



A través de sus diversos programas de estudios, la Red de Educación e Investigación de las Enfermedades Hepáticas en la niñez, se esfuerza por proporcionar información y apoyo a los individuos y familias afectadas por estas enfermedades.

## **ENFERMEDAD HEPATICA FIBROSIS QUISTICA**

### **¿Qué es la Enfermedad Hepática Fibrosis Quística?**

La Fibrosis Quística (FQ) es una condición que afecta los pulmones, páncreas, hígado u otros órganos, causado por cambios (mutaciones) en un gen llamado “CFTR” (Regulador de Conductancia de Transmembrana de Fibrosis Quística). El problema principal en la mayoría de los pacientes con FQ es el pobre funcionamiento del páncreas y enfermedad crónica de los pulmones. Es común el compromiso moderado del hígado con anomalías en las pruebas sanguíneas o en la grasa en el hígado. En algunos pacientes, los problemas hepáticos causados por la FQ, son mucho más importantes que la enfermedad pulmonar. La enfermedad hepática avanzada en individuos con FQ es llamada Enfermedad Hepática Fibrosis Quística. En esta enfermedad puede ocurrir severa fibrosis del hígado, llamada cirrosis.

### **¿Cuales son los síntomas de la Enfermedad Hepática en la Fibrosis Quística?**

Muchos pacientes con compromiso del hígado, no tienen ningún síntoma. Los pacientes con avanzada enfermedad hepática fibrosis quística, pueden tener un hígado y un bazo agrandado. También pueden ocurrir problemas con ganancia de peso. A medida que la fibrosis del hígado se torna más severa, la presión aumenta en la vena conductora al hígado (la vena portal) y pueden ocurrir complicaciones de hipertensión portal. Estas incluyen, un bazo agrandado, acumulación de fluido en el abdomen (ascitis) y hemorragia de las venas dilatadas (varices) en el esófago o estómago. Raramente pueden ocurrir problemas de ictericia y sangramiento.

### **¿Cual es la enfermedad pulmonar en la Fibrosis Quística?**

En la fibrosis quística el balance salino del cuerpo esta alterado. Debido a que hay muy poca sal y agua en el exterior de la célula, la delgada capa de mucosa que ayuda a mantener el pulmón libre de gérmenes, se engruesa espesándose, siendo muy difícil moverla. Y debido a que es tan difícil de toser, esta mucosa obstruye las vías aéreas, contribuyendo a infecciones que dañan los pulmones.

### **¿Qué tipo de problemas puede causar la Fibrosis Quística en otros órganos?**

**Páncreas:** En alrededor de 90% de los pacientes con FQ, los tubos que drenan el páncreas están bloqueados y la liberación de las enzimas naturales que ayudan en la digestión de grasas y proteínas se altera; esto se llama “insuficiencia pancreática



endocrina”. Los pacientes afectados necesitan tomar enzimas pancreáticas con comida para ayudar a la digestión. Unos pocos pacientes pueden desarrollar inflamación del páncreas (pancreatitis).

Diabetes: Puede ocurrir Diabetes relacionada con la FQ, en aquellos individuos con FQ, después de su adolescencia.

Síndrome ileo Meconio: Alrededor de 10% de los pacientes con FQ nacen con secreciones gruesas que bloquean la porción inferior del intestino delgado llamado ileo meconio. Más tarde en la vida, las gruesas secreciones pueden causar un bloque intestinal DIOS (síndrome de obstrucción ileal distal) o “Equivalente ileo Meconio”.

Constipación es común en FQ.

### **¿Como se adquiere Enfermedad Hepática Fibrosis Quística?**

No se sabe por qué algunas personas con FQ, desarrollan enfermedad hepática y otras no. Se cree que el papel de la proteína CFTR es agregar líquido a la bilis y que en la FQ la bilis se espesa y conduce a obstrucción de los conductos biliares, resultando en inflamación y fibrosis.

### **¿Cómo se encuentra y diagnostica la Enfermedad Hepática en la Fibrosis Quística?**

La enfermedad hepática en la FQ se encuentra durante el examen físico por el doctor, y por pruebas de sangre. A veces, ultrasonido, escanes de tomografía computarizada (CT) scan, biopsia del hígado, y otros exámenes pueden agregar más información.

### **¿Cuál es el tratamiento para la Enfermedad Hepática de la Fibrosis Quística?**

No hay cura conocida para la enfermedad, pero hay maneras de prevenir o reducir los problemas de salud asociados con la enfermedad Hepática de la Fibrosis Quística. En severa enfermedad hepática, a veces ocurre sangrado intestinal, el cual pueden ser tratado con medicinas u otros procedimientos. Los pacientes con Enfermedad Hepática Fibrosis Quística debieran ser inmunizados contra la hepatitis A y B, para prevenir mas daño al hígado. Ellos también debieran evitar el uso de alcohol.

### **¿Cuál es el pronóstico para alguien con Enfermedad Hepática Fibrosis Quística?**

La mayoría de los pacientes con esta enfermedad pueden llevar vidas largas y productivas. Sin embargo aquellos con severos problemas pulmonares, o con enfermedad hepática progresiva pueden tener una vida muy corta.



## ¿Dónde puedo obtener más información acerca de la Enfermedad Hepática Fibrosis Quística?

La Fundación para la Fibrosis Quística está dedicada a la educación y soporte de las familias y pacientes con Fibrosis Quística. La Fundación de Fibrosis Quística aporta investigaciones y educación para la Fibrosis Quística.

Existe un sitio web con información detallada: <http://cff.org>

La fundación de Fibrosis Quística puede ser contactada por correo, teléfono, o correo electrónico.

Fundación de la Fibrosis Quística

Teléfono: Llamada gratuita: (800) FIGHT CF (344-4823)

Correo electrónico: [info@cff.org](mailto:info@cff.org)

Otra información:

<http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/cysticfibrosis.html>