

**“Tu respires sense pensar,  
jo només penso en respirar”**

**TREBALL DE RECERCA: FIBROSI QUÍSTICA**



**Segon de Batxillerat**

**Fenas**

***Aquest treball està dedicat a totes les  
persones que pateixen Fibrosi Quística  
en el món, en especial a la meua  
germana petita.***

*“La esperança és desitjar que succeeixi,  
la fe és creure que passarà i la valentia es  
fer-ho possible”*

## **INDEX:**

### **PART TEÒRICA**

1-Pròleg	pàgina 5.
2-Introducció del treball	pàgina 6.
3-Història de la malaltia	pàgina 7.
4-Epidemiologia	pàgina 9.
4.1-Genètica	pàgina 12.
4.2-Afectacions en aparells i sistemes	pàgina 15.
4.2.1-Aparell respiratori	
4.2.2-Aparell digestiu	
4.2.3- Aparell reproductor	
4.2.4-Glandules sudorípares	
5- Proves diagnòstiques	pàgina 19.
6- Controls i tractaments	pàgina 22.
7-Investigacions	pàgina 25.
7.1-Teràpia Gènica	
7.2-Teràpia Cel·lular	
7.3-Teràpia de la proteïna	
7.4-Imflamació	
7.5-Altres estratègies	
8-Organitzacions dedicades a la Fibrosi Quística	pàgina 28

**PART PRÀCTICA**

1-Dia a dia d'un pacient	pàgina 30.
2-Estudi de la funció respiratòria	pàgina 33.
3-Estudi sobre l'estat nutricional	pàgina 37.
4-Entrevistes	pàgina 39.
3.1-Pacients	
3.2-Familiars de pacients	
3.3-Doctora	
3.4- President de l'ACFQ	
5-Conclusions	pàgina 53.

## **1-PRÒLEG:**

Abans de començar, he pensat que era important que els lectors d'aquest treball sabessin el motiu pel qual he escollit fer un treball sobre la Fibrosi Quística, una malaltia que no és massa coneguda en la nostra societat; però que per altres, pot suposar gairebé tot el seu dia a dia.

Quan al més de Gener ens van començar a plantejar el treball, la primera recomanació que ens van donar va ser que féssim un treball de recerca sobre algun tema que ens interessés, i que millor que realitzar una recerca sobre un tema amb el que porto convivint des de que tenia tres anys; la Fibrosi Quística, una malaltia que pateix la meua germana i de la qual jo i els meus pares en som portadors.

Jo sabia que el treball no seria fàcil, ja que tracta sobre un tema molt proper i difícil per mi. Afrontant aquest treball sabia que potser llegiria o descobriria coses que no m'agradaria haver llegit però, al mateix temps fa que pugui conèixer una mica més sobre la Fibrosi Quística.

Totes les persones que han participat en aquest treball m'han facilitat enormement la feina però com en tot en la vida, he trobat dificultats que he tingut que superar. Una de les meves idees per conèixer més com és la qualitat de vida dels pacients, era fer enquestes però com explico en el treball, aquesta malaltia és minoritària i no vaig trobar una mostra suficient com per fer unes bones enquestes. He trobat altres dificultats com la recerca d'informes mèdics ja sigui de la meua germana o de qualsevol altre pacient.

Tot i així estic molt feliç amb el meu treball ja que he après molt sobre aquesta malaltia i he pogut fer una recerca de la qual estic molt satisfet també.

Espero que us agradi!

## **2-INTRODUCCIÓ DEL TREBALL:**

Els meus objectius són: primer de tot aprendre, investigar i explicar als lectors d'aquest treball com és el dia a dia d'un pacient amb aquesta malaltia.

L'inici del treball és la part teòrica, per tant, explico la malaltia. Ho faig separant-la en vuit pilars: història de la malaltia, epidemiologia, genètica, afectacions, proves diagnòstiques, controls i tractaments, investigacions i organitzacions dedicades a la malaltia.

La part pràctica l'he dividit en quatre parts, perquè tinc quatre objectius en la meva investigació:

1. L'objectiu estudiat en la primera part de la recerca, és veure com afecta la malaltia en el dia a dia dels pacients. He explicat els tractaments que realitza durant un dia per veure el temps que ha d'invertir en la malaltia.
2. La segona part consisteix l'estudi de la funció respiratòria d'un pacient, comparant-lo amb els valors que és consideren normals per la seva talla, pes i sexe.
3. La tercera part és l'estudi de l'estat nutricional de trenta-nou pacients entre vint i quaranta anys, relacionant aquest amb possibles complicacions de qualsevol tipus.
4. I l'última part de la recerca consistiria en realitzar sis entrevistes. Les quatre primeres entrevistes serien d'àmbit personal i psicològic, a dues pacients i a dues familiars. La següent entrevista va enfocada a la part mèdica, per això li faig a la doctora Silvia Gartner, pediatra especialitzada en la malaltia. I la última entrevista, al president de la ACFQ (Associació Catalana de Fibrosi Quística), on ens explicarà que fan per ajudar a millorar cada dia el nivell de vida dels afectats.

## **3-HISTÒRIA DE LA MALALTIA:**

***“Ay, de aquel niño que al ser besado en la frente sabe salado. Él está embrujado y pronto debe morir”***

(Frase del folklòric irlandès del segle XV que atribuïa el gust salat del suor a una bruixeria)

La fibrosis quística (FQ) o mucoviscidosi, com malaltia genètica ha coexistit amb l'home des dels seus inicis. Segons els treballs de X. Estivill i el seu grup, el gen de la FQ va poder aparèixer fa aproximadament 52.000 anys o bé 2600 generacions, encara que no s'ha trobat cap testimoni tan antic que ho confirmi. La primera referència històrica relacionada amb la malaltia es pot extreure del folklore popular del nord d'Europa en el que s'assegurava que els nens que al donar-los un petó, tenien un gust salat, estaven embruixats i morien de manera precoç.

La primera documentació escrita que relaciona el gust salat amb una possible malaltia és en un manuscrit alemany del segle XV. També Dr. D. Juan Alonso i de los Ruyzes de Fontecha, pertanyent al segle d'or espanyol, l'any 1606 en el llibre "Diez privilegios para mujeres preñadas" parla que es reconeix a la gent embruixada, si al rascar-los-hi la front, un nota un gust salat als dits.

La primera descripció histopatològica del procés es data de 1595, Peter Paaw realitza una autòpsia a una nena d'onze anys i la descriu "com si estigués embruixada" "Havia tingut símptomes estranys durant vuit anys. Estava molt prima i esgotada per la febre prolongada. El pàncrees estava abultat, cirròtic i de color blanc brillant, després d'examinar-lo va determinar que el motiu de la mort va ser el pàncrees". Estableix la relació entre superstició o bruixeria amb una causa orgànica de la malaltia.

Han existit diferents autors que parlen i descriuen símptomes similars però no va ser fins a Fanconi, en l'any 1936, quan es va establir una relació entre l'afectació pancreàtica i les bronquièctasis com element característic de la Fibrosi Quística. Dorothy H. Andersen de la Universitat de Columbia en 1938 després de realitzar autòpsies de lactants i nens i revisar els casos dels més joves, va proporcionar la primera descripció comprensible dels símptomes i dels canvis produïts en els òrgans.

Es van anar establint les característiques fisiològiques de la malaltia com són la inflamació progressiva, les infeccions repetitives, els fenòmens de destrucció tissular i no va ser fins l'any 1946 quan es va començar a parlar sobre las bases genètiques.

Investigacions posteriors van descriure el mecanisme de transport del clor i l'any 1989 va ser quan un grup liderat per Lap Chee Tsui i John R Riordan del "Hospital for Sick Children" de Toronto i S. Collins de la Universitat de Michigan van descobrir el gen responsable de la fibrosi quística, el CFTR.

A partir del descobriment del gen el 1989, la Fibrosi quística és la malaltia genètica greu amb patró d'herència autosòmica recessiva més freqüent en la població d'origen caucàsic, amb una incidència de 1 en 2000-6000 naixements, depenent de la regió i/o ètnia d'origen.

En els últims 70 anys, la FQ ha “mutat” d'un trastorn genètic poc conegut, normalment fatal en lactants i nens, a un complex trastorn multisistèmic, que afecta a nens i adults. L'augment de l'esperança de vida de les persones afectades, ha permès l'increment de condicions associades: osteoporosi, diabetis mellitus, malaltia hepàtica, embaràs, infertilitat entre d'altres.

La demostració de que el tractament precoç i agressiu millora el pronòstic obliga a millorar la precocitat del diagnòstic i realitzar els majors esforços per desenvolupar els avenços, tant en les teràpies convencionals (farmacològic, nutricional, etc.) com en les més innovadores (transplantament pulmonar, teràpia gènica).



## 4-EPIDEMIOLOGÍA:

La Fibrosis Quística (FQ) és una malaltia d'herència autosòmica recessiva, present a tot el món, però és més freqüent en la **raça caucàsica**, on una de cada 25 persones és portadora heterozigòtica sana; això significa que són portadores d'un sol gen afectat i no presenten la malaltia. La incidència és variable: és molt menys freqüent en les poblacions africanes i asiàtiques que europees i nord-americanes, amb variació dintre de cada país, en el nostre, s'estima que la freqüència gira al voltant d'un de cada 5800 nascuts vius.

És una malaltia crònica i generalment progressiva que s'acostuma a diagnosticar durant la infantesa i més rarament en el naixement, tot i que a Catalunya, al igual que a vuit Comunitats Autònomes més, des del 1999 s'aplica el cribratge neonatal a tots els recents nascuts, encara que fins aquest any, no s'ha aconseguit que és realitzes a tot el territori espanyol.

La malaltia està causada per mutacions d'un sol gen localitzat en el braç llarg del cromosoma 7, que codifica una proteïna de 1480 aminoàcids, anomenada proteïna reguladora del moviment de ions en els membranes (**CFTR**). Aquesta proteïna, és comporta com un canal de clor, controlat per AMPc ( monofosfat d'adenina cíclic), que regula directament el moviment de les partícules de clor i indirectament els moviments del sodi i de l'aigua, donant lloc a la producció d'un moc anòmal i espès en tots els òrgans, especialment en pulmons, pàncreas, intestí, fetge, glàndules sudorípares i conductes seminals en els homes; això provoca una patologia respiratòria obstructiva, la insuficiència pancreàtica, problemes nutricionals i problemes reproductors.

El moc o mucositat és una substància viscosa d'origen biològic produït per les membranes mucoses mitjançant les cèl·lules caliciformes. La substància segregada per aquestes, el moc, és emprada de diferents formes per l'organisme si bé la seva composició pot variar depenent de la funció. La seva composició està formada principalment per: aigua, mucina, sals inorgàniques, cèl·lules epitelials, leucòcits i matèria glandular.

La FQ és considerada una **malaltia minoritària** o rara (MM). Les malalties minoritàries són un grup molt nombrós integrat per més de 6.000 condicions clíniques que tenen una baixa prevalença en la població.

Les malalties minoritàries poden afectar en conjunt a un 5-7% de la població general: s'estimen uns 30 milions d'afectats a la Unió Europea, uns 3 milions a l'Estat espanyol, i entre 300.000 i 400.000 a Catalunya.

La determinació de la prevalença per considerar minoritària una malaltia no respon a un valor universal, sinó que varia en funció de les diferents lleis, països i/o institucions:

- A Europa es considera una malaltia com a MM quan afecta menys d'una persona de cada dos mil habitants (< 5 casos per 10.000 persones).
- Als EUA quan afecta menys de 200.000 persones (1 cas per 1.200 persones).
- Japó limita la designació d'MM una mica més, 4 de cada 10.000 habitants.

La mortalitat i morbiditat (qualitat de vida) depenen del grau d'afectació broncopulmonar. El tractament de la Fibrosi Quística continua sent purament simptomàtic mitjançant el drenatge bronquial, antibiòtics per les infeccions respiratòries, enzims pancreàtics i administració de proteïnes i de suplementes calòrics pels problemes digestius i nutricionals. Aquets tractaments, amb una bona relació cost/benefici, han millorat significativament el pronòstic dels pacients.

### **INCIDENCIA DE LA FIBROSIS QUÍSTICA A EUROPA**

<b>REGIÓ</b>	<b>INCIDÈNCIA</b>
Catalunya	1/5300
Espanya	1/5800
Noruega	1/6500
Suècia	1/4000
Dinamarca	1/4700
Finlàndia	1/25000
França	1/4348
Bretanya (França)	1/2913
Itàlia	1/4238
Suïssa	1/2000
Holanda	1/3600
Irlanda	1/1461
Regne Unit	1/2500
Japó	1/680000

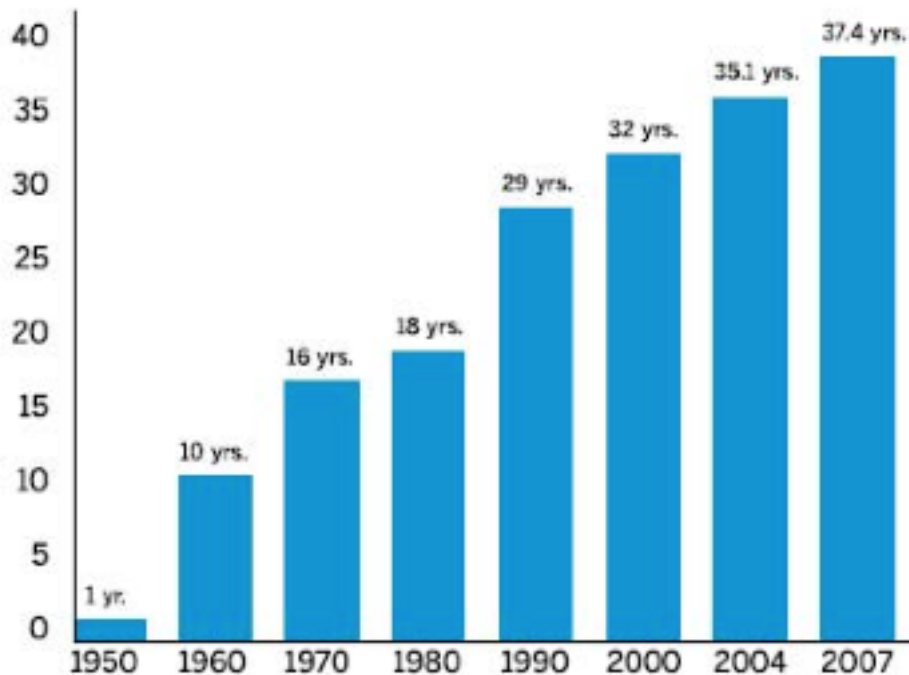
La FQ és una de les malalties més freqüents en la població Caucàsica. La seva incidència s'estima que és de 1 afectat per cada 2000-4000 depenent de la població. Espanya està en la mitjana europea de recent nascuts vius amb FQ, segons estudis recents sobre el cribratge neonatal.

En els grups no Caucàsics les xifres són molt inferiors; entre la població de raça negra americana s'indica una incidència de 1 per cada 17000, els casos entre la raça oriental de Hawaii són de 1 per cada 90000 recent nascuts vius i en països com Xina o Japó la incidència encara és menor.

Aquest resultat poden estar influenciats, a banda dels factors genètics, per la carència de mètodes diagnòstics per la detecció de la malaltia ja que en aquests països existeixen altres problemes.

La Fibrosi Quística ha evolucionat molt des del moment en que es va descobrir que era una malaltia genètica. Durant els últims anys s'ha produït una gran millora en la qualitat i esperança de vida dels pacients afectats. Tot i no disposar encara d'un tractament curatiu les últimes estimacions ens diuen que l'esperança de vida dels malalts nascuts als anys 90, s'aproxima als 40 anys. Això suposa una gran millora ja que els malalts nascuts a la dècada dels 70, tenien una esperança de vida de 20 anys. I si tirem més enrere, el 1938 menys del 50% dels malalts superaven el primer any de vida.

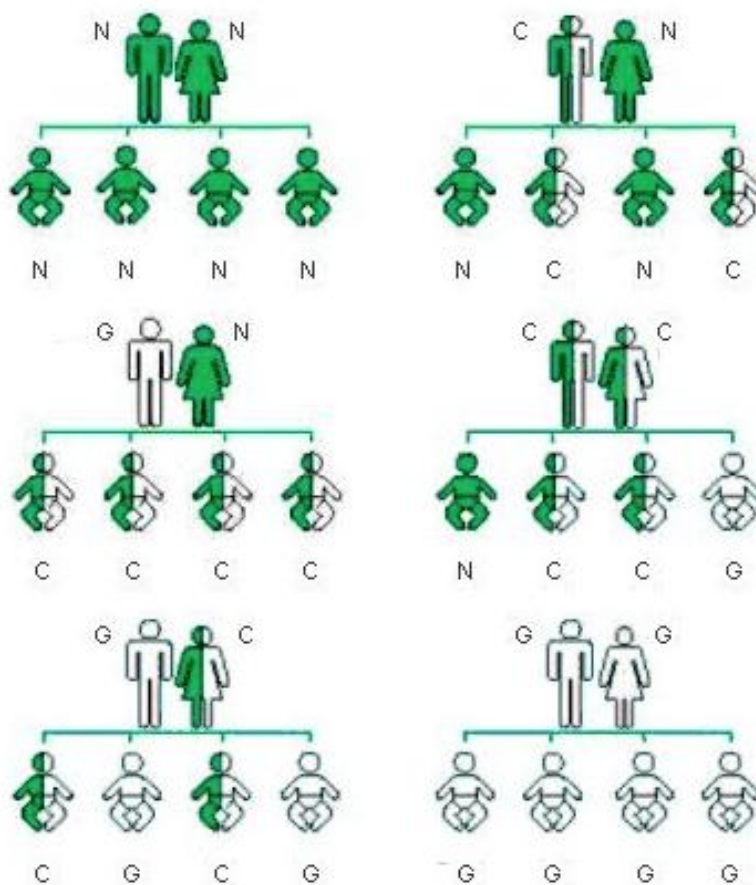
### ***ESPERANÇA DE VIDA DELS MALALTS EN EL ÚLTIMS 60 ANYS***



Els principals factors que han contribuït en aquesta millora són la millora en els tractaments antibiòtics, la fisioteràpia respiratòria, el diagnòstic prenatal, el trasplantament pulmonar i una millor organització assistencial en els centres mèdics.

## 4.1-GENÈTICA:

La FQ es transmet de forma autosòmica recessiva, això significa que els pares d'un infant afectat són ambdós portadors sans de la malaltia (el portador només presenta una sola mutació i és asimptomàtic), tot i que no cal que els dos progenitors tinguin la mateixa classe de mutació de la malaltia. En una parella de portadors, el risc de FQ en la descendència es del 25% i el fill heretarà les dos mutacions dels progenitors, un 50% dels fills seran portadors i tindran una de les dues mutacions i el 25% restant no tindrà cap mutació, per tant, no serà ni portador ni tindrà la malaltia.



### Llegenda

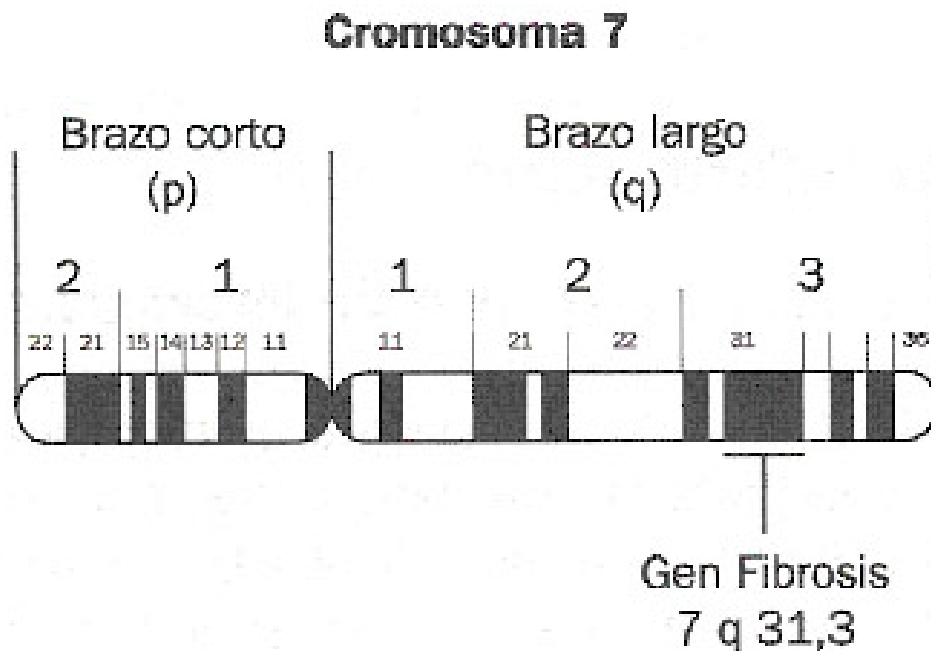
N-persona sense cap mutació.

C-persona portadora d'una mutació

G-persona malalta de FQ

La proteïna CFTR és un canal de clor regulat per AMPc (monofosfat d'adenosina cíclic) que és un segon missatger, implicat en moltíssimes rutes de transducció dins la cèl·lula. La proteïna CFTR necessita pel seu funcionament ATP i la reacció de fosforilació. La proteïna es localitza en la membrana de les cèl·lules epitelials regulant el flux d'electròlits i aigua. Quan s'altera aquesta funció com a conseqüència d'una mutació, es produeix una modificació de la quantitat i composició de fluids epitelials, aquesta modificació va directament relacionada amb la FQ.

El cromosoma 7 és un dels 23 parells de cromosomes dels éssers humans. Té més de 158 milions de parells de bases (el material constituent de l'ADN) i representa entre el 5% i el 5,5% de l'ADN total de la cèl·lula. S'estima que el cromosoma 7 conté entre 1000 i 1400 gens, entre ells el de la Fibrosi.



El gen CFTR es va identificar l'any 1989 en un braç llarg del cromosoma 7 i fins ara s'han identificat més de 1900 mutacions d'aquest gen associades a la malaltia, tant en la seqüència codificadora, com en l'ARNm o en altres regions. Aquestes mutacions estan agrupades en sis classes:

**Classe I:** Són mutacions que alteren la producció de la proteïna. Aquestes mutacions tenen com a conseqüència l'absència total o parcial de la proteïna. En aquesta classe s'inclouen les mutacions sense sentit i aquelles que condueixen a la formació prematura d'un condó de parada de la traducció.

**Classe II:** Són mutacions que alteren el procés de maduració cel·lular de la proteïna i el seu transport a la membrana plasmàtica això produeix que aquesta proteïna no estigui present en la membrana o que s'hi trobi en baixa quantitat. Les mutacions d'aquesta classe són les més freqüents.

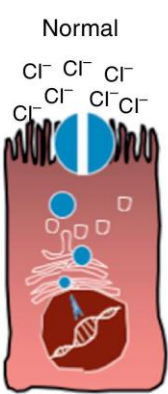


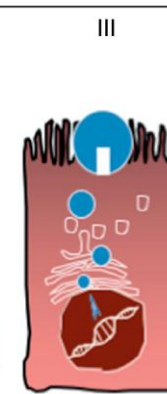
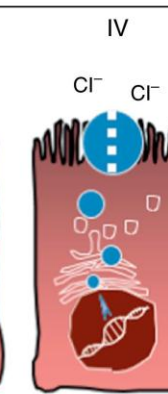
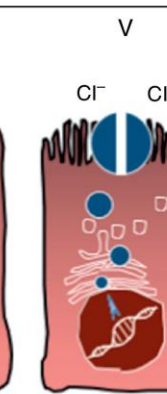
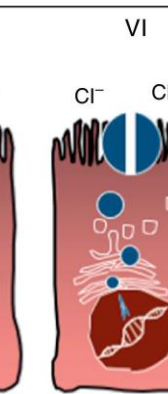
**Classe III:** Són mutacions que alteren la regulació del canal de Cl<sup>-</sup>, aquestes mutacions es troben freqüentment en el domini d'unió a l'ATP.

**Classe IV:** Són mutacions que alteren la conducció a través del canal  $\text{Cl}^-$ , això es produït per una reducció de ions, tot i això, la proteïna està correctament posicionada encara que les seves característiques són diferents a les del canal CFTR original.

**Classe V:** Són mutacions que afecten a la síntesis ja que creen senyals alternatives que produeixen simultàniament molècules normals i altres de diferent mida per la pèrdua o guany d'un exó, això produeix una inestabilitat de l'ARN missatger.

**Classe VI:** Són mutacions que alteren l'estabilitat de la proteïna madura.

### TIPUS DE MUTACIONS EN LA FIBROSIS QUÍSTICA

	Clase de mutación						
	Normal	I	II	III	IV	V	VI
							
Defecto molecular	No síntesis	Bloqueo procesamiento	Bloqueo de regulación	Reducción de conducción	Síntesis reducida	Vida media reducida	
Alteración funcional	No se sintetiza proteína	Defecto de plegamiento	Defecto de apertura canal	Defecto transporte iones	Descenso síntesis proteína	Descenso vida media proteína	
Principales mutaciones	Gly542X Trp128X Arg553X 621+1G→T	Phe508del Asn1303Lys Ile507del Arg560Thr	Gly551Asp Gly178Arg Gly551Ser Ser549Asn	Arg117His Arg347Pro Arg117Cys Arg334Trp	3849+10kbC→T 2789+5G→A 3120+1G→A 5T	4326delTC Gln1412X 4279insA	

Aquesta classificació no s'ha de considerar de forma restrictiva ja que algunes mutacions podrien trobar-se en dos grups diferents.

La gran heterogeneïtat molecular del gen CFTR i la influència de gens modificadors determinen una àmplia variabilitat clínica. Com he dit anteriorment, les mutacions de classe II són les més freqüents, concretament la mutació F508del que està associada a un quadre clínic greu. Aproximadament un 50% dels pacients de FQ del món pateixen aquesta mutació, entre ells: jo, la meua germana i el meu pare.

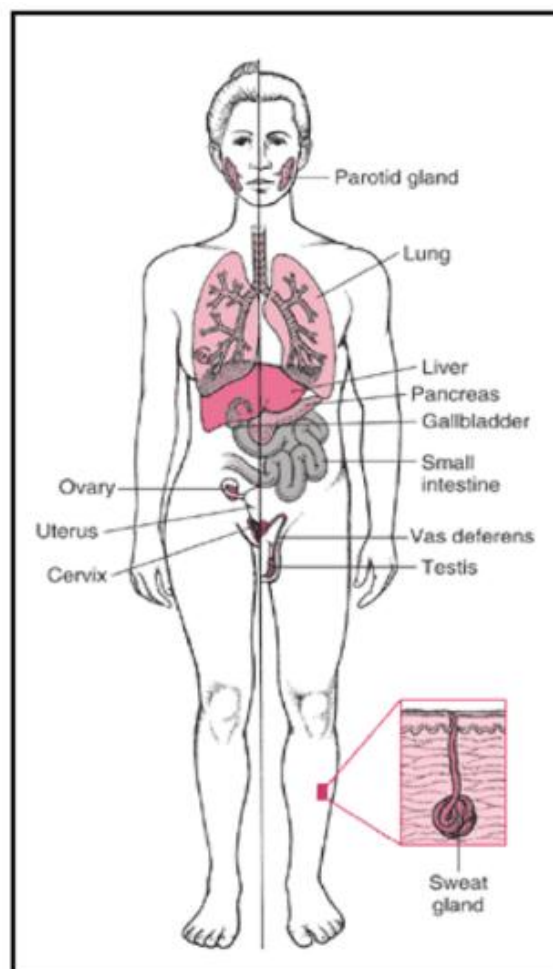
## 4.2-AFECTACIONS EN APARELLS I SISTEMES:

Com he dit anteriorment, la causa de la fibrosi quística és l'alteració de la funció de la proteïna CFTR. Aquesta proteïna és la encarregada de controlar el **flux d'aigua i certes sals** que surten i entren a les cèl·lules. Al alterar-se aquest canal d'entrada i sortida, **la mucositat s'espesseix**. Aquesta proteïna només s'expressa en les cèl·lules epitelials del aparell respiratori, pàncreas, vies biliars, glàndules sudorípares i sistema genitourinari.

Una de les característiques més importants de la FQ és la seva variabilitat. Aquesta malaltia pot tenir diferents **graus d'afectació**, aquesta pot estar condicionada per la classe de mutació i de la mutació en sí. Encara que no sempre va relacionat, ja que, s'han trobat diversos casos de germans malalts amb les mateixes mutacions però que el seu grau d'afectació és completament diferent. A hores d'ara, tot i que s'estan realitzant diversos estudis sobre aquest tema, es desconeixen les causes d'aquets fets.

En la següent imatge és poden veure els diferents òrgans que poden estar afectats.

### ***AFECTACIONS DE LA FIBROSIS QUÍSTICA EN APARELLS I SISTEMES***

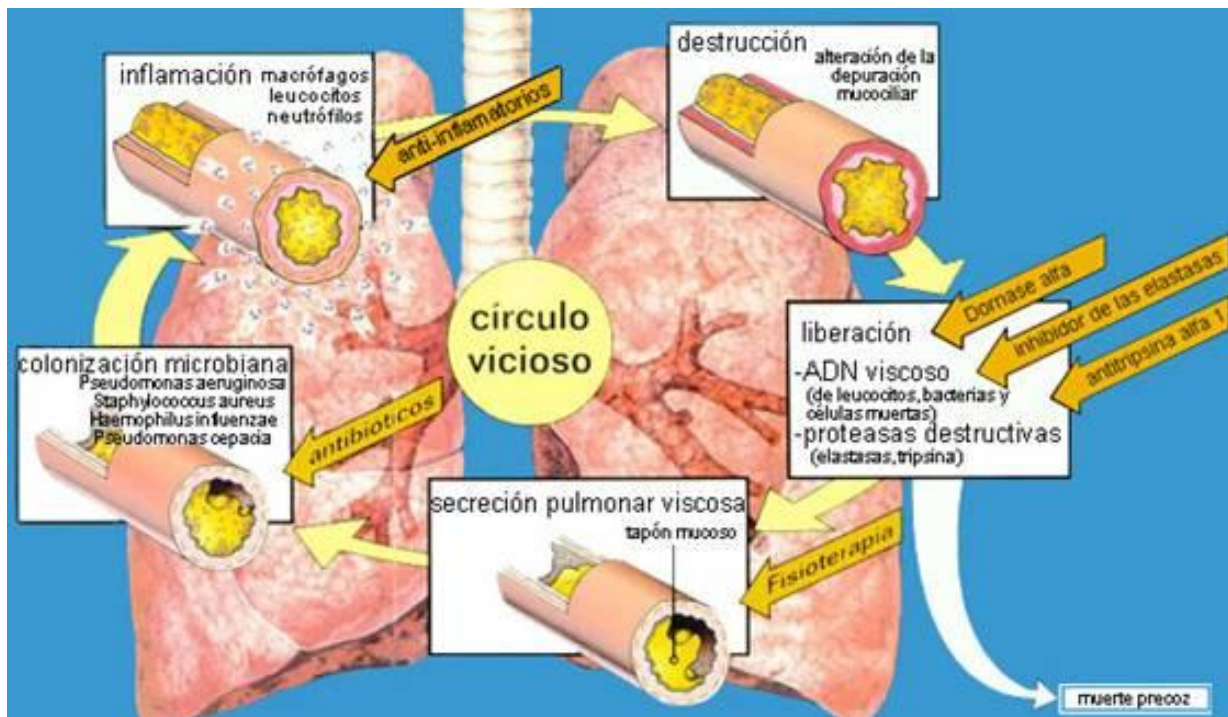


## APARELL RESPIRATORI

La FQ està molt relacionada amb l'afectació pulmonar i amb les seves complicacions, que són responsables del 95% de les morts dels pacients que pateixen aquesta malaltia. El CFTR es comporta com un canal pel clor. La seva disfunció origina un espessament de les secrecions, una alteració del transport mucociliar i de les defenses locals, facilitant la colonització bacteriana entre altres complicacions.

Els pulmons dels recents nascuts amb FQ són histològicament normals, això significa que neixen amb els pulmons idèntics als d'una persona sana. Però, en els primers mesos de vida, els pulmons de les persones amb FQ són colonitzats i afectats per bacteries. L'afectació gradual de l'aparell respiratori determinarà l'aparició de **bronquièctasis**, destrucció del teixit pulmonar i, finalment, l'aparició d'insuficiència respiratòria, *cor pulmonale* (insuficiència del costat dret del cor) i mort.

## AFECTACIÓ PULMONAR





## APARELL DIGESTIU

En l'aparell digestiu, la FQ afecta principalment al pàncreas, que és l'òrgan que secreta substàncies que col·laboren en la digestió i controlen els nivells de sucre en sang, com la insulina, una hormona que ajuda a regular la glucosa en sang. Com a resultat del funcionament anormal del CFTR, les secrecions del pàncreas s'espesseixen i obstrueixen els conductes. Aquesta obstrucció causa una disminució en la secreció d'enzims digestius del pàncreas. Els símptomes més destacats són la diarrea acompanyada amb restes de grassa (**esteatorrea**), retràs del creixement i desnutrició a causa de la obstrucció dels intestins a causa del meconi. Això pot produir també la pèrdua de cèl·lules dels illots i conduir a la diabetis.

## APARELL REPRODUCTOR

### Homes:

Els pacients barons amb FQ presenten anomalies anatòmiques en el seu aparell reproductor. Els testicles són estructuralment normals tot i que, amb certa freqüència, són més petits o es troben en una situació anormal. Els conductes deferents o bé no existeixen o estan atrofiats. S'observa també l'absència del cos i de la cua del epidídim. En una gran quantitat de casos existeix una atrofia de les vesícules seminals.

Els homes amb FQ no presenten espermatozoides en les seves ejaculacions, a demés el seu volum pot estar reduït i el seu pH pot ser més àcid.

Els nivells hormonals en els pacients de FQ són normals, encara que molt recentment s'han presentat estudis que apunten a que un cert percentatge d'aquets pacients podrien tenir nivells baixos de testosterona (T) plasmàtica.

Entre un 95-98% dels barons amb FQ són estèrils. Aquets pacients que pateixen azoospèrmia obstructiva (obstrucció dels conductes seminals per les característiques del moc) com he dit abans, poden ser fèrtils recorrent a tècniques de reproducció assistida.

### Dones:

A diferència dels homes, les dones amb FQ no presenten anomalies en el seu aparell reproductor. Els pacients amb FQ presenten però una pubertat (desenvolupament sexual) i una menarquia (aparició de la primera regla) retardada en uns 2 anys, si els comparem amb la població sana. Encara que es desconex la verdadera causa, però podrien influir factors com la malnutrició i el poc pes corporal, o les concentracions de CFTR en zones cerebrals relacionades amb la regulació de la maduració sexual.

La malnutrició també podria estar relacionada amb les alteracions menstruals o cicles anovulatoris que presenten amb freqüència moltes dones amb FQ.

La fertilitat en les dones amb FQ, encara que reduïda, és conserva. S'admet que la fertilitat de la dona amb FQ és del 10-20% de la dona sana, i és la mateixa tant si la afectació és severa com moderada. El factor més important que afecta a la fertilitat es el moc cervical.

## GLÀNDULES SUDORÍPARES

El gust salat de la pell dels pacients es degut a l'augment de la concentració de sal en el suor, factor que pot ser la primera manifestació de la malaltia. Quan fa calor, es possible reconèixer inclús la formació d'autèntics cristalls de sal en la pell degut a les altes concentracions de clor i sodi en la suor del pacients.

## COMPLICACIONS DE LA FIBROSIS QUISTICA



## 5-PROVES DIÀGNOSTIQUES:

Abans del 1999, l'única manera de detectar els malalts de FQ era mitjançant el diagnòstic clínic, que consistia en el **test de suor**, però aquest només s'aplicava a aquells nens que presentaven símptomes clars de la malaltia. El problema era que si la simptomatologia no era molt evident, el diagnòstic es podia retardar fins i tot anys, això provocava que en molts d'aquets, se'ls diagnosticava massa tard.

L'augment tan important de la supervivència d'aquests pacients en els últims anys, es causada per una sèrie de factors, entre els quals hi ha contribuït de forma determinant la implementació del diagnòstic precoç a través del **cribratge neonatal** dels recent nascuts. Aquest s'aplica en diversos països d'Europa com França, Polònia, Àustria, Itàlia, Gran Bretanya... A Catalunya és duu a terme des del 1999 i fins al 2015 és realitzava només en onze Comunitats Autònomes més:



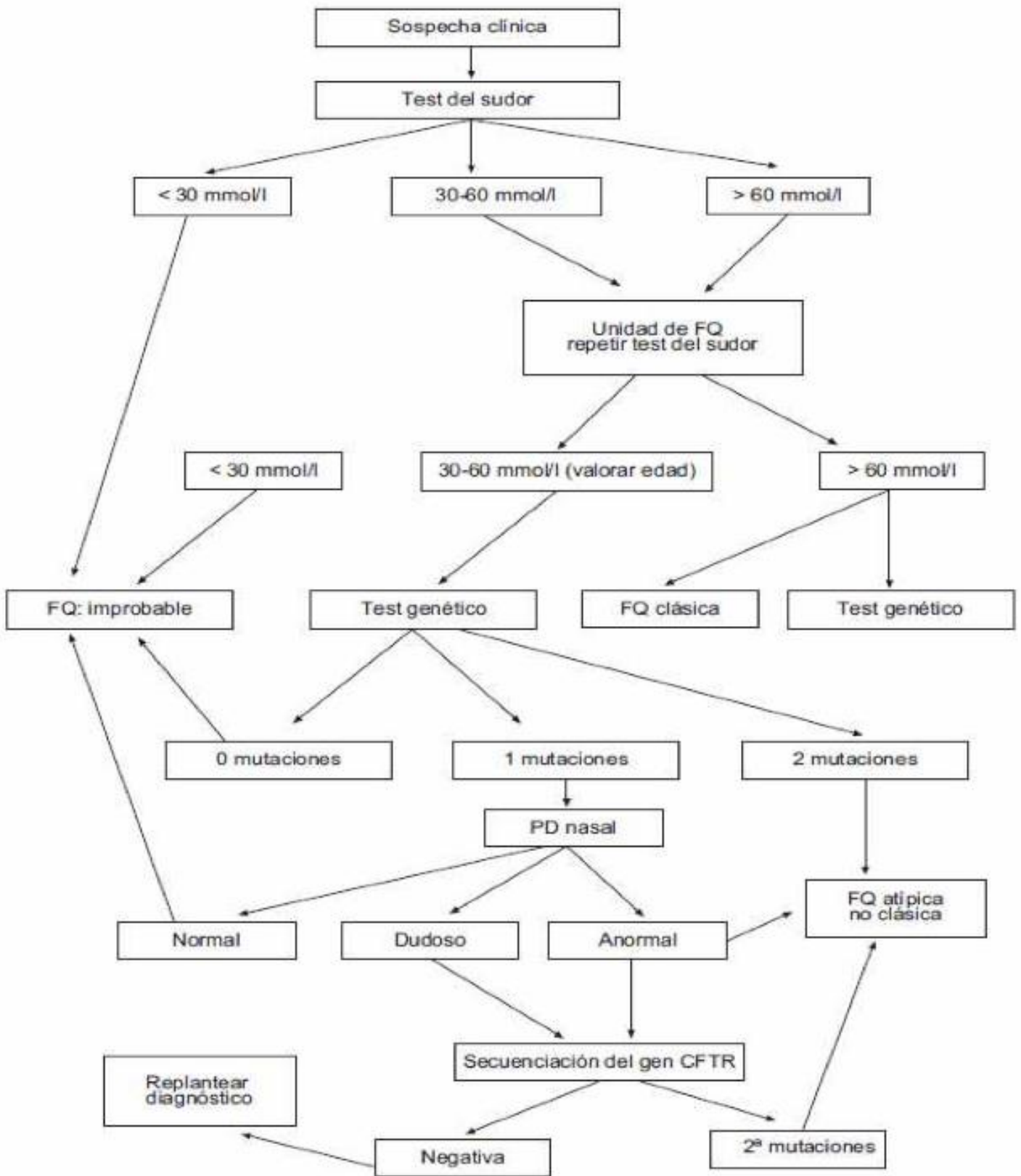
Els cinc criteris pels quals s'indica el **cribratge** d'una malaltia són:

- Que la malaltia tingui una incidència important.
- Que el mètode de cribratge sigui simple i pràctic.
- Que tingui un alt grau de sensibilitat i especificitat.
- Que existeixi una adequada relació cost-benefici.
- Que el tractament precoç sigui beneficiós en el curs de la malaltia.

La FQ compleix aquests requisits i el **cribratge neonatal** en aquesta malaltia està justificat fonamentalment per conèixer la incidència real de la malaltia en les diferents poblacions, per poder realitzar un assessorament genètic precoç amb la possibilitat de realitzar un diagnòstic prenatal i per iniciar un tractament immediat destinat a prevenir o minimitzar el dany pulmonar, amb la perspectiva de realitzar una intervenció immediata amb teràpies, algunes d'elles actualment en fase d'experimentació.

El cribratge metabòlic neonatal, més conegut com a "**prova del taló**" consisteix en un anàlisi de sang que es realitza a tots els nounats. La sang s'obté mitjançant una punció superficial d'un dels talons del nounat. Aquesta sang es recull amb un capil·lar fi i s'utilitza per impregnar un paper absorbent, aquesta mostra s'envia a un laboratori especialitzat en la seva anàlisi. El moment idoni per prendre la mostra és a les 48 hores de vida, motiu pel qual s'aconsella que l'alta de la maternitat es retardi almenys fins llavors.

Primer de tot ha d'haver-hi una sospita clínica, aquesta apareix si la prova del taló o cribratge neonatal surt positiu. Si és així, és realitza al recent nascut la prova del suor que consisteix a recollir 15µl de suor mitjançant la iontoforesis (per estimular les glàndules sudorípares) amb la determinació química de la concentració de clor. Si el test de suor surt a nivells que facin sospitar que existeix la malaltia, s'ha de repetir mínim un cop més i amb deu dies de diferència perquè aquest sigui vàlid. Un cop s'hagin realitzat els testos de suor i el cribratge, el resultat pot ser negatiu, o bé que pateix la FQ clàssica o la atípica. En cas de confirmar-se el diagnòstic, és realitza un estudi familiar als progenitors i germans, d'aquesta manera és podrà conèixer si els germans són portadors o no, ja que el cribratge neonatal només detecta la malaltia i no les persones portadores.



## **6-CONTROLS I TRACTAMENTS:**

La freqüència de les revisions, seran en intervals de temps no gaire llargs, ajudant a un millor control de l'estat clínic dels pacients amb FQ i d'aquesta manera, afavorint el tractament precoç de les eventualitats que aniran apareixent. A demés, facilita el control del compliment del tractament i l'educació sanitària del malalt i de la família per fer front a la malaltia. La freqüència de les visites, s'establirà segons l'estat del pacient i la seva edat. Per regla general, una visita cada dos mesos amb una avaluació per l'especialista digestiu i pneumologia. En pacients menors d'un any i malalts amb afectació respiratòria severa, la freqüència de les revisions augmentarà. Els pilars fonamentals del tractament són: la fisioteràpia respiratòria, el tractament dietètic i de l'afectació digestiva i hepàtica i tractament de l'afectació pulmonar.

En cada visita, es recomanable realitzar rutinàriament:

- **Anamnesis** des de la última visita (control del tipus i la freqüència de la tos, volum i coloració del moc, episodis febrils, pèrdua de la gana, aspecte de les deposicions, dolor abdominal...).
- **Exploració física, auscultació cardiorespiratòria, abdominal, grau d'acropaquia...**
- **Somatometria:** pes, talla i percentils.
- **Proves de funció pulmonar (PFR).** Cal realitzar una espirometria. El FEV1 i FEF 25-75, són els paràmetres més útils per conèixer l'afectació pulmonar en els pacients amb FQ.
- **Pulsioximetria:** S'aconsella mesurar la saturació d'oxihemoglobina (SatO<sub>2</sub>).
- **Estudi bacteriològic** de l'esput (moc) i sensibilitat als antibiòtics.
- **Proves d'anàlisi de sang.** Cal realitzar un control anual i augmentar la seva freqüència en cas d'alguna alteració.
- **Radiodiagnòstic,** tòrax (anual) i en cas d'exacerbació o complicacions amb la freqüència necessària. TAC cada dos anys i ecografia abdominal (valoració del fetge, vies biliars i pàncreas) anual.
- **Proves de la funció pancreàtica:** elastasa-1 en la femta i l'esteatorrea.
- **Prova de la tolerància oral a la glucosa,** en infants majors de cinc anys i en adults, anualment.
- **Estudi de la densitometria òssia,** en pacients amb una edat superior a 12 anys i en adults cada tres anys.

## **FISIOTERÀPIA RESPIRATÒRIA**

Actualment, no hi ha dubte que la rehabilitació pulmonar (RP) és un pilar fonamental en el tractament dels pacients amb FQ. Les accions encaminades a millorar els símptomes respiratoris, disminuir al màxim la incapacitat funcional que la malaltia genera, restituir la capacitat laboral i social, i millorar la qualitat de vida relacionada amb la salut, és el que mou a la RP.

La RP és defineix actualment com una sèrie d'actuacions englobades com a programa, amb l'objectiu d'optimitzar la capacitat funcional i l'autonomia social dels pacients respiratoris crònics, sent un programa multidisciplinari (engloba a diferents especialistes com metges, fisioterapeutes, dietistes, psicòlegs, terapeutes ocupacionals...), i individualitzat (dissenyat per a cada pacients).

Les tècniques més importants de la RP són:

- La fisioteràpia respiratòria (tècniques d'higiene bronquial).
- Els exercicis respiratoris.
- Entrenament físic: general o de músculs ventiladors.
- L'educació del malalt i els seus familiars.

Els tres objectius principals que és volen aconseguir amb la RP són:

- Disminuir la resistència de les vies aèries (menor broncospasme).
- Millorar l'oxigenació al alliberar el pas d'O<sub>2</sub> als pulmons.
- Disminuir el nombre de sobre infeccions al no haver medi de cultiu (moc).

## **TRACTAMENT DIETÈTIC I DE L'AFECTACIÓ DIGESTIVA I HEPÀTICA**

L'objectiu del tractament dietètic és aconseguir un estat nutricional i creixement normal en totes les edats.

El risc de malnutrició per la mala absorció dels nutrients a nivell intestinal és alt quan hi ha afectació pancreàtica i respiratòria, això succeeix quan la ingesta energètica proteica és deficitària. La malnutrició, és més freqüent en períodes amb major velocitat de creixement (lactància i adolescència) i quan el pacient pateix l'augment en la freqüència d'exacerbacions respiratòries agudes (ERA).

Al diagnòstic d'un pacient, es posa en marxa el programa d'educació nutricional amb l'objectiu que els pares puguin entendre les causes de la malnutrició i detectar alteracions en la conducta alimentària: temps d'ingesta, interaccions fill-mare durant la ingesta, etc. Més endavant, a l'adolescència, el malalt és qui a d'assumir la responsabilitat del programa nutricional.

Generalitats del programa dietètic:

- Dieta variada aportant 120-150% de RDA.
- Teràpia adequada amb enzims pancreàtics (1500U/Kg/menjada i 750U/Kg/Snack).
- Distribució energètica dels nutrients: depenent de la edat (major percentatge en forma grassa durant la lactància).
- Suplementació vitamínica.
- Monitoritzar l'adequació de la dieta.
- Monitorització adequada de la teràpia substitutiva.

**Principals medicaments:** Kreon, Vitamines E, D, K, GestaDha, Dkx, Bivos (Lactobacillus GG)

### **TRACTAMENT DE L'AFECTACIÓ RESPIRATORIA**

L'antibioteràpia ha estat un dels factors determinants en un millor pronòstic de la malaltia, tant si s'utilitza per combatre la infecció bronquial crònica com les exacerbacions infeccioses. Per al tractament de les infeccions cròniques i agudes, s'administren antibiòtics per vies intravenoses, inhalatòria i oral.

Els antibiòtics es combinen amb tractaments mucolítics, fàrmacs antiinflamatoris i broncodilatadors.

**Principals medicaments:** Acetil cisteïna, Salbutamol, antibiòtics, Corticoides, protectors gàstrics, substàncies mucolítiques.



## **7-INVESTIGACIONS:**

En els darrers anys s'ha avançat molt en el coneixement i tractament de la malaltia però, malgrat això, continua sent una patologia sense curació i continuem perdent a molts nens i joves. Actualment existeixen moltes línies d'investigació.

### **TERÀPIA GÈNICA**

El 1989, es va demostrar que una mutació en el gen CFTR és la causa de la FQ. La teràpia gènica que consisteix en introduir una còpia sana del gen a les cèl·lules del pacient, es va convertir en un camí evident de investigació. Encara que les dificultats tècniques dificulten el pas del concepte a la teràpia, s'ha avançat moltíssim en aquest àmbit.

L'encaminament del gen sa a cèl·lules diana requereix l'ús de vectors que són portadors de material genètic. Un bon vector és el que permet una expressió duradora del gen sa sense causar toxicitat o resposta immune de l'hoste. Dos tipus principals de vectors s'estudien: els vectors virals i els vectors sintètics.

En alguns casos de Fibrosi Quística, el gen corresponent a la proteïna CFTR es modifica de manera que la seva lectura s'atura abans d'hora, són "mutacions stop". La proteïna resultant és incompleta i no funcional. Alguns laboratoris estan treballant en el desenvolupament de molècules que permetin reprendre la lectura del gen més enllà de la mutació stop i així produir un CFTR funcional.

Aquests treballs, desenvolupats en la teràpia gènica, podrien ajudar a preveure l'evolució de la malaltia i adaptar de manera precoç, els tractaments al perfil genètic del pacient.

### **TERÀPIA CEL·LULAR**

En el context de la Fibrosi Quística, la teràpia cel·lular consisteix a implantar cèl·lules epitelials sanes en el sistema respiratori dels pacients. Aquesta oportunitat terapèutica és prometedora, però la seva aplicació segueix sent distant. El seu desenvolupament dependrà dels avenços en el coneixement de les cèl·lules mare.

El cos humà es compon principalment de cèl·lules diferenciades i cèl·lules especialitzades (somàtiques), equipades per realitzar les funcions específiques de l'òrgan o teixit que constitueixen.

Aquests investigadors han regenerat un epiteli respiratori complet a partir de cèl·lules mare embrionàries de ratolí. La perspectiva de desenvolupar una tècnica similar en els éssers humans és molt atractiva i encoratja el suport de les línies de recerca terapèutica.

## **TERÀPIA DE LA PROTEÏNA**

Igual que la teràpia gènica pel que fa al gen, la teràpia de la proteïna està encaminada a corregir el mal funcionament d'una proteïna anormal. Les conseqüències d'una mutació en l'estructura i la funció de CFTR s'han aclarit. Aquests anys d'investigació bàsica han portat recentment al descobriment de molècules que estimulen o restauren la funció de CFTR.

Les estratègies de recerca desenvolupada en la teràpia de proteïnes, tracten de comprendre la proteïna CFTR i el seu entorn, més adequat per abordar les anomalies produïdes per la mutació.

La primera consisteix en estudiar l'estructura tridimensional de la proteïna. Per tal de dissenyar les molècules a mida capaç d'actuar específicament sobre la manca de CFTR. La recerca en aquesta àrea han identificat dominis funcionals de la proteïna, i les seves alteracions en la Fibrosi Quística.

La segona estratègia, és l'anomenada cribratge d'alt rendiment. Consisteix en provar milers de molècules de la proteïna CFTR en poc temps. Per ser eficaç, aquest tipus de recerca requereix l'ús de robots de laboratori i el desenvolupament de proves reproduïbles i susceptibles de ser automatitzades.

## **TERÀPIA PER A LES INFECCIONS**

El sistema broncopulmonar en pacients amb fibrosi quística és molt susceptible a les infeccions. La disfunció de CFTR i l'acumulació de moc que engendra, creen un entorn favorable per a la colonització pels microorganismes. La recerca en aquest àmbit, es centra en la comprensió del funcionament d'aquests microbis per frenar els seus efectes nocius. Els microorganismes que poden infectar el sistema respiratori són els bacteris, fongs i virus. Principalment, hi ha quatre bacteris que són responsables de la majoria de les infeccions.

En l'actualitat, l'ús d'antibiòtics és l'única mesura que pot ser eficaç contra la infecció. Són un factor important per millorar l'atenció en la Fibrosi Quística. No obstant això, els bacteris tenen la capacitat d'adaptar-se a l'ús repetit d'antibiòtics. Es fan resistents a aquestes molècules. El gran repte de la investigació contra la infecció és el desenvolupament de nous agents antibacterians capaços d'evadir els mecanismes de resistència. Per això, els investigadors estudien el funcionament dels bacteris i les seves interaccions amb l'hoste.

A més, alguns equips de recerca estan estudiant la possibilitat de canviar la forma d'administració dels antibiòtics utilitzats actualment. Alguns estudis han demostrat que aquest tipus d'estratègia podria limitar el fenomen de resistència als antibiòtics.

## **TERÀPIA PER A L'IMFLAMACIÓ**

Els mecanismes de la inflamació pulmonar són molt complexes. La recerca en aquesta àrea consisteixen en desxifrar les interaccions entre múltiples socis cel·lulars responsables dels processos inflamatoris.

La inflamació és una reacció immunitària desencadenada, entre altres coses, per la introducció de microbis en l'organisme. Gràcies als nombrosos associats cel·lulars que participen en aquesta reacció, un procés d'alerta permet mobilitzar les cèl·lules fagocítiques al lloc de la infecció. Aquestes cèl·lules són responsables d'absorbir i destruir els microbis a través de la producció d'enzims i molècules capaços de digerir-los, però una gran quantitat d'enzims i molècules tòxiques s'alliberen i es degrada el sistema respiratori.

En resum, la inflamació és un procés beneficiós que pot arribar a ser nociu en cas de reacció exagerada o mal controlada. El tractament de la inflamació consisteix, doncs, en restablir l'equilibri per conservar l'efecte protector contra l'agressió microbiana i reduir al mínim els efectes adversos.

## **ALTRES ESTRATÈGIES**

La varietat de línies de recerca explorades reflecteix la complexitat de la malaltia. Encara que la teràpia gènica, la teràpia de proteïnes, la lluita contra la infecció i la inflamació àrees d'investigació representen els més actius, altres treballen ajuden a millorar la qualitat de vida dels pacients. Algunes pistes atípiques podrien basar les teràpies de demà: contra les manifestacions digestives de la fibrosi quística, contra l'acumulació de moc pulmonar i per afavorir el transplantament de pulmó.

## **8-ORGANITZACIONS DEDICADES A** **LA FIBROSI QUÍSTICA:**

És important que quan hi ha un diagnòstic de FQ, els pares i familiars és posin en contacte amb l'Associació de la malaltia, per rebre ajuda i informació sobre aquesta.

L'Associació Catalana de Fibrosi Quística es va fundar l'any 1988 i en aquest mateix any es van constituir la resta d'associacions d'Espanya que al seu torn es van unir formant la Federació Espanyola contra la Fibrosi Quística a la qual pertanyem des de la seva fundació.

L'any 1970 ja existia una Associació Espanyola contra la Fibrosi Quística amb seu a Barcelona que es va dissoldre ja que gairebé tots els nens morien a molt primerenca edat.

La missió de l'Associació és treballar, amb tots els implicats, per la millora de la qualitat de vida dels afectat de Fibrosi Quística i les seves famílies, lluitant a la vegada contra les causes d'aquesta malaltia.

Els objectius són:

- Aconseguir la participació activa dels afectats i famílies en la lluita contra la FQ, mitjançant la informació, la formació i la organització.
- Millorar la vida quotidiana dels afectats i les seves famílies mitjançant el suport, l'acompanyament i l'assessorament.
- Contribuir a la millora en el diagnòstic, el tractament i la recerca mitjançant el suport a la investigació, la formació de professionals, la consolidació de les Unitats de FQ...i altres activitats que es vegin necessàries.
- Contribuir a la lluita contra la FQ, la millora de la sanitat pública i els drets de les persones amb discapacitat, mitjançant la coordinació amb altres entitats similars.
- Millorar la situació dels afectats i associacions de països en condicions més precàries vehiculant iniciatives solidàries.
- Aconseguir la implicació del conjunt de la societat en el nostre anhel, mitjançant la divulgació, la relació amb altres professionals implicats (mestres, treballadors/es socials,...) i la complicitat d'entitats públiques i privades en els nostres projectes.

Aquesta malaltia pertany:

L'Associació Espanyola de Fibrosi Quística



Federació Espanyola de malalties minoritàries



Federació Catalana de malalties poc freqüents



Fòrum Català de Pacients



Federació ECOM



## **1-DIA A DIA D'UN PACIENT:**

El primer que cal saber sobre la lluita per un malalt de FQ es que s'ha de combatre dia a dia i no es pot baixar mai la guàrdia ja que la malaltia sempre és present. El dia a dia és molt intens per la durada dels tractaments que seguint el que he observat és d'unes 3 hores i mitja diàries.

En una part, hi ha la vessant dels problemes respiratoris, on cal:

Tractament amb broncodilatadors. Mucolítics i tractaments antibiòtics, els quals poden ser per via oral però cada vegada hi ha més presència d'antibiòtics nebulitzats o bé tractaments endovenosos. Molts d'aquest és realitzen al domicili del pacient disminuint els ingressos hospitalaris, però per d'altra, és molt important l'educació sanitària de la família ja que és qui se'n responsabilitza, tenint sempre present que cal educar al pacient ja que quan més responsable serà, més es cuidarà i en definitiva millorarà el seu estat general.

També cal fer especial incidència en la fisioteràpia respiratòria, la qual és la eina principal per evitar les complicacions de les atelèctasis a nivell pulmonar. L'esport i l'activitat física tenen un paper principal en el pronòstic de la malaltia.

Per una altra part tenim la vessant digestiva i nutricional:

La pressa d'enzims pancreàtics per via oral coincidint amb la ingesta d'aliments, suplementes vitamínics i molts cops, sempre en funció de les necessitats energètiques, és necessari la suplementació amb complements proteics. La dieta cal que sigui variada i molt nutritiva per evitar carències ja que els pacients de FQ tenen les necessitats energètiques elevades i per compensar la mala absorció dels aliments.

Tot seguit us explicaré el que he observat en el meu seguiment durant dues setmanes a un pacient de Fibrosi Quística:

## MEDICAMENTS DIARIS:

- **Antibiòtic.** Alterna diferents antibiòtics en funció del seu estat general i també s'adequa als controls microbiològics que es realitzen en les visites a la unitat. Aquets poden ser amb comprimits, nebulitzats o tractaments endovenosos, aquest estiu aprofitant les vacances, s'ha sotmès a un tractament endovenós intensiu. (des de 2 fins a 30 minuts)
- **Acetilcisteïna.** És un medicament mucolític que s'indica en aquells processos respiratoris que cursen amb hipersecreció, mucosa excessiva o espessa. Esmorzar i sopar.
- **Kreon.** És un medicament dels coneguts com a enzims pancreàtics, que gracies a la seva activitat sobre les grasses, hidrocarburs i proteïnes, faciliten la digestió i afavoreixen l'absorció d'aliments. Totes les menjades.
- **Lactobacillus.** És un complement alimentari probiòtic. Esmorzar i sopar.

## MATÍ:

He observat que cada matí abans d'anar a l'escola, la Núria es lleva molt d'hora ja que necessita quaranta cinc minuts per fer tractaments i/o medicaments:

- **Salbutamol Aldo-Unió (Ventolin)** 100 micrograms/dosis, tres dosis tot just despertar-se. És un medicament broncodilatador que actua relaxant els músculs de les parets dels petits conductes d'aire dels pulmons, facilita la respiració i disminueix la tos. (1 minut)
- **Hyaneb.** Solució hipertònica per inhalació que conté 70 mg/mL de clorur sodi i 1 mg/mL de hialuronat de sodi. La seva nebulització facilita la mobilització de les secrecions viscloses de les vies aèries gracies a un mecanisme osmòtic. L'alt percentatge de sal atreu aigua i facilita d'hidratació del moc. (20 minuts)
- **Vest.** Una màquina de fisioteràpia respiratòria que serveix per ajudar a la mobilització de les secrecions durant els catorze minuts en que realitza un massatge sobre la caixa toràcica del malalt i junt amb exercicis actius de fisioteràpia respiratòria ajuda a l'eliminació de les secrecions pulmonars. (15 minuts)

- **DKX.** Complex de vitamines liposolubles A,D,E i K, també conté alguna vitamines del grup B, vitamina C i zinc. Aquestes complementen la dieta diària de la Núria a l'esmorzar, pel dèficit en l'absorció de nutrients ja que les vitamines són coenzims que ajuden a digerir els substrats d'aliment.
- **Vitamina D.** Degut a la carència d'aquesta vitamina, cal la seva administració en altes dosis. Facilita l'absorció digestiva del calci en la dieta i també participa en la formació i restauració òssia.
- **GestaDha.** Àcids grassos Omega-3. És un complement alimentari a base d'oli procedent de la microalga *Schizochytrium sp.*

## NIT:

A la nit és tornen a repetir els exercicis de fisioteràpia que és fan al matí més alguns medicaments més:

- **Seretide.** És un broncodilatador de llarga durada que ajuda a mantenir obertes les vies respiratòries en el pulmó almenys durant dotze hores, per això se'l pren abans d'anar a dormir. A demés disminueix la inflamació i la irritació dels pulmons.



## **2-ESTUDI SOBRE LA FUNCIO** **RESPIRATORIA**

Això és la recerca sobre la funció pulmonar d'un pacient anònim de Fibrosi Quística. L'objectiu d'aquest estudi és comparar la funció pulmonar d'una persona sana amb els d'una persona amb Fibrosi Quística.

Per realitzar aquest estudi vaig necessitar espirometries d'un pacient durant cinc anys. L'espirometria és el mesurament de la respiració. És la més comuna de les proves de funció pulmonar, el mesurament de la funció pulmonar, específicament el mesurament de la quantitat (volum) i/o la velocitat (flux) d'aire que pot ser inspirat i expirat. L'espirometria, que utilitza un espiròmetre, és una eina important per a avaluar malalties.

L'espiròmetre és un producte sanitari usat en medicina per mesurar els volums i capacitats del pulmó o, dit en altres paraules, per realitzar una espirometria. Consta d'un sistema de recollida d'aire (pot ser de manxa o campana) i d'un sistema d'inscripció muntat sobre un suport que es desplaça a la velocitat desitjada.

### ***ESPIROMETRE***

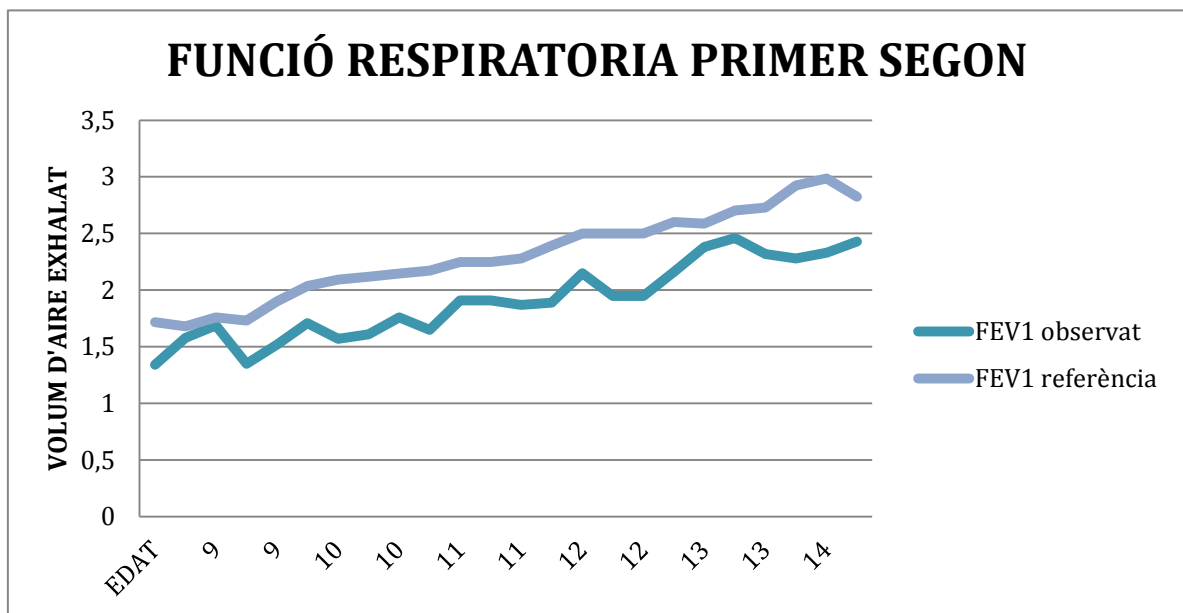
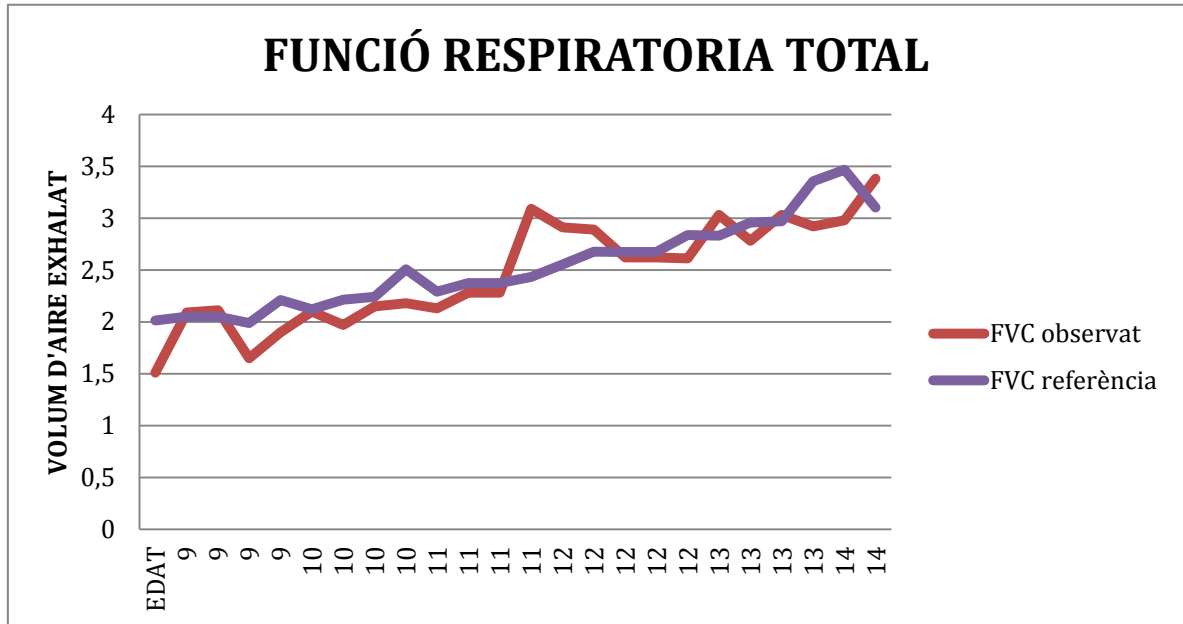


Una espirometria dona moltes dades, però jo he utilitzat el FVC (capacitat vital forçada) que és el volum d'aire expulsat durant l'inspiració forçada, s'expressa en litres d'aire. El FEV<sub>1</sub> (Volum expiratori forçat en 1 segon) que és el volum d'aire expulsat en el primer segon d'una expiració forçada. És un paràmetre de flux i es mesura en litres/segon.

En la taula següent és pot veure els anys que tenia el pacient, el FVC observat, el FVC que és consideraria normal pel seu pes i talla i el tan per cent que els relaciona. I el mateix amb el FEV<sub>1</sub>, l'observat, el que és considera normal i el tan per cent que els relaciona.

EDAT	FVC observat (Litres)	%	FVC referència (Litres)	FEV <sub>1</sub> observat (Litres)	%	FEV <sub>1</sub> referència (Litres)
9	1,51	75	2,01	1,34	78	1,72
9	2,09	102	2,05	1,58	94	1,68
9	2,11	103	2,05	1,69	96	1,76
9	1,65	83	1,99	1,35	78	1,73
10	1,9	86	2,21	1,52	80	1,90
10	2,1	99	2,12	1,71	84	2,04
10	1,97	89	2,21	1,57	75	2,09
10	2,15	96	2,24	1,61	76	2,12
11	2,18	87	2,51	1,76	82	2,15
11	2,13	93	2,29	1,65	76	2,17
11	2,28	96	2,38	1,91	85	2,25
11	2,28	96	2,38	1,91	85	2,25
12	3,09	127	2,43	1,87	82	2,28
12	2,91	114	2,55	1,89	79	2,39
12	2,89	108	2,68	2,15	86	2,50
12	2,62	98	2,67	1,95	78	2,50
12	2,62	98	2,67	1,95	78	2,50
13	2,61	92	2,84	2,16	83	2,60
13	3,03	107	2,83	2,38	92	2,59
13	2,78	94	2,96	2,46	91	2,70
13	3,03	102	2,97	2,32	85	2,73
14	2,92	87	3,36	2,28	78	2,92
14	2,98	86	3,47	2,33	78	2,99
14	3,38	109	3,10	2,43	86	2,83

Per observar millor aquestes relacions, he representat els valors en una gràfica i m'ha quedat el següent:



Si comparem les dues gràfiques podem observar:

1. Si mirem la primera gràfica, veurem que va tenir una complicació molt greu entre els 8 i 9 anys. Mirant l'historial mèdic vaig veure que va patir una infecció pulmonar en aquells anys.  
Si comparem els valors que és consideren normals amb els del malalt podem veure que la gràfica del malalt té molts alts i baixos i això és a causa dels canvis de pes tan exagerats que pateixen. Quan té millor espirometria significa que estava més prima per tant, el valor de referència és més baix. Quan s'engreixa el malalt, té la espirometria més baixa respecte el valor de referència ja que un augment o disminució de pes no afecta a la capacitat pulmonar, però sí al valor de referència que agafarem.
2. Ara entra en joc la segona gràfica. Si la mirem detalladament veurem que no hi ha cap valor de cap espirometria que superi el valor de referència en canvi en la primera gràfica sí. Com he explicat abans en la segona gràfica és representa el volum d'aire expirat en el primer segon de la espirometria. Això ens indica que els malalts de Fibrosi Quística tenen més dificultat per treure l'aire del pulmó però acaben treient la mateixa quantitat, per tant la malaltia no afecta a la grandària del pulmó ni a la seva capacitat. Finalment, vaig arribar a la conclusió que la FQ fa que s'acumulin mucositats i s'infectin els bronquis, com que aquets estan infectats el pulmó té més dificultat per treure l'aire del pulmó.

## 3-ESTUDI SOBRE L'ESTAT NUTRICIONAL:

Amb l'ajuda del hospital Vall d'Hebron de Barcelona, vaig poder realitzar aquesta recerca sobre l'estat nutricional de 39 malalts de FQ on 25 dels quals tenien menys de 30 anys (64,1%) i 14 eren més grans de 30 anys.

El que jo em plantejava era, poder veure com era l'estat nutricional mitjà dels pacients de FQ i si aquest estava relacionat amb altres complicacions del tipus que seguessin.

Vaig aconseguir, amb autorització de tots els pacients, dades sobre el pes i l'estat nutricional de 39 pacients i els vaig comparar amb l'estat nutricional que hauria de tenir una persona de la seva edat sense Fibrosi Quística. Aquets són els resultats que vaig obtenir:

<b>Estat nutricional</b>	<b>n</b>	<b>%</b>
Desnutrició	20	51,3
Normal	17	43,6
Excés de pes	2	5,1
Total	39	100

A partir d'aquí vaig voler comparar aquets resultats amb les complicacions que patien aquets pacients, per saber si estaven relacionats d'alguna manera aquets dos factors.

<b>Estat nutricional</b>	<b>Complicacions</b>					
	<b>Si</b>		<b>No</b>		<b>Total</b>	
	<b>n</b>	<b>%</b>	<b>n</b>	<b>%</b>	<b>n</b>	<b>%</b>
Desnutrició	20	100	0	0	20	51,3
Normal	13	76,5	4	23,9	17	43,6
Excés de pes	2	100	0	0	2	5,1
Total	35	89,7	4	10,3	39	100

Podem observar que el cent per cent dels pacients que no estan en l'estat nutricional correcte, pateixen algun tipus de complicació, tan de tipus digestiu com en altres aparells o sistemes. Però el que em va sorprendre es que el 76,5 % dels pacients que estan en un estat correcte també pateixen complicacions, encara que aquestes no solien ser de tipus digestiu. Això ens porta a pensar que si els pacients es mantenen en un estat nutricional correcte, tens un risc bastant més baix de patir complicacions de qualsevol tipus.

Les complicacions més freqüents van ser la exacerbació respiratòria, insuficiència respiratòria i sinusitis, seguides per complicacions digestives com el reflux intestinal, litiasis vesicular, afectacions biliars i hepàtiques.

## **4-ENTREVISTES:**

### **ENTREVISTA A UN PACIENT**

Sóc un noi de batxillerat que està realitzant un treball de recerca sobre la vida que porta un pacient de Fibrosi Quística. Això és una entrevista a N.S, una pacient de FQ tractada pel hospital Vall d'Hebron de Barcelona i que actualment té 14 anys.

#### **ÀMBIT ESCOLAR**

##### **-En alguns moments t'has arribat a sentir inferior als teus companys?**

No, mai m'he sentit inferior a ningú que no tingui la malaltia. He après a conviure amb ella en tots els aspectes de la meva vida: des de l'escola, a casa, en el meu equip de Basket...

##### **-Quines limitacions sents que tens a l'escola?**

Quan anem de viatge, he d'estar pendent tota l'estona de la medicació i quan els meus amics fan activitats, jo sempre he de marxar una estona abans per fer la fisioteràpia. Quan els viatges duren més de cinc dies, la doctora no m'hi deixa anar perquè no em puc emportar totes les màquines dels tractaments.

##### **-Els professors i companys conviuen amb normalitat amb la FQ?**

Si, tots són molt comprensius encara que no tots ho saben. Però ho intenten portar amb normalitat perquè tampoc m'agrada que em vegin o em tractin d'una manera especial als demés, ja sigui de millor o pitjor manera.

#### **ÀMBIT FAMILIAR**

##### **-Has sentit mai que ets un pes per a la teva família?**

No, no m'he considerat mai un pes per a la meva família.

##### **-Qui s'encarrega dels tractaments continus que has de realitzar dia a dia?**

La meva mare, tot i que intento ser el màxim d'autònoma possible, sobretot quan vaig a dormir fora de casa.

##### **-Intenta pensar una frase resumint que els hi diries a aquestes persones que t'han ajudat.**

Que gracies per haver estar amb mi en els bons i en els mals moments i gracies per haver-me fet sentir recolzada i fer-me el dia a dia més fàcil.

ÀMBIT PERSONAL

**-Et preocupa el que la gent pugui pensar de la teva malaltia?**

A vegades, perquè la gent no saben el que és la malaltia en si i em costa molt explicar-los-ho.

**-Si coneixes noves amistats o persones, com els hi dius que pateixes FQ? Quina és la seva reacció?**

Els hi dic directament, anant al gra. Ells s'espanten i s'imaginen coses molt greus quan realment jo ho considero normal.

**-Com afrontes la malaltia de cara al futur? Amb por, esperança, amb esperit de superació...**

Afronto el futur amb molta esperança. Sempre intento ser positiva.



## ENTREVISTA A UN PACIENT

Sóc un noi de batxillerat que està realitzant un treball de recerca sobre la vida que porta un pacient de Fibrosi Quística. Això és una entrevista a A.F, una pacient de FQ tractada pel hospital Vall d'Hebron de Barcelona que actualment té 19 anys.

### ÀMBIT ESCOLAR

**-En alguns moments t'has arribat a sentir inferior als teus companys?**

Si, des d'un punt de vista físic, però no des del punt de vista acadèmic. Aquesta és la meva millor arma.

**-Quines limitacions sents que tens a l'escola?**

Bastantes, he tingut bastantes complicacions i dificultats dins del que és la malaltia, no he tingut mai gaires amistats.

**-Els professors i companys conviuen amb normalitat amb la FQ?**

Amb normalitat però amb desconeixement.

### ÀMBIT FAMILIAR

**-Has sentit mai que ets un pes per a la teva família?**

Alguna vegada si. Especialment quan es planifiquen els viatges o vacances. Sobre tot amb la relació amb els meus germans ja que sempre que visitàvem alguna cosa jo sempre anava més lenta que els demés ja que em costa molt caminar durant llargues estones. Afegint-hi que han de perdre molt temps a causa de tots els tractaments.

**-Qui s'encarrega dels tractaments continus que has de realitzar dia a dia?**

La mare, cent per cent.

**-Intenta pensar una frase resumint que els hi diries a aquestes persones que t'han ajudat.**

Desig de poder passar de tots els professionals.

ÀMBIT PERSONAL

**-Et preocupa el que la gent pugui pensar de la teva malaltia?**

Ara als 19 anys, ja no. Però suposo que quan era més petita si.

**-Si coneixes noves amistats o persones, com els hi dius que pateixes FQ?  
Quina és la seva reacció?**

No ho dic mai a ningú.

**-Com afrontes la malaltia de cara al futur? Amb por, esperança, amb esperit de superació...**

Amb esperança, penso que treballaré, tindré fills,... Tot i que a vegades costa molt ser forta.

## ENTREVISTA A UN FAMILIAR

Sóc un noi de batxillerat que està realitzant un treball de recerca sobre la vida que porta un pacient de Fibrosi Quística. Això és una entrevista a R. P, mare d'una noia afectada de FQ i tractada a la Vall d'Hebron de Barcelona.

### **-Quina va ser la vostra primera reacció al saber la malaltia de l'Anna?**

La primera reacció va ser d'incredulitat. Com que m'havia fet la amniocentesis, em pensava que no podia ser, que s'havien equivocat, que era un error, tot i que feia poc que havien fet la marató de la malaltia, no hi vaig parar atenció i no la vaig ni veure. No acceptava el que m'havien dit. Vaig parlar amb la meva ginecòloga, i em van dir que si que podia ser. Ala meva filla no li van fer la prova del taló i li van diagnosticar la malaltia, quan tenia dos mesos ja que no s'engreixava. Això li ha provocat moltíssimes complicacions. Jo no acceptava la malaltia de la meva filla, jo feia la meva vida, anava a treballar, la deixava amb una cangur, com si res no hagués passat. Es pot dir que primer incredulitat i després no acceptació.

### **-La FQ t'ha suposat algun problema a nivell laboral? Disposes de tots els dies que necessites per estar al costat de la teva filla?**

Jo treballava en una empresa molt gran, en el departament de màrqueting i tenia que viatjar molt. Hi havien moltes reunions i era molt difícil compatibilitzar els horaris. Vaig intentar una reducció de la jornada laboral però estava fora de joc, ja que es fan moltes reunions per la tarda. Al final vaig tenir que deixar l'empresa sense indemnització ni res per poder cuidar a la meva filla, això que portava 20 anys treballant a l'empresa.

### **-Us ha suposat un gran esforç econòmic tenir una filla amb FQ?**

No, ja que la sanitat pública ho paga tot: la medicació., les proves... Si que hi ha un sou menys que entra a casa i es un esforç molt gran i es nota, però per d'altra banda, els altres fills fan activitats i ella no en va fer tantes.

### **-Com vas veure la resta de la família afrontant la situació?**

Des del meu punt de vista, amb incomprensió. Jo volia que ells ho entenguessin com jo però no va ser així i ha suposat un aïllament respecte als altres. Penso que encara no ho entenen.

### **-Vau necessitar alguna ajuda externa que us ajudés a superar aquesta situació?**

La situació concreta no, però de cop i volta, el meu marit i jo, ens es barallàvem moltíssim i jo el culpabilitzava ja que ell no es feia càrrec de la cura de la nostra filla i va ser necessari l'ajuda d'una teràpia de parella amb un psicòleg per poder afrontar aquesta situació.

**-Recordes situacions, reaccions o preguntes de la teva filla preguntant el perquè de la seva situació?**

Mai ha preguntat res absolutament res.

**-Com consideres la qualitat de vida, en el teu cas, de l'Anna?**

Ella ha tingut molt mala sort i ara està molt delicada. La seva qualitat de vida sempre ha sigut molt limitada, hi ha moltes coses que no ha pogut fer i ara encara ho és més. Sempre ha tingut moltes coses, amb moltes limitacions, és una vida adaptada a les seves necessitats, però ella ho ha acceptat. Ella està estudiant a la universitat, podem dir que des del punt de vista acadèmic ho ha pogut fer tot però des del punt de vista social, no ha pogut fer la majoria de les coses.

**-Quins problemes i avantatges li han suposat a la teva filla els tractaments experimentals?**

Sobre tot esperança, millor salut.

**ENTREVISTA A UN FAMILIAR**

Sóc un noi de batxillerat que està realitzant un treball de recerca sobre la vida que porta un pacient de Fibrosi Quística. Això és una entrevista a T.G, mare d'una noia afectada de FQ i tractada a la Vall d'Hebron de Barcelona.

**-Quina va ser la vostra primera reacció al saber la malaltia de la vostra filla?**

Va ser un embaràs molt difícil en el qual vaig estar ingressada al hospital durant quasi tres mesos per complicacions de l'embaràs. Quan ens van avisar de que calia repetir la prova del taló, semblava que s'havien equivocat però mai vaig pensar que la meva filla no estava bé, si que veiem que no s'engreixava però no fins al punt d'associar-ho amb la Fibrosi Quística. Quan van sortir els resultats de la prova del taló per segona vegada, ens van dir que truquéssim a la unitat de Fibrosi Quística de la Vall d'Hebron per acabar de confirmar el diagnòstic. Jo i el meu marit ens vam quedar glaçats. Crec que va ser el pitjor dia de la nostra vida.

**-Com s'accepta el fet de que la teva filla es trobi en una situació tant greu de salut?**

Intentes portar el dia a dia amb la màxima normalitat possible i evitant que la malaltia sigui el centre de les nostres vides, però no sempre és possible, acceptar-ho és el començament per afrontar la malaltia.

**-La FQ t'ha suposat algun problema a nivell laboral? Disposes de tots els dies que necessites per estar al costat de la teva filla?**

Jo treballo en un hospital i els metges de la Vall d'Hebron em van aconsellar que canviés de lloc de treball ja que estava en una unitat amb malalts molt greus i amb moltes infeccions, jo era portadora de molts dels microbis hospitalaris i això perjudicava molt a la meva filla. Per sort, em van traslladar a una unitat on no hi ha contacte directe amb els malalts més greus. Al tenir el grau de minusvalia, gaudeixo de permisos per anar a les visites a Barcelona.

**-Us ha suposat un gran esforç econòmic tenir una filla amb FQ?**

Tenim la sort que la sanitat pública costea els medicaments i tractaments de manera íntegra i dóna molta tranquil·litat. Ara en aquest moment no rebem cap ajuda per al transport i els desplaçaments constants a la Vall d'Hebron.

**-Com vas veure la resta de la família afrontant la situació?**

En principi, semblava que no ho entenien i no sabien, ni nosaltres tampoc, l'abast de la malaltia. Poc a poc tot es va anar normalitzant i tota la família ho va entendre a la perfecció i ens han ajudat en tot el possible. Els estic molt agraïda. Al meu fill però que tenia tres anys quan va néixer la nostra filla, li va costar molt entendre la dedicació que suposava tenir una filla amb aquesta situació.

**-Vau necessitar alguna ajuda externa que us ajudés a superar aquesta situació?**

Si, va coincidir que els meus sogres també eren grans i ens necessitaven molt. Estaven malalts i vivien amb nosaltres i vam necessitar l'ajuda d'una terapeuta familiar, jo i el meu home per poder gestionar la situació.

**-Recordes situacions, reaccions o preguntes de la teva filla preguntant el perquè de la seva situació?**

Mai, la veritat que ella sempre ho ha vist com una cosa normal i afronta el seu dia a dia com qualsevol altre.

**-Com consideres la qualitat de vida, en el vostre cas?**

La veritat és que hem tingut molta sort ja que la Núria és una persona molt responsable, alegre i ens ajuda i ens anima. Fa una vida pràcticament normal de portes en fora però això suposa molt esforç a casa, especialment per les hores que ens ocupen els tractaments, exercicis...

**ENTREVISTA A LA DOCTORA RESPONSABLE DE NEUMOLOGIA DEL VALL D'HEBRON**

Sóc un noi de batxillerat que està realitzant un treball de recerca sobre la vida que porta un pacient de Fibrosi Quística. Això és una entrevista a la doctora S.G, pediatra pneumòloga especialitzada en la Fibrosis Quística.

**-La proteïna CFTR manca a totes les cèl·lules epitelials, hi ha òrgans amb aquestes cèl·lules que no estan afectats?**

No, en totes les cèl·lules epitelials que produeixen secrecions la proteïna CFTR es veu alterada. Per exemple en el cervell hi ha cèl·lules epitelials però no són exocrines, per tant, no produeixen cap tipus de secreció i això fa que no hi hagi afectació de la malaltia en el cervell.

**-Hi ha alguna raó per la qual la incidència de la malaltia en dos països de raça caucàsica com són Finlàndia (1/25000) i Irlanda (1/1461) sigui tan diferent?**

Això depèn de la immigració i de la antiguitat del gent. En el mediterrani la incidència es més alta que en altres països sense tanta immigració. Per exemple a França i Alemanya, la incidència és més alta degut al fluxos d'immigració i a la barreja de les races.

**-En quines comunitats és realitza actualment el Cribratge neonatal?**

A totes. A partir de l'any passat es realitza a totes les comunitat autònomes, cada una té el seu criteri. Hi ha tres models diferents de fer el cribratge, però a totes és fa a partir de la gota de sang del taló.

**-Existeix alguna mutació que tingui una cura definitiva? Si és així, on predomina i de quina classe és?**

No existeix cap cura definitiva de moment, tot i que hi ha un medicament comercialitzat ja aquí a Espanya per algunes mutacions que actua sobre la fisiopatologia i sembla que atura la malaltia. Per exemple per a les mutacions de classe III hi ha un medicament que es una molècula anomenada Kalydeko que obre els canals de Clor i provoca una millora molt important en el pacient, millora diferents paràmetres com és el pes, la talla, l'índex de massa corporal, millora al mateix temps l'espirometria, el pacient no té tantes exacerbacions pulmonars, no té tants símptomes i inclús alguns dels pacients ja no necessiten tants enzims pancreàtics. Però repeteixo, no és una cura definitiva sinó que sembla que l'atura.

Després hi ha altres medicaments que són combinats, tot i que a Espanya no estan aprovats, per a la classe II, especialment per la mutació F508, encara que no es tan eficaç. Aquesta molècula és diu Orcandi però també millora la espirometria, el pes la tall i no fan falta tants antibiòtics en aquests pacients.

**-Quina és la teràpia d'investigació més avançada i quina perspectiva de futur hi ha?**

En la classe II i III és va investigant. Les molècules investigades no son tant eficaces a les mutacions de classe II, i tenint en compte que la majoria de pacients presenten aquestes mutacions. En l'actualitat hi ha 7 - 8 molècules que s'estan investigant que van encaminades a la teràpia proteica.

Per totes les mutacions, hi ha la teràpia genètica, però encara falta molt temps per obtenir resultats satisfactoris.

**-Com considera actualment la qualitat de vida dels pacients afectats? I en el futur? Existeix diferencia entre homes i dones, en l'evolució de la malaltia?**

La qualitat de vida és molt millor que temps endarrere, tots van al col·legi, tots passen els 18 anys. Quan arriben a l'edat adulta, tenen una qualitat de vida bastant bona, on tots treballen, acaben els estudis, es fan professionals. Fan una vida normal a base de fer molt exercici, molta fisioteràpia, molts tractaments endovenosos, però la veritat que la qualitat de vida és molt acceptable, acaben els estudis, treballen, es casen i tenen fills. En els nens, són molt esportistes, són els que menys falten a escola, ja que estan molt ben cuidats per les seves famílies i hi ha un control estricte en les unitat específiques de la FQ i tot ajuda en la millora de la malaltia.

Està escrit, que a l'època de la pubertat on hi ha canvis hormonals, les nenes baixen la funció respiratòria, cosa que als nens no els passa, per això es tant important l'exercici físic per evitar que aquest progressió es notí el menys possible, el qual es secundari al canvi hormonal.

**-Quin grau de compliment i implicació tenen les famílies amb la malaltia?**

En general, el compliment és absolut. Es una entrega absoluta en la cura del pacient, no només per la mare i el pare, si no també els germans, padrins, familiars. La majoria de les famílies, estan molt unides en la lluita de la malaltia. També hi ha situacions de desestructuració, ja que no tothom ho pot assumir de la mateixa manera i hi ha situacions molt complexes. També es molt important l'ajuda de l'Associació dels pacients i familiars, on es poden compartir experiències, s'ajuda a la investigació, s'ajuden les famílies i es van educant i aprenent sobre la malaltia.

També donen molt suport a les unitat i a la investigació de la malaltia. Cal tenir present que aquesta malaltia ha canviat de manera extraordinària en els últims anys. Sempre havíem estat esperant el moment actual, i ara s'ha fet realitat, la teràpia proteica junt amb totes les línies que s'estan estudiant, molt aviat podrem dir que hi haurà una molècula que curi la malaltia de manera definitiva.



**Moltes gràcies per la seva col·laboració Doctora.**

Gràcies a tu per fer aquest treball, la veritat que tot ajuda, demostra el compromís de la família i és un orgull per tothom que hagi consciència de la malaltia i ajuda l'educació dels professors i companys i augmenta la sensibilització i divulgació de la malaltia.

## **ENTREVISTA AL PRESIDENT DE L'ASSOCIACIÓ CATALANA DE FIBROSI QUÍSTICA**

Sóc un noi de batxillerat que està realitzant un treball de recerca sobre la vida que porta un pacient de Fibrosi Quística. Això és una entrevista al president de l'Associació Catalana de Fibrosi Quística C.R.R.

### **-Quants anys fa que és president de l'AFQC?**

Des del 1994

### **-L'Associació es va fundar el 1988, però ens agradaria conèixer els seus inicis: dificultats, traves,...**

Històricament en els anys 60 i fins als 70 hi ha documents que fan pensar que existia una associació espanyola de FQ al hospital de Sant Pau a Barcelona però es va dissoldre perquè va arribar un punt que no hi havia cap pacient viu, ja que pràcticament tots morien en els primers anys de vida. Per exemple el meu fill va néixer el 1980 i no existia cap associació ni espanyola ni catalana. Això era un problema perquè l'únic lloc on podies trobar informació de la malaltia era en enciclopèdies molt especialitzades i aquestes definien la malaltia com una malaltia infantil la qual causava la mort dels malalts en els primers anys de vida. Això ens reflexa la poca informació que existia.

Llavors el 1988 una sèrie de pares valents (entre els quals jo no hi era tot i que vaig ser un dels primers socis) van promoure la creació d'una associació catalana de Fibrosi Quística. Van aconseguir informació de familiars i malalts a través dels tres hospitals de referència que eren Sant Joan de Déu, el Vall d'Hebron i el Parc Taulí de Sabadell i dels documents trobats de la antiga associació. Jo no vaig ser un fundador de l'ACFQ perquè tenia pànic a la malaltia, cada cop que sentia parlar d'ella m'horrortzava.

La primera reunió que va convocar l'associació va fer que molt pares i mares que tenien dubtes i sobretot molta por, comencessin a esperar-se i a tenir la motivació suficient per arrencar el projecte d'una associació.

A partir de llavors, els pacients van començar a viure més, al Vall d'Hebron ja hi havia un grup de pacients infantils, els metges van començar a investigar sobre la malaltia i això va ser el començament del progrés que hem aconseguit fins al moment.

### **-Com és el dia a dia en l'associació?**

L'Associació com el seu nom indica, son socis que s'impliquen en fer funcionar i en fer créixer econòmicament i en numero de socis l'associació. En els últims anys hem crescut molt tan en metge com en investigació i actualment tenim una estructura administrativa professionalitzada totalment altruista, no cobrem res.

Però els recursos recaudats en els últims vint anys en ha permès tenir dos persones professionalitzades assalariades que no tenen res a veure amb la malaltia però que ens ajuden a millorar cada dia. A més també hi ha gent que ve alguns dies entre setmana de forma voluntària.

En els últims anys s'ha avançat molt en la qualitat de vida dels pacients i s'han recaudat fons, els quals s'han invertit en la investigació.

Està al corrent de la medicació, fer enllaç amb l'administració i els hospitals. Cal negociar amb la conselleria de salut, amb els serveis socials, el nivell de discapacitat, a nivell d'educació intentar que facin la vida el més normal possible, que puguin assolir una bona escolarització, buscar implicacions amb les empreses i famílies i socis per millorar els recursos econòmics, permisos laborals pels familiars, el qual ajuda a les famílies en el seu dia a dia. Quan arribin a l'edat adulta, es puguin incorporar al món laboral.

**-Quina relació hi ha entre vostès i els equips d'investigació i/o recerca aquí a Catalunya? I amb les unitats específiques de tractament?**

No solament demanen si no que intentem aportar. Tot el que aconseguim, ho aportem a la investigació i a donar suport als equips mèdics dedicats a la malaltia. Tothom que tingui sensibilitat vers a les necessitats dels malalts, els donem suport en forma de beques a diferents professionals dels hospitals de referència, als professionals que col·laboren en els assajos clínics. Vetllant amb la renovació generacional per no perdre continuïtat en l'assistència. Aportem recursos econòmics als hospitals en proporció amb els pacients que tracten en cada unitat (Vall Hebron, Sant Joan de Déu i Parc Taulí), en cada centre en funció de les seves demandes. I també a l'institut d'investigació mèdica de Bellvitge (Idibell) i també a la investigació mèdica i molecular, a l'institut genètic molecular i a l'institut de bioenginyeria de Catalunya on s'investiguen nous antibiòtics i agents antimicrobians.

A nivell de l'administració, estem treballant amb la continuïtat dels professionals, els espais dedicats a l'assistència dels malalts. Estem intentant col·laborar en la nova unitat de la VH on es construirà en una superfície de més de 1000m<sup>2</sup>, hem aconseguit una aportació important per la investigació que treballa en els nous antibiòtics (Idibec). La millora dels malalts i el futur de la malaltia, passa per cuidar-los cada dia millor i anar millorant els tractaments.

**-La Marató de TV3 va dedicar l'any 1997 exclusivament a la FQ, a més d'haver tractat aquesta malaltia indirectament en les maratons del 1999, 2003, 2009 i 2011. Com va afectar això en la divulgació i en les investigacions de la malaltia?**

La de l'any 97 va ser molt important ja que hi ha un abans i un després en referència a la divulgació de la malaltia. Potser no tant als recursos que van ser destinats als professionals que treballen en la malaltia, però va ser la manera de fer més visible la malaltia, es van batre records de recaptació respecte a les maratons anteriors. Ens va donar a conèixer a la societat.

Vam poder millorar la comunicació amb els responsables polítics del departament de salut i dels serveis socials. Evidentment que la resta de maratons també han ajudat en la investigació.

L' associació dedica anualment 120000 o 150000 euros en la investigació i a l'ajuda als professionals. Actualment, la prioritat no és tant la divulgació com obtenir recursos prioritzant la ciència aplicada més que la ciència bàsica.

### **Com és la relació amb les institucions sanitàries públiques?**

**-La Federació Espanyola de FQ i la catalana estan relacionades? I com és la relació amb altres associacions com són FEDER, la federació ECOM, el fòrum català de pacients o la Federació Catalana de Malalties Poc Freqüents?**

Som una associació federada a la federació espanyola, aportem més idees que fomentin la investigació, que en definitiva, millora el pronòstic de la malaltia. Potser som l'associació capdavantera en la part intel·lectual i de una nova concepció dels objectius bàsics de la federació.

De FEDER, som membres fundadors. Intentem col·laborar però la nostra principal prioritat és la nostra associació.

Som la única associació de la FQ espanyola que dedica recursos a la investigació i intentem incidir en la resta.

**-Com perceben el dia a dia dels pacients? I si són coneixedors de les principals inquietuds de les famílies?**

Creiem que som coneixedors per que som patidors de la mateixa. El meu fill va morir 6 anys víctima de la malaltia però la resta de membres de la junta directiva, tenen familiars afectats ( fills, nets,..) i a la vegada, representen a totes les unitats on es tracta la malaltia. La resta de famílies, ens aportem les seves necessitats, inquietuds i idees per millorar el dia a dia. Hi ha molt contacte amb la resta de socis en jornades formatives, la web., activitats. Hi ha l'inconvenient de la dispersió geogràfica de tot el territori, costa més mantenir viva l'associació.

**-Com veu el futur de la malaltia i dels seus pacients?**

Esperançat sempre que no es deixi de treballar, sempre que la família s'involucra cada dia més i més, com diu la dita popular, " aquí es salva tothom o no es salva ningú".

Al final la malaltia passa factura i cal transmetre la idea que no hi ha futur si no s'avança la investigació i en els tractaments, no solament a Catalunya si no a la resta de països més desenvolupats del món. Cal ser conscient que sense investigació no hi ha futur ni possibles avanços. Les institucions sanitàries no són prou conscients en dedicar recursos a la investigació.

## **5-CONCLUSIONS:**

El pronòstic i la qualitat de vida dels malalts afectats per la fibrosi quística ha canviat considerablement en els últims trenta anys. Ha passat d'una esperança de vida fa dues dècades de poc més de 15 anys, a ser actualment de 42 anys. Fa poc temps era una malaltia que només era pediàtrica, actualment en les unitats ja es controlen persones afectades que han arribat a l'edat adulta i que s'han incorporat al món laboral. Des del moment que es van identificar les mutacions genètiques, s'han obert noves línies d'investigació que comencen a donar resultats positius. Probablement ha estat una de les patologies que més s'ha beneficiat dels últims descobriments genètics.

El temps dedicat a la malaltia per part dels pacients és molt alt, però això fa que puguin fer una vida totalment normal fora de l'àmbit familiar, ja que com més temps s'inverteix en fisioteràpia respiratori, tractaments... menys possibilitats tenen de patir complicacions. És una malaltia, que donada la seva complexitat, pot arribar a tenir efectes devastadors si no és compleixen estrictament els tractaments, dieta, exercicis...

Gràcies a la sanitat pública que és fa càrrec del cost de manera integral, a les diferents associacions que vetllen pel benestar dels malalts, als investigadors que s'esforcen dia a dia per trobar una cura definitiva i a totes aquelles persones que d'una manera o altra ajuden i conviuen amb la fibrosi quística. Cada dia s'està més a prop d'aconseguir la meta, que és assegurar que tota la gent que està vivint amb fibrosi quística pugui arribar al destí escollit, sense preocupar-se que aquesta malaltia els trastorni el seu viatge.

***“ Abans pensàvem que el futur estava en les estrelles. Ara sabem que es troba en els nostres gens.”***

James Watson, Premi Nobel i gestor del projecte genoma humà.

**BIBLIOGRAFIA:**

- Raña Diaz, P. (2008). *Desarrollo de nuevas técnicas para el análisis genético en Fibrosis Quística*. Santiago de Compostela.
- European Lung Foundation. (2014). *Libro Blanco Europeo del Pulmón* (Tercera edición). Regne Unit: Charlesworth Press.
- Dr. Guillermo Lay-Son, Dra. Gabriela Repetto. (2009). *Genética y fibrosis quística: Desde el gen CFTR a los factores modificadores*. Santiago de Chile: Universidad de desarrollo.
- Núñez Huasaf, J. (2004). *Cystic fibrosis: genetics*. EUA: Medwave.
- Quintana-Gallego, E. (2014). *Tratamientos reparadores de la proteína CFTR en la fibrosis quística*. Sevilla, Espanya: Hospital Universitario Virgen del Rocío.
- Carrera Martínez, J. (2009). *Protocolo de diagnóstico y seguimiento de los pacientes con fibrosis quística*. Madrid, Espanya: Hospital Universitario La Paz.
- Calderón López, G. Jiménez Parrilla, F. Losada Martínez, A. (2010). *Screening neonatal*. Sevilla, Espanya: Servicio de Neonatología. H. Infantill.
- Adams, R. (2011) *Maynet, cystic fibrosis*.
- Dra. Isabel Largo García. *Revista Pediatría Universidad de Chile*. Departamento de Padiatría y Cirugía Infantil del Campus Norte, Universidad de Chile.
- Salcedo Posada, A. (2003) *Fibrosis Quística*. Madrid, Espanya: Ediciones Díaz de Santos S.A.
- Escobar Sojo, H. (2015) *Proteína CFTR. Fisiopatología general*.
- Dr. Jordi Costa. (2014) *Vèncer*. Barcelona: Associació Catalana de la Fibrosi Quística.

- Dr. Josep M. Aran. (2015) *Vèncer*. Barcelona: Associació Catalana de la Fibrosi Quística.
- Dra. Anna Crespo. (2016) *Vèncer*. Barcelona: Associació Catalana de la Fibrosi Quística.
- Dra. Silvia Gartner y Dr. Nicolás Cobos. (2009) *Cribado neonatal para la fibrosis quística*. Unidad de Neumología Pediátrica del Hospital Universitario Vall d'Hebron.
- Hummels, A. (2016) *Atlas of Genetics and Cytogenetics in Oncology and Haematology*.
- Dr. Pedro Astudillo. (2013) *Historia de la fibrosis quística*. Neumología Pediatra: Clínica INDISA.
- Dr. David Gil Ortega, (2014) *Diagnóstico de la fibrosis quística*. Hospital Universitario Ramón y Cajal de Madrid.
- Dr. José María Nadal Ortega, (2014) *Manifestaciones clínicas de la fibrosis quística*. Hospital de Cruces, Bilbao.
- Federación española de fibrosis quística. *Libro Blanco de atención a la fibrosis quística*. Avda. Campanar: Valencia.