**LA FUNCIÓN PULMONAR EN LA FIBROSIS QUÍSTICA**

Javier Korta Murua

Sección de Neumología Infantil. Hospital Universitario Donostia. San Sebastián.

La fibrosis quística (FQ) es la enfermedad genética grave con patrón de herencia autosómica recesiva más frecuente en la población caucásica, con una incidencia de 1:2.000-5.000 nacimientos, dependiendo de la región y/o etnia de origen. El gen, denominado CFTR (*cystic fibrosis transmembrane conductance regulator*) se localiza en el cromosoma 7 y codifica la proteína que lleva el mismo nombre, CFTR, habiéndose identificado alrededor de 1.500 mutaciones.

Es un trastorno caracterizado por el espesamiento de las secreciones glandulares del organismo dando lugar a una amplia variedad de manifestaciones clínicas, siendo la patología pulmonar la principal causa de morbilidad y mortalidad. El CFTR alterado conlleva una anomalía en el transporte iónico de las secreciones lo que conduce a la formación de un moco deshidratado y espeso que dificulta el aclaramiento mucociliar y ocasiona obstrucción de las vías aéreas. Se produce una respuesta inflamatoria anormal con gran susceptibilidad a la infección endobronquial por bacterias específicas como *H. influenzae*, *S. aureus* y *P. aeruginosa*. La combinación de inflamación e infección va provocando un daño progresivo en la vía aérea y parénquima pulmonar que conduce a una pérdida progresiva de la función pulmonar.

La medición de la misma juega un papel fundamental ya que permite evaluar la extensión y progresión de la enfermedad así como la respuesta a los diferentes tratamientos. Puesto que las alteraciones funcionales se inician muy pronto en la vida del niño con FQ, se deben realizar esfuerzos para lograr efectuar los estudios de función pulmonar tan pronto como sea posible. La edad es un factor que condiciona sobremanera la medición ya que va a depender del grado de colaboración del paciente. Aunque es posible la utilización de otras técnicas en edades más tempranas (técnica de compresión torácica rápida con preinsuflación, resistencias por interrupción, oscilometría forzada, pletismografía, índice de aclaramiento pulmonar), la espirometría forzada sigue siendo la prueba más útil en niños colaboradores, pudiéndose realizar a partir de los tres años.

La enfermedad comienza en las pequeñas vías aéreas, antes que en el parénquima pulmonar, aunque no se distribuye de forma homogénea. Después se producen alteraciones restrictivas secundarias al daño del parénquima.

La evolución de la enfermedad pulmonar en la FQ desde una afectación inicial de la pequeña vía aérea a la afectación de las vías aéreas de mayor tamaño, el desarrollo de bronquiectasias y la destrucción del parénquima pulmonar, tiene implicaciones para las alteraciones que se observan en la función pulmonar.

Uno de los hallazgos más precoces de afectación pulmonar es la hiperinsuflación pulmonar con incremento del volumen residual y disminución de la capacidad vital, (aumento del índice VR/CV), y disminución de los flujos mesoespiratorios (flujo medio entre el 25% y el 75% de la capacidad vital forzada, FEF25-75%), sugestivos de afectación de la pequeña vía aérea. Este parámetro se encuentra alterado incluso antes de que se afecten otros, como el volumen espiratorio forzado al primer segundo (FEV1), el más utilizado tanto al inicio como para evaluar la progresión de la enfermedad. El curso natural de la misma conlleva una pérdida anual de FEV1 de alrededor del 2-4% dependiendo de la función basal. La pérdida de volumen pulmonar que se produce en los pacientes con FQ debido a la destrucción tisular junto con la hiperinsuflación conducen a un descenso de la capacidad vital forzada (FVC), lo que hace que el índice FEV1/FVC no sea tan útil en la FQ, pudiendo ser normal incluso en pacientes con enfermedad grave.

Se clasifica la gravedad de la FQ en función del FEV1 y de la FVC. Los pacientes con un FEV1 menor del 30% o una FVC < 40% se consideran graves, moderados cuando el FEV1 es menor del 75% y leves con de FEV1 y FVC dentro de la normalidad. Algunos estudios utilizan el valor de FEV1<75% para definir enfermedad moderada. La función pulmonar puede mantenerse durante muchos años en los límites de la normalidad para sufrir períodos de progresión más rápida.

La caída del FEV1 es un predictor de supervivencia correlacionándose con la mortalidad, de forma que cuando es menor del 30% del predicho, la mortalidad a los 2 años alcanza el 50%. Este valor se utiliza, junto con otros, para decidir el momento en el que un paciente ha de ser incluido en lista de trasplante pulmonar. Otros valores de gran importancia en este aspecto son la existencia o no de un descenso rápido del FEV1 en los últimos años y la edad menor de 15 años. Las pruebas de función pulmonar no solo ayudan a conocer la progresión de la enfermedad, sino que constituyen uno de los signos más útiles para el diagnóstico de una exacerbación respiratoria y uno de los parámetros más eficaces para valorar su recuperación después del tratamiento. Se considera una caída significativa de función pulmonar cuando el FEV1 disminuye al menos un 12%.

También es necesario realizar en estos pacientes la prueba broncodilatadora ya que en muchas ocasiones muestra una cierta reversibilidad al flujo aéreo, lo cual puede ser importante para establecer determinados tipos de tratamiento.

La monitorización de la función pulmonar constituye un elemento imprescindible en el seguimiento y control de estos pacientes, junto con todas las demás medidas como el control clínico, analítico, nutricional, fisioterapia respiratoria, tratamiento farmacológico (antibioterapia, broncodilatadores, mucolíticos, antiinflamatorios, enzimas pancreáticos, vitaminas etc.) y apoyo psicosocial.

**Bibliografía.**

1.- Sly PD, Brennan S, Gangell C, de Klerk N, Murray C, Mott L, et al. Lung disease at diagnosis in infants with cystic fibrosis detected by newborn screening. Am J Respir Crit Care Med. 2009; 180:146-152.

2.- Gustaffson PM. Peripheral airway involvement in CF and asthma compared by inert gas washout. Pediatr Pulmonol. 2007; 42: 168-176.

3.- Borowitz D, Robinson KE, Rosendelf M, Davis SD, Sabadosa KA, Spear SL, et al. Cystic Fibrosis Foundation evidence-based guidelines for management of infants with cystic fibrosis. J Pediatr. 2009; 155: S73-93.

4.- Ranganathan SC, Gappal M Cystic Fibrosis. En: Paediatric Lung Function, Frey U and Merkus PJFM eds. Eun Respir Monograph. 2010; 47: 225-239.

5.- Salcedo Posadas A, Girón Moreno R, Beltrán Bengoechea B, Sequeiros González A. Manifestaciones respiratorias de la fibrosis quística. En: Cobos NG, Pérez-Yarza(eds), Tratado de Neumología Infantil. 2ª ed. Majadahonda (Madrid): Ergon, 2009. p.809-833

6.- Vazquez Cordero C. Fibrosis quística. Métodos diagnósticos. En: Cobos NG, Pérez-Yarza (eds), Tratado de Neumología Infantil, 2ª ed. Majadahonda (Madrid): Ergon, 2009. p.793-807.

7.- Barrio Gómez de Agüero MI, García Hernández G, Gartner S y Grupo de trabajo de Fibrosis Quística. Protocolo de diagnóstico y seguimiento de los pacientes con fibrosis quística. An Pediatr (Barc). 2009; 71: 250-264.

8.- Tratado de Fibrosis Quística. Salcedo A, Gartner S, Girón RM y García MD eds. Madrid: Ed. Juston, 2012.