

EDITORIAL

Atención a personas con fibrosis quística: ¿cuál es el papel de los especialistas en Endocrinología y Nutrición?



Care of people with Cystic Fibrosis: what is the role of specialists in Endocrinology and Nutrition?

Gabriel Oliveira Fuster^{a,b,*} y Casilda Oliveira Fuster^{b,c}

^a Servicio de Endocrinología y Nutrición. Hospital Regional Universitario de Málaga/ Universidad de Málaga. Instituto de Investigación Biomédica de Málaga (IBIMA), Spain

^b Servicio de Neumología. Hospital Regional Universitario de Málaga/ Universidad de Málaga. Instituto de Investigación Biomédica de Málaga (IBIMA), Spain

^c Unidad de Fibrosis quística. Hospital Regional Universitario de Málaga

Recibido el 17 de enero de 2021; aceptado el 24 de enero de 2021

La fibrosis quística (FQ) es una enfermedad ocasionada por la alteración de un único gen localizado en el brazo largo del cromosoma 7 (gen RTFQ, regulador de la conductancia transmembrana de la fibrosis quística). La proteína que codifica el gen RTFQ se comporta como un canal de cloro y las mutaciones dan lugar a un defecto en el transporte del cloro en las células epiteliales del aparato respiratorio, hepatobiliar, gastrointestinal, reproductor, páncreas y de las glándulas sudoríparas. Por la multitud de órganos y sistemas a los que afecta, la FQ es una enfermedad compleja que requiere ser abordada de forma integral en unidades específicas. La incidencia se estima en 1 afectado por cada 2.500-6.000 nacimientos, dependiendo de la población estudiada¹.

Hasta hace muy poco tiempo, todos los artículos publicados sobre FQ comenzaban con que “es la enfermedad mortal, de herencia mendeliana recesiva, más frecuente en la población caucásica”. Así en la década de 1950, la

esperanza de vida media era de pocos meses, siendo las principales causas de mortalidad las infecciones respiratorias recurrentes, el íleo meconial y la desnutrición secundaria a la malabsorción pancreática. A día de hoy el perfil de los pacientes ha cambiado radicalmente y lo que antes era “una enfermedad mortal y pediátrica” se ha convertido en una enfermedad “crónica, multisistémica y compleja de niños y adultos”, que requiere un abordaje multidisciplinar integral en unidades especializadas.

Las principales sociedades científicas indican, acerca de los estándares asistenciales para las personas con FQ, que el equipo multidisciplinar debe contar con un dietista o especialista en nutrición equivalente, que debe ser el responsable de la educación y de la asistencia nutricional²⁻⁴. Sin perjuicio de que las Unidades de FQ deben contar entre sus miembros a dietistas-nutricionistas, en España la formación que reciben los especialistas en Endocrinología y Nutrición, los convierte en los profesionales más capacitados para coordinar holísticamente la atención nutricional y endocrinológica a los pacientes adultos con FQ.

En los últimos 30 años, los avances en el tratamiento de la FQ, han contribuido favorablemente a la superviven-

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: gabrielm.oliveira.sspa@juntadeandalucia.es (G.O. Fuster).

cia, permitiendo alcanzar medianas próximas a los 40 años e integrando los especialistas de adultos en la asistencia a los pacientes⁵. Este cambio tan radical se debe a múltiples factores entre los que destacan: a) La mejora del diagnóstico tanto en población pediátrica (por la mayor sensibilización y el cribado neonatal), como adulta (con un mayor diagnóstico de formas leves con menor o nula afectación digestiva); b) Los avances en la terapia antibiótica (oral, inhalada e intravenosa); c) La incorporación de las enzimas pancreáticas “ácido resistentes” en los años 80, junto con un adecuado seguimiento dietético y nutricional; d) un abordaje integral de las comorbilidades (como, por ejemplo, de la diabetes relacionada con la FQ y de síntomas psicológicos como la depresión y ansiedad); e) La rehabilitación y fisioterapia pulmonar; f) el trasplante y g) el tratamiento y seguimiento en Unidades multidisciplinarias de FQ.

En España son los especialistas en Endocrinología y Nutrición los que mayoritariamente atienden a las personas adultas con desnutrición relacionada con la enfermedad en las Unidades de Nutrición Clínica y Dietética (UNCYDs), abordando desde la dietoterapia (básica y avanzada) hasta la nutrición parenteral domiciliaria, pasando por la suplementación y nutrición enteral por sonda. La desnutrición en la FQ se comporta como un factor de riesgo independiente predictor de morbimortalidad. En este sentido la interacción entre nutrición y función pulmonar posee gran relevancia porque al disminuir de forma paralela influyen sobre la calidad de vida y el pronóstico de supervivencia^{4,6}. La insuficiencia pancreática exocrina (IPE) está presente entre el 70-90% de los pacientes con FQ y la correlación entre genotipo y fenotipo es alta. La mayoría de los pacientes con IPE toleran una dieta alta en grasa (que les permite alcanzar los requerimientos calóricos necesarios) si son tratados con enzimas pancreáticas en dosis adecuadas. Aunque la prevalencia de desnutrición ha descendido notablemente en los últimos años, siguen comunicándose cifras cercanas al 25% de los sujetos tanto en niños como en adultos en función del índice de masa corporal (IMC). Por otro lado, cada vez son más los pacientes que presentan desnutrición de masa magra con un peso aparentemente normal (o incluso en rango de sobrepeso y obesidad)⁷ siendo indispensable categorizar adecuadamente a los pacientes morfo-funcionalmente para intervenir, no solo en relación al IMC, sino en función de su masa y función muscular. La intervención dietético-nutricional apoyada por programas de rehabilitación pulmonar, puede, además de mejorar los parámetros nutricionales, enlentecer el descenso progresivo en la función pulmonar. En este contexto el especialista en Endocrinología y Nutrición debe ser el que coordine la educación y la asistencia nutricional integral en adultos: valoración nutricional completa incluyendo la estimación de la ingesta, mediciones antropométricas y de la composición corporal - masa libre de grasa, parámetros de función muscular-, la educación y el tratamiento nutricional, la valoración del estado de la función pancreática y de la absorción intestinal, del estado vitamínico y de otros micronutrientes, así como del desarrollo puberal. La educación terapéutica fomentando hábitos dietéticos saludables, pero adaptados a los requerimientos energético-proteicos individuales (hipercalóricas en desnutridos o riesgo de desnutrición y normo o hipocalóricas en pacientes con sobrepeso y obesidad) resulta indispensable como base del abordaje terapéutico-

nutricional. Además de las recomendaciones dietéticas, un porcentaje no desdeñable de pacientes requiere suplementos nutricionales orales y hasta un 5-10% de las series reportan la necesidad de nutrición enteral domiciliaria por sonda de gastrostomía⁸⁻¹⁰. En este sentido la presencia en los equipos de las UNCYDs de enfermeras de práctica avanzada en nutrición clínica y dietistas-nutricionistas complementa el abordaje multidisciplinar de estos pacientes.

La prevalencia de Diabetes Relacionada con FQ (DRFQ) aumenta con la edad alcanzando alrededor del 50% de los pacientes a los 40 años. Esta alteración se asocia a un incremento en la morbimortalidad, y supone un marcador más de progresión de la enfermedad. Por ello se recomienda su cribado sistemático desde los 10 años para poder iniciar un tratamiento adecuado y precoz. El tratamiento de elección de la DRFQ es la insulina, generalmente en pauta bolo-basal y con realización de autoanálisis de glucemia y conteo de carbohidratos^{11,12}. De nuevo, son los equipos de Endocrinología y Nutrición los que aportan la experiencia y formación en este campo para atender a las necesidades de los pacientes incluyendo la incorporación de las nuevas tecnologías y la educación terapéutica avanzada por enfermeras expertas. La incorporación a la financiación de los sistemas de monitorización continua de glucemia a partir del año 2021 será, sin duda, un punto de inflexión que mejorará el seguimiento de los pacientes¹³. La indicación de estos dispositivos reside en los especialistas de E y N.

Aproximadamente 2/3 de los adultos con FQ podrían tener osteopenia y osteoporosis. Las personas con FQ tienen múltiples factores de riesgo para la inadecuada mineralización del hueso: desnutrición, insuficiencia pancreática y malabsorción, el empleo de corticoides, la deficiencia de vitaminas D y K y de calcio, el hipogonadismo y pubertad retrasada, la diabetes mellitus y la propia infección crónica con incremento de citoquinas inflamatorias...¹⁴. De nuevo, la experiencia acumulada por los equipos de Endocrinología y Nutrición clínica en la prevención, abordaje, tratamiento y seguimiento de la osteoporosis secundaria nos sitúan en una posición clave dentro de los equipos multidisciplinarios de atención a la FQ.

La valoración y seguimiento de otras complicaciones y comorbilidades, en coordinación con otros profesionales sanitarios, como la afectación hepática, el reflujo gastroesofágico, el manejo pre y post quirúrgico (trasplante, resecciones intestinales, otros), la presencia de sobrecrecimiento bacteriano, el síndrome de obstrucción del intestino distal, la colopatía fibrosante... también forman parte de la rutina asistencial de los especialistas que atienden a personas con FQ.

Por último, cabe destacar el papel que desempeñan los endocrinólogos en el seno de los equipos de FQ en el fomento de la docencia y de la investigación biomédica traslacional de manera que, los nuevos conocimientos científicos (tanto preclínicos como clínicos), sean transferidos rápidamente a la práctica asistencial y, en último término, resuelva los problemas de los pacientes.

Con el advenimiento de los nuevos fármacos reparadores (potenciadores y correctores) de la proteína RTFQ se abre un futuro muy esperanzador, ya que es previsible que cambie radicalmente la historia natural de la enfermedad¹⁵. No obstante, mientras llega la cura completa de la enfermedad

el papel del endocrinólogo es indispensable en las Unidades multidisciplinares de FQ en España.

Bibliografía

1. Contreras V, Olveira C, Blasco J, Olveira G. Actualización en nutrición en la fibrosis quística. *Nutr Clin en Med*. 2019;1:19–44.
2. Castellani C, Duff AJA, Bell SC, Heijerman HGM, Munck A, Ratjen F, et al. ECFS best practice guidelines: the 2018 revision. *J Cyst Fibros*. 2018;17(2):153–78.
3. McDonald CM, Alvarez JA, Bailey J, Bowser EK, Farnham K, Mangus M, et al. Academy of Nutrition and Dietetics: 2020 Cystic Fibrosis Evidence Analysis Center Evidence-Based Nutrition Practice Guideline. *J Acad Nutr Diet*. 2020.
4. Turck D, Braegger CP, Colombo C, Declercq D, Morton A, Pancheva R, et al. ESPEN-ESPGHAN-ECFS guidelines on nutrition care for infants, children, and adults with cystic fibrosis. *Clin Nutr*. 2016 Mar;35(3):557–77.
5. Elborn JS, Bell SC, Madge SL, Burgel P-RR, Castellani C, Conway S, et al. Report of the European respiratory society/European cystic fibrosis society task force on the care of adults with cystic fibrosis. *Eur Respir J*. 2016 Oct 9;47(2):420–8.
6. Calella AP, Valerio G, Thomas M, McCabe H. Association between body composition and pulmonary function in children and young people with cystic fibrosis. *Nutrition*. 2018;48:73–6.
7. Litvin M, Yoon JC. Nutritional excess in cystic fibrosis: the skinny on obesity. *J Cyst Fibros*. 2020;19(1):3–5.
8. Olveira G, Olveira C, Espíldora F, Antonio D, Padilla A, Gaspar I, et al. Depression and anxiety in cystic fibrosis: relation with quality of life. *J Cyst Fibros*. 2010 Jun;9:S97.
9. Schwarzenberg SJ, Hempstead SE, McDonald CM, Powers SW, Wooldridge J, Blair S, et al. Enteral tube feeding for individuals with cystic fibrosis: Cystic Fibrosis Foundation evidence-informed guidelines. *J Cyst Fibros*. 2016;15(6):724–35.
10. Rozga M, Handu D. Nutrition Care for Patients with Cystic Fibrosis: An Evidence Analysis Center Scoping Review. *J Acad Nutr Diet*. 2019;119(1):137–51, e1.
11. Ode KL, Chan CL, Granados A, Moheet A, Moran A, Brennan AL. Cystic fibrosis related diabetes: Medical management. *J Cyst Fibros*. 2019;18:S10–8.
12. Onady GM, Stolfi A. Drug treatments for managing cystic fibrosis-related diabetes. *Cochrane database Syst Rev*. 2020;10:CD004730.
13. Ministerio de Sanidad Consumo y Bienestar Social - Gabinete de Prensa -. Ministerio de Sanidad, Consumo y Bienestar Social. Un nuevo colectivo de personas con dependencia a la insulina se beneficiará del sistema de monitorización de glucosa mediante sensores (tipo flash) de forma gratuita antes del fin de 2021. 2020. <https://www.mscbs.gob.es/gabinete/notasPrensa.do?metodo=detalle&id=5146>.
14. Anabtawi A, Le T, Putman M, Tangpricha V, Bianchi ML. Cystic fibrosis bone disease: Pathophysiology, assessment and prognostic implications. *J Cyst Fibros*. 2019;18:S48–55.
15. Middleton PG, Mall MA, Dřevínek P, Lands LC, McKone EF, Polineni D, et al. Elexacaftor–Tezacaftor–Ivacaftor for Cystic Fibrosis with a Single Phe508del Allele. *N Engl J Med*. 2019;381(19):1809–19.