

# ¿Qué es la Fibrosis Quística?

# La respiración

La respiración es el proceso que nos permite el intercambio de gases.



- En la **inspiración** cogemos oxígeno, para que nuestro organismo pueda funcionar.



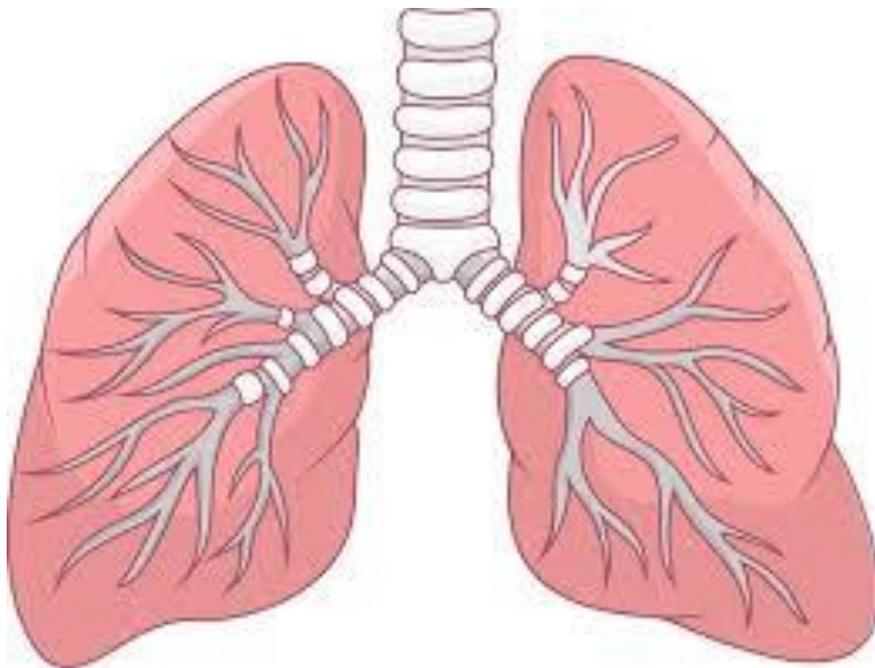
- En la **expiración** expulsamos dióxido de carbono, un gas de desecho que producen nuestras células.

Respiramos entre 5 y 6 litros de aire por minuto estando en reposo y esto aumenta cuando nos movemos.



# Aparato respiratorio

**Nuestro sistema respiratorio es el encargado de la respiración.**

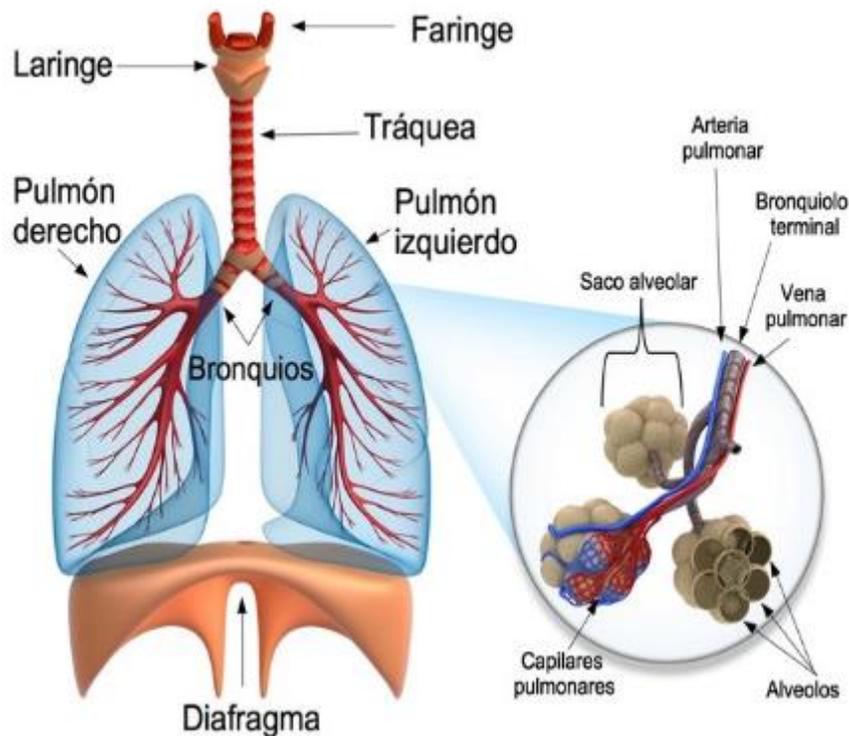


¿Sabías que cada minuto, estando en reposo, respiramos unas 20 veces?



# Aparato respiratorio

El sistema respiratorio se divide en varias partes

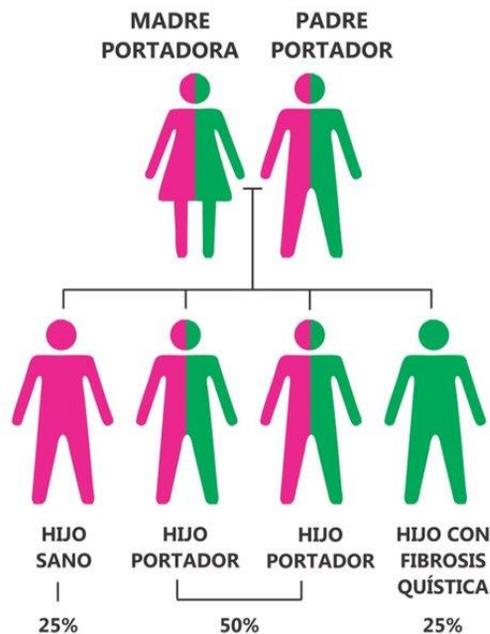


¡Un dato impactante!. *Una persona adulta tiene más de 500 millones de alveolos* que si se estiraran ocuparían el equivalente a una *pista de tenis* (80 metros cuadrados)



# La Fibrosis Quística es...

Una **enfermedad hereditaria autosómica recesiva, crónica y degenerativa** que afecta principalmente a los pulmones y al sistema digestivo.

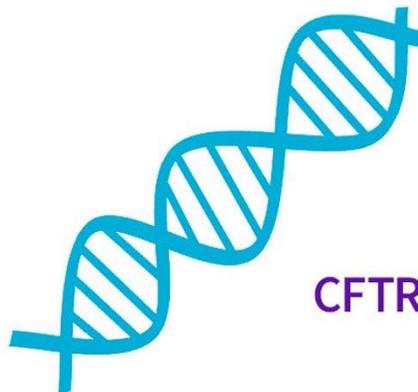


Para tener un hijo con Fibrosis Quística (FQ) ambos padres tienen que ser portadores del gen defectuoso y la probabilidad será de un 25%.



# La Fibrosis Quística es...

Una **alteración en el gen regulador de la Conductancia Transmembrana de la Fibrosis Quística (CFTR)** que se encuentra localizado en el cromosoma 7. Esta alteración da lugar a CFTR defectuosas.



¿Sabías que se conocen cerca de **1500** mutaciones diferentes de la proteína CFTR?

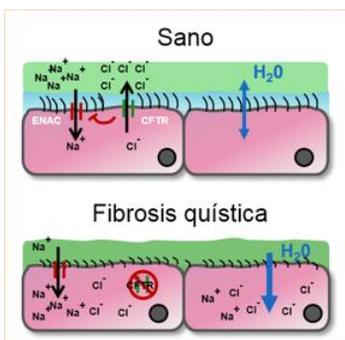


# La proteína CFTR

Es la **encargada de regular el equilibrio entre el agua y la sal en el interior de las células epiteliales**, las que protegen nuestros órganos.

Su mal funcionamiento produce una **disminución del contenido de agua, sodio y cloro de las secreciones y su espesamiento** lo que termina provocando una obstrucción de los canales encargados de transportarlos.

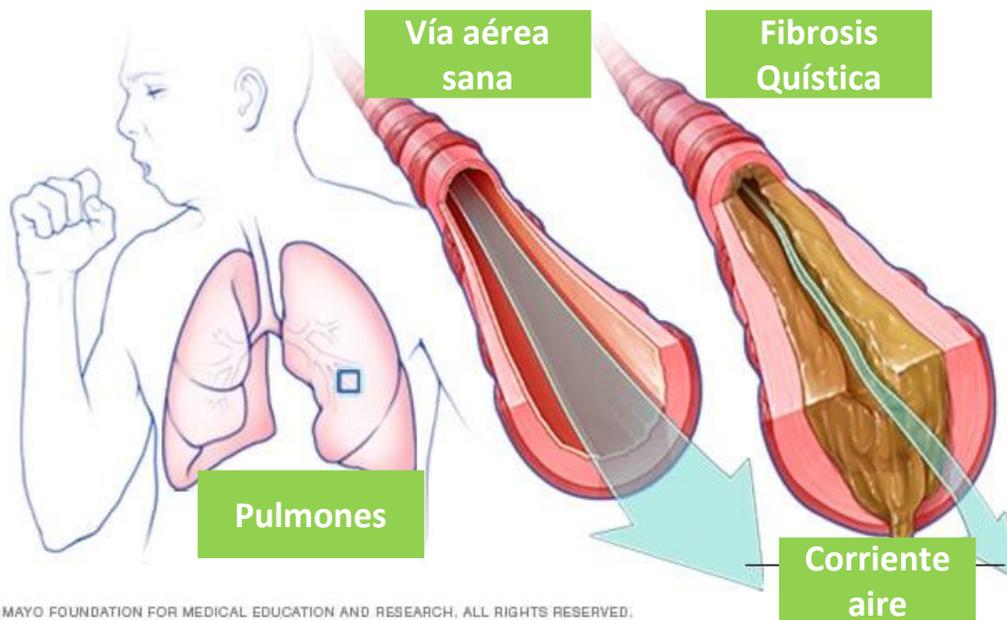
Este estancamiento da lugar a **infecciones e inflamación que terminan por destruir zonas del pulmón, hígado y páncreas**, además de dar lugar a problemas de fertilidad



La FQ afecta a todos los órganos que produzcan secreciones



# ¿Qué ocurre en los pulmones?



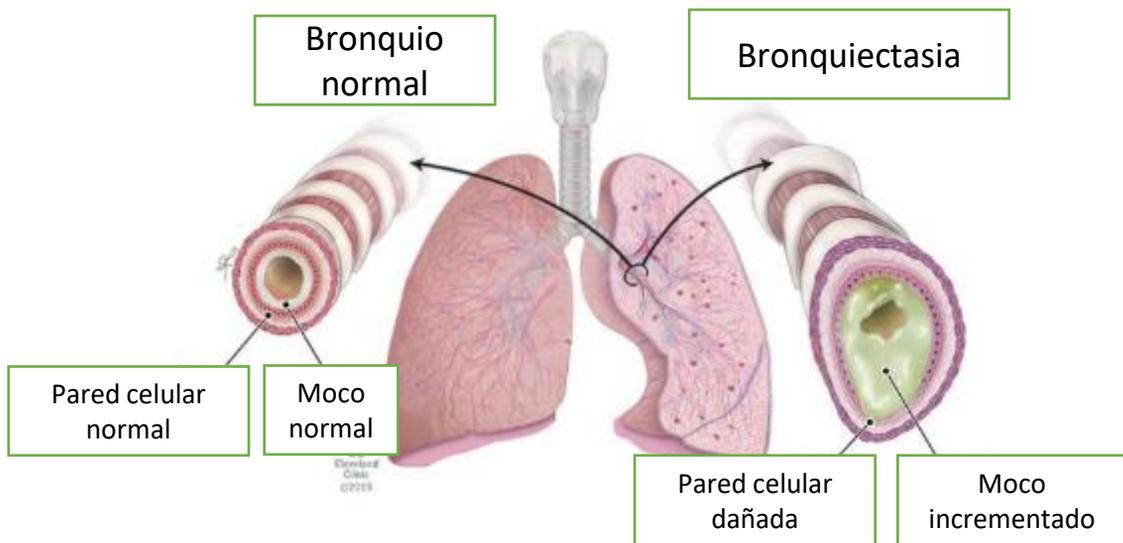
**Los pulmones**, que son normales al nacer, **se dañan** cuando las **secreciones espesas taponan** las vías respiratorias finas.

Esta obstrucción da lugar a **infecciones respiratorias crónicas**.

La inflamación produce **bronquiectasias**.

Todo ello dificulta la respiración y reduce la cantidad de oxígeno en sangre.

# Qué son las bronquiectasias



**Bronquiectasia** significa “vía respiratoria dilatada”

“Bronquio” es el nombre de las vías respiratorias y “ectasia” significa “dilatación de los bronquios”.

Esta acumulación de secreciones facilita la aparición de infecciones.



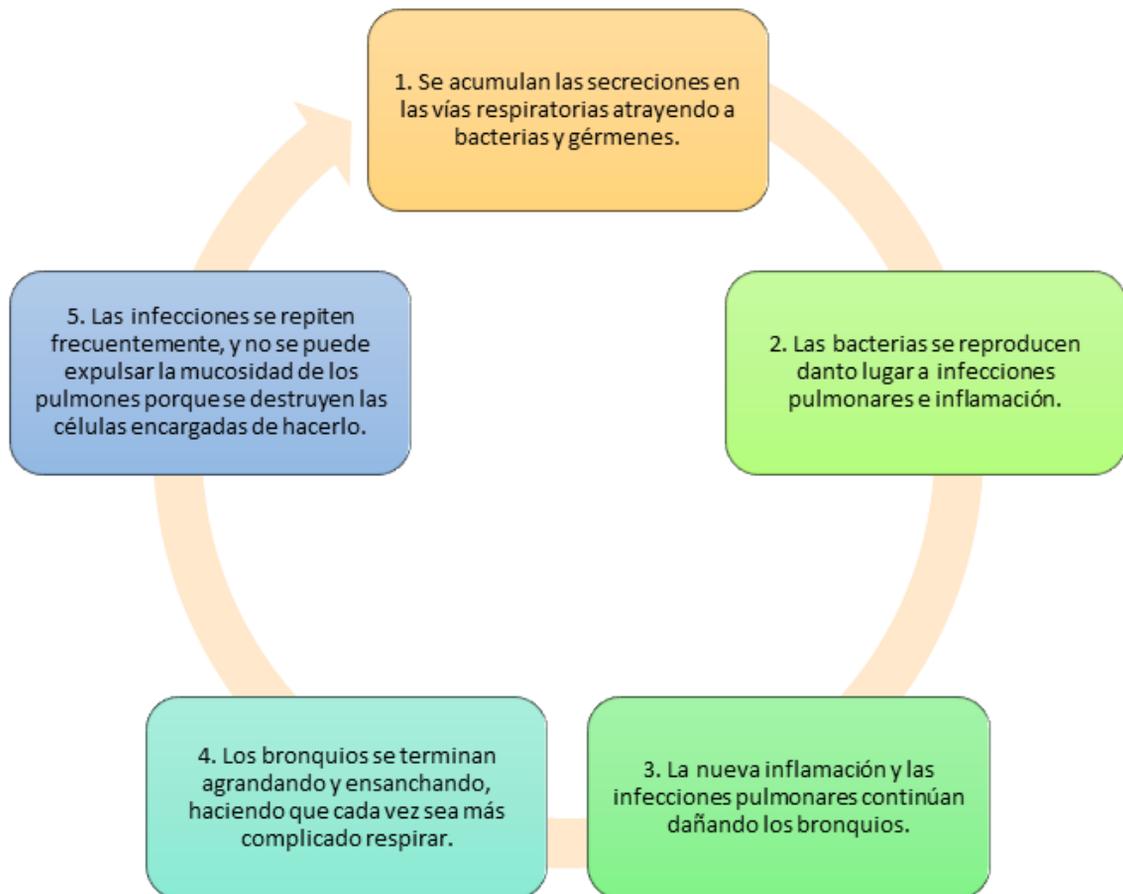
# Las bronquiectasias son...

- **Dilataciones irreversibles de los bronquios** (vías respiratorias) debido a la inflamación y la infección.
- La **infección e inflamación crónica da lugar a la destrucción de los bronquios y del parénquima pulmonar** (tejido encargado de realizar el intercambio gaseoso)

Un estudio más reciente encontró una prevalencia de **2,27/1.000 en hombres y de 3,09/1.000 habitantes en mujeres**, cifras que se igualan en los mayores de 80 años, situándose en aproximadamente **11/1.000 habitantes**.



# El círculo vicioso de las bronquiectasias



Este círculo vicioso hace que las vías respiratorias se deterioren cada vez más.

# Prevalencia de la FQ

- La Fibrosis Quística es el **trastorno genético más frecuente en las personas de raza blanca** (caucásicos)
- Se considera una enfermedad rara.
- Su incidencia varía entre 1 entre 3000 y 1 entre 8000 nacidos vivos, según la situación geográfica.
- **1 de cada 25 personas es portadora** de la enfermedad

Afecta entre 70 y 100 mil personas en el mundo



# Diagnóstico

El diagnóstico de la FQ se realiza a través de las siguientes pruebas:

- **Cribado neonatal:** Prueba del talón.
- **Test del sudor.**
- **Análisis genético.**



Los familiares directos de una persona con FQ deberían de realizarse un análisis genético para conocer si son o no portadoras del gen defectuoso



# Happyair

Fibrosis Quística



**HappyAir es una iniciativa de Fundación Lovexair**

Paseo de las Delicias, 30. Madrid, 28045 - España

Teléfono: (+34) 91 822 78 74 - Email: [info@happyair.org](mailto:info@happyair.org)

[www.lovexair.com](http://www.lovexair.com)