

# Fibrosis quística

Silvana Nydia Dadán • Wilson Daza Carreño

## ► Introducción

La fibrosis quística (FQ) es una enfermedad hereditaria que se presenta de manera predominante en la raza caucásica, aunque no exclusivamente en ella. En la actualidad, se define como una enfermedad sistémica, de evolución crónica y progresiva, que impacta principalmente en la niñez. No obstante, los avances en el tratamiento médico-nutricional y la experiencia de los centros de atención dedicados a esta patología, han llevado al aumento en la expectativa de vida. Es decir, la FQ ha evolucionado de ser netamente pediátrica hacia el compromiso en la edad adulta. La proyección hacia edades mayores acontece tanto en países desarrollados como en los que están en vías de hacerlo, tal el caso de Colombia.

La FQ es de transmisión autosómica recesiva y el gen responsable se localiza en el brazo largo del cromosoma 7. La mutación origina una alteración en la síntesis y/o función defectuosa de una proteína denominada *regulador de la conductancia transmembrana de la fibrosis quística*

(CFTR, por su sigla en inglés), descubierta en 1986. Se conocen alrededor de 1500 mutaciones y la DF508 fue la primera descrita, además de ser la responsable del 70% de la enfermedad en caucásicos y alrededor del 50% en los pacientes de Colombia.

La FQ se reconoce en 1905 con el nombre de infantilismo pancreático. Posteriormente recibió otras denominaciones: enfermedad fibroquística del páncreas, fibrosis pancreática, fibrosis quística del páncreas, mucoviscidosis y, en la actualidad, se la distingue como "fibrosis quística".

Desde 1938, cuando Dorothy Andersen estudió minuciosamente 49 necropsias, se estableció que la FQ era una entidad clínica multisistémica, con destrucción del páncreas ocasionada por una inadecuada función exocrina, lo que llevaba a un proceso inflamatorio continuo hasta la fibrosis del parénquima pancreático. También reconoció una incidencia familiar significativa de transmisión mendeliana recesiva.

En 1953, Paul di Sant'Agnes observó que se afectaban las glándulas exocrinas y esto condicionaba altas concentraciones de sodio