seguimiento de las tendencias en toda la población con FQ: cómo evoluciona el estado nutricional, si la función respiratoria está mejorando y cómo cambia la esperanza de vida con el tiempo. Estos patrones son invisibles sin datos sistemáticos y orientan directamente la forma en que se presta la atención.

3. Para las políticas y el acceso a nuevos tratamientos

Es aquí donde los registros han tenido su impacto más decisivo en América Latina. Cuando los ministerios de salud consideran la aprobación de un nuevo medicamento, como un modulador del CFTR, necesitan saber cuántos pacientes son elegibles y cuántos necesitarán el tratamiento. Los países con registros sólidos pueden responder a estas preguntas con precisión. Los países que carecen de ellos, no.

El estado de los registros en América Latina

Los países se encuentran en etapas muy diferentes:

País	Situación
Colombia	Registro nacional obligatorio (<i>Registro Nacional de Enfermedades Huérfanas</i>). La FQ es de declaración obligatoria como cualquier enfermedad transmisible. Según los datos más recientes: 1.282 pacientes registrados, de los cuales solo 253 recibían moduladores, una cifra que influyó directamente en las iniciativas de defensa de los derechos de los pacientes
México	Existen registros a nivel hospitalario (algunos con más de 10 años de antigüedad). Se presentó un proyecto de registro nacional al Ministerio de Salud a través de la Coordinación de Institutos Nacionales de Salud; está a la espera de su aprobación definitiva y su implantación en todos los centros de FQ.
Brasil / Argentina	Existen registros y sistemas de seguimiento, y se están realizando esfuerzos continuos para reforzar la cobertura nacional y la recopilación de datos longitudinales
Otros países	Se anima a todos los países a crear o reforzar los registros de FQ en colaboración con grupos de especialistas, incluso si los recursos son limitados.

Qué puedes hacer

Medidas para pacientes y familias: Pregunte a su especialista en FQ si sus datos se incluyen en un registro nacional o institucional de FQ. Participar es tanto un derecho

como un acto de solidaridad con todas las personas que se beneficiarán de los datos que usted aporte. Si su país aún no cuenta con un registro nacional, su asociación de pacientes es la mejor organización a la que acudir y a la que apoyar para crear uno.

OTRAS RECOMENDACIONES

Vacunas: su escudo contra infecciones peligrosas

- **Vacuna anual contra la gripe:** protección esencial; la gripe es especialmente peligrosa para los pulmones de las personas con FQ
- **Vacuna antineumocócica:** protege contra un importante patógeno bacteriano pulmonar
- **Vacuna contra el COVID-19:** fundamental para pacientes con función pulmonar reducida
- **Refuerzo contra la tos ferina:** consulta a tu equipo de FQ
- **Consulte con su equipo de FQ el calendario de vacunación:** algunas vacunas vivas requieren precauciones

Qué evitar

- El humo del tabaco, incluido el humo de segunda mano. Incluso una exposición breve es perjudicial para las vías respiratorias de las personas con FQ
- Contaminación atmosférica, polvo, moho y espacios mal ventilados
- Cualquier persona con una infección respiratoria activa (resfriado, gripe, COVID)
- Espacios cerrados y concurridos durante las épocas de mayor propagación de infecciones
- Nadar en aguas naturales sin supervisión médica (riesgo de bacterias ambientales)

Seguimiento periódico: la detección precoz cambia los resultados

- **Visitas al especialista en FQ:** cada 3 meses si el estado es estable, con mayor frecuencia si hay síntomas
- **Prueba de función pulmonar (espirometría):** en cada visita, como mínimo una vez al año
- **Cultivo de esputo:** para identificar la colonización bacteriana y orientar la elección de antibióticos
- **Evaluación del peso y la nutrición:** en cada visita por FQ
- **Imágenes torácicas anuales** (radiografía o TC)

Tratamiento temprano y completo de las infecciones

Completa TODOS los ciclos de antibióticos, incluso cuando empieces a sentirte mejor. Interrumpirlos antes de tiempo permite que las bacterias sobrevivan y desarrollen resistencia. En la FQ, los ciclos de antibióticos no completados suponen un riesgo directo para la eficacia de los tratamientos futuros.

Salud mental cuando el acceso es limitado:

Si aún no puede acceder a la terapia con moduladores, la carga emocional y psicológica de la FQ suele ser aún mayor. El apoyo a la salud mental, ya sea a través de un psicólogo, un grupo de apoyo, la familia o una comunidad de confianza, debe considerarse una parte esencial de la atención, no un extra opcional. Invertir en este apoyo es la piedra angular del autocuidado sostenible y la adherencia al tratamiento a largo plazo.

CÓMO OBTENER LO QUE NECESITA: GUÍA POR PAÍSES

Las vías legales y administrativas para acceder a la atención de la FQ varían según el país. En esta sección se describen los pasos que probablemente sean más eficaces en cada país. Documenta por escrito todas las solicitudes y denegaciones. Tu asociación de pacientes es tu mejor aliada.

Argentina

La Ley de FQ argentina (y la Ley 23.661) exige a todas las aseguradoras de salud (Obras Sociales y Prepagas) que cubran todos los medicamentos para la FQ, incluidos los moduladores de CFTR.

Pasos:

1. Consigue una receta de tu especialista en FQ
2. Presente la receta a su Obra Social o Prepaga por escrito, solicitando la cobertura. Guarde una copia de todo lo que presente
3. Si se deniega: póngase en contacto con la AAER inmediatamente; cuentan con asesores legales y conocen los procedimientos más eficaces en cada provincia
4. Si su aseguradora sigue denegando la cobertura: un recurso de amparo o una reclamación administrativa ante la Superintendencia de Servicios de Salud son opciones viables

AAER (Asociación Argentina de Enfermos Respiratorios): aaerargentina.org.ar | También: RENAC (Registro Nacional de Fibrosis Quística)

Brasil

Trikafta se incluyó en el SUS (Sistema Único de Saúde) en 2023 mediante una decisión de la CONITEC. Esto significa que los pacientes de la sanidad pública ahora tienen una vía de acceso.

Pasos a seguir:

1. Obtener un diagnóstico confirmado en un centro acreditado de fibrosis quística (Centro de Referência em Fibrose Cística)
2. Solicitar el medicamento a través de la Secretaría de Salud de su estado. - Presentar la documentación del PCDT (Protocolo Clínico y Directrices Terapéuticas)
3. Si se retrasa el acceso: la ABCF puede asesorarle sobre el proceso específico de su estado
4. Pacientes con seguro privado a los que se les ha denegado el acceso: una Ação Judicial (acción judicial) sigue siendo muy eficaz. - La ABCF puede ponerle en contacto con asistencia jurídica

ABCF (Asociación Brasileña de Asistencia a la Fibrosis Quística): abcf.org.br | GBEFC (Grupo Brasileño de Estudios en Fibrosis Quística): red de especialistas

Colombia

Los moduladores de CFTR están disponibles a través del sistema sanitario colombiano mediante autorización de las EPS (Entidades Promotoras de Salud).

Pasos a seguir:

1. Obtenga una receta de un especialista en fibrosis quística
2. Presentar una solicitud de autorización a su EPS. Incluir toda la documentación clínica que justifique la necesidad médica
3. Si la EPS deniega la cobertura o no responde dentro del plazo legal: presente una tutela (acción de tutela). Este mecanismo de derechos constitucionales tiene una tasa de éxito muy alta para los medicamentos de la FQ en Colombia
4. La ACFQ puede proporcionar plantillas de tutela y orientación jurídica

ACFQ (Asociación Colombiana de Fibrosis Quística): acfq.org.co | INVIMA: Organismo regulador para la aprobación de medicamentos en Colombia

México

Trikafta está aprobado por la COFEPRIS, pero no ha sido incluido en el Cuadro Básico de Medicamentos (catálogo de salud pública). Esto significa que los pacientes del sector público deben recurrir a vías de acceso especiales.

Pasos a seguir:

1. Obtener una receta de un especialista en FQ del IMSS, el ISSSTE o del sector privado
2. Solicitar el acceso a través de los mecanismos de «gastos catastróficos» o «medicamentos fuera del cuadro básico» de su institución
3. Si se deniega: presentar un recurso de amparo judicial. Esta es la principal herramienta legal que los pacientes mexicanos con FQ han utilizado con éxito para obligar al IMSS, al ISSSTE o al Seguro Popular a cubrir los medicamentos para la FQ
4. Póngase en contacto con las asociaciones de pacientes con FQ para obtener apoyo legal: es posible que dispongan de abogados o plantillas legales

Asociación Mexicana de Fibrosis Quística: póngase en contacto a través de los principales centros de FQ o de la CONAMED para recibir orientación sobre los derechos de los pacientes

Consejos generales de defensa (todos los países)

- **Documenta todo por escrito:** todas las solicitudes, todas las denegaciones, todas las respuestas. Guarda copias
- **Las asociaciones de pacientes ya han pasado por estos procesos:** póngase en contacto con ellas antes de una crisis, no solo durante ella
- **Una carta médica de su especialista en FQ** tiene un peso legal significativo en cualquier país
- **Guarde copias completas de toda su documentación médica** en casa; son de su propiedad
- Si se encuentra en una zona rural o remota, pregunte a su asociación de pacientes sobre **las opciones de telesalud** y cómo otros pacientes de su región han gestionado el acceso

GUÍA DE REFERENCIA DE EMERGENCIAS

ACUDE AL HOSPITAL INMEDIATAMENTE

- Dificultad grave para respirar: el niño no puede terminar una frase, las fosas nasales se dilatan, se observa el uso de los músculos del cuello o el pecho para respirar
- Los labios, las uñas o la piel se vuelven azulados o grisáceos (cianosis)
- Tos con sangre, independientemente de la cantidad
- Dolor torácico intenso
- Fiebre superior a 38,5 °C (101,3 °F) que no baja con paracetamol o ibuprofeno
- La persona está confusa, le cuesta despertarse de forma inusual o no responde con normalidad
- No hay mejoría tras 48-72 horas de empeoramiento de los síntomas a pesar de seguir el tratamiento al pie de la letra

LLAME HOY MISMO A SU MÉDICO ESPECIALISTA EN FIBROSIS QUÍSTICA (No es una emergencia, pero es urgente)

- Tos nueva, o tos ya existente que se vuelve más frecuente o produce más mucosidad de lo habitual
- Fiebre nueva que dura más de 2 días
- Pérdida de peso inexplicable durante 2 o más semanas
- Nuevo dolor o hinchazón en las articulaciones
- Cambios en las heces: más frecuentes, más aceitosas o con un olor más desagradable de lo habitual
- Aumento de la fatiga más allá del nivel habitual
- Nuevas sibilancias o dificultad para respirar al realizar actividades cotidianas
- Cualquier síntoma nuevo que no pueda explicar

Mi información de contacto de emergencia

Nombre del centro de FQ	
Dirección del centro de FQ	
Teléfono del centro de FQ	
Nombre de mi médico especialista en FQ	
Teléfono directo/de guardia de mi médico	
Hospital más cercano con experiencia en fibrosis quística	

Teléfono de urgencias del hospital	
Mi aseguradora médica / Número de seguro	
Importante: Mis mutaciones de la fibrosis quística	

MIS HERRAMIENTAS PERSONALES PARA LA FQ

Mi equipo de atención de la FQ

Especialista	Nombre	Teléfono	Próxima cita

Mi horario diario de tratamiento

Hora del día	Tratamiento / Medicación	Duración	Notas
Por la mañana (al despertarme)			
Con el desayuno			
A media mañana			
Con el almuerzo			
Por la tarde			
Con la cena			
Por la noche (antes de acostarse)			
Con aperitivos			

Preguntas que debo hacer en mi próxima cita

Para mi neumólogo

- ¿Cuál es mi FEV1 (función pulmonar) hoy y cómo se compara con la de mi última visita?
- ¿Soy candidato para el tratamiento con moduladores del CFTR? Si no es así, ¿cuándo deberíamos volver a evaluar mi caso?
- ¿Qué bacterias hay en el cultivo de mi esputo y qué significa esto para mi tratamiento?
- ¿Sigue siendo adecuado mi plan actual de antibióticos?
- ¿Cuándo debo volver? ¿Qué síntomas deberían llevarme a llamar antes de esa fecha?

Para mi nutricionista

- ¿Es mi peso adecuado para mi estatura y edad?
- ¿Es correcta mi dosis actual de enzimas? ¿Las estoy tomando correctamente (con cada comida y tentempié)?
- ¿Necesito algún suplemento vitamínico o mineral?
- ¿Qué alimentos específicos debería priorizar este mes?
- ¿Hay algún signo nutricional de diabetes o afectación hepática al que deba prestar atención?

Para mi fisioterapeuta / terapeuta respiratorio

- ¿Estoy realizando correctamente mis técnicas de despeje de las vías respiratorias?
- ¿Debería ajustar mi secuencia de nebulización o la duración de los tratamientos?
- ¿Qué equipo debo tener en casa y cómo lo mantengo adecuadamente?
- ¿Hay nuevas técnicas que deba aprender en función de mi función pulmonar actual?

Para mi psicólogo

- ¿Qué puedo hacer cuando me siento abrumado por las exigencias del tratamiento diario?
- ¿Cómo puedo hablar con mi familia, mis profesores o mi empleador sobre lo que necesito?
- ¿Cómo puedo gestionar el cansancio que me produce el tratamiento sin reducir los tratamientos más importantes?
- ¿Hay algún grupo de apoyo o recursos en línea que me recomiende?

Mi registro mensual de síntomas

Traiga este registro a cada cita. Escala: 1 = Muy malo, 3 = Normal, 5 = Muy bueno.

Semana	Peso (kg)	Tos (1–5)	Energía (1–5)	¿Heces normales?	¿Se ha saltado algún tratamiento?	Notas
Semana 1						
Semana 2						
Semana 3						
Semana 4						

MENSAJES CLAVE

1. Tratamiento: el panorama ha cambiado y sigue cambiando

Los moduladores de CFTR han transformado la FQ, que antes era una enfermedad predominantemente infantil, en una afección cada vez más compatible con una vida larga y activa. El diagnóstico precoz, combinado con un tratamiento adecuado y continuado, ofrece ahora resultados inimaginables hace 20 años. Si aún no tienes acceso a los moduladores, la atención basada en la evidencia sin ellos sigue siendo eficaz, y continúa la labor de defensa para cerrar la brecha de acceso.

2. Salud mental: cuidar la mente forma parte del tratamiento

La ansiedad y la depresión son hasta tres veces más frecuentes en los pacientes con FQ y sus cuidadores que en la población general. Los problemas de salud mental no tratados socavan directamente la adherencia al tratamiento y los resultados físicos. El apoyo psicológico forma parte de la atención integral de la FQ.

3. Familia: nadie cuida solo, y los cuidadores también necesitan cuidados

La FQ no es una experiencia que el paciente viva de forma aislada. Toda la familia se ve afectada. Crear una red de apoyo real (y atender las necesidades de los cuidadores) es tan esencial como cualquier medicación en el manejo a largo plazo de esta enfermedad.

4. 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, adaptada a la rutina y las circunstancias reales de cada persona. Los pacientes que comprenden por qué reciben tratamiento y que cuentan con el apoyo de su equipo y su familia se adhieren mejor al tratamiento y viven mejor.

5. Acceso: la aprobación no es acceso, y esto debe cambiar

La aprobación reglamentaria de un medicamento no significa que los pacientes puedan acceder a él. Los registros nacionales, las políticas de salud pública, las asociaciones de pacientes y la defensa sostenida son herramientas concretas para transformar la aprobación en acceso real. Conoce tus derechos y haz uso de ellos.

GLOSARIO AMPLIADO

Guía de referencia para pacientes, familiares y cuidadores

Término	Definición
CF / FQ / FC	Abreviaturas de fibrosis quística. En inglés: CF. En español: FQ (fibrosis quística). En portugués: FC (fibrose cística).
CFTR	Regulador de la conductancia transmembrana de la fibrosis quística: la proteína regulada por el gen afectado en la FQ. Cuando el CFTR no funciona correctamente, las células no pueden transportar adecuadamente la sal y el agua, lo que provoca una acumulación de moco espeso.
Modulador de CFTR	Medicamento que corrige la función de la proteína CFTR defectuosa a nivel molecular, abordando la causa subyacente de la FQ en lugar de solo los síntomas.
Corrector	Tipo de modulador que ayuda a la proteína CFTR a adoptar la forma tridimensional correcta para que pueda llegar a la superficie celular. Ejemplos: elexacaftor, tezacaftor, lumacaftor.
Potenciador	Un tipo de modulador que ayuda a que una proteína CFTR con la forma correcta permanezca abierta y funcione adecuadamente. Ejemplo: ivacaftor (Kalydeco).
Trikafta / Kaftrio	Nombres comerciales del modulador de triple combinación (elexacaftor/tezacaftor/ivacaftor). Abarca aproximadamente al 90 % de los pacientes con FQ que presentan mutaciones elegibles. Ampliamente considerado como el avance más transformador en la historia de la FQ.
Alyftrek	El modulador CFTR más reciente (2024), que ofrece una dosificación de una vez al día para los pacientes elegibles. La elegibilidad depende de mutaciones específicas del CFTR.
Exacerbación	Empeoramiento agudo de los síntomas respiratorios, que suele requerir hospitalización y un tratamiento con antibióticos intravenosos. Por lo general, se manifiesta como aumento de la tos, mayor producción de secreciones y disminución de la función pulmonar.
FEV1	Volumen espiratorio forzado en 1 segundo. La medida clave de la función pulmonar en la FQ: la cantidad de aire que se puede exhalar con fuerza en un segundo. Se expresa como porcentaje del valor esperado para la edad, la estatura y el sexo del paciente. Su disminución con el tiempo es un marcador clave de la progresión de la enfermedad.
FVC	Capacidad vital forzada: la cantidad total de aire que se puede exhalar con fuerza. Se utiliza junto con el FEV1 para evaluar la función pulmonar.
Espirometría	Prueba de función pulmonar que mide el FEV1 y la FVC. Se realiza soplando lo más fuerte y rápido posible en un dispositivo. Debe realizarse en cada visita a la clínica de FQ.

PERT	Terapia de sustitución de enzimas pancreáticas. Cápsulas o comprimidos (p. ej., Creon) que se toman con cada comida y tentempié para sustituir las enzimas digestivas que el páncreas no puede producir. La dosis se ajusta en función del contenido en grasas de las comidas.
Dornasa alfa (DNasa, Pulmozyme)	Medicamento inhalado que descompone las cadenas de ADN en el moco de la FQ, haciéndolo más fluido y fácil de eliminar de las vías respiratorias. Se administra mediante nebulización.
Solución salina hipertónica	Solución salina (normalmente al 3 % o al 7 %) que se inhala mediante un nebulizador. Atrae agua hacia la superficie de las vías respiratorias, lo que diluye el moco y mejora la limpieza ciliar. A menudo se administra antes de las técnicas de limpieza de las vías respiratorias.
Broncodilatador (salbutamol/albuterol)	Medicamento inhalado que relaja y abre las vías respiratorias. Se administra siempre ANTES de otros medicamentos nebulizados. Importante para pacientes con sensibilidad de las vías respiratorias.
Nebulizador	Dispositivo que convierte el medicamento líquido en una fina niebla para su inhalación en los pulmones. Disponible en forma de nebulizadores de chorro, ultrasónicos y de malla. Es esencial su limpieza regular.
Técnica de despeje de las vías respiratorias	Cualquier técnica o dispositivo utilizado para aflojar y eliminar la mucosidad de las vías respiratorias. Incluye el drenaje autógeno, la ACBT, los dispositivos PEP oscilantes y el drenaje postural.
Drenaje autógeno (DA)	Técnica de respiración autodirigida que utiliza diferentes volúmenes pulmonares (bajo, medio y alto) para desplazar progresivamente la mucosidad de las vías respiratorias pequeñas a las grandes, donde puede eliminarse con toses suaves.
Ciclo respiratorio activo (ACBT)	Técnica de respiración estructurada que consta de tres fases: control de la respiración (respiración relajada), ejercicios de expansión torácica (respiraciones profundas) y técnica de espiración forzada (toses secas).
PEP oscilante (Flutter, Acapella)	Dispositivos portátiles que generan una presión espiratoria positiva oscilante durante la exhalación, produciendo vibraciones en las vías respiratorias que aflojan y movilizan la mucosidad.
Pseudomonas aeruginosa	Bacteria común que se encuentra en las vías respiratorias de los pacientes con FQ, especialmente en los de edad avanzada. Su presencia indica un mayor nivel de carga infecciosa. Se trata con antibióticos inhalados y sistémicos.
Complejo Burkholderia cepacia	Grupo de bacterias especialmente peligrosas en la FQ, asociadas a un rápido deterioro pulmonar y a una elevada mortalidad. La razón principal es que los pacientes con FQ no deben tener contacto físico entre sí.
Prueba del sudor (prueba del cloruro)	La prueba diagnóstica principal para la FQ. Mide la concentración de cloruro en el sudor. Los valores superiores a 60 mmol/L en presencia de síntomas son diagnósticos de FQ.
IRT (tripsinógeno inmuno reactivo)	Enzima pancreática que se mide en el análisis de sangre del talón del recién nacido. Un nivel elevado de IRT da lugar a la realización de pruebas adicionales de FQ. Así es como se diagnostica

	actualmente a la mayoría de los pacientes con FQ en los países que cuentan con programas de cribado neonatal.
Insuficiencia pancreática	Incapacidad del páncreas para producir suficientes enzimas digestivas, presente en aproximadamente el 85 % de los pacientes con FQ. Provoca malabsorción de grasas y vitaminas liposolubles (A, D, E, K).
Malabsorción	Incapacidad para absorber adecuadamente los nutrientes de los alimentos. En la FQ, esto se debe principalmente a la insuficiencia pancreática. Los signos incluyen pérdida de peso, heces grasas y deficiencias de vitaminas liposolubles.
Obra Social (Argentina)	Aseguradora de salud basada en el empleador en Argentina, financiada mediante cotizaciones obligatorias sobre la nómina. Obligada por ley a cubrir todos los medicamentos para la FQ, incluidos los moduladores, en virtud de la ley nacional sobre la FQ.
SUS - Sistema Único de Saúde (Brasil)	Sistema público de salud unificado de Brasil. Desde 2023, Trikafta figura en su formulario para los pacientes con FQ que cumplen los requisitos.
EPS - Entidad Promotora de Salud (Colombia)	Aseguradora de salud en los sistemas de salud contributivos y subsidiados de Colombia. Está obligada a autorizar los medicamentos para la FQ; la denegación puede ser impugnada mediante tutela.
IMSS / ISSSTE (México)	Las instituciones de salud pública más grandes de México. El IMSS cubre a los trabajadores formales del sector privado; el ISSSTE cubre a los trabajadores del sector público. Ambos se han enfrentado a impugnaciones legales para ampliar el acceso a los moduladores.
Amparo judicial (México)	Mecanismo jurídico constitucional en México que permite a los particulares impugnar las actuaciones de las entidades gubernamentales que violen sus derechos fundamentales. Ampliamente utilizado por los pacientes con FQ para obligar a las instituciones de salud públicas a cubrir la terapia con moduladores.
Tutela (Colombia)	Acción judicial constitucional urgente en Colombia para proteger los derechos fundamentales (incluido el derecho a la salud). Ha resultado muy eficaz para los pacientes con FQ a quienes sus EPS han denegado la cobertura.
Equipo multidisciplinar de FQ	Modelo de atención recomendado internacionalmente para la FQ, que incluye a un neumólogo, un nutricionista, un fisioterapeuta/terapeuta respiratorio, un psicólogo, un trabajador social, un enfermero y, cuando sea posible, un endocrinólogo.
Mucoviscidosis	Nombre clínico alternativo de la fibrosis quística, que todavía se utiliza en algunos países. Hace referencia al moco anormalmente viscoso (espeso) que caracteriza a la enfermedad.

Este contenido ha sido elaborado de forma independiente por la Americas Health Foundation con un patrocinio de Vertex.