

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística

**CARACTERIZACIÓN DE LA FIBROSIS QUÍSTICA EN BOGOTÁ, COLOMBIA Y
DESARROLLO DE UNA PROPUESTA DE ATENCIÓN INTEGRAL A
PACIENTES CON FIBROSIS QUÍSTICA**

**Ana Jasbleidi Bonilla Cárdenas
Oriana García Quintero**

PONTIFICIA UNIVERSIDAD JAVERIANA
FACULTAD DE CIENCIAS ECONÓMICAS Y ADMINISTRATIVAS
MAESTRÍA EN SALUD PÚBLICA
BOGOTÁ, ENERO DE 2015

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística

**CARACTERIZACIÓN DE LA FIBROSIS QUÍSTICA EN BOGOTÁ, COLOMBIA Y
DESARROLLO DE UNA PROPUESTA DE ATENCIÓN INTEGRAL A
PACIENTES CON FIBROSIS QUÍSTICA**

Trabajo de grado presentado como requisito para optar al título de Maestría en
Salud Pública

**Ana Jasbleidi Bonilla Cárdenas
Oriana García Quintero**

Director Dr. Rolando Enrique Peñaloza

PONTIFICIA UNIVERSIDAD JAVERIANA
FACULTAD DE CIENCIAS ECONÓMICAS Y ADMINISTRATIVAS
MAESTRÍA EN SALUD PÚBLICA
Bogotá, Enero de 2015

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística

El trabajo de grado “**Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística**”, elaborado por **Ana Jasbleidi Bonilla Cárdenas y Oriana García Quintero**, ha sido aprobado como requisito parcial para optar al título de Magister en Salud Pública.

Tutor de trabajo de grado

Director del programa

Bogotá, D.C., Enero de 2015

Advertencia

La universidad no se hace responsable por los conceptos emitidos por sus alumnos en los trabajos de grado. Solo velará porque no se publique nada contrario al dogma y a la moral católica y porque las tesis no contengan ataques o polémicas personales, antes bien, se vea en ellas el anhelo de buscar la verdad y la justicia.

Artículo 23 de la Resolución 123 de 1945

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística

TABLA DE CONTENIDO

	Pág
1. Planteamiento del problema	10
2. Justificación	15
3. Objetivos.....	18
3.1 Objetivo general:	18
3.2 Objetivos específicos:	18
4. Marco teórico	19
4.1 Enfermedades raras, huérfanas u olvidadas.....	19
4.2 Definición y generalidades de la Fibrosis Quística	20
4.3 Aspectos Fisiopatológicos.....	22
4.4 Sintomatología de la Fibrosis Quística	23
4.5 Diagnóstico	24
4.5.1 La prueba del sudor:	24
4.5.2 Las pruebas genéticas:.....	25
4.6 Tratamiento	25
4.7 Prevención	27
4.8 Atención integral de la Fibrosis Quística	27
4.9 Importancia de los determinantes sociales de la salud en la Fibrosis Quística	28
4.10 Marco Legal	33
5. Diseño metodológico.....	36
5.1 Método:	36
5.2 Población de estudio	36
5.3 Tamaño de la Muestra	36
5.4 Criterios de Selección	36
5.5 Variables	37
5.6 Fuentes de información	38
5.7 Técnicas de recolección de datos	38
5.8 Análisis de la información	39
5.9 Viabilidad del estudio	40
6. Justificación de la metodología escogida.....	41

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística

7.	Consideraciones éticas	43
8.	Resultados	44
8.1	Perfil sociodemográfico de los pacientes con Fibrosis Quística y sus familias en Bogotá	44
8.2	Antecedentes y calidad de vida	48
8.3	Barreras de acceso a los servicios de salud	51
9.	Discusión y conclusiones	58
10.	Propuesta del modelo de atención integral para pacientes con Fibrosis Quística.....	67
10.1	Introducción	67
10.2	Componentes del modelo de atención integral para pacientes con Fibrosis Quística	75
10.2.1	Principios del modelo de atención integral para pacientes con Fibrosis Quística	76
10.2.2	Aspectos importantes.....	76
10.3	Definición centro de atención para Fibrosis Quística	79
10.3.1	Profesionales centro de atención para Fibrosis Quística	80
10.3.2	Instalaciones centro de atención para Fibrosis Quística El centro de atención integral para pacientes con FQ debe contar con:	83
10.4	Requisitos para ingresar al programa	84
10.5	Diagnóstico de Fibrosis Quística	85
10.5.1	Diagnóstico por manifestaciones tardías	93
10.6	Seguimiento de los pacientes	95
10.7.	Tratamiento	109
10.7.1	Tratamiento de la enfermedad pulmonar crónica.....	112
10.7.2	Tratamiento de los problemas digestivos	116
10.8	Alternativas de atención.....	117
10.9.	Atención integral en la transición	119
10.10	Atención social complementaria	120
10.11	Investigación en fibrosis quística	122
10.12	Formación y capacitación de profesionales en salud.....	123
10.13	Presupuesto.....	126
10.14	Cronograma	126
11.	Bibliografía.....	127

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística

Listado de tablas

	Pág.
Tabla 1. Operacionalización de las Variables.....	37
Tabla 2. Características generales de los pacientes.....	44
Tabla 3. Características sociodemográficas de los cuidadores de los pacientes con Fibrosis Quística.....	44
Tabla 4. Estratificación e ingresos mensuales de los cuidadores.....	47
Tabla 5. Mutación causante de la fibrosis quística en las personas encuestadas.....	49
Tabla 6. Manifestaciones fenotípicas más comunes según edad.....	92
Tabla 7. Tratamiento para <i>Pseudomona Aeruginosa</i>	115
Tabla 8. Tratamiento para manejar la Infección por <i>Staphylococcus Aureus</i>	116

Listado de Figuras

	Pág
Figura 1 Fisiopatología de la Fibrosis Quística.....	23
Figura 2 Modelo de evaluación de equidad de acceso y barreras para lograr cobertura de salud universal con equidad	42
Figura 3. Proveedor económico del hogar	45
Figura 4. Actividad económica	46
Figura 5. Pago a la seguridad social	48
Figura 6. Edad de diagnóstico.....	48
Figura 7. Percepción de salud	50
Figura 8. Percepción de calidad de vida.....	50
Figura 9. Interferencia de la enfermedad con actividades diarias	50
Figura 10. Actividades diarias que se interfieren	51
Figura 11. Razón de última consulta.....	52
Figura 12. Tipo de dificultad	52
Figura 13. Razón de interrupción de medicamentos	52
Figura 14. Vía para acceder a los servicios de salud.....	53
Figura 15. Gastos en salud.....	53
Figura 16. Atención en salud.....	56
Figura 17. Facilitadores de acceso a servicios de salud.....	57
Figura 18. Modelo de atención integral para pacientes con fibrosis quística	71
Figura 19. Propuesta del modelo de atención integral para pacientes con fibrosis quística	74
Figura 20. Flujograma diagnóstico temprano con tamizaje neonatal.....	88
Figura 21. Flujograma de diagnóstico de Fibrosis Quística sin tamizaje neonatal	89
Figura 22. Flujograma de clasificación de las mutaciones más comunes del gen (CFTR)	92
Figura 23. Flujograma para identificar diabetes relacionada con Fibrosis Quística (DRFQ)	93
Figura 24. Flujograma de seguimiento de pacientes con FQ.....	99
Figura 25. Flujograma para identificar si el paciente presenta insuficiencia pancreática Exocrina	103
Figura 26. Flujograma de remisión de pacientes con FQ a especialidades complementarias	106

Resumen

La presente investigación trata el tema de Fibrosis Quística como un problema de salud Pública. Se plantea como objetivo principal, caracterizar la situación de Fibrosis Quística en Bogotá, y a partir de esta, proponer un modelo de atención integral que responda mejor a las necesidades de los pacientes con esta enfermedad.

De acuerdo con esto, se diseñó una encuesta para caracterizar los pacientes con FQ, a partir de características sociodemográficas, características de afiliación al sistema de salud, percepción de calidad de vida y concepciones de barreras y facilitadores en el acceso a servicios de salud.

Mediante un diseño descriptivo, se analizó la información de 25 encuestas recogidas. Los resultados confirman un diagnóstico tardío, que favorece un peor pronóstico de la enfermedad y deterioro de la calidad de vida del paciente.

Por otro lado los pacientes y sus cuidadores, manifiestan como principal barrera de acceso a servicios de salud, la tramitología impuesta por el modelo de atención en salud del país. En cuanto a facilitadores del acceso, reconocen la importancia de las redes de apoyo y los programas de manejo de la enfermedad.

Por último, se sugiere implementar un modelo de atención integral, que complemente el conocimiento del equipo médico y el de los pacientes, con el objetivo de responder más adecuadamente a las necesidades de estos.

Palabras clave: Fibrosis Quística, barreras, facilitadores, modelo, centro de atención, determinantes sociales de la salud

1. Planteamiento del problema

En Colombia, el principal inconveniente que enfrentan los pacientes con Fibrosis Quística es la barrera que ponen las Entidades Promotoras de Salud (EPS) no solo en el acceso a los servicios de salud, sino en la proporción de un diagnóstico tardío y, en consecuencia, de un tratamiento inadecuado.

Lo anteriormente mencionado, puede ser el resultado de condiciones económicas, sociales y culturales que afectan el desplazamiento de los pacientes a centros de salud especializados, el acceso a su tratamiento y seguimiento, así como el reconocimiento de la atención médica. Estos hechos dejan, como resultado, un pronóstico de sobrevida significativamente menor en países en desarrollo, pues el diagnóstico se hace más tardíamente, lo cual puede comprometer, a corto plazo, el estado nutricional y la función pulmonar de los pacientes con Fibrosis Quística en comparación con los países desarrollados (Vásquez Sagra C, 2011).

En segunda instancia, y de acuerdo con Colciencias y el Ministerio de Protección Social, “dada la complejidad y la atención multisistémica relacionada con la FQ se hace necesaria la atención de los pacientes bajo un enfoque multidisciplinario que permita un manejo integral” (Colciencias y Ministerio de Salud y Protección Social, 2014); infortunadamente, el desconocimiento de algunos profesionales de la salud, acerca de la Fibrosis Quística, repercute en un diagnóstico tardío y, por ende, en un deterioro de la calidad de vida del paciente.

Por otra parte, y siguiendo a la Organización Mundial de la Salud (OMS, 2013), un sistema de salud abarca las organizaciones, las instituciones y los recursos; su principal objetivo es llevar a cabo actividades encaminadas a mejorar

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística

la salud a través de cuatro funciones principales, la provisión de servicios, la generación de recursos, la financiación y la gestión. Lo anterior, mejoraría la salud de la población a la que sirve y se respondería a sus expectativas.

No obstante, a pesar de que el Sistema Nacional de Salud colombiano contempla, en su modelo, garantizar la atención oportuna y equitativa de todas las contingencias en salud de los ciudadanos, actualmente atraviesa por una crisis administrativa y financiera que ha desencadenado una fragmentación en la prestación de los servicios (Riveros P.E, 2012). De lo anterior, se puede inferir que los pacientes con Fibrosis Quística no son ajenos a la problemática planteada por el citado autor.

En este orden de ideas, según la Eurordis (*European Organisation for Rare Diseases*), el acceso a los servicios de salud se podría fortalecer a través de la implementación de mecanismos como la oportunidad y la calidad, lo cual permitiría proporcionar un diagnóstico precoz. Por ello, dichos mecanismos, deberían ser tenidos en cuenta en un modelo integrado de atención con el objeto de responder a las necesidades de los pacientes y así llevar a cabo un seguimiento adecuado de la enfermedad (Eurordis, 2005). En tal sentido, el Servicio Andaluz de Salud, (2011), en su Guía Asistencial de Fibrosis Quística sostiene que:

La Fibrosis Quística es una de las enfermedades raras para las que existe la posibilidad de realizar un cribado neonatal dirigido a la obtención de un diagnóstico precoz y el inicio de un seguimiento médico estrecho, con el objetivo de retrasar, o disminuir, el impacto negativo que supone un diagnóstico clínico tardío en la evolución de la misma.

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística

Sin embargo, actualmente Colombia no cuenta con la prueba de tamización neonatal para FQ y el resultado de esta falencia se refleja en la diferencia abismal que existe en el tiempo que tardan en diagnosticar la enfermedad pues, según un registro realizado por la Asociación Colombiana de Neumología Pediátrica, se evidenció que de 128 pacientes, el promedio de diagnóstico de la enfermedad fue tardío debido a que se dio aproximadamente a los 3,68 años; mientras que en los países desarrollados, el diagnóstico ocurre en promedio a los seis (6) meses. (Colciencias y Ministerio de Salud y Protección Social, 2014).

Por otro lado, un estudio realizado en Chile, hacia el año 2010, evidenció que la importancia del diagnóstico oportuno, a una edad temprana, es esencial para el pronóstico y la sobrevida de los pacientes con Fibrosis Quística. En este país, el nivel de sub-diagnóstico es superior al 50% y la sobrevida de la Fibrosis Quística es de aproximadamente 12 años, en contraste con países desarrollados como Estados Unidos y España, en los cuales la sobrevida es superior a los 30 años. Por lo anterior, durante el proceso de diagnóstico, el seguimiento es fundamental para disminuir el porcentaje de sub-diagnóstico; por tanto, es responsabilidad del personal de salud seguir a los pacientes, aún más si se sospecha una enfermedad como la Fibrosis Quística pues, en muchas ocasiones, los pacientes son diagnosticados con otras patologías más comunes, lo que deriva en gastos innecesarios para el sistema de salud.

Por lo anterior, los autores proponen indagar sobre el valor real que tendría, en la disminución del sub-diagnóstico, la pesquisa temprana de la patología y el seguimiento de los pacientes en los cuales se sospecha esta enfermedad (Elórtogui C.T., 2010) pues, si se minimizaran las dificultades que tienen los pacientes para

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística

acceder a los servicios de salud y se les brindara un tratamiento adecuado, según las necesidades de los mismos, se podría llegar a controlar los daños producidos por la enfermedad. Lo anterior, generaría cambios positivos en la calidad y expectativa de vida de los pacientes ya que, por el contrario, al ignorar estos factores, se provocaría, en el paciente con Fibrosis Quística, incapacidad crónica y minusvalía y muerte prematura; sin pormenorizar el alto gasto económico que recaería sobre las familias y el Estado.

Actualmente, los avances que han permitido un tratamiento de la Fibrosis Quística son, por una parte, el descubrimiento del gen con sus posteriores investigaciones y el desarrollo de centros de atención especializados, guías y consensos internacionales, que hoy en día facilitan el diagnóstico y tratamiento de la enfermedad (Lezana F.J., 2008). A su vez, el Servicio Andaluz recomienda que, debido a la complejidad de la Fibrosis Quística, los pacientes sean tratados en unidades especializadas, con equipos multidisciplinarios, que cuenten con los profesionales idóneos y entrenados para el diagnóstico y seguimiento de la patología pues, este seguimiento, junto con los avances terapéuticos, han demostrado mejoría en la calidad de vida y la supervivencia de los pacientes con Fibrosis Quística.

Por consiguiente, es preciso generar y mantener proyectos para promover la atención, el diagnóstico oportuno, el tratamiento y el seguimiento de los pacientes con Fibrosis Quística en el país; esto porque si bien la población que tiene la enfermedad es considerada poca en número, es altamente demandante en cuanto a los servicios y costos de atención. Actualmente en el país no se cuenta con una caracterización de la patología ni instituciones de referencia para la misma; además,

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística

el poco conocimiento que tienen los profesionales en salud sobre la enfermedad favorece las consecuencias negativas en los pacientes y sus familias.

Como consecuencia de lo anteriormente mencionado, surge el objetivo principal de este proyecto que busca caracterizar el escenario actual de la Fibrosis Quística en Bogotá y así proponer un modelo de atención integral que atienda las condiciones psicológicas, sociales, culturales y económicas de las personas con la enfermedad; articule la participación activa del paciente, los profesionales y demás actores involucrados y sirva como base para futuras investigaciones en este campo.

Por último, los estudios revisados sugieren que es esencial en Colombia implementar un modelo de atención integral que esté en capacidad de integrar el conocimiento, tanto del equipo médico como el de los pacientes, y así responder, de manera adecuada, no sólo a las necesidades de estos sino, también, contribuir al desarrollo de intervenciones que mejoren la supervivencia de los pacientes con Fibrosis Quística.

2. Justificación

Según la Eurordis (*European Organisation for Rare Diseases*), las enfermedades raras están caracterizadas por un gran número y amplia diversidad de desórdenes y síntomas que varían no solo de enfermedad a enfermedad, sino dentro de la misma enfermedad, afectando a los pacientes en sus capacidades físicas, habilidades mentales y en sus calidades sensoriales y de comportamiento.

Por ende, el impacto de éstas sobre la esperanza de vida varía mucho; unas causan la muerte al nacer y otras son degenerativas o amenazan la vida; sin embargo, algunas otras son compatibles con una vida normal si son diagnosticadas a tiempo y tratadas adecuadamente. En suma, la calidad de vida de los pacientes, con enfermedades raras, a veces se ve comprometida por falta o pérdida de autonomía, carencia de esperanza terapéutica y la carga psicosocial, entre otras (Eurordis, 2005).

La Fibrosis Quística (FQ) es una enfermedad autosómica recesiva de evolución crónica, progresiva y letal, más frecuente en la población de raza blanca (Ministerio de Salud, 2007). Las principales manifestaciones clínicas de la Fibrosis Quística incluyen la enfermedad pulmonar crónica, insuficiencia pancreática exocrina y concentración elevada de electrolitos en el sudor (Sánchez D.I., 2001). La incidencia en Norteamérica y Europa Occidental es de 1/2000 a 1/2500 recién nacidos (RN) vivos, alcanzando una sobrevivencia en países desarrollados que supera los 30 años (Elórtegui C.T., 2010). En Colombia, se calcula que una de cada siete mil parejas podría engendrar hijos con FQ, mientras que uno de cada cinco mil recién nacidos se vería afectado por la misma enfermedad (Mateus H.A., 2009).

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística

Los pacientes que padecen alguna Enfermedad Rara, como la Fibrosis Quística, se enfrentan, como resultado de la rareza de estas patologías, a una gama de dificultades entre las que se encuentran: barreras para acceder a un diagnóstico correcto; carencia de información (sobre la enfermedad, sitios de ayuda y profesionales cualificados); falta de conocimiento científico; baja calidad del cuidado de la salud y alto coste de los pocos medicamentos existentes. Tales dificultades generan, a la vez, desigualdad en la disponibilidad del tratamiento, consecuencias sociales que repercuten negativamente sobre los pacientes, estigmatización, exclusión y, a menudo, reducidas oportunidades profesionales (Eurordis, 2005).

En Colombia, a partir del Decreto 1954 de 2012, se estableció la realización de un censo de pacientes con Enfermedades Raras del que actualmente no se conocen mayores datos. Por otro lado, las políticas públicas en salud del país se quedan cortas en el momento de responder a las necesidades de los pacientes y sus familias; esto se debe a que la atención es desintegrada y se fortalece con el poco conocimiento de la enfermedad. No existen, tampoco, centros de referencia o de atención, ni centros de investigación; el acceso al tratamiento es insuficiente, así como la atención especializada y las terapias.

En relación con el acceso a los servicios de salud, este se dificulta por las barreras creadas por un sistema diseñado para atender las enfermedades más prevalentes, por un sistema de aseguramiento que excluye las patologías de baja frecuencia, por un modelo de atención medicalizado y fragmentado, por la falta de información e investigación, así como de vigilancia continua, por la falta de

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística alineación en las políticas sectoriales para la salud y por las mismas características de la enfermedad que la hacen particularmente vulnerable (Chaves, 2012).

Teniendo en cuenta que la mortalidad atribuida a la Fibrosis Quística es alta, debido a que afecta múltiples órganos y evoluciona de manera crónica y progresiva, se hace necesario implementar modelos de atención, en Fibrosis Quística, integrales y multidisciplinarios que favorezcan el seguimiento y tratamiento de los pacientes con la enfermedad; además, la atención integral y la mejor comprensión de la patología, compartida entre los profesionales, contribuye a la prolongación de la supervivencia y la disminución de la morbi-mortalidad (Haack A., 2012).

3. Objetivos

3.1 Objetivo general:

Caracterizar la situación de Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y, a partir de esta, proponer un modelo de atención integral que responda mejor a las necesidades de los pacientes con esta enfermedad.

3.2 Objetivos específicos:

- Describir la situación de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia, desde el modelo de barreras y facilitadores en el acceso a los servicios de salud de Tanahashi.
- Describir las condiciones y características de los pacientes con Fibrosis Quística en Bogotá.
- Construir un proyecto de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística a partir de la revisión de experiencias y/o modelos de desarrollo de programas.

4. Marco teórico

4.1 Enfermedades raras, huérfanas u olvidadas

Las enfermedades huérfanas comprenden las enfermedades raras, las ultra huérfanas y las olvidadas. Estas hacen referencia a enfermedades cuya prevalencia es muy baja y, por tal razón, no son tenidas en cuenta por los actores involucrados en la salud pública del Estado, ni por la industria farmacéutica; hechos que, indiscutiblemente, generan inconvenientes a las personas que las padecen en el acceso a diagnósticos, prevención y tratamientos (Defensoría del pueblo, 2008).

Las enfermedades huérfanas poseen algunas características comunes de gran importancia al ser enfermedades graves, crónicas, incapacitantes y poner en peligro la vida de quien las padece. En efecto, la mitad del total de estas patologías empiezan en la niñez; en términos de carga psicosocial, son enfermedades dolorosas para los pacientes y sus familias, son incurables y, en su mayoría, los tratamientos no son efectivos pues tratan solo los síntomas para mantener la calidad de vida del paciente (Defensoría del pueblo, 2008).

Una enfermedad rara es una enfermedad de baja prevalencia con capacidad de afectar a un número limitado de la población total, definido en Europa como menos de 1 entre 2.000 ciudadanos (*EC Regulation on Orphan Medicinal Products*), (Comisión Europea, 2008) y caracterizadas por ser potencialmente mortales y/o debilitantes a largo plazo (Ministerio de sanidad y política social, 2009). Es por esta razón que deben ser consideradas como prioridad en la formulación y desarrollo de programas y políticas públicas.

A pesar de la rareza de cada una de las enfermedades raras, se calcula que unos 30 millones de personas las padecen en los 25 países Europeos (Eurordis,

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística (2005); por su parte, en Colombia, la prevalencia de las enfermedades raras es de menos de 1 por cada 5.000 (Congreso de la República , 2010).

4.2 Definición y generalidades de la Fibrosis Quística

La FQ es una enfermedad autosómica recesiva (quiere decir que el gen de la FQ no está en el cromosoma sexual) que tanto los hombres como las mujeres pueden padecer. Si el gen alterado de la FQ se une a un gen normal, el gen normal domina y el gen FQ será recesivo; en este caso, la persona no tendrá FQ pero será portadora de la FQ (Cystic Fibrosis Foundation, 2003).

Por otra parte, la Fibrosis Quística (FQ), además de ser una enfermedad hereditaria, es una de las enfermedades genéticas mortales más frecuentes en la raza caucásica, con una *incidencia* estimada entre 1 por cada 2,500 a 3,500 recién nacidos vivos (Ortigosa L., 2007) y se presenta en uno de cada 15.000 niños nacidos vivos en la raza negra; es muy poco común en los asiáticos y en la mayoría de las tribus indoamericanas, se observa con más frecuencia en los latinos.

En la FQ las glándulas exocrinas producen un moco espeso y pegajoso que puede obstruir los conductos y otras vías de paso por la formación de tapones de moco; estos se encuentran, con mayor frecuencia, en los pulmones y los intestinos y pueden causar problemas en la respiración y la digestión (Cystic Fibrosis Foundation, 2003). La FQ se caracteriza por un espesamiento de las secreciones debido a un trastorno de transporte de cloro y sodio por las células epiteliales, secundario al mal funcionamiento de la proteína CFTR, que actúa como canal de cloruro y que se expresa, casi exclusivamente, en las células de epitelios secretores

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística (Ministerio de Salud, 2007). Las principales manifestaciones clínicas de la Fibrosis Quística incluyen la enfermedad pulmonar crónica, insuficiencia pancreática exocrina y concentración elevada de electrolitos en el sudor (Sánchez D.I., 2001).

La FQ empieza en el momento de la concepción. No obstante, puede pasar algún tiempo antes de que se presenten los síntomas, ya que estos varían de una persona a otra; en la mayoría de las personas la FQ se diagnostica, o empiezan a presentarse los síntomas, durante los primeros tres años de vida (Cystic Fibrosis Foundation, 2003). Alrededor del 10% al 15% de las personas con FQ tendrá síntomas en el momento de nacer debido a que presentan un bloqueo intestinal llamado íleo meconial. Por otro lado, cuando existe una historia familiar de FQ, el diagnóstico se puede realizar mediante el *screening*, aún antes de que se presenten los síntomas (Cystic Fibrosis Foundation, 2003).

En los Estados Unidos, cada año nacen casi 1.000 niños con FQ. Hoy día, hay aproximadamente 30.000 personas con FQ en los Estados Unidos y la cantidad aumenta conforme se diagnostican más personas, se les da tratamiento más pronto y viven más tiempo (Cystic Fibrosis Foundation, 2003). Por su parte, en América Latina pocos países han hecho estudios sobre la incidencia real de FQ entre sus poblaciones, aunque existen publicaciones sobre Cuba, México, Costa Rica, Argentina, Brasil, y más recientemente sobre Colombia (Ortigosa L., 2007).

Por otra parte, según Taussing (Taussig LM, 2003), la FQ no desaparece, sino que empeora gradualmente con el tiempo, suele ser fatal y las personas que la tienen suelen vivir un promedio de 30 años.

4.3 Aspectos Fisiopatológicos

Los estudios fisiopatológicos en la FQ, realizados durante las décadas de 1980 y 1990 y unidos a los avances en el conocimiento de las alteraciones genéticas, han permitido grandes avances en el conocimiento del defecto básico de la FQ. Este consiste en una alteración de la regulación del canal de cloro activado por AMP cíclico que se encuentra en la membrana apical de las células epiteliales secretoras (Ortigosa L., 2007).

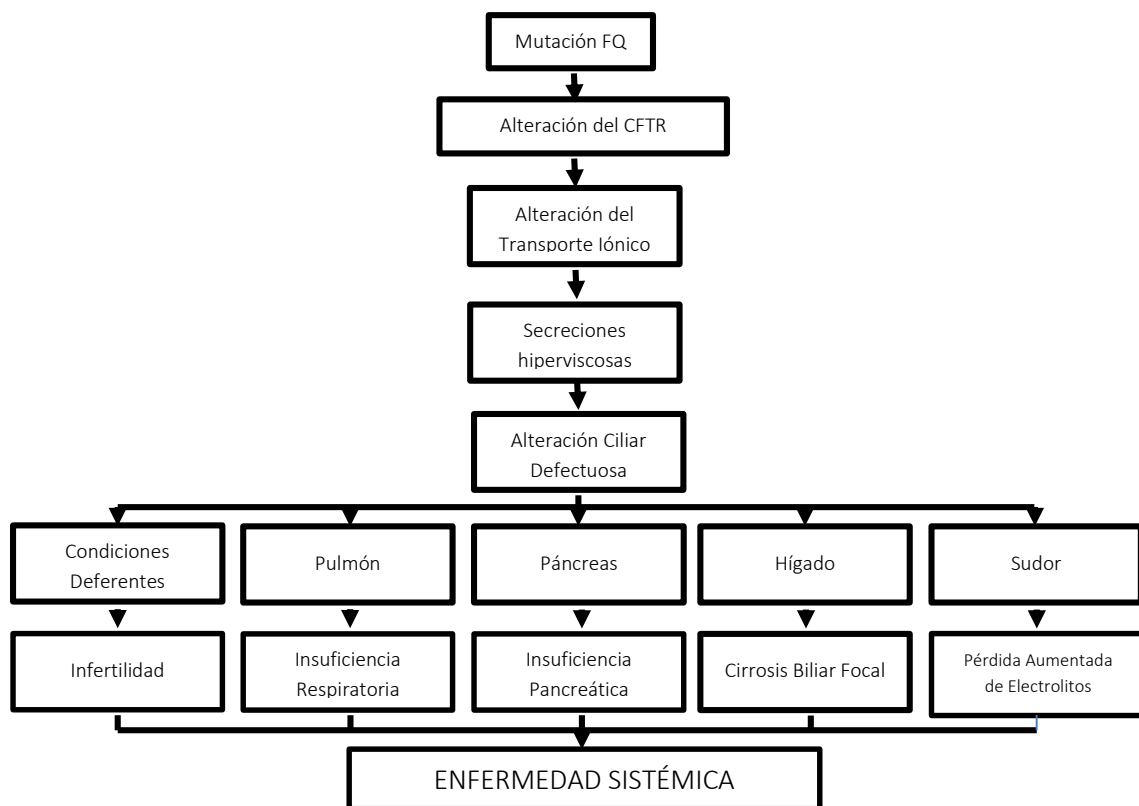
La proteína CFTR no funciona adecuadamente a nivel de la membrana celular apical, ni como canal de cloro, ni como regulador de los canales rectificadores exteriores del cloro y de los canales de sodio, siendo ésta la primera y principal alteración/disfunción que genera la enfermedad y que responde y explica ¿por qué los enfermos con FQ tienen el sudor tan salado?, ¿por qué necesitan enzimas pancreáticas cuando presentan insuficiencia pancreática?, ¿por qué se infectan crónicamente sus pulmones?, y ¿por qué pueden desarrollar cirrosis biliar y diabetes mellitus, entre otras complicaciones evolutivas? (Ortigosa L., 2007). También, debido a que el gen es común, alrededor de uno de cada 400 matrimonios consiste de dos portadores. Puesto que el portador no tiene síntomas de la FQ, con frecuencia no se sabe que la persona es portadora hasta que tiene un niño con la enfermedad (Cystic Fibrosis Foundation, 2003).

En los Estados Unidos, una de cada 30 personas tiene el gen alterado de la FQ, esto significa que hay más de 10 millones de personas que tienen una copia del gen alterado (portadores). Actualmente, no puede identificarse a todos los

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística portadores del gen, pero se están realizando investigaciones para encontrar una prueba de laboratorio que identifique a todos los portadores (Taussig LM, 2003).

A partir de la identificación del gen en 1989, se han encontrado más de 1.000 alteraciones diferentes de este y siguen apareciendo otras. Actualmente, los científicos están llevando a cabo estudios de terapia genética en personas con FQ.

Figura 1 Fisiopatología de la Fibrosis Quística



Fuente: Guía Clínica: Fibrosis Quística. Programa de prevención de la Fibrosis Quística y del Retardo Mental. Ministerio de Salud Pública y Bienestar Social. Presidencia de la República del Paraguay, Asunción, Agosto 2009; 9

4.4 Sintomatología de la Fibrosis Quística

Algunos de los síntomas comunes de la FQ son: sudor con sabor muy salado, aumento lento de peso (aunque el apetito sea bueno), defecación anormal (diarrea crónica; heces voluminosas, frecuentes, grasosas y con olor desagradable), silbido

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística de pecho, tos y aumento del moco pulmonar, neumonía, pólipos nasales (pequeños crecimientos carnudos en la nariz), dedos en palillos de tambor (agrandamiento de las puntas de los dedos de las manos y los pies), prolapso rectal (el recto se sale por el ano). (Cystic Fibrosis Foundation, 2003). Alguien con FQ puede no tener todos estos síntomas, pero cuando muchos de estos síntomas están presentes, el médico puede sospechar y solicitar una prueba para la FQ, la prueba estándar es la prueba del sudor.

4.5 Diagnóstico

El diagnóstico se realiza a través de la revisión de la historia médica del paciente y de su familia, el examen físico y el diagnóstico clínico. Aproximadamente, entre el 50% y el 75% de los casos de FQ se diagnostican en los primeros años de vida del niño, variando el tipo de presentación clínica en relación con la edad y el curso evolutivo natural que haya seguido la enfermedad hasta el momento de realizarse el diagnóstico (Ortigosa L., 2007).

La mayoría de los pacientes con la forma clínica clásica de presentación de la enfermedad (diarrea crónica con insuficiencia pancreática, con o sin compromiso pulmonar inicial y prueba del sudor salado), se diagnostican a lo largo del primer año de vida (Ortigosa L., 2007).

4.5.1 La prueba del sudor: es una forma fácil y precisa para diagnosticar la FQ, es fácil, barata e indolora, pero debe hacerse y analizarse de forma correcta. Las pruebas de sudor deben ser realizadas por personas entrenadas y con experiencia, en un laboratorio médico que cumpla con los estándares. Esta solo sirve para diagnosticar la FQ y no puede pronosticar cuán severa será, ya que no

hay relación alguna entre el nivel de sal en el sudor y la severidad de la enfermedad (Cystic Fibrosis Foundation, 2003).

4.5.2 Las pruebas genéticas: Alrededor del 90% de los casos, las pruebas genéticas pueden diagnosticar la FQ y señalar cuáles alteraciones del gen están presentes. Esto puede hacerse con una prueba en la sangre o en células tomadas de la parte interna del carrillo con un pequeño cepillo (frotis bucal). La mitad de las personas con FQ tienen dos copias de la mutación $\Delta F508$. Algunas veces, se dice que son homocigotos para $\Delta F508$ o $\Delta F508/\Delta F508$. La mayor parte de las demás personas con FQ tiene una copia de la mutación $\Delta F508$ y otra alteración del gen de la FQ. Cuando una persona tiene una copia de $\Delta F508$ y otra de los cientos de alteraciones que existen para la FQ, se dice que es heterocigota para $\Delta F508$ (Ortigosa L., 2007).

Por lo anterior, el diagnóstico molecular constituye un elemento indispensable para prevenir las enfermedades genéticas hereditarias. En el caso de la FQ, esta prevención es factible mediante la identificación de portadores, el diagnóstico prenatal y más recientemente el diagnóstico pre-implantacional. Además, la estrategia actual permite el estudio rápido y eficaz de otras enfermedades relacionadas con la FQ. Por último, los estudios de correlación genotipo-fenotipo contribuyen en la búsqueda de otros genes implicados en la modulación del genCFTR22 (Ortigosa L., 2007).

4.6 Tratamiento

En estos momentos la FQ no tiene cura, pero con el tratamiento la mayor parte de los niños con FQ crece y llega a tener una vida activa y plena. Actualmente, se está

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística invirtiendo mucho tiempo, esfuerzo y dinero para encontrar nuevas y mejores formas de tratar y curar la FQ (Cystic Fibrosis Foundation, 2003).

Por ahora, el tratamiento consiste en minimizar los síntomas, reduciendo la obstrucción de las vías respiratorias que suele causar infecciones pulmonares crónicas y disminuir el progreso de la enfermedad, para que la calidad de vida del paciente sea mejor (BW., 1996). La terapia física de rehabilitación, ejercicios y medicamentos son la forma más común de reducir la cantidad de mucosidad que podría llegar a bloquear las vías respiratorias. Para los casos avanzados de FQ, la cirugía de trasplante pulmonar podría llegar a ser una opción (The Patient Education Institute Inc, 1995-2011).

En cuanto a los problemas digestivos producidos por la FQ, estos son menos serios y se pueden tratar con más facilidad que los problemas pulmonares. Para facilitar la digestión, los especialistas recomiendan una dieta bien equilibrada, alta en contenido calórico, y rica en proteínas y enzimas pancreáticas (The Patient Education Institute Inc, 1995-2011).

Según Ramsey B.W. (1996), la terapéutica utilizada, convencionalmente, consiste en cuatro componentes principales: tratamiento antibiótico para la endobronquitis crónica, movilización de secreciones para reducir la obstrucción de la vía aérea, Intervención nutricional para compensar la insuficiencia pancreática y malabsorción, y control de la inflamación de la vía aérea.

4.7 Prevención

Actualmente, la prevención de la FQ no es posible una vez nacido el bebé. En los bebés con dos genes FQ anormales, la enfermedad ya está presente al nacer. En cuanto a las parejas que tienen un niño o más con FQ en sus familias, pueden someterse a análisis para determinar si son portadores de la enfermedad; si lo son, lo ideal sería que fueran asesorados por médicos y especialistas con el objeto de tomar decisiones sobre las probabilidades de tener otro hijo con FQ (The Patient Education Institute Inc, 1995-2011).

4.8 Atención integral de la Fibrosis Quística

Teniendo en cuenta que la mortalidad atribuida a la Fibrosis Quística es alta, debido a que afecta múltiples órganos y evoluciona de manera crónica y progresiva, se hace necesario implementar modelos de atención integrales y multidisciplinarios que favorezcan el seguimiento y tratamiento de los pacientes con la enfermedad. Además, la atención integral y la comprensión compartida entre los profesionales de la patología, contribuyen a la prolongación de la supervivencia y a la disminución de la morbi-mortalidad (Haack A., 2012).

Como concluye Haack (2012) en su estudio sobre “Cuidado multidisciplinario en Fibrosis Quística, una revisión clínica nutricional”:

La atención multidisciplinaria es esencial para la integración del conocimiento, con el fin de imponer actualización permanente de información científica, contribuyendo así al desarrollo de estrategias de intervención, que mejoren la supervivencia y motiven el desarrollo de habilidades para hacer frente a la pauta de tratamiento

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística complejo, que es necesario para el tratamiento de la Fibrosis Quística y la prevención de las complicaciones relacionadas.

De esta forma, se busca hacer visible la importancia de la atención especial a los pacientes que padecen dicha enfermedad. Como se evidencia en la literatura, la atención multidisciplinaria, realizada en los Centros de Referencia de FQ, combinada con los tratamientos adecuados y la atención nutricional, han mejorado la esperanza de vida de los pacientes en los últimos 10 años. Así, se puede decir que el carácter multisistémico de la enfermedad genera la necesidad de crear modelos de atención integrales y multidisciplinarios que abarquen todos los aspectos importantes de la patología (Rubio G. T., 1999).

4.9 Importancia de los determinantes sociales de la salud en la Fibrosis Quística

En Colombia, y a nivel mundial, la esperanza de vida de los pacientes con FQ, ha aumentado gracias a los avances científicos en medicamentos, el acceso a tratamientos y rehabilitación; pero como toda la población, las personas con FQ necesitan satisfacer necesidades en cuanto a calidad de vida, educación, empleo, ocio, desarrollo social y emocional, entre otras, que se ven truncadas por las barreras de tipo económico, político, social y cultural. En efecto, la situación socioeconómica y política abarca aspectos estructurales, culturales y funcionales de un sistema social que ejerce influencia en la salud de la población; por ejemplo, patrones de estratificación social y jerarquías sociales.

Por lo anterior, los determinantes estructurales se refieren a aquellos aspectos que generan, o fortalecen, la estratificación de una sociedad y, por ende,

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística

definen la posición socioeconómica de las personas; por ejemplo, el género, la raza, la etnia, la posición social, el acceso a educación, empleo, entre otros, que se traduce en inequidades sociales en materia de salud. En cuanto a los determinantes intermedios, estos se distribuyen según la estratificación social y fijan las diferencias de la exposición y la vulnerabilidad a las condiciones perjudiciales para la salud; por ejemplo, factores conductuales y biológicos, el sistema de salud, las circunstancias materiales, entre otros (PAHO, 2013).

De esta forma, el contexto socio económico y político es determinante en el desarrollo de toda la población y, de igual forma, de los pacientes con FQ; así, medidas como la privatización de los servicios, la cobertura y la afiliación al sistema de salud, en el contexto colombiano, influyen de forma negativa en el acceso a los servicios de salud de los pacientes.

Otros aspectos, tales como las políticas sociales que rigen el mercado laboral, la vivienda o la tierra, son fundamentales para los pacientes y sus familias; lo mismo que la disponibilidad y el acceso a viviendas que cubran las necesidades propias de la enfermedad, el ingreso al mercado laboral donde se le permita al paciente los tiempos para descanso y tratamiento, con ambientes adecuados, teniendo en cuenta que jornadas extensas y exigencias físicas son negativas para la salud del paciente con FQ (Sánchez, 2013).

De acuerdo con las políticas públicas en educación que existen en Colombia, desde el año 2009 se ha formulado e implementado la política educativa para la primera infancia con la que se busca que los niños y niñas menores de 5 años, y en condiciones de mayor vulnerabilidad, puedan acceder a la educación inicial, basada

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística

en un marco de atención integral, con el objetivo de garantizar el derecho al desarrollo integral de los niños y niñas del país. Lo anterior supone una oportunidad para que los niños y niñas, de estatus socioeconómico más bajo, puedan acceder a la educación, para lo cual sería interesante indagar de qué manera estas políticas benefician a los niños y niñas quienes, además de pertenecer a poblaciones vulnerables, padecen enfermedades raras, como la Fibrosis Quística.

Para la población con FQ la educación es trascendental para mejorar la calidad de vida propia y la de sus familias; lo mismo que para el acceso al trabajo y la integración social. Sin embargo son múltiples los obstáculos que se encuentran en este proceso, pues las continuas hospitalizaciones, los horarios de tratamiento y la facilidad de adquirir infecciones en espacios cerrados, aumentan el ausentismo escolar y laboral; eso sin mencionar las barreras estructurales presentes en las infraestructuras educativas y laborales, así como los trámites y exigencias para ingresar a una y otra. Si sumado a esto, el paciente y su familia pertenecen a un estatus socioeconómico bajo, el acceso a la educación, y posteriormente a un trabajo, será aún más difícil, por lo que las políticas públicas, en estos aspectos, deben ser fundamentales para buscar mecanismos alternos que favorezcan el acceso de estas poblaciones a la educación y al mercado laboral.

Así queda claro que un paciente con mayores ingresos económicos puede acceder más fácilmente a tratamientos y medicamentos, en calidad y cantidad necesarios, que uno de menores ingresos, pues el sistema de salud colombiano, mediante las EPS (Entidades Promotoras de Salud), interpone barreras que dificultan desde el diagnóstico de la enfermedad hasta la rehabilitación del paciente.

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística

No obstante, para tener un estatus socioeconómico mejor, se necesita acceso a la educación y al trabajo, además del apoyo social por parte de las familias y otras redes.

Por otra parte, el género y los roles influyen en el comportamiento de los pacientes con FQ, pues determinan aspectos como la realización de deportes y la procreación. Según investigaciones realizadas, se ha visto que las mujeres con FQ, por sus condiciones pulmonares, se restringen a practicar ciertas actividades deportivas, educativas y laborales. Además, en el desarrollo de la enfermedad la procreación puede verse imposibilitada, lo que va a afectar emocionalmente más a las mujeres, por el rol de la maternidad impuesto social y culturalmente.

Un determinante social muy importante y fundamental en la vida de los pacientes con FQ es la cultura; esta determina la forma en que se solucionan las diversas necesidades de los pacientes; así por ejemplo, aspectos como la donación de órganos, el uso de unos u otros tratamientos, la creencias de las familias, están ligadas a la cultura y definen cómo los pacientes y sus cuidadores toman decisiones y se ven afectados por las decisiones de otros.

De esta forma, es claro que factores como la clase social, el sexo y la etnia, determinan el acceso a los servicios, los recursos humanos y sociales que, a su vez, determinan la calidad y el desarrollo de vida del paciente y de su familia.

Por otro lado, el componente biológico, en el caso de la Fibrosis Quística, es uno de los componentes iniciales más importantes, pues la genética determina la presencia de la enfermedad en el recién nacido. A esto podrían responder las consejerías pre-concepcionales y los cribados neonatales. Según la evidencia

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística científica, el diagnóstico precoz previene la desnutrición grave y mejora el crecimiento a largo plazo. Sin embargo, en países como Colombia, la detección precoz de esta enfermedad no se realiza; hecho que favorece peores desenlaces de la patología en los pacientes, diagnósticos tardíos y erróneos, tratamientos inadecuados y peor calidad de vida de los pacientes.

El medio ambiente es también un determinante, pues si la contaminación del agua, el aire o el suelo, influyen negativamente en la salud de una persona sana, los resultados son peores en una persona con FQ, ya que este se relaciona con problemas de base, como deficiencias nutricionales, inmunológicas, situaciones psicológicas y emocionales, que, sumados a un contexto social negativo, influyen en el deterioro de la calidad de vida del paciente y, por consiguiente, de su familia.

En cuanto a las conductas y los comportamientos de los pacientes con FQ, se conoce muy poco, pues la investigación, en estos ámbitos, es mínima, siendo un aspecto muy importante para determinar conductas que beneficien la enfermedad. Se presume que los pacientes con FQ en Colombia, por ser en su mayoría menores de edad, estar al cuidado de sus padres y gracias al conocimiento que poseen en el desarrollo y tratamiento de esta enfermedad, tienen hábitos saludables, obviamente, condicionados por su estatus socioeconómico y cultural.

Las personas con FQ, también, pueden ser víctima de las conductas y los comportamientos de otras personas que los excluyen y discriminan. Esto les puede generar situaciones de estrés, problemas sociales y emocionales que, a su vez,

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística

empeoran las condiciones de salud y calidad de vida de los pacientes y de sus familias.

Finalmente, se entiende que los servicios sanitarios y asistenciales son un determinante que aporta muy poco en el desarrollo de la calidad de vida de las personas; sobre todo, cuando se tienen aspectos tan relevantes como los determinantes sociales, anteriormente mencionados; sin embargo, en la situación específica de los pacientes con FQ, es un determinante sumamente importante, pues día tras día, con los avances tecnológicos y científicos, la sobrevivencia de los pacientes ha aumentado. Por ello, se requieren mayores y mejores servicios que los centros de atención aún no responden adecuadamente. Así, se considera esencial fortalecer o crear, en los servicios sanitarios y asistenciales, consejerías en temas relevantes para los pacientes con FQ y sus familias; como por ejemplo, en concepción e infertilidad, adolescencia, conductas de riesgo, mercado laboral y educativo, asesoría psicológica, apoyo social, entre otros.

4.10 Marco Legal

Los pacientes con enfermedades raras, como la Fibrosis Quística, lo mismo que todos los pacientes del país, tienen los mismos derechos en salud. Por tanto, en la resolución 1347 de 1991, expedida por el Ministerio de Salud, se establecen los derechos para los usuarios de la salud, los cuales deben ser entendidos para su aplicación en el actual sistema colombiano de seguridad en salud (Defensoría del pueblo, 2008).

Derecho al diagnóstico: permite establecer el estado actual del paciente en un momento determinado para poder establecer la terapéutica indicada con el fin

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística de controlar oportuna y eficazmente la enfermedad y/o patología que aqueja al paciente. Por ende, los exámenes y las pruebas que ordenen los médicos deben realizarse con prontitud. (Defensoria del pueblo, 2008).

Derecho a la calidad en la prestación de los servicios: hace referencia a que los servicios de salud deben ser accesibles y de calidad; prestados equitativamente con el propósito de lograr adhesión y satisfacción de los usuarios (Defensoria del pueblo, 2008).

Derecho al suministro oportuno de medicamentos: se refiere a la oportunidad en la entrega de medicamentos, garantizando la totalidad, la calidad óptima de los mismos y su suministro (Defensoria del pueblo, 2008).

Ley 1392 De 2010: por medio de la cual se reconocen las enfermedades huérfanas como de especial interés y se adoptan normas tendientes a garantizar la protección social por parte del Estado colombiano a la población que padece de enfermedades huérfanas y sus cuidadores. Por este motivo la ley 1392 de 2010 tiene como objeto

Reconocer que las enfermedades huérfanas, representan un problema de especial interés en salud dado que por su baja prevalencia en la población, pero su elevado costo de atención, requieren dentro del SGSSS un mecanismo de aseguramiento diferente al utilizado para las enfermedades generales, dentro de las que se incluyen las de alto costo; y unos procesos de atención altamente especializados y con gran componente de seguimiento administrativo (Congreso de la República , 2010).

Decreto 1954 De 2012: mediante el cual el Gobierno Nacional dicta las disposiciones para implementar el sistema de información de pacientes con enfermedades huérfanas, que proporcione conocimiento sobre la incidencia de los

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística casos, la prevalencia, la mortalidad en cada área geográfica, permitiendo identificar los recursos sanitarios, sociales y científicos que se requieren para su atención con enfoque de protección social. (Ministerio de Salud y Protección Social, 2012)

Resolución 430 De 2013: por la cual se define el listado de las enfermedades huérfanas en el territorio nacional, que deberá actualizarse cada dos años, con el fin de generar un sistema de información básico sobre las enfermedades huérfanas presentes en Colombia, que además proporcione datos sobre incidencia, prevalencia y mortalidad. La Fibrosis Quística se encuentra incluida en este listado (FECOER, 2013).

Resolución 3681 de 2013: esta disposición completa el decreto 1954 de 2012 y define los requerimientos técnicos de la información a reportar, por una única vez, a la Cuenta de Alto Costo, para la elaboración del censo de pacientes con enfermedades huérfanas. (Ministerio de Salud y Protección Social, 2013)

Por lo anterior, el día 26 de febrero de 2014, se conoció el resultado preliminar del censo que adelanta el Ministerio de Salud y Protección Social, a través de la Cuenta de Alto Costo. De esta forma, se encontró que en Colombia hay 13.168 pacientes diagnosticados con alguna enfermedad huérfana. Esta información fue obtenida a través de los reportes de las Instituciones Prestadoras de Servicios de Salud (IPS), las Entidades Administradoras de Planes de Beneficios de Salud (EAPB), incluidas las de los regímenes de excepción y especial de salud, así como las direcciones departamentales, distritales y municipales de salud (Ministerio de Salud y Protección Social, 2014).

5. Diseño metodológico

5.1 Método: Investigación cualitativa en salud, estudio de tipo descriptivo transversal.

5.2 Población de estudio: Pacientes con Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia, inscritos en la Fundación Colombiana de Fibrosis Quística.

5.3 Tamaño de la Muestra: Se analizó la información obtenida de 25 participantes, que respondieron la encuesta. En el caso especial de pacientes menores de edad, la encuesta se diligenció en conjunto entre el menor, el padre y el encuestador. Se analizaron características sociodemográficas, características de afiliación al sistema de salud, percepción de calidad de vida y concepciones de barreras y facilitadores en el acceso a servicios de salud.

5.4 Criterios de Selección

Criterios de Inclusión

- Pacientes diagnosticados con Fibrosis Quística que pertenezcan a los diferentes grupos de edad, inscritos en la Fundación Colombiana para Fibrosis Quística. En caso de los pacientes menores de edad, su participación se realizó con previa autorización de los padres.
- Deseo de participar en el estudio y consentimiento informado, firmado por el paciente o padre, en caso de ser menores de edad.

Criterios de Exclusión

- Pacientes con imposibilidad de llenar la encuesta, o que no deseen participar en el estudio.

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística

5.5 Variables

Tabla 1. Operacionalización de las Variables

NOMBRE	NATURALEZA	TIPO DE VARIABLE	OPERACIONALIZACION	DEFINICION
TIPO DE IDENTIFICACION	Cualitativa	NOMINAL/ POLITOMICA	-Tarjeta de Identidad (TI) -Registro Civil (R.C): -Cedula de Ciudadanía (C.C.) -Cedula Extranjería (C.E.)	Un documento público que contiene datos de identificación personal, emitido por un empleado público con autoridad competente para permitir la identificación personal e inequívoca de los ciudadanos.
EDAD	Cuantitativa	Razón	Años	Años cumplidos en el momento de diligenciar la encuesta.
SEXO	Cualitativa	Nominal	-Masculino -Femenino	Característica fenotípica que reporte el paciente y/o cuidador.
IDENTIDAD ETNICA	Cualitativa	Nominal	-Indígena - ROM (Gitano) - Negro/Mulato -Afrocolombiano /Afrodescendiente -Ninguna de las anteriores	Conjunto de personas que comparten rasgos culturales, idioma, religión, celebración de ciertas festividades, expresiones artísticas, vestimenta, entre otras.
RELACION DEL CUIDADOR CON EL PACIENTE	Cualitativa	Nominal	-Padre -Madre -Otro	Relación familiar con el paciente con FQ
NIVEL EDUCATIVO	Cualitativa	Ordinal	-Ninguno -Primaria -Bachillerato - Técnico o tecnológico -Universitario	Nivel educativo más alto alcanzado por el cuidador al momento de la encuesta.
ESTADO CIVIL	Cualitativa	Nominal	-Casado(a) -Soltero(a) -Unión libre -Separado(a)/Divorciado(a) -Viudo(a).	El que reporte el cuidador en el momento de la encuesta.
OCUPACION	Cualitativa	Nominal	-Empleado dependiente -Empleado independiente -Hogar -Desempleado -Estudiante	Labor desempeñada por el cuidador.
ACTIVIDAD ECONOMICA	Cualitativa	Nominal	-Actividades personales -Comercio -Transporte -Industria -Construcción -Actividades empresariales	Principal actividad económica, con la que se provee el hogar del paciente con FQ, incluye quien provee el hogar.
TIPO DE VIVIENDA	Cualitativa	Nominal	-Propia -Arriendo -Familiar -Propia pagada -Propia pagando	Lugar cerrado y cubierto, donde el paciente refiere que habita, incluye el tipo de vivienda.
ESTRATO SOCIO ECONOMICO	Cualitativa	Ordinal	De 1 a 6	Determinado por el nivel de estratificación dado por las empresas públicas de la ciudad.
LUGAR DE RESIDENCIA	Cualitativa	Nominal	-Ciudad -Departamento	Sitio donde vive actualmente el paciente, incluye permanencia y/o residencia anterior.
INGRESOS	Cuantitativa	Razón	<1 SMVM -1-4 SMVM -4-10 SMVM >10 SMVM	Entradas económicas que recibe el paciente o su familia mensualmente.
REGIMEN DE AFILIACION A SALUD	Cualitativa	Nominal	-Régimen contributivo -Régimen subsidiado -Especial -No afiliado	Régimen al que refiere estar afiliado el paciente y/o cuidador, incluye la forma como se subsidia la seguridad social.
EDAD DE DIAGNÓSTICO	Cuantitativa	Razón	-0-5 años -6-10 años -11-15 años -16-30 años -> 30 años	Edad que tenía el paciente cuando le fue diagnosticada la FQ, Según grupos de edad. Incluye prueba de diagnóstico (prueba de sudor-prueba genética).
ANTECEDENTES FAMILIARES DE FQ	Cualitativa	Nominal	Hermanos o familiares con FQ	Familiares del paciente que hayan sido diagnosticados con FQ.
ESTADO DE SALUD	Cualitativa	Ordinal	-Muy Buena -Buena -Regular -Mala -Muy Mala	Percepción que tiene el paciente y/o cuidador frente al estado de salud del paciente.
CALIDAD DE VIDA	Cualitativa	Ordinal	Muy Buena -Buena -Regular -Mala -Muy Mala	Percepción que tiene el paciente y/o cuidador de la calidad de vida como consecuencia de la enfermedad.
DESARROLLO DE ACTIVIDADES DIARIAS	Cualitativa	Ordinal	-Si -No -Algunas veces ¿Cuales?	El paciente y/o cuidador refiere barreras para desarrollar sus actividades diarias, en respuesta positiva indica cuales son
DISPONIBILIDAD DE LOS SERVICIOS DE SALUD	Cualitativa	Nominal	-Escasez de recursos, infraestructura, horas de atención y medicamentos. -Escasez de información. -Falta de información y capacitación a los equipos de salud.	Situaciones que refieren haber experimentado los pacientes en cuanto a la disponibilidad de los servicios de salud.
ACCESIBILIDAD DE LOS SERVICIOS DE SALUD	Cualitativa	Nominal	-Altos costos (medicamentos, consultas médicas y exámenes). -Horarios de atención inadecuados. -Distancia larga entre su residencia y lugar de atención. -Escasez y dificultad de transporte. -largas listas y tiempos de espera excesivos. -Procedimientos complejos -Costos de traslado al centro de atención.	Situaciones que refieren haber experimentado los pacientes cuando han utilizados los servicios de salud.
ACEPTABILIDAD DE LOS SERVICIOS DE SALUD	Cualitativa	Nominal	-Temor o vergüenza al atenderse en un servicio de salud. -Incompatibilidad cultural entre usted y el equipo de salud. -Desconfianza en los equipos de salud y en el tratamiento prescrito. -Diferencias en la concepción de las prácticas médicas y de los tratamientos. -No ha consultado por sus creencias y mitos. -Estimación social	Situaciones de barrera que refieren haber experimentado los pacientes cuando quieren utilizar los servicios de salud.

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística

CONTACTO DE LOS SERVICIOS DE SALUD.	Cualitativa	Nominal	-Percepción de la atención como impersonal y de mala calidad. -Falta de conciencia del personal de salud hacia su enfermedad. -Efectos secundarios de los medicamentos. -Aumento en el número y tamaño de las píldoras. -Sensación de bienestar que lleva a dejar el tratamiento y controles	Situaciones de barrera que refieren haber experimentado los pacientes. En cuanto al Contacto con el personal de salud en el proceso de atención y tratamiento.
FACILITADORES DE LOS SERVICIOS DE SALUD	Cualitativa	Nominal	-Contar con redes de apoyo. -Le asigna un alto valor a la atención en salud para reducir riesgos y complicaciones. - Programa de manejo de la enfermedad y adaptación de los servicios a sus necesidades. -Comunicación con los médicos y calidad en la relación médico-paciente. - Aceptación del diagnóstico. -Contar con recordatorios para el tratamiento. -Confianza en el tratamiento	Qué aspectos o situaciones facilitan el acceso del paciente a los servicios de salud.

5.6 Fuentes de información

Para la caracterización de la situación de Fibrosis Quística en Bogotá, se tuvieron en cuenta fuentes secundarias; estas se obtuvieron de las bases de datos de la Fundación Colombiana para Fibrosis Quística y, a su vez, se consiguió información de fuentes primarias mediante la aplicación de la encuesta a los pacientes y/o cuidadores.

Para la fundamentación teórica del estudio y la formulación de la propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística, las fuentes de información fueron secundarias; estas se extrajeron de la revisión de la literatura, de experiencias, guías, programas, planes y proyectos de interés en el estudio.

5.7 Técnicas de recolección de datos

Para realizar el acercamiento a los actores involucrados en el estudio, se hicieron llamadas telefónicas, para citar y dar a conocer el estudio, a los pacientes incluidos en la base de datos y registros de la Fundación Colombiana de Pacientes con Fibrosis Quística.

Durante la reunión, se dieron a conocer los objetivos del estudio y la forma en que podrían participar. Las personas que manifestaron su deseo de participar, firmaron el consentimiento informado. Las personas que no pudieron asistir a las

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística

reuniones programadas, fueron convocadas mediante correo electrónico; ellos respondieron enviando la encuesta y su correspondiente consentimiento informado

La recolección de datos, para caracterizar la situación de Fibrosis Quística en Bogotá, se realizó mediante la aplicación de una encuesta auto-diligenciada, basada en el modelo de barreras y facilitadores en el acceso a los servicios de salud, propuesto por Tanahashi y percepción de calidad de vida. De acuerdo con la revisión de la literatura, se diseñó un instrumento acorde con las necesidades del estudio.

Para la segunda parte del trabajo, se revisó información en la literatura para analizar las actividades propuestas en la formulación de proyectos, guías y programas de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística a nivel internacional; de esta forma, se contextualizó y, de acuerdo con las necesidades observadas en el primer estudio, se diseñó la propuesta de atención integral con el objeto de aportar en el mejoramiento de las condiciones de los pacientes en cuanto a acceso a los servicios de salud.

5.8 Análisis de la información

Se diseñó una base de datos en el programa *Microsoft Excel 2007*. En la fase de caracterización, se destacó la situación socio-demográfica y las percepciones de los pacientes y/o cuidadores frente al acceso a los servicios de salud y, a través del modelo de Tanahashi, se identificaron las barreras y los facilitadores de acceso a los servicios de salud.

5.9 Viabilidad del estudio

Para caracterizar la situación actual de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia, se contó con el conocimiento de diferentes profesionales del ámbito de la salud, el apoyo de la Fundación Colombiana de Fibrosis Quística y la Pontificia Universidad Javeriana. En la mayoría de los casos no fue fácil acceder a la población de pacientes y sus familias; esto como consecuencia del entorno familiar y del estado de salud del paciente.

6. Justificación de la metodología escogida

Al ser un estudio de tipo descriptivo, se requirió de una metodología que permitiera conocer y profundizar en las perspectivas y los sentimientos de los actores frente a la situación en estudio; por lo tanto, se consideró la metodología cualitativa, cuyos instrumentos, facilitarían el desarrollo del mismo. En efecto, dicha metodología, permitió conocer no sólo la situación problema sino, también, proponer un modelo de atención integral, a pacientes con Fibrosis Quística, que promueva el uso de equipos multidisciplinarios, con profesionales entrenados en el diagnóstico y seguimiento de la FQ y que de la mano de los avances terapéuticos, minimice la problemática de los pacientes frente al acceso a servicios de salud, diagnóstico y tratamiento.

MODELO DE TANAHASHI

La identificación de barreras y facilitadores de acceso a los servicios de salud se realiza, en su gran mayoría, en personas que han contactado los sistemas de salud y han vivenciado diversas situaciones en todas las etapas del proceso. Este modelo permite identificar las barreras y los facilitadores que son determinantes sociales y que expresan las inequidades sociales existentes (Hirmas Aday M, 2013).

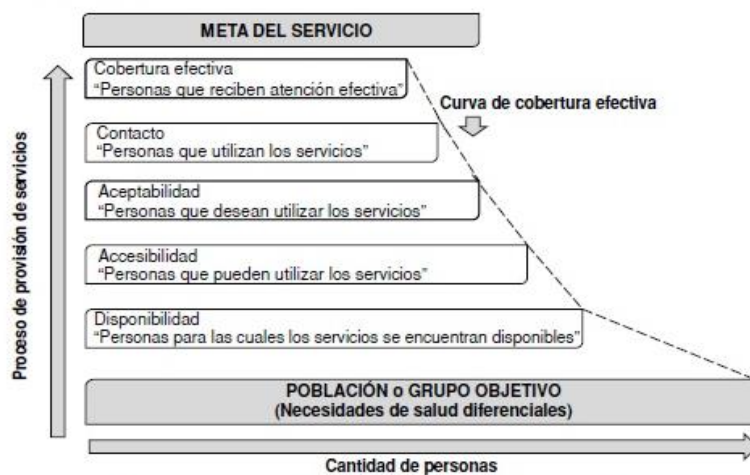
Para analizar la equidad en el acceso a los servicios de salud, se encuentra el modelo de Tanahashi; este facilita la identificación de grupos con necesidades insatisfechas y, a su vez, facilita la tipificación de las barreras o facilitadores que obstaculizan o favorecen alcanzar la cobertura efectiva, definida como la proporción de la población que recibe atención eficaz.

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística

El modelo plantea que en el proceso de acceso a los servicios de salud, existe una interacción entre aspectos propios de la provisión de servicios y de la población y propone cuatro etapas en el proceso de acceso para obtener cobertura efectiva:

- Disponibilidad: disponibilidad de servicios del programa o centro de atención, recursos humanos, equipos, insumos, infraestructura e información
- Accesibilidad: accesibilidad física como distancia, conectividad, tiempo de transporte, organizacional, administrativa y financiera.
- Aceptabilidad: percepción de las prestaciones, influenciada por factores sociales, culturales y religiosos, creencias, normas y valores, trato y privacidad.
- Contacto con el servicio: continuidad de la atención dada por la adaptación de los servicios de salud al paciente y por la calidad de la atención.

Figura 2 Modelo de evaluación de equidad de acceso y barreras para lograr cobertura de salud universal con equidad



Fuente: Tanahashi T. Health service coverage and its evaluation. Bull World Health Organ. 1978;56(2):295–303. Adaptada y traducida al español por los autores, con autorización.

7. Consideraciones éticas

Este estudio se hizo dentro de las normas éticas que tienen su principio en la declaración de Helsinki. Se realizó el consentimiento informado, en el cual se encuentra toda la información necesaria para que el actor tome la decisión de participar o no en el estudio. En caso de menores de edad, el consentimiento informado se le entregó al padre o acudiente del menor para que tomara la decisión de aceptar o rechazar la investigación. Cuenta con la reglamentación exigida en los artículos 15 y 16 de dicha resolución para la expedición del consentimiento informado.

De acuerdo con lo dispuesto en la Resolución No. 008430 de 1993 del Ministerio de Salud y en la Ley 84 de 1989, este proyecto es de riesgo mínimo, pues se trata de un estudio descriptivo que emplea el registro de datos a través de procedimientos comunes consistentes en encuestas. Se tuvieron en cuenta las normas de derechos de autor dado que se utilizaron fuentes secundarias, revisiones de literatura, guías y programas, para profundizar y cumplir con los objetivos del estudio.

8. Resultados

8.1 Perfil sociodemográfico de los pacientes con Fibrosis Quística y sus familias en Bogotá

Los pacientes con Fibrosis Quística que se encuentran inscritos en la Fundación Colombiana de Fibrosis Quística, ubicada en la ciudad de Bogotá, son aproximadamente 60 personas, de los cuales se encuestaron 25 personas cuidadoras (Tabla 2) responsables de 12 pacientes mayores de edad y 13 menores, cuya edad se encuentra entre 2 y 17 años, cabe destacar que se encontró un paciente con Fibrosis Quística de 30 años de edad. De los pacientes participantes con FQ se encuentran 12 hombres y 13 mujeres de las cuales una es mayor de edad y se identificó étnicamente como negro/mulato. Se reportan 21 madres como las personas cuidadoras principales.

Tabla 2. Características generales de los pacientes

Sexo	N	Mediana
Masculino	12	15
Femenino	13	18
Total	25	

Tabla 3. Características sociodemográficas de los cuidadores de los pacientes con Fibrosis Quística

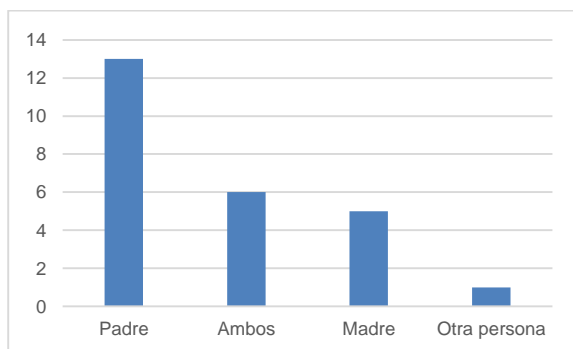
Nivel Educativo	N	Estado Civil	N	Ocupación Actual	N
Primaria	3	Soltero	5	Empleado dependiente	5
Secundaria	13	Casado	9	Estudiante	0
Universitaria	4	Unión libre	7	Hogar	10
Técnico tecnológico	2	Separada	3	Empleado independiente	9
Postgrado	3	Viudo	1	Desempleado	1
Total	25	Total	25	Total	25

En cuanto a la información obtenida de los cuidadores (n=25), se encontró que el nivel educativo más alto alcanzado por estos es secundaria (n=13) (Tabla 3), seguido por la universitaria (n=4). Por lo que se debe resaltar el nivel educativo como determinante importante en el estado de salud y calidad de las personas con FQ; sobre todo, si son pacientes con FQ menores de edad.

De los cuidadores, nueve reportan como estado civil casado y siete en unión libre; el resto de los estados civiles, personas solteras, separadas y viudas, se encuentra distribuido en menor proporción, lo que supone dificultades para el cuidado del paciente y el sostenimiento económico de la familia.

La ocupación principal de los cuidadores es el hogar, este dato está relacionado con el número de cuidadoras que se encuestó, en su mayoría madres, y, a su vez, está relacionado con el hecho de que la persona que provee económicamente el hogar es el esposo (Padre) (Figura 3). Por otro lado, seis cuidadores respondieron que ambos proveen económicamente el hogar y cinco cuidadoras manifestaron ser ellas quienes responden económicamente, pues son madres con estado civil soltera, viuda o separada.

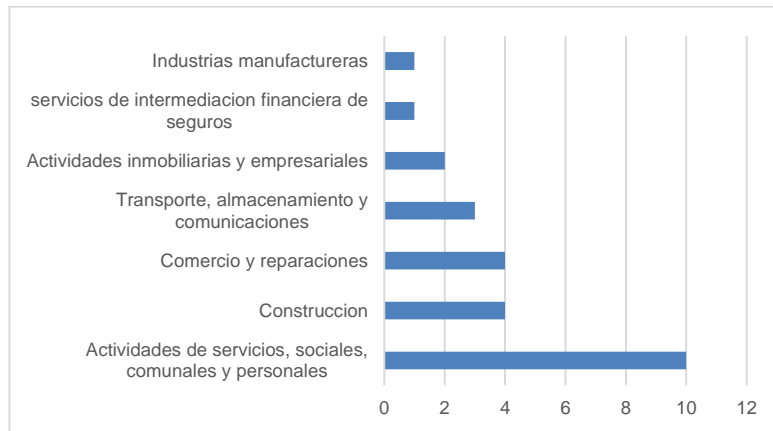
Figura 3. Proveedor económico del hogar



Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística

Las cuidadoras que respondieron trabajar de forma independiente (n=6) son madres, de las cuales tres son separadas o solteras y responden económicamente por su hogar. La principal actividad económica de los hogares encuestados es de servicios ya sean estos sociales, comunales y personales (n=10).

Figura 4. Actividad económica



Doce del total de cuidadores encuestados dice habitar en casa propia; el restante reside actualmente en una vivienda en arriendo y el 48% pertenece al estrato III (Tabla 4).

Del total de los cuidadores, 11 cuentan que los ingresos mensuales de su hogar oscilan entre 1 y 4 salarios mínimos, pero nueve manifiestan ingresos menores al salario mínimo (Tabla 4); de esto se infiere las dificultades que tienen para acceder a una adecuada atención y seguimiento de la enfermedad, si se tiene en cuenta el sistema de seguridad social en el país.

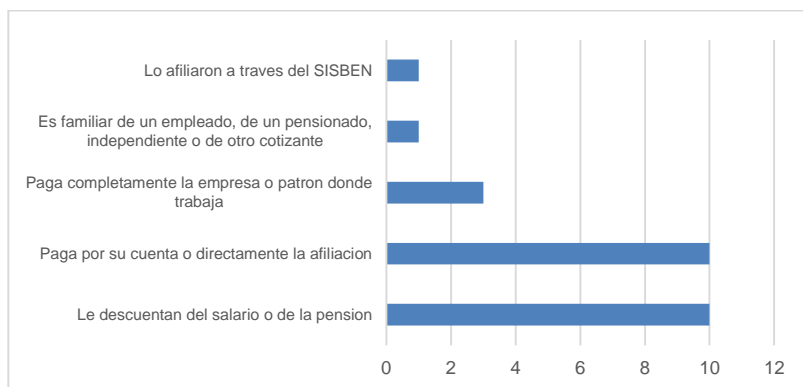
Tabla 4. Estratificación e ingresos mensuales de los cuidadores

Estrato	N
Estrato II	8
Estrato III	12
Estrato IV	5
Total	25
Ingresos mensuales	N
<1SMVM	9
1-4SMVM	11
4-10SMVM	3
>10SMVM	2
Total	25

Diecisiete de los cuidadores manifiesta que su familia ha vivido permanentemente en el mismo domicilio, mientras que de los encuestados restantes, cinco expresan venir de otro departamento. No se indagó sobre los motivos de traslado, pero cabe destacar que para el diagnóstico y tratamiento de la FQ, aun con las dificultades presentes, Bogotá ofrece mayores alternativas de atención y seguimiento de la enfermedad que otras ciudades del país.

Por otro lado, 23 de los cuidadores respondieron pertenecer a un régimen contributivo de afiliación en salud, uno pertenece a régimen subsidiado y uno a especial (Figura 5). Tanto el paciente como el cuidador están cubiertos por una entidad de seguridad social, porque la mayoría paga por su cuenta o le descuentan del salario o de la pensión.

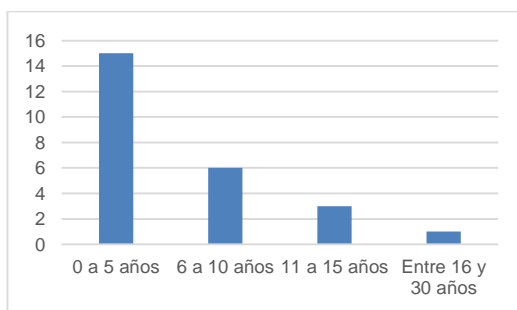
Figura 5. Pago a la seguridad social



8.2 Antecedentes y calidad de vida

Quince de los pacientes fueron diagnosticados entre los primeros meses y los cinco años de edad (Figura 6); sin embargo, un gran porcentaje es diagnosticado en una edad tardía, aspecto que favorece el rápido avance y daño sistémico de la enfermedad.

Figura 6. Edad de diagnóstico



Todos los cuidadores manifestaron que el diagnóstico de la persona con FQ se realizó por la prueba de sudor. A trece de los pacientes, también, les fue realizada la prueba genética. Un número muy bajo, teniendo en cuenta que las directrices internacionales de diagnóstico de la FQ recomiendan siempre realizar la prueba genética para confirmar la patología. Catorce de los cuidadores consideran que el diagnóstico fue tardío.

Tabla 5. Mutación causante de la fibrosis quística en las personas encuestadas

Mutación	N
Delta F 508	11
6542x	2
No sabe	12
Total	25

De acuerdo con la Tabla 5, trece de los cuidadores manifiestan conocer la mutación causante de la FQ en su hijo; once la identifican como Delta F 508 y el restante, como 6542x. El número de encuestados que manifiestan conocer la mutación se correlaciona con el número de pacientes a quienes se les realizó la prueba genética. Hecho que reitera la importancia de su realización en todos los pacientes a los que se sospeche de FQ, porque además de confirmar la enfermedad, orienta su tratamiento y seguimiento a partir de la identificación de la mutación.

Del total de los pacientes, dieciocho cuidadores manifestaron que sus hijos tienen hermanos, de estos solo cinco hermanos, de cinco pacientes diferentes con FQ, han sido diagnosticados o padecen FQ. En cuanto a familiares que padezcan o hayan sido diagnosticados con FQ, dos cuidadores manifestaron que sus hijos tienen primos o primas que padecen la enfermedad. De lo anterior se deduce una falta de consejo genético para facilitar tanto el diagnóstico temprano como el seguimiento y, por ende, un mejor pronóstico de la enfermedad y una mejor calidad de vida para el paciente y su familia.

En general, la percepción de salud y calidad de vida del paciente, definida por el cuidador es, en su mayoría, buena o regular (Figuras 7 y 8). Sin embargo, un

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística

número no insignificante, considera que tanto la salud como la calidad de vida del paciente, son regulares o malas, por lo que sería importante indagar en qué aspectos se está fallando en cuanto a la atención integral en salud.

Figura 7. Percepción de salud

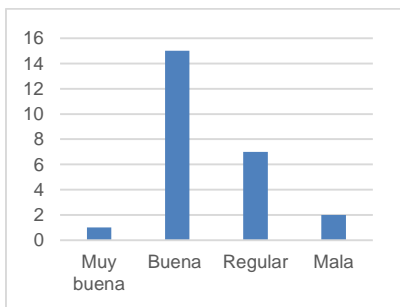
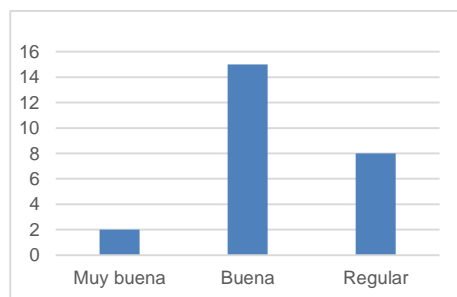
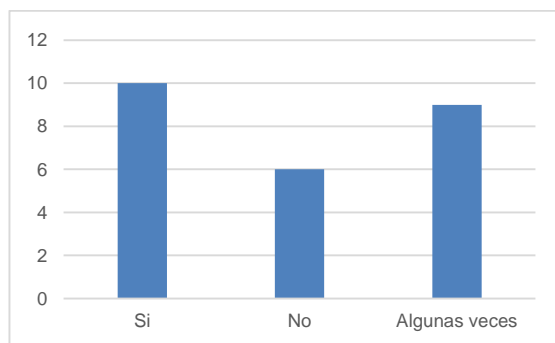


Figura 8. Percepción de calidad de vida



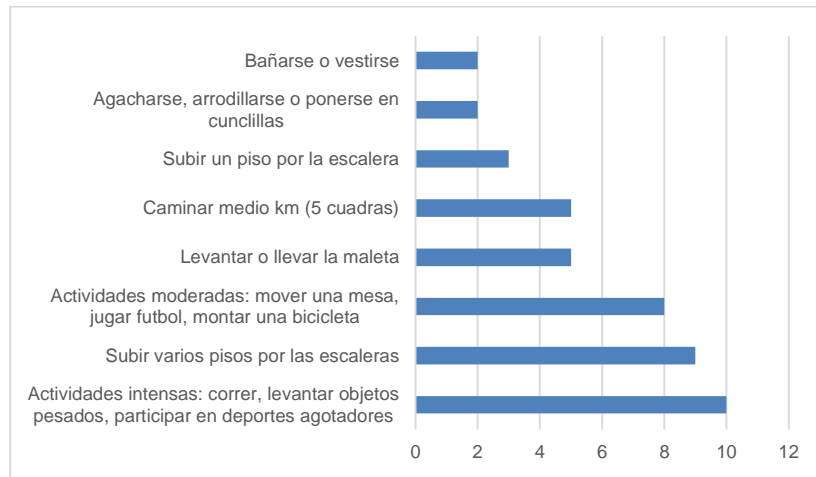
Diez de los cuidadores, de acuerdo con la Figura 9, consideran que la FQ en sus hijos les impide desarrollar sus actividades diarias y nueve consideran que solo algunas veces. Es un número alto, teniendo en cuenta que es una enfermedad incapacitante, que afecta considerablemente la calidad de vida del paciente y, por consiguiente, la de su familia.

Figura 9. Interferencia de la enfermedad con actividades diarias



Las principales actividades diarias, que se interfieren por la enfermedad, son identificadas como actividades intensas y actividades moderadas (Figura 10).

Figura 10. Actividades diarias que se interfieren



8.3 Barreras de acceso a los servicios de salud

Siguiendo el modelo de Tanahashi, las barreras de acceso a los servicios de salud de los pacientes con FQ, se identificaron de acuerdo con las cuatro etapas consideradas en el proceso de acceso a cobertura efectiva.

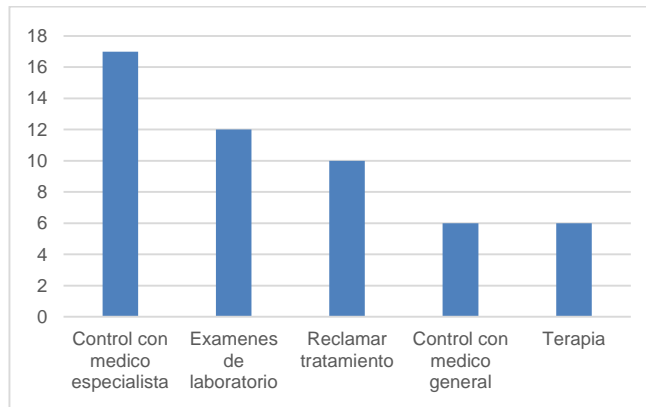
- Etapa de *Disponibilidad*

En esta etapa se identificaron los siguientes aspectos:

Veinticuatro de los cuidadores manifestaron que el paciente tuvo que consultar a su proveedor de salud en el último trimestre (Figura 11). Las principales razones de consulta fueron, asistir a control con médico especialista (17); realizarse exámenes diagnósticos de laboratorio (12) y para reclamar tratamientos (10). Con esto se reitera la importancia de los aspectos mencionados en los servicios de atención en salud a los pacientes con FQ, no solo por su alta demanda, sino, también, por los altos costos en los que incurren las familias y el sistema de salud.

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística

Figura 11. Razón de última consulta



Del total de cuidadores, 21 manifestaron que el paciente requirió algún tratamiento en la última visita a su proveedor de salud; de estos, 10 dijeron haber tenido alguna dificultad para conseguir el tratamiento, siendo los suministros y la cobertura, por parte de la aseguradora, las principales razones de dificultad para acceder a los tratamientos (Figura 12). Por otra parte, 10 de los cuidadores afirmaron que el paciente ha interrumpido alguna vez el consumo de medicamentos (Figura 13). Dentro de las principales razones se encuentra la no autorización del medicamento y la no disponibilidad de los medicamentos en la EPS o IPS.

Figura 12. Tipo de dificultad

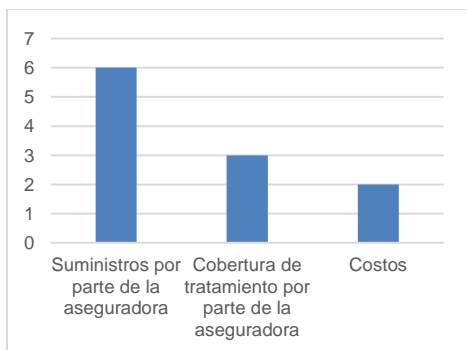
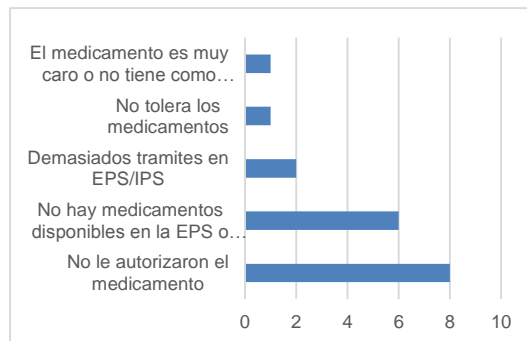


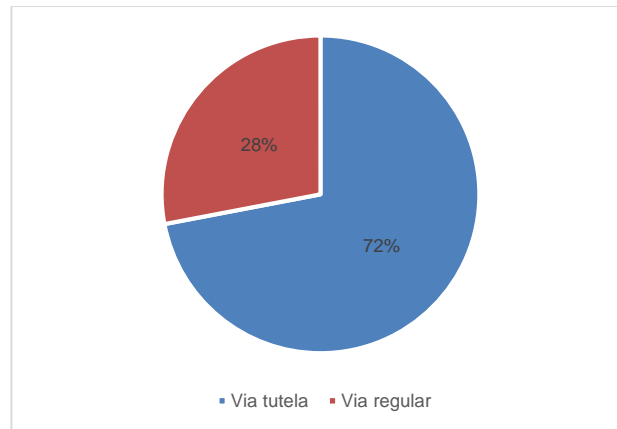
Figura 13. Razón de interrupción de medicamentos



Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística

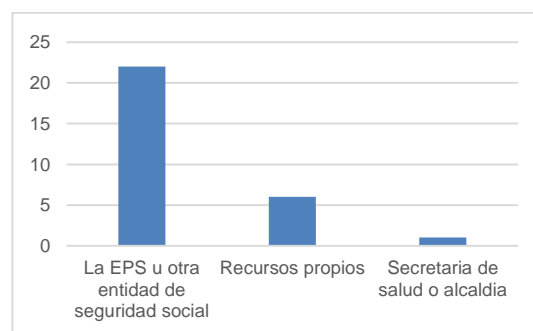
Según las respuestas obtenidas, de los encuestados, la forma que actualmente están usando para acceder a los servicios de salud es por acción de tutela (Figura 14).

Figura 14. Vía para acceder a los servicios de salud



En cuanto a quién asume o paga la mayor parte de los gastos de salud del paciente con FQ (Figura 15), 22 de los cuidadores expresan que es la EPS u otra entidad de seguridad social las que asumen estos gastos.

Figura 15. Gastos en salud



Los cuidadores reportaron, en menor cantidad, que una de las barreras para que sus hijos reciban la atención en salud está relacionada directamente con que existe pocos lugares para recibir los servicios salud.

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística

– Etapa de *Accesibilidad*

En esta etapa se identificaron los siguientes aspectos:

En relación con los tiempos de espera entre la solicitud de citas y la atención, se consultó a los cuidadores, quienes manifestaron que el tiempo oscila entre 4 y 120 días, distribuido de la siguiente forma:

- Para 5 pacientes el tiempo de espera fue menor de 15 días
- Para 3 pacientes el tiempo de espera fue entre 15 días y un mes
- Para 6 pacientes el tiempo de espera estuvo entre uno y cuatro meses

Del total de los cuidadores, 13 manifestaron transportarse hacia el lugar de atención en transporte colectivo terrestre y el restante, dijeron usar otros medios de transporte en menor proporción; en cuanto al tiempo que tardan en trasladarse desde su sitio de residencia hasta el lugar donde atienden al paciente, oscila entre una y dos horas, para 16 de los encuestados.

Por otro lado, 14 de los cuidadores manifestaron que los pacientes con FQ estuvieron hospitalizados en el último año. Los tiempos de hospitalización oscilaron entre cinco y 30 días, con excepción de un cuidador que manifestó que el paciente estuvo hospitalizado cuatro meses. Los tiempos de hospitalización se distribuyeron así:

- Para cuatro pacientes la hospitalización fue menor de 15 días.
- Para 6 pacientes la hospitalización duro entre 15 días y un mes.
- Para 2 pacientes la hospitalización fue mayor de un mes

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística

El medio de transporte más usado para movilizarse al sitio de hospitalización es el taxi (n=6) y el automóvil particular (n=5). Por otra parte, la falta de dinero, entendida como gasto de bolsillo, fue reportada como una de las cuatro principales barreras para recibir atención en salud.

– Etapa de *Aceptabilidad de los servicios*

En esta etapa se identificaron los siguientes aspectos:

La única paciente que afirmó identificarse étnicamente como negra/mulata, expresó que, en general, los profesionales de la salud que la atienden, respetan y entienden bastante su cultura.

Once de los cuidadores contestaron que el paciente con FQ siempre consulta a su proveedor de salud cuando lo requiere. El restante expresó como principales razones para no consultar, las relacionadas con la tramitología de la EPS; por ejemplo, la oportunidad en la asignación de citas y la cobertura del plan de afiliación. Los cuidadores reportaron, en menor número, que no recibieron la atención en salud por razones relacionadas, directamente, con la atención del personal sanitario, como la falta de confianza

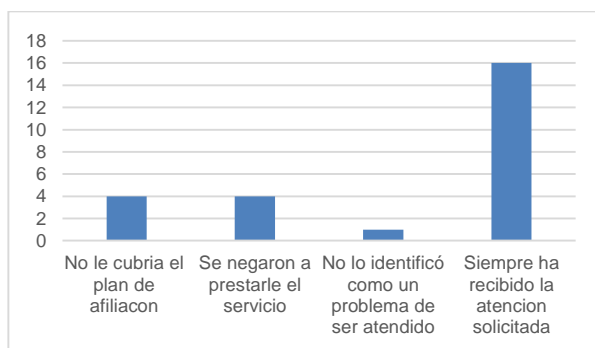
– Etapa de *Contacto con el servicio*

En esta etapa se identificaron los siguientes aspectos:

Dieciséis de los cuidadores respondieron que el paciente con FQ siempre ha recibido la atención en salud solicitada (Figura 16). De los restantes que expresaron no haber recibido la atención en alguna ocasión, manifestaron que fue a causa de

la baja cobertura del plan de afiliación y por negación del servicio en el proveedor de salud.

Figura 16. Atención en salud

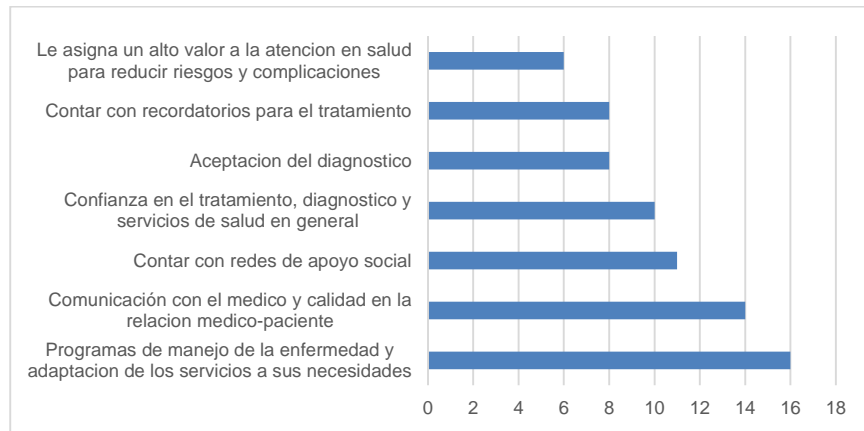


De todos los participantes del estudio, tres manifestaron sentirse inconformes con los siguientes aspectos de su proveedor de salud: uno considera que su niño es atendido con menos respeto que los demás y otros dos cuidadores afirman que sus hijos reciben servicios de menor calidad que el resto de la gente por parte de su proveedor de salud.

En cuanto a los aspectos que facilitan el acceso del paciente con FQ a los servicios de salud (Figura 17), los cuidadores manifestaron, contar con programas de manejo de la enfermedad y adaptación de los servicios a sus necesidades, así como la comunicación con el médico y la calidad en la relación médico-paciente. Estos aspectos hacen parte de la etapa de *contacto con el servicio* y, según la percepción de cuidadores, serían fundamentales para alcanzar la cobertura efectiva.

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística

Figura 17. Facilitadores de acceso a servicios de salud



9. Discusión y conclusiones

Esta investigación se ha centrado en caracterizar la situación de Fibrosis Quística en Bogotá (Colombia); para ello se identificaron las barreras y facilitadores en el acceso a servicios de salud y la importancia que tienen estos en el bienestar de la población con Fibrosis Quística.

Por otra parte, mediante la utilización del modelo de cobertura efectiva propuesto por Tanahashi, se realizó una clasificación de las barreras de acceso a los servicios de salud con los pacientes adscritos a la Fundación Colombiana de Fibrosis Quística en Bogotá.

Entre los resultados más importantes se destaca que de los 25 participantes del estudio, 17 acceden a los servicios de salud a través de tutela y el restante lo hace por vía regular. Situación que es preocupante, ya que según la Asamblea Constituyente (Asamblea Constituyente, 1991) la acción de tutela es un mecanismo de la Constitución Política de Colombia vigente, que se encarga de proteger los Derechos de los individuos "cuando quiera que éstos resulten vulnerados o amenazados por la acción o la omisión de cualquier autoridad pública".

En tal sentido, los pacientes con Fibrosis quística condicionan su esperanza de vida a través de la oportunidad de tratamiento, según los niveles socioeconómicos y científicos de desarrollo del país, las condiciones de tratamiento y la edad de los pacientes en el momento del diagnóstico (Cowlard J., 2002)

El estado de salud está condicionado por los Determinantes Sociales de la Salud (DDS), definidos como "aquellos factores y mecanismos por los cuales las

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística

condiciones sociales afectan el nivel de salud” (Hirmas Aday M, 2013). Los DSS incluyen características del contexto social que afectan la salud debido a las condiciones sociales en que la gente vive y trabaja. Por lo tanto, el sistema sanitario, como tal, actúa como determinante de la salud, interactuando y modificando el efecto de otros determinantes sociales, a través del acceso equitativo a los servicios de atención (Hirmas Aday M, 2013).

Los DSS, incluyendo el sistema de salud, generan diferencias en el acceso a la salud, lo que se traduce en inequidades. El concepto de inequidad implica que” las desigualdades son injustas y evitables; es decir, pueden ser prevenidas y remediadas” (Hirmas Aday M, 2013). La equidad en salud busca que cada persona tenga iguales oportunidades en salud; para lograr esta meta es necesario que exista equidad en el acceso a la atención en salud, de acuerdo con sus necesidades e independientemente de su capacidad de pago.

Según (Bravo, 2000), el nivel de educación alcanzado es el factor que repercute directamente en el mercado laboral. Cálculos realizados para países de América Latina muestran que cuando las personas sobrepasan los 12 años de educación, tienen mayor probabilidad de lograr un nivel aceptable de bienestar.

Lo mencionado anteriormente es un reflejo de los resultados obtenidos en este estudio, pues del total de los cuidadores encuestados, se encontró que 13 han cursado hasta secundaria, como nivel educativo más alto; por lo que se infiere que su oferta laboral está limitada y sería una de las posibles causas para que sus ingresos oscilen entre 1-4 salarios mínimos vigentes, además se halló que siete

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística

cuidadores tienen ingresos inferiores a un salario mínimo vigente. Por otra parte, de los cuatro cuidadores que afirmaron haber alcanzado el nivel universitario, dos tienen ingresos entre 4-10 salarios mínimos vigentes y los restantes tienen un ingreso entre 1-4 SMVM.

Teniendo en cuenta lo anterior, se puede asociar el nivel educativo con las condiciones de vida de las familias e individuos, pues este condiciona las remuneraciones del trabajo asalariado e independiente y afecta el principal recurso monetario del núcleo familiar (Bravo, 2000).

A través del modelo Tanahashi se identificaron diversas barreras en el acceso a los servicios de salud en las etapas que lo conforman. Así, en la etapa de *disponibilidad*, a pesar de que 22 de los participantes del estudio requirieron tratamiento en su última consulta a su proveedor de salud, 10 participantes tuvieron dificultad para adquirir el tratamiento como consecuencia de la falta de suministros y la no cobertura de estos por parte de su proveedor de salud: Esto a pesar de que el tratamiento es uno de los pilares fundamentales para la supervivencia del paciente con FQ.

Así mismo, Vásquez (2010) y colaboradores afirman que el acceso a las medicinas para pacientes con Fibrosis Quística en Colombia, usualmente se hace a través de acciones legales, puesto que algunos tratamientos no están cubiertas por el Plan Obligatorio de Salud (POS) y esta circunstancia facilita la interrupción del tratamiento y la no adherencia al mismo. Esto como consecuencia del no suministro de los medicamentos por parte de las EPS.

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística

Como indica la Federación Española contra la Fibrosis Quística (Federación Española contra la Fibrosis Quística, 2001), un adecuado tratamiento consigue minimizar el riesgo de infección y de los efectos secundarios del mismo; esto le permite al paciente mejorar tanto su supervivencia como la calidad de vida. Sin embargo, al retomar los datos de este estudio se puede inferir que los pacientes que afirmaron tener dificultades para acceder al tratamiento, en el futuro podrían ver deteriorada su calidad de vida, lo que se podría comprobar con futuras investigaciones.

Otra de las barreras identificadas en la etapa de *disponibilidad*, corresponde a la falta de formación y capacitación de los servicios de salud y del recurso humano. En efecto, algunos cuidadores, durante una reunión que se realizó para aplicar la encuesta, afirmaron que una de las principales barreras para acceder a un diagnóstico oportuno es el desconocimiento de algunos profesionales en salud de la Fibrosis Quística.

Esta evidencia la reafirma Gutiérrez (2009) quien sostiene que la Fibrosis Quística ha sido infra-diagnosticada durante muchos años en los países de América Latina, entre ellos Chile, como consecuencia de las siguientes barreras: falta de conocimientos técnicos entre los profesionales de la salud; dispersión de los pacientes entre los sistemas de salud públicos y privados; infraestructura de laboratorio limitada, a pesar de un importante crecimiento económico y mejora de los índices nacionales de salud. Por consiguiente, en este país, se mejoró la calidad de los servicios y, a través del activismo de los padres en el 2003, se implementó el Programa Nacional de Fibrosis Quística (PNFQ) chileno con el cual se mejoró la

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística capacidad de diagnóstico mediante el establecimiento de una red de 23 centros en todo el país; se incentivó la participación más activa entre los pacientes y el equipo médico y se crearon registros nacionales de datos, con el fin de aumentar la supervivencia y disminuir la morbilidad (Gutierrez H., 2009).

En cuanto a la etapa de *accesibilidad*, se identificaron tiempos prolongados de espera entre la solicitud de citas y la atención, que alcanzaron hasta los cuatro meses. Esta es una barrera para el acceso oportuno de los pacientes con FQ; aunque los cuidadores no la señalan como una de las principales. De acuerdo con la Superintendencia Nacional de Salud para el año 2012 y según el reporte de las Entidades Administradoras de Planes Beneficios, con información obtenida de 96,5% de las EPS de régimen contributivo y subsidiado, se concluyó que el tiempo promedio para acceder a la consulta médica general oscila entre 1,2 y 4 días, con un máximo de espera de 91,5 días (Superintendencia Nacional de Salud , 2014).

Un prolongado tiempo de espera para las citas puede disminuir la posibilidad de un diagnóstico y tratamiento temprano; en pacientes con FQ esto se traduce no sólo en la disminución de su calidad de vida, sino en un peor pronóstico de su enfermedad; por otro lado, según la circular externa 056 de 2009 (SNS), el tiempo de espera máximo aceptable en consulta médica general es de cinco (5) días, y el tiempo de espera en consulta médica especializada no debe superar los 30 días, dependiendo de la especialidad (Superintendencia Nacional de Salud, 2009).

Otra barrera identificada, en esta etapa, corresponde al tiempo que tarda en trasladarse el paciente desde su sitio de residencia hasta el lugar donde lo atienden, que oscila entre una y dos horas, para 16 de los pacientes del estudio.

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística

Mientras que en la etapa de *aceptabilidad*, la única participante identificada étnicamente como negra/mulata, expresó que en general los profesionales de la salud que la atienden respetan y entienden bastante su cultura.

En la etapa de *contacto con el servicio* se halló que tres de los cuidadores afirmaron sentirse inconformes con los servicios ofertados por su proveedor de salud. Uno de ellos considera que su niño es atendido con menos respeto y los otros dos afirman recibir servicios de menor calidad. Por lo anterior, para comprender las necesidades de los pacientes con FQ, en Brasil se llevó a cabo un estudio caracterizado por la participación de ocho niños; se utilizó la entrevista abierta como instrumento para recolectar los datos. Entre los resultados más relevantes referidos por los niños se encontró la barrera de comunicación entre los profesionales y los pacientes, debido a la utilización del lenguaje técnico y abstracto por parte del equipo médico; por lo anterior, los autores recomiendan que el Estado debe desarrollar políticas de salud y educación dirigidos a la formación de profesionales para proporcionar información clara sobre la enfermedad no solo a los pacientes, sino a su familia y así establecer una mayor articulación entre los sectores de salud y educación para ofrecer una atención integral a los pacientes con FQ (Pelúcio T, 2006).

En cuanto a los cuidadores que afirman que sus hijos reciben servicios de menor calidad, Durán (2013), en un estudio realizado en Colombia, evaluó el cumplimiento de las directrices internacionales planteadas por la *British Thoracic Society* (BTS) en pacientes con FQ en un conjunto de profesionales expertos en cuidado respiratorio, encontrando importantes discrepancias entre las

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística

intervenciones hechas por los fisioterapeutas. En efecto, se evidenció una amplia variedad de las intervenciones usadas en el cuidado respiratorio por el personal de fisioterapia, las cuales no coinciden con los estándares de calidad mínimos recomendados en las guías internacionales sugeridas por la BTS.

Por lo anterior, es importante resaltar que es precisamente esta etapa (*Contacto con el servicio*) la que los participantes del estudio indicaron como uno de los facilitadores en el acceso a servicios de salud; en tal sentido, se debe seguir reforzando la calidad de los servicios, el conocimiento del personal de salud y la relación médico-paciente con el objeto de desarrollar políticas en salud adecuadas para favorecer el alcance de la cobertura efectiva por parte de los pacientes.

En el mismo sentido, Goździk, J y colaboradores afirman que todos los pacientes con Fibrosis Quística deben tener acceso a los servicios especializados y el trato debe ser comprensivo y multidisciplinario de parte del equipo médico (Médico, Terapeuta respiratoria, dietista, psicólogo, trabajador social, entre otros). Ellos deben aplicar sus conocimientos en todos los aspectos del cuidado del paciente y así mejorar su longevidad.

Por otro lado, también fueron identificados como facilitadores en el acceso a servicios de salud, los programas de manejo de la enfermedad, seguido por las redes de apoyo social, lo cual es congruente con Barrera (2007) quien afirma que una red facilita los procesos consolidando grupos, desarrollando servicios sociales, académicos e investigativos, y brindando oportunidades de comunicación permanente a través de experiencias, iniciativas, para plantear metas, entre otras.

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística

Por esta razón, en Poznan (Polonia) se empezó a dirigir un programa para pacientes con Fibrosis Quística a través del departamento de enfermedades pulmonares de Poznan de la Universidad de Ciencias Médicas; su misión es proporcionarle servicios integrales y eficaces que contribuyan a la mejoría del estado de salud de los pacientes con FQ (Goździk J, 2005).

En una revisión realizada por Kaslovsk y Sadof, se evidencia que un modelo integral denominado “*Medical-Home*” caracterizado por la articulación entre la atención primaria y especializada, permite proporcionar cuidados eficaces beneficiando a los niños con Fibrosis Quística. Esta atención integral, dirigida por el médico y personal cualificado, es proporcionada por un equipo de personas a nivel de la práctica, los cuales asumen la responsabilidad colectiva para el cuidado y orientan todas las etapas de la vida al paciente. Se resalta que las opiniones de los pacientes y de las familias deben ser tenidas en cuenta a través de una comunicación bidireccional abierta entre todas las partes, para el éxito de este modelo (Kaslovsky R., 2010).

A partir de los estudios revisados, se concluye que es esencial en Colombia implementar un modelo de atención integral que esté en capacidad de integrar el conocimiento, tanto del equipo médico como el de los pacientes, y así se podrá responder, de manera adecuada, a las necesidades de estos y contribuir al desarrollo de intervenciones que mejoren la supervivencia de los pacientes con Fibrosis Quística.

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística

Teniendo en cuenta lo mencionado anteriormente, es necesario implementar un estudio piloto de tamizaje neonatal para FQ y así en los casos detectados a temprana edad, se les suministraría el tratamiento adecuado y un seguimiento realizado por el equipo multidisciplinario, lo cual aumentaría la esperanza de vida y mejoraría la calidad de vida de los pacientes con la enfermedad.

10. Propuesta del modelo de atención integral para pacientes con Fibrosis Quística

10.1 Introducción

Teniendo en cuenta las barreras identificadas en la caracterización de la población con Fibrosis Quística en Bogotá expuestas anteriormente, se propone un modelo de atención integral en el que se relacionó información de diferentes guías, programas y proyectos a nivel internacional y que han tenido como objetivo propiciar las condiciones facilitadoras para contrarrestar las dificultades que tienen los pacientes para acceder a la atención en salud.

En resumen, un modelo de atención es un conjunto de estrategias, lineamientos y herramientas, que están orientadas a brindar respuestas a una problemática en salud. Una atención integral en salud consiste en tratar las necesidades particulares en salud de los individuos, las familias o las comunidades, teniendo en cuenta las características propias del sexo, la etnia y el género, así como su historia de vida, su condición social y económica, su entorno y sus condiciones de vida.

De esta forma, la atención integral de la salud, según el modelo de atención, requiere de la participación de varias disciplinas para tratar la salud desde sus diferentes puntos de vista y facilitar el conocimiento de la salud y sus determinantes, así como la orientación de las intervenciones que se realizarán (Monge, 2004). En otras palabras, un modelo de atención integral es una herramienta de organización que brinda pautas para desarrollar la atención en salud.

A través del tiempo la Fibrosis Quística ha tenido grandes cambios. Anteriormente era concebida como una enfermedad que se presentaba en la

infancia y no tenía mayor esperanza de vida. Sin embargo, en la actualidad los avances médicos han podido determinar que es una enfermedad crónica de carácter multisistémico que requiere de cuidados médicos especializados durante el desarrollo del ciclo vital del paciente permitiendo un aumento en su supervivencia. En otras palabras, recientes investigaciones en los países desarrollados evidencian una relación entre la atención integral y multidisciplinaria que reciben los pacientes con FQ con el aumento de años de vida.

El incremento de la supervivencia del paciente con FQ está condicionado por diversos factores que influyen en la salud del paciente y sus cuidadores. Sin embargo, factores como las barreras en el acceso de atención en salud y la notoria desintegración en la misma, afectan directamente la salud y la calidad de vida de los pacientes. Sumado a esto, el desconocimiento de algunos profesionales de la salud respecto a la FQ favorece uno de los principales problemas a los que se enfrenta el paciente y su familia, el diagnóstico tardío de la enfermedad; por lo tanto, el tratamiento y la rehabilitación no serán oportunos y la enfermedad avanzará notoriamente. Así mismo, repercutirá negativamente en el estado de salud del paciente, disminuyendo su esperanza de vida y la calidad de la misma.

Al tener en cuenta factores como la estigmatización y exclusión, a la que se pueden ver expuestos los pacientes, estamos frente a situaciones que impactan, de forma negativa, en la salud y afectan el estado de salud físico, emocional y psicológico; como por ejemplo, los niveles de estrés más altos a los que están sometidos los pacientes con FQ, en comparación con las personas sanas. Por tanto,

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística

la expectativa y calidad de vida de estos pacientes en muchos casos es sombría, al no tener mayores oportunidades de desarrollo social.

Como se puede vislumbrar, en el desarrollo de la calidad de vida y salud de los pacientes con FQ influyen diferentes determinantes sociales que, a su vez, se traducen en inequidades para los mismos. Por lo anterior, es importante que el modelo de atención integral para pacientes con Fibrosis Quística esté conformado por el enfoque de Gestión de Enfermedades (*Disease Management*). Este se define como un proceso de transformación y optimización de la organización sanitaria, de la forma como se prestan los servicios y se obtienen los resultados. El enfoque propone la coordinación de los recursos en el sistema de salud, durante todo el ciclo de vida de la enfermedad, basada en la evidencia científica y orientada a mejorar la calidad de vida de los pacientes con el menor coste posible (E. Terol, 2001).

El objetivo primordial de los programas con enfoque de gestión de enfermedades (GE) es contener los costes a largo plazo del sistema sanitario, maximizando la eficiencia del mismo y manteniendo la calidad en la asistencia.

Por otro lado, es importante, para tratar las problemáticas en salud de las poblaciones, tener en cuenta los determinantes sociales en salud, ya que estos son definitivos en el bienestar o estado de salud de las mismas. El contexto socio-económico y político, sin duda alguna, aporta negativamente al estado de salud de un colectivo.

Otro de los determinantes estructurales que genera gran inequidad en salud son las políticas públicas; actualmente, estas se enfocan en el tratamiento de las

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística

enfermedades y en el cuidado médico y dejan de lado otros factores causantes del deterioro de salud en la población, lo que se traduce en un aumento de la demanda por servicios sanitarios e inequidades en salud, sin que se responda adecuadamente a la problemática particular en salud.

En Colombia, actualmente los modelos de atención para Enfermedades Raras no responden adecuadamente a las necesidades de los pacientes; esto si se compara con el avance en atención en salud brindado a los pacientes y sus familias en otros países; por ejemplo, los europeos. Sin embargo, a nivel latinoamericano, Colombia es el segundo país en haber promulgado la Ley de Enfermedades Huérfanas. En efecto, es la Ley 1392 del 2 de julio de 2010, por la cual se reconocen a las personas que viven con alguna ER y sus familias, como colectivos de especial interés, a los cuales se les debe garantizar la protección social por parte del Estado.

Sin embargo, el sistema de salud fue diseñado para dar respuesta a las enfermedades más prevalentes restándole importancia a las que se presentan en menor proporción como es el caso de la Fibrosis Quística. Por ende, el sistema en lugar de interactuar como un facilitador, crea barreras para el acceso oportuno a dichos servicios. En tal sentido, las barreras surgen por el modelo biomédico y fragmentado, la falta de información e investigación, la ausencia de centros de referencia, la cobertura del tratamiento, que suele ser insuficiente, y la no alineación en las políticas sectoriales para la salud que hacen más vulnerable a la población con FQ. Como consecuencia de lo anterior, los pacientes reciben una atención desintegrada y tardía en algunos casos (Chaves, 2012).

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística

No obstante lo anterior, el enfoque de Gestión del Paciente tiene como objetivo organizar y gestionar operativamente el acceso y la demanda de los usuarios a las prestaciones de asistencia especializada de los distintos servicios del centro de atención garantizando el principio de equidad. (Tamayo, 2004). Otra característica de este enfoque es que permite mejorar el flujo de información estandarizándola y garantizando la fiabilidad y validez de esta, desde el ingreso del paciente, a través de la historia clínica electrónica que contiene todos los datos relativos al proceso de evolución del paciente con Fibrosis Quística (Instituto de Información Sanitaria, 2011) .

Figura 18. Modelo de atención integral para pacientes con fibrosis quística



El modelo tendrá en cuenta los siguientes escenarios:

En el hogar, es básico explicar al paciente y a su familia, de forma clara, en qué consiste la enfermedad y cuáles son los problemas que pueden ir surgiendo en el curso de la misma. Una buena estrategia, para generar confianza en el paciente y

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística

su familia hacia el equipo multidisciplinario, es diseñar en conjunto un programa de actividades que el paciente haga propio y con el cual se facilite el seguimiento del proceso de atención y tratamiento. En este punto, en el que se genera ansiedad, se debe exigir al equipo multidisciplinario total capacitación para manejar la situación y la mayor sensibilidad posible.

Por otra parte, el tratamiento en el domicilio, se debe realizar bajo protocolos especiales de enseñanza, para facilitar al paciente y a su familia la utilización de diversas técnicas que mejoren su calidad de vida (Federación Española contra la Fibrosis Quística, 2001).

En el escenario escolar; es fundamental para el aprendizaje y adecuado desarrollo de la personalidad de los niños; la inserción escolar del paciente con FQ debe garantizarse, pues de esta depende la autonomía y calidad de vida en el futuro del paciente y de su familia; por ejemplo, la inclusión laboral. Lo ideal es que los pacientes puedan acceder a instituciones educativas; No obstante, es muy claro que la facilidad de adquirir infecciones y el ausentismo escolar dificultan el acceso. Por lo tanto, ofrecer programas de educación a distancia virtuales o semipresenciales, son alternativas que pueden funcionar muy bien para este caso en particular. De todas formas se debe procurar establecer una buena comunicación entre las familias, el paciente y el ámbito escolar.

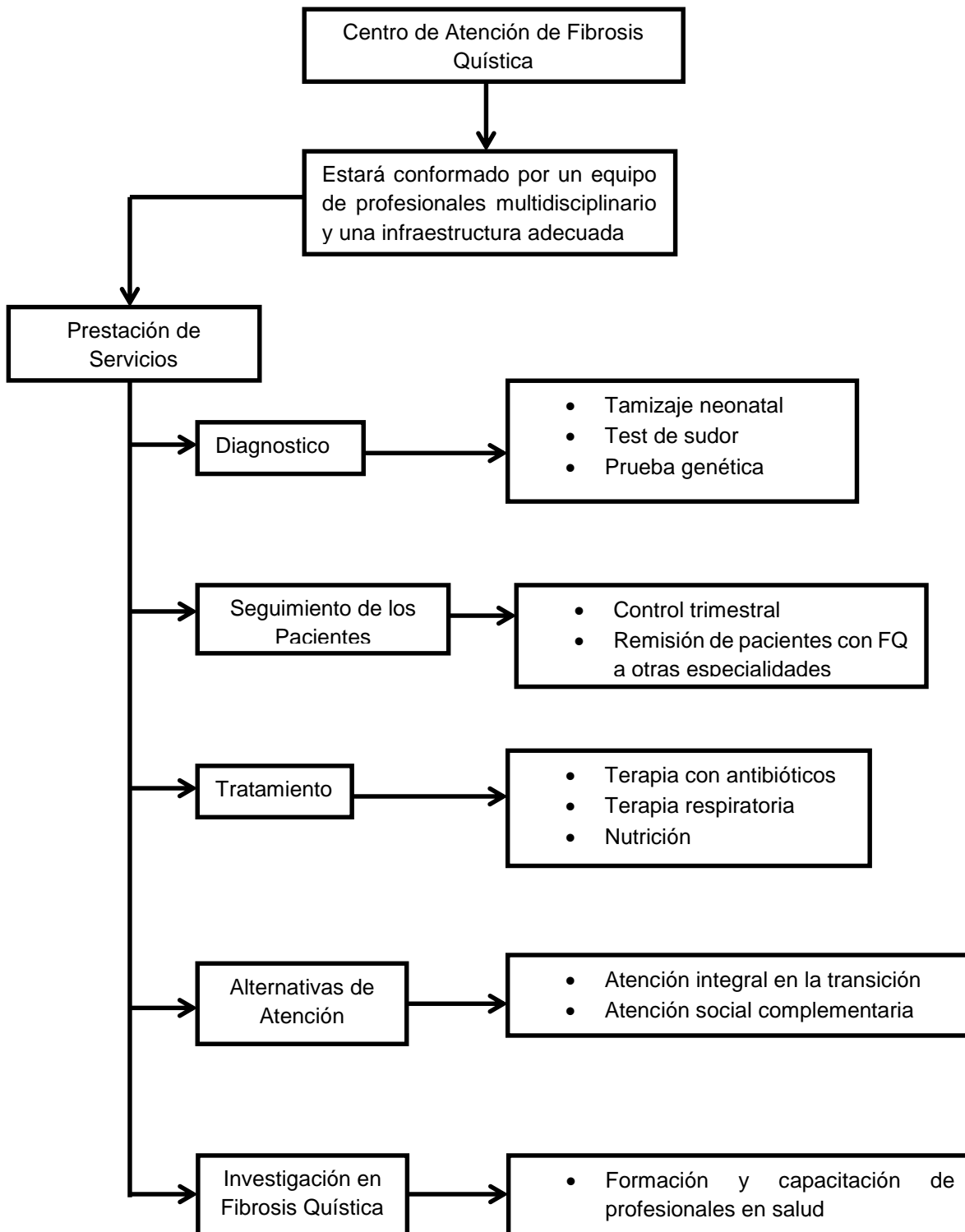
Escenario Laboral: mediante la legislación se deben adoptar normas especiales incluidas en normas generales para promover y apoyar la inserción laboral de las personas trabajadoras con discapacidad; con esto se busca aumentar las tasas de actividad y de ocupación, la inserción laboral, mejorar la calidad del empleo y

dignificar las condiciones del mismo, siempre con el objetivo de combatir la discriminación.

La inserción laboral de un paciente con FQ se ve seriamente truncada si se tuvo problemas relacionados con los estudios en la escuela o en la universidad; por eso la importancia de mejorar el acceso de los pacientes a la educación. Es aquí donde las políticas educativas y las organizaciones gubernamentales deben ejercer mayor apoyo. La entrada en el mundo laboral debe ser acorde con el estado general o incapacidad del paciente; así, se debe determinar la temporalidad del empleo (parcial o completo), la enfermedad debe ser conocida en el entorno con el fin de favorecer la incorporación y permanencia en el mismo, a pesar de las recaídas, sin que este reconocimiento genere ningún tipo de discriminación o rechazo.

Por lo tanto, en el ámbito comunitario es importante contar con redes de apoyo social como fundaciones o grupos de pacientes (instituciones públicas o privadas) proporciona medios que las familias o el paciente pueden requerir en algún momento del proceso de la enfermedad. Estas asociaciones pueden intervenir en situaciones problemáticas, visibilizando inequidades y reivindicando derechos, con el fin de dar a conocer la situación actual en la que se encuentran los pacientes y sus familias.

Figura 19. Propuesta del modelo de atención integral para pacientes con fibrosis quística



10.2 Componentes del modelo de atención integral para pacientes con Fibrosis Quística

La atención integral de pacientes con Fibrosis Quística, según las experiencias internacionales, supone un avance en la supervivencia de los pacientes y mejoría en su calidad de vida gracias a la atención, los cuidados y el tratamiento multidisciplinario, con los cuales se pueden tratar diferentes determinantes o aspectos que influyen en la evolución de la enfermedad. Como se ha mencionado anteriormente, la atención sanitaria adopta una gran relevancia en el caso específico de la Fibrosis Quística, pues es clave para el adecuado tratamiento y seguimiento del paciente (Sancho, 2013).

Para brindar una adecuada atención a los pacientes con FQ y satisfacer sus necesidades, es necesario mejorar el proceso asistencial, estas mejoras tienen el objetivo de articular los recursos, servicios y agentes que intervienen en él, así como incorporar las mejores evidencias disponibles para alcanzar la máxima calidad y eficiencia. Como lo propone la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER, 2013), el punto de partida para incluir mejoras en la gestión del proceso asistencial de las personas con ER, en este caso, FQ, son las propias necesidades individuales, entendidas desde los procesos diagnósticos, terapéuticos y de rehabilitación. Por tal razón, se propone un trabajo interdisciplinar, como requisito principal, en la toma de decisiones y en la aplicación de criterios de mejora.

10.2.1 Principios del modelo de atención integral para pacientes con Fibrosis Quística

- Reconocimiento, promoción y cumplimiento de derechos en el acceso a servicios de salud de las personas con FQ.
- Prestación adecuada de recursos, bienes y servicios sanitarios.
- Respeto a las personas con FQ, en todos los ámbitos sociales, no solo en la prestación de servicios sanitarios.
- Tratamiento multidisciplinario e integral.
- Compromiso y coordinación institucional (FEDER, 2013).

10.2.2 Aspectos importantes

1. Diseñar o ubicar centros de atención integral para pacientes con Fibrosis Quística, que actúen como unidades de referencia, en donde se aseguren equipos multidisciplinarios con los profesionales adecuados para suplir las necesidades y participar en el desarrollo del ciclo vital de los pacientes con Fibrosis Quística y sus familias.
2. Apoyar psicológicamente a los pacientes y a sus familiares en el desarrollo de conductas adecuadas y sanas, que mejoren y mantengan un buen estado de salud. Es importante el soporte de políticas públicas y sociales que faciliten el acceso a la educación, el trabajo, la nutrición y demás aspectos que puedan afectar negativamente la salud de los pacientes con FQ.

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística

3. Favorecer la formación y realización de trabajos adecuados para los pacientes con FQ, respetando sus tiempos de descanso y tratamiento y asegurando un trato digno y sin discriminación.
4. Garantizar las estructuras adecuadas para la atención de los pacientes, teniendo en cuenta sus necesidades en calidad y seguridad sanitaria.
5. Garantizar la cobertura del servicio sanitario, los tratamientos y el seguimiento de los pacientes.
6. Destinar recursos para cubrir las necesidades de los pacientes con bajos ingresos, que dependan de ayudas para poder acceder a los servicios sanitarios y la atención integral.
7. Reforzar la investigación y control de aspectos medioambientales naturales, climáticos o producidos por el hombre, que afectan a la población y, por ende, a las personas con Fibrosis Quística.
8. Garantizar el ingreso de los medicamentos más avanzados para el tratamiento de los síntomas de la enfermedad.
9. Fortalecer la investigación en todos los aspectos.
10. Fomentar, desde la prevención, el tratamiento de muchos problemas derivados de la enfermedad.

Para hacer efectivo el modelo de atención, es importante tener en cuenta herramientas como:

1. Llevar un registro completo y actualizado de los pacientes con FQ.
2. Tener a disposición una base de datos de laboratorios clínicos para el diagnóstico e información de expertos clínicos.

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística

3. Llevar una historia clínica compartida, para garantizar continuidad en la prestación de servicios.
4. Definir los roles de los diferentes profesionales en el ámbito sanitario, así como su formación continuada.
5. Sensibilizar y formar a los tomadores de decisiones.
6. Evaluar y financiar tratamientos farmacológicos de alta complejidad.
7. Elaborar una guía de recursos para FQ.

Otros componentes susceptibles de ser incorporados en el modelo son:

- Apoyo en la formación específica de Enfermedades Raras (ER) en los profesionales y estudiantes de salud.
- Establecimiento de campañas de concienciación y visibilización social de las personas con ER como la Fibrosis Quística.
- Mejoras en la valoración de las incapacidades en el ámbito de la FQ, con el objetivo de evitar problemas en la clasificación del grado y acceso a las prestaciones sociales y económicas.
- Desarrollo de una plataforma de información sobre ER, como la FQ, dirigida a pacientes, profesionales y población en general; en la cual se incluya información sobre las asociaciones de personas con ER, para fortalecer el apoyo y facilitar la participación de las asociaciones en la definición de políticas públicas en relación con las ER. (FEDER, 2013).

10.3 Definición centro de atención para Fibrosis Quística

Un centro de atención integral, o unidad de referencia, es un instrumento de intervención en el diagnóstico, tratamiento y seguimiento de pacientes con FQ, que se puede distribuir a lo largo del territorio y actúa como elemento especializado de primer nivel. Lo ideal es que estos centros ejerzan como instancias expertas, impulsando proyectos de investigación, formación e información para médicos y profesionales en salud; además deben estar conectados con otras redes de referencia, para participar y conocer los avances de la enfermedad (FEDER, 2013).

Un centro de atención integral para pacientes con FQ debe:

- Garantizar la calidad, la seguridad y la eficiencia en los procesos de diagnóstico y tratamiento, por medio de equipos multidisciplinares e instalaciones adecuadas dentro del sistema sanitario.
- Para garantizar la financiación, es importante que el centro de atención integral haga parte de una universidad u hospital docente
- Debe brindar un consejo y diagnóstico genético específico para cada paciente y su familia.
- Debe establecer protocolos de atención sanitaria específicos para FQ.
- Debe contar con un registro de historias clínicas.
- Debe garantizar la atención integral y la disponibilidad de los medicamentos.
- Ser coordinado por un médico con experiencia en FQ y trabajar en colaboración con al menos otro médico especialista en FQ.

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística

- Deben tener un número variable de personal sanitario especialista en FQ, que será descrito más adelante.
- Debe existir protocolos para la evaluación y referencia de pacientes a las unidades nacionales de trasplantes.
- Garantizar el acceso y atención a los pacientes las 24 horas del día (FEDER, 2013).

De igual forma, el centro de atención integral debe mantener una relación estrecha con médicos especialistas de otros hospitales o centros de atención, como hepatólogos, gastroenterólogos, endocrinólogos, obstetras y ginecólogos (incluyendo expertos en fecundación asistida), cirugía general, hepatobiliar y pediátrica, radiología, enfermedades infecciosas y medicina preventiva, reumatología, oftalmología y nefrología (Kerem E., 2005).

10.3.1 Profesionales centro de atención para Fibrosis Quística

Un centro de atención integral para pacientes con Fibrosis Quística debe contactar con los siguientes profesionales:

- Gastroenterólogo
- Neumólogo
- Endocrinólogo
- Nutricionista
- Genetista

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística

- Fisioterapeuta
 - Psicólogo
 - Trabajador social
 - Preparador físico
 - Enfermero
 - Bacteriólogo
 - Microbiólogo
 - Farmacéutico, entre otros
1. La enfermera es la persona que coordina y relaciona el equipo asistencial con el paciente y su familia; ella es el primer contacto que tendrá el paciente; por esto se requiere de su dedicación, del conocimiento adecuado de la enfermedad y de una especial sensibilidad frente a la situación.
 2. Habitualmente el neumólogo es el coordinador de la Unidad de FQ; está encargado del cuidado y manejo de los pacientes, además de coordinar la asistencia e insistir en la importancia de enseñar al enfermo y a su familia todo lo relacionado con la enfermedad y los beneficios del tratamiento (Federacion Española contra la Fibrosis Quística, 2001).
 3. Una buena evolución del paciente y aumento de la supervivencia está relacionada, entre otras cosas, con una adecuada nutrición y una función pulmonar óptima, para lo cual los especialistas en aparato digestivo y nutrición realizan un programa de tratamiento agresivo e individualizado; esto con el objetivo de conseguir un buen desarrollo y crecimiento del paciente (Federacion Española contra la Fibrosis Quística, 2001).

4. La fisioterapia respiratoria es uno de los tratamientos más eficaces y más importantes para la FQ; se realiza para mantener las vías respiratorias libres de secreciones y prevenir infecciones causadas por las mismas (T. Rubio, 1999). La rehabilitación respiratoria y el tratamiento físico incluyen diferentes técnicas de fisioterapia respiratoria, tratamiento postural (prevención de las deformidades de la columna vertebral y del tórax) y el ejercicio al aire libre. El especialista en fisioterapia respiratoria debe velar por la buena utilización de dichas técnicas y su cumplimiento, así como el automanejo de los pacientes mayores y adultos, y la independencia en el fase de transición de niño a adulto (Federacion Española contra la Fibrosis Quística, 2001).
5. La asesoría psicológica es fundamental en el diagnóstico y seguimiento del paciente, así como en el desarrollo de aspectos importantes de su vida (ingreso al colegio, adolescencia, reagudizaciones de la enfermedad, trasplante, etapa adulta, relaciones de pareja, estudio, trabajo, etc.), para las familias es un apoyo en la conformación de redes sociales en las que se fomente la participación. Según investigaciones, la asesoría psicológica permite estrechar la relación médico- paciente-familia, con lo que se activa la participación en el tratamiento de la enfermedad (T. Rubio, 1999).
6. La labor del trabajador social es fundamental en la asistencia del paciente con FQ. Dentro de sus funciones está contactar con las entidades que manejen los recursos socio-sanitarios; atender las diferentes necesidades sociales como adaptación a la vivienda, valoración de la situación económica de la familia, evaluación de hermanos o familiares, evaluación de los aspectos de escolarización, calificación de la discapacidad, sistematización

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística de la petición de ayudas económicas. Al hacer contacto con diferentes asociaciones gubernamentales o privadas, se facilita la dirección del paciente hacia programas de rehabilitación y ayuda económica para desarrollar un proyecto de vida y bienestar en la vida adulta (Federación Española contra la Fibrosis Quística, 2001).

Dependiendo de las particularidades de cada paciente y su entorno familiar o psicosocial, se puede necesitar del contacto con otros especialistas que no forman parte del núcleo central de la unidad de FQ. De igual forma, las asociaciones de padres o enfermos con FQ, sociedades científicas, academias, estamentos estatales y privados son imprescindibles en el proceso de atención de los pacientes y sus familias.

Por último, es importante la capacitación y constante actualización de los profesionales en salud relacionados con la atención de los pacientes con FQ, de su adecuada habilidad y conocimiento depende la rehabilitación y el seguimiento del paciente. Además, es fundamental la comunicación entre la familia, el paciente y los profesionales, para asegurar que los pacientes reciban los cuidados necesarios orientados a cubrir sus necesidades individuales (Sancho, 2013).

10.3.2 Instalaciones centro de atención para Fibrosis Quística El centro de atención integral para pacientes con FQ debe contar con:

- Un departamento de radiología con las instalaciones para realizar exploraciones de TAC.

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística

- Laboratorio de función pulmonar.
- Servicio de microbiología con experiencia en análisis de muestras de pacientes con FQ y capacidad diagnóstica completa, que incluya test de sudor y análisis de mutaciones del gen CFTR.
- Tener experiencia en embolización de arterias bronquiales para hemoptisis, colocación de reservorios de acceso venosos central, sondas nasogástricas y gastrostomías.

El centro de atención debe contar con protocolos escritos e instalaciones para el tratamiento de todas las complicaciones asociadas a la FQ, como: neumotórax, hemoptisis, aspergilosis broncopulmonar alérgica (ABPA), infecciones por micobacterias, síndrome de obstrucción intestinal distal (SOID), sinusitis crónica, hemorragia gastrointestinal, hipertensión portal, cirrosis, diabetes mellitus, osteoporosis, poliposis nasal, insuficiencia respiratoria, insuficiencia cardíaca, pancreatitis, pérdida de audición y otras complicaciones (Kerem E., 2005).

En caso de no contar con la estructura adecuada para todas las instalaciones necesarias, se deben ubicar unidades de referencia a donde se puedan remitir los pacientes para realizar todos los procedimientos requeridos, además de contar con protocolos de remisión y seguimiento.

10.4 Requisitos para ingresar al programa

- Diagnóstico confirmado de Fibrosis Quística.
- Evaluar las características personales y motivacionales del paciente, situación familiar, severidad de los síntomas, impacto de la enfermedad sobre

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística la vida del paciente y su familia; evaluar, también, el estado funcional, psicológico, educacional, físico y nutricional del paciente.

A partir de la evaluación del paciente se deben determinar objetivos a corto y largo plazo teniendo en cuenta las necesidades y capacidades del paciente; en la elaboración y desarrollo de estos se debe involucrar al paciente y su familia para que, de esta forma, se genere motivaciones y expectativas.

10.5 Diagnóstico de Fibrosis Quística

Actualmente la FQ es considerada como una enfermedad severa cuyo curso evolutivo se puede modificar favorablemente mediante intervenciones terapéuticas oportunas. Por esto, resulta de suma relevancia el diagnóstico temprano (Pesquisa neonatal), lo que permite al paciente y su familia recibir las acciones médicas necesarias antes de que la enfermedad produzca daños o lesiones irreversibles; además, brinda la posibilidad para los padres de acceder oportunamente al consejo genético para la planificación reproductiva (Ministerio de Salud Pública y Bienestar Social, 2009).

Los resultados obtenidos en la caracterización realizada en Bogotá demuestran que el 40% de los pacientes con FQ fueron diagnosticados después de los 5 años de edad, lo que se puede considerar como un diagnóstico tardío, teniendo en cuenta que existen técnicas que pueden demostrar la existencia de la enfermedad en el recién nacido a partir del tercer día de vida, además de la sintomatología muy característica de la enfermedad.

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística

Actualmente, se han desarrollado y estudiado métodos de despistaje para los recién nacidos que deben ser siempre la primera opción de diagnóstico de la FQ. Uno de los métodos usados mide el tripsinógeno inmunorreactivo (IRT) en una muestra de sangre tomada usualmente dos o tres días después del nacimiento. La TIR es una familia de moléculas producida por el páncreas exocrino, constituida por tripsina y distintas formas de tripsinógeno, eliminada principalmente por el riñón. La prueba IRT puede hacerse con un ensayo del ADN para buscar los genes alterados de la FQ, haciendo que esta sea mucho más precisa; posteriormente, cuando la prueba resulta positiva, se usa una prueba de sudor para confirmar (Cystic Fibrosis Foundation, 2003).

Es fundamental tener en cuenta que la TIR está aumentada en personas con FQ, pero también se ha descrito su aumento en personas con inmadurez del sistema ductular, en portadores de FQ (6%) y en neonatos con patologías como infecciones congénitas (citomegalovirus y otras subclínicas), insuficiencia renal, trisomías del 13, 18 y 21, perfusión pancreática deficiente y atresia intestinal; además, se ha observado que el estrés perinatal puede aumentar la TIR, generando falsos positivos hasta de un 25% (Federación Española contra la Fibrosis Quística, 2001).

Si consideramos las experiencias internacionales, en donde se realiza la pesquisa neonatal, como por ejemplo Costa Rica, en donde, mediante un estudio piloto de screening para Fibrosis Quística, buscan incluirla, a mediano plazo, en su programa de tamizaje, con el fin de proporcionar un diagnóstico rápido en los individuos, seguido de un tratamiento adecuado y el seguimiento respectivo. Este

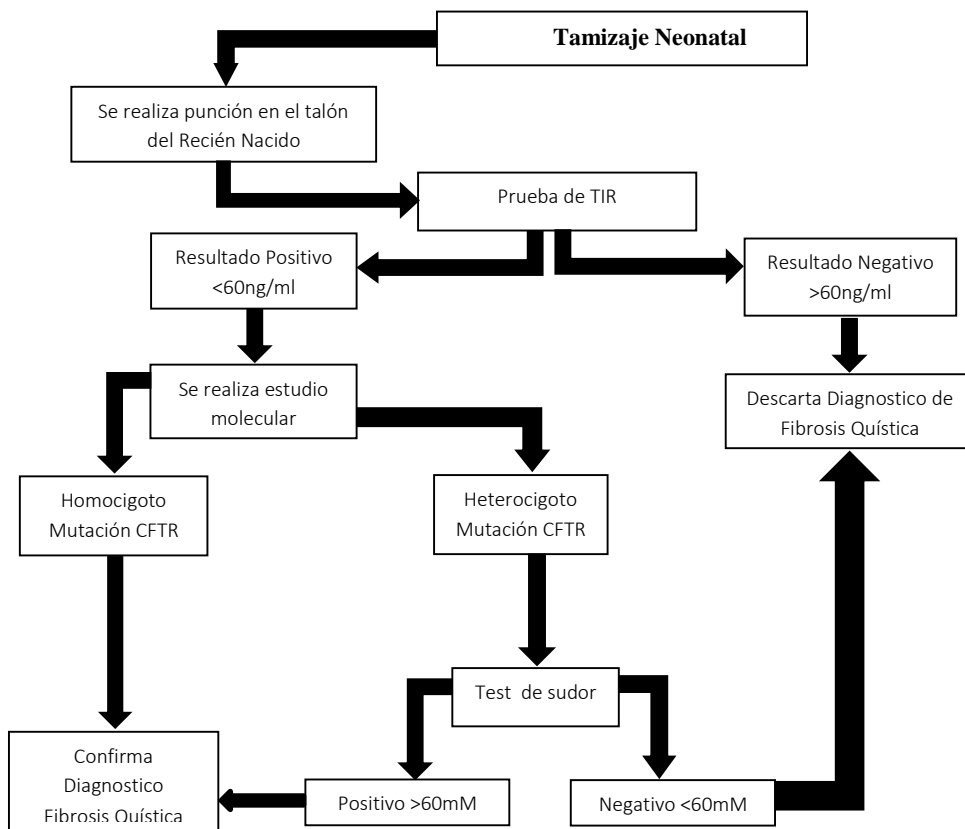
Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística

país está centrando sus esfuerzos en el Programa Nacional de Tamizaje Neonatal enfocándolo desde una prevención secundaria; es decir, detección precoz y tratamiento oportuno de la enfermedad con el fin de evitar o reducir al mínimo sus consecuencias (Céspedes C., 2004).

Por lo tanto, una vía para solucionar la problemática del diagnóstico tardío en Colombia sería implementar un estudio piloto de tamizaje neonatal para FQ y así en los casos detectados a temprana edad, se les suministraría el tratamiento adecuado y un seguimiento realizado por el equipo multidisciplinario, lo cual aumentaría la esperanza de vida y mejoraría la calidad de vida de los pacientes con la enfermedad.

También, se debe tener en cuenta que al implementar el tamizaje neonatal, para Fibrosis quística, se deben estandarizar las pruebas de laboratorio con el fin de garantizar la calidad y el desempeño de las mismas y simultáneamente, se debe capacitar periódicamente a los profesionales de la salud, facilitándoles información actualizada con el objetivo de llevar a cabo una retroalimentación (Colciencias y Ministerio de Salud y Protección Social, 2014)

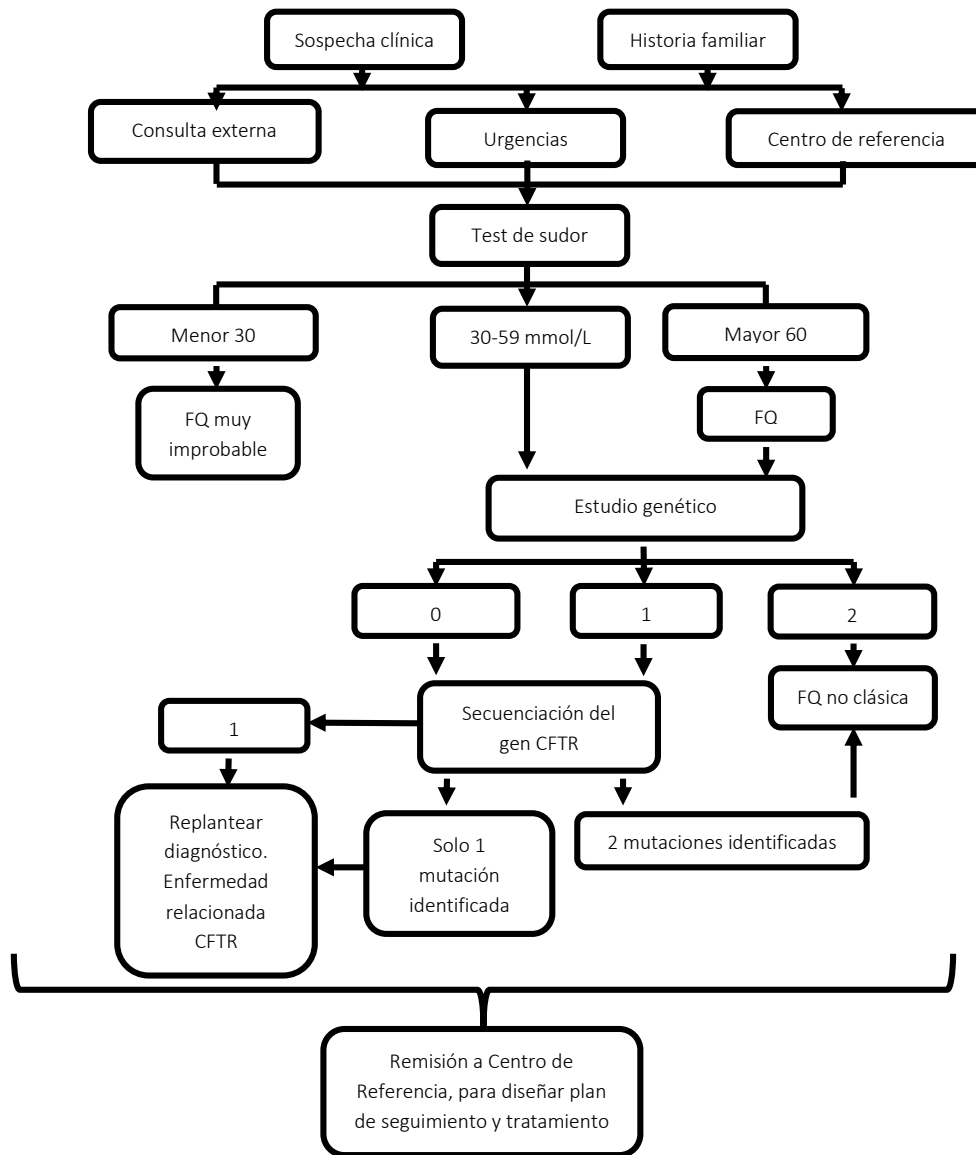
Figura 20. Flujograma diagnóstico temprano con tamizaje neonatal



Fuente: Modificado de: (Calderon Lopez G, 2008) (Ivankovich-Escoto G, 2004)

Cuando no se ha realizado un diagnóstico neonatal de la patología y se sospecha de la enfermedad, regularmente esta se presenta en casos de niños con poca ganancia de peso, con deposiciones anormales o con procesos respiratorios de repetición; en otros casos, se puede sospechar frente a una deshidratación por la gran pérdida de sal; en el caso de adultos, cuando consultan por esterilidad, alteraciones respiratorias crónicas o problemas repetidos en hígado o páncreas (Federacion Española contra la Fibrosis Quística, 2001).

Figura 21. Flujo de diagnóstico de Fibrosis Quística sin tamizaje neonatal



Modificado de Guía asistencial de Fibrosis Quística. Guía de actuación compartida para la Fibrosis Quística en Andalucía. Mayo 2011; 71

Para el diagnóstico de FQ es importante tener en cuenta:

- **Historia familiar de FQ**, para indagar antecedentes importantes que se correlacionen con la patología, como familiares diagnosticados con FQ o enfermedades similares, familiares fallecidos por causa de FQ o enfermedades similares.

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística

- **Manifestaciones clínicas** (disfunción de glándulas exocrinas, páncreas, glándulas sudoríparas y las glándulas mucosas del tracto respiratorio, gastrointestinal); por lo general, los pacientes presentan diarrea, infecciones respiratorias recurrentes, deficiencias de peso y altura.
- **Pruebas de laboratorio**, necesarias para confirmar la FQ e indagar afectación de los órganos del cuerpo. Dentro de estas pruebas se encuentra la prueba de sudor, reconocido como el análisis estándar de la FQ y las pruebas genéticas para diagnóstico de la enfermedad, que se describen a continuación:

Test de sudor: este debe ser mayor o igual a 60 mmol/L. Hoy por hoy es la prueba más utilizada para el diagnóstico de la FQ, a partir de la presentación clínica y correlacionada con los antecedentes familiares. El test se basa en la determinación de la concentración de cloro (CL) y en algunos casos de sodio (Na) en muestras de sudor. Es una prueba sencilla y precisa, en la que se hace que las glándulas sudoríferas suden, usando pilocarpina (producto químico suave) y algo de electricidad, a este proceso se le conoce como **iontoforesis con pilocarpina**. Posterior a esto, se coloca sobre la piel una gasa o papel de filtro para recolectar el sudor, luego se cubre el área con un plástico por 30 minutos y se recoge todo el sudor en un tubo pequeño. Si la prueba de sudor muestra aumento de sal, se repetirá la prueba para confirmar (Cystic Fibrosis Foundation, 2003). Según el Ministerio de Salud Pública y Bienestar Social, (Ministerio de Salud Pública y Bienestar Social, 2009) de Paraguay, es recomendable realizar la prueba a partir

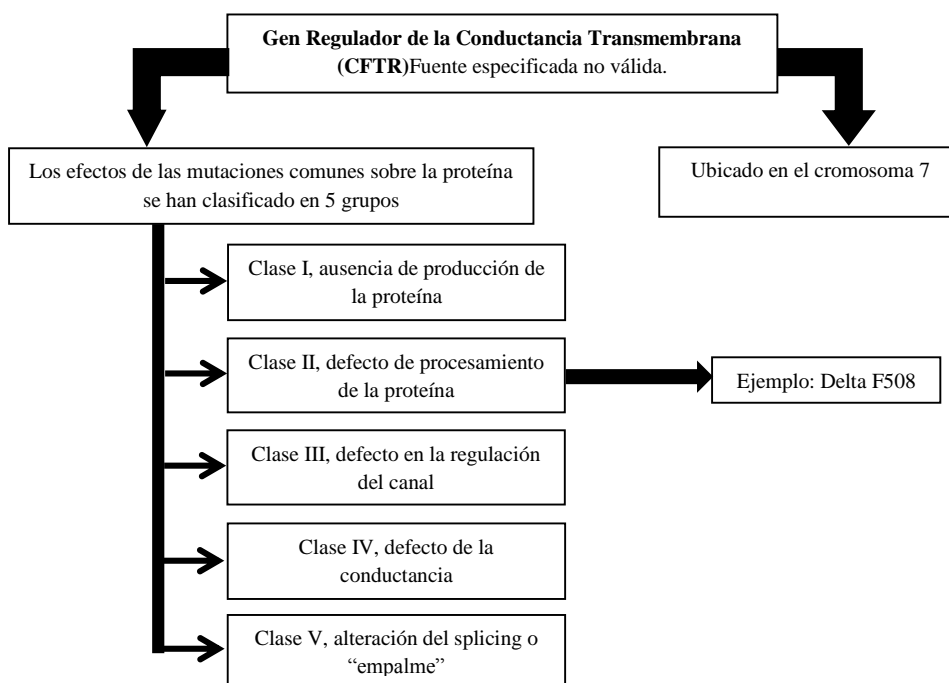
Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística del primer mes de vida. Las pruebas de sudor deben ser realizadas por personal entrenado y con experiencia, en los sitios adecuados para tal procedimiento.

Según los datos obtenidos por los encuestados, la prueba de sudor fue la técnica que se usó para diagnosticar la FQ en los pacientes; sin embargo, solo en la mitad de estos se confirmó mediante la prueba genética y lo recomendable es que la confirmación se realice en todos los casos.

Prueba Genética: a través de esta se identifican las mutaciones de FQ, caracterizadas por tener un patrón de transmisión autosómico recesivo; esto significa que los padres de un niño con la patología son portadores sanos de la misma. El gen mutado (CFTR) tiene alrededor de unas 6.500 unidades o nucleótidos; un solo error en una de estas unidades produce la enfermedad. En la mayoría de casos de FQ (75%) se ha encontrado la mutación F508, que es un defecto debido a la ausencia de un aminoácido (Fenilalanina) en la posición 508; pero se han descrito más de 1.500 mutaciones posibles que varían según el origen étnico y la ubicación geográfica de cada población (Ministerio de Salud Pública y Bienestar Social, 2009).

De la población encuestada, tan solo 13 participantes dijeron conocer la mutación, 11 la identificaron como Delta F 508, que es la más común y los participantes restantes la identificaron como 6542x.

Figura 22.Flujograma de clasificación de las mutaciones más comunes del gen (CFTR)



Fuente: Modificado de (Sociedad Argentina de Pediatría, 2008)

Algunas manifestaciones fenotípicas que se expresan según la edad y que pueden direccionar al equipo sanitario en el diagnóstico de la FQ, se presentan en la siguiente tabla:

Tabla 6. Manifestaciones fenotípicas más comunes según edad

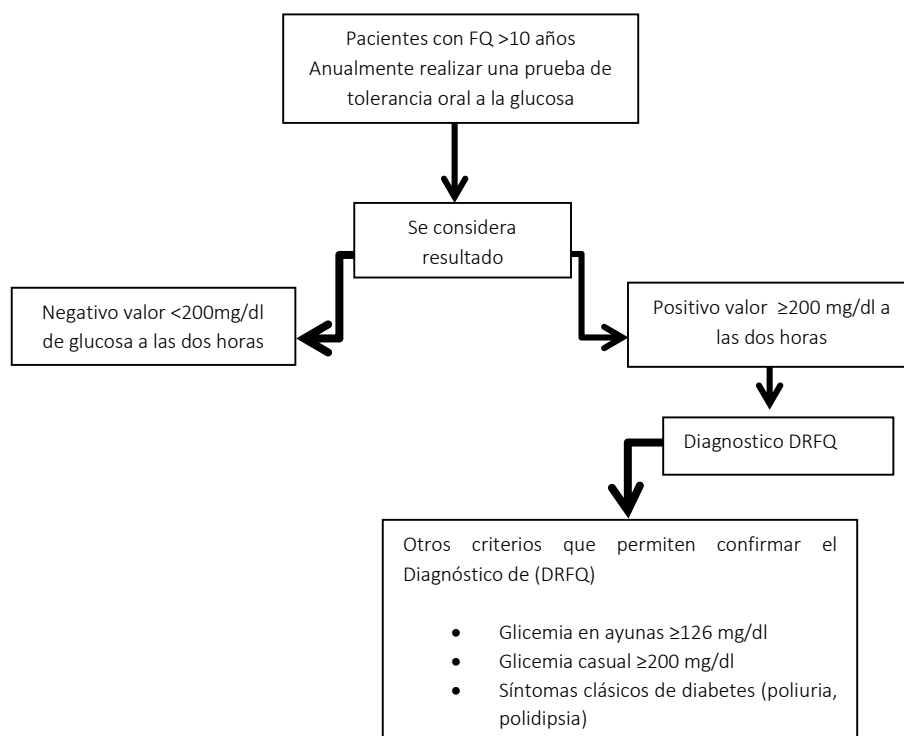
RECIEN NACIDO	MENORES DE 2 AÑOS	NIÑOS	ADOLESCENTES Y ADULTOS
<ul style="list-style-type: none"> • Íleo Meconial • Ictericia prolongada • Tos • Taquipnea persistente • Escasa ganancia de peso 	<ul style="list-style-type: none"> • Fallo de medro (Crecimiento insuficiente, tanto en talla como en peso) • Esteatorrea • Infección respiratoria recurrente • Atelectasia • Edema-Hipoproteinemia • Prolapso rectal • Síndrome de pérdida de sal 	<ul style="list-style-type: none"> • Síndrome de malabsorción • Fallo de medro • Tos crónica • Infección respiratoria recurrente • Bronquiectasias • Cultivo de secreción Traqueal positivo para <i>Staphylococcus aureus</i> o <i>Pseudomona aeruginosa</i> • Pólipos nasales • Diagnóstico de FQ familiar 	<ul style="list-style-type: none"> • Pólipos nasales • Sinusitis crónica • Bronquitis crónica/Bronquiectasias • Hipocratismo digital • Azoospermia • Cirrosis biliar • Diabetes • Litiasis vesicular

Modificado de Cystic Fibrosis Adult Care: Consensus Conference Report. Chest 2004; 125; 1-39.

10.5.1 Diagnóstico por manifestaciones tardías

- **Diabetes:** En la FQ el páncreas se encuentra algo reducido de tamaño. Por ello, en algunos pacientes se reduce la producción de insulina. El porcentaje de pacientes con FQ que padecen de diabetes va aumentando con la edad, por tanto, es importante, a determinada edad, realizar las pruebas oportunas.

Figura 23. Flujograma para identificar diabetes relacionada con Fibrosis Quística (DRFQ)



Fuente: Modificado de (MINISTERIO DE SALUD Y PROTECCION SOCIAL Y COLCIENCIAS, 2014)

- **Fertilidad:** La mayoría de los hombres con FQ presentan problemas para tener hijos; en el caso de las mujeres, los problemas son menos frecuentes. Este caso en especial es importante por las alteraciones físicas que normalmente conlleva un embarazo y, posteriormente, el parto, que puede complicar la situación de la enfermedad; sobre todo, si la situación de la

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística enfermedad antes ya era delicada. Por lo tanto, es fundamental la valoración y seguimiento en este proceso (Federacion Española contra la Fibrosis Quística, 2001).

- **Afectación de los huesos:** por causa de los problemas digestivos, nutricionales y disminución de la actividad física, el calcio que contienen los huesos se va gastando progresivamente y estos se hacen más débiles (osteoporosis); aspecto que favorece las fracturas. La inflamación de las articulaciones (artritis) puede presentarse en un número pequeño de pacientes afectando, principalmente, las rodillas, los tobillos, las muñecas, los codos y los hombros (Federacion Española contra la Fibrosis Quística, 2001).

El consenso Europeo establece dos formas de Fibrosis Quística; “Fibrosis Quística clásica” y “Fibrosis Quística no clásica o Atípica”. Para el diagnóstico de la FQ clásica proponen que se encuentre una o más de las características fenotípicas de FQ (enfermedad sinopulmonar crónica, alteraciones digestivas y nutricionales, síndromes de pérdida de sal o ausencia bilateral de conductos deferentes) junto a una prueba de sudor mayor a 60 mEq/l; además, en los pacientes con este tipo de FQ, generalmente, se detectan dos mutaciones causantes de la enfermedad en el gen CFTR, con presencia o no de Insuficiencia Pancreática y evolución clínica variable.

Para el diagnóstico de la FQ no clásica o atípica, se encuentra una o más de las características fenotípicas, prueba de sudor con resultado entre 30-60 mEq/l, detección de dos mutaciones en el gen; por lo general, en este tipo de FQ los

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística

pacientes tienen insuficiencia pancreática y compromiso pulmonar más leve que en las formas clásicas.

El consenso de la *Cystic Fibrosis Foundation* (CFF) establece un intervalo normal de los niveles de cloro en sudor, según la edad. De esa forma, establecen que para diagnosticar la FQ se requieren cifras de cloro en sudor mayor a 60 mEq/l; aunque resaltan la importancia de realizar estudios sobre los límites de normalidad de los niveles de cloro en sudor, ya que en recientes investigaciones, con individuos sanos, se ha encontrado un 1% de estos con valores superiores a 60 mEq/l (Ministerio de Salud Pública y Bienestar Social, 2009).

10.6 Seguimiento de los pacientes

Ya se conoce que el sistema sanitario es uno de los determinantes de la salud y que, en la mayoría de los casos, invertir en este no asegura un directo beneficio al estado de salud de la población. Pero como se ha mencionado con anterioridad, para los pacientes con FQ sí es un determinante fundamental, pues al ser una enfermedad genética (factores biológicos) que no se puede prevenir, se debe intervenir en los sistemas de salud para poder brindar a los pacientes el diagnóstico, tratamiento y seguimiento adecuado. Por otra parte, como lo manifiestan los participantes del estudio, las consultas con especialistas, los exámenes diagnósticos y los tratamientos, son pilares esenciales para controlar los daños causados por la enfermedad y mejorar la calidad de vida.

Por lo tanto, se debe procurar disminuir los tiempos de espera entre la solicitud y la asignación de citas con especialistas, para los pacientes con Fibrosis

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística Quística. Por consiguiente, sería recomendable implementar un área de atención al usuario con horario flexible para brindar la información necesaria y, así mismo, el paciente y/o cuidador pueda acceder a una cita según su necesidad con tan solo llamar; para esto se necesitaría de la orden médica con el fin de conocer a qué especialidad fue remitido y los datos generales del mismo. Posterior a esto, se le deberá otorgar una cita acorde con la agenda del especialista o del servicio solicitado y la disponibilidad de tiempo del paciente (Fundación Neumológica Colombiana, s.f.).

Por otro lado, esta área debe recibir las reclamaciones de los pacientes y/o cuidadores, de forma coordinada con el responsable de la unidad o área objeto del reclamo y estos reclamos deben ser contestados en un plazo inferior a 30 días. Todo esto en aras de mejorar la prestación de los servicios y así satisfacer a los pacientes (Instituto de Información Sanitaria, 2011) (HOSPITAL EL CRUCE NESTOR CARLOS KIRCHNER, s.f.).

Es importante que el paciente y su familia sepan que se debe realizar periódicamente una serie de controles para el adecuado seguimiento de la enfermedad. A partir del diagnóstico es necesario realizar pruebas completas para conocer el funcionamiento del intestino y/o de los pulmones; además de enseñar al paciente y a su familia las diferentes técnicas de fisioterapia respiratoria fundamentales para la buena evolución de la enfermedad (Federación Española contra la Fibrosis Quística, 2001).

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística

Durante el primer ingreso, además del contacto con la enfermera y los especialistas, es fundamental la remisión al psicólogo y al trabajador social. Posteriormente, se suelen realizar controles trimestrales o semestrales, o incluso más frecuentes, todo depende de las necesidades del paciente y de su familia; por ejemplo, los lactantes o pacientes recién diagnosticados es recomendable que acudan más frecuentemente y aquellos diagnosticados con fenotipos leves pueden asistir a controles de 3 a 6 meses. En estos controles se debe indagar al familiar y al paciente sobre los problemas que se han presentado, se debe estudiar los gérmenes que aparezcan en las secreciones respiratorias, ver la ganancia de peso y realizar estudios de la función pulmonar (Federacion Española contra la Fibrosis Quística, 2001).

Igualmente, una vez al año se hace un estudio completo con análisis de sangre y orina, radiografía de los pulmones, ecografía de abdomen y estudio global de la nutrición; en este se valoran las calorías consumidas y eliminadas para adecuar una dieta equilibrada que cumplan con las necesidades del paciente. En casos determinados, se hace necesario realizar otras pruebas, dependiendo de la opinión del equipo sanitario y el paciente (Federacion Española contra la Fibrosis Quística, 2001). Estas revisiones permiten al equipo, al paciente y a la familia, mantener una relación estrecha que, a su vez, facilita realizar preguntas y aclarar dudas en relación con la enfermedad y su tratamiento. Es básico que este proceso no se quede solamente en el tratamiento de la enfermedad; se hace necesario, también, que se integren aspectos psicológicos y sociales, tanto del paciente como de sus cuidadores.

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística

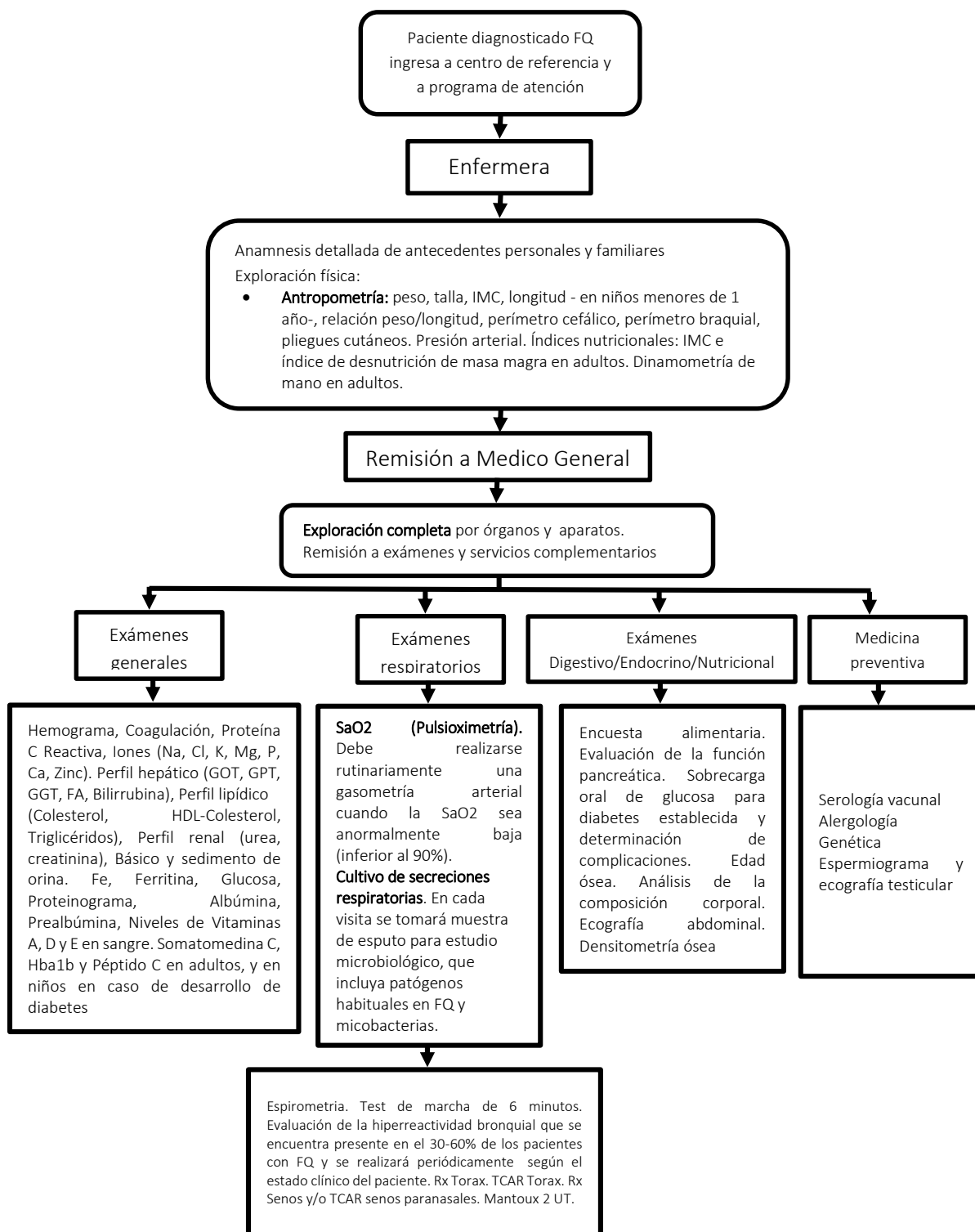
En algunas ocasiones se pueden presentar complicaciones, que precisen ser tratadas en el hospital, tales como: procesos infecciosos pulmonares, poca ganancia de peso que requiera procedimientos más agresivos, problemas con la emisión de deposiciones, complicaciones pulmonares no infecciosas, complicaciones digestivas y deshidrataciones severas. En estos casos se debe ingresar al paciente al hospital el menor número de días posibles, pues la estancia en este representa riesgo de adquirir otras infecciones o complicaciones más graves. Para lograr una atención adecuada de las complicaciones en los hospitales, es función del Sistema de Salud facilitar y velar por la buena calidad de la asistencia, proveer los recursos materiales y humanos en los hospitales, así como fomentar la capacitación del personal.

Por otro lado, es fundamental contar con un registro de pacientes con FQ en el país, con el objetivo de tener un censo actualizado de los pacientes diagnosticados. Un sistema de registro facilita el seguimiento de los pacientes y sus familias. En tal sentido, es importante tener un registro global de los pacientes pero, también, cada institución debe contar con elementos del sistema de información o una base de datos que permita revisar información de forma oportuna y veras, facilitando el análisis y la toma de decisiones.

El protocolo de seguimiento se utiliza tanto para la primera cita como para las revisiones anuales. Todos los profesionales del proceso deben estar debidamente capacitados y entrenados en FQ.

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística

Figura 24. Flujo de seguimiento de pacientes con FQ



Fuente: Guía asistencial de Fibrosis Quística. Guía de actuación compartida para la Fibrosis Quística en Andalucía. Mayo 2011; 71

ANTROPOMETRÍA: en cada una de las consultas de los lactantes deben realizarse determinaciones antropométricas como: el peso (en kilogramos), longitud o talla (en metros) y perímetro craneal (en centímetros). Los valores obtenidos deben permitir hacer una evaluación secuencial del crecimiento, observar cambios en el estado nutricional y facilitar la comparación con los valores de referencia.

Es primordial que los valores obtenidos se expresen como percentiles, porcentajes o desviación estándar de los valores normales según la edad. Para los niños se debe utilizar las gráficas de percentiles del IMC; esto con el propósito de brindar una interpretación más precisa del estado nutricional, especialmente en casos de retraso del crecimiento. También, es necesario, en cada consulta, calcular el IMC para facilitar la evaluación secuencial del estado nutricional (Kerem E., 2005).

EXÁMENES GENERALES: en esta fase se obtienen muestras biológicas del paciente para realizar un pool de exámenes diagnósticos que den cuenta del estado general del paciente y orienten al profesional en el tratamiento y la prevención de los problemas que exacerben la FQ.

EXÁMENES RESPIRATORIOS: en la FQ el moco de las vías respiratorias se torna espeso y pegajoso; forma tapones de moco que son difíciles de desplazar hacia la garganta; obstruyen las vías respiratorias y se interfiere con el intercambio de gases al evitar que el aire entre o salga de algunos alveolos. Si estos tapones no son removidos, pueden causar infecciones y daños pulmonares; a su vez, las infecciones hacen que se produzca más moco y agravan la misma infección.

Las personas con FQ tienen mayor riesgo de adquirir infecciones pulmonares que pueden ser causadas por múltiples microorganismos; sin embargo, los dos

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística

gérmenes más comunes en la FQ son: *Staphylococcus aureus* y *Pseudomonas aeruginosa*.

Para remover completamente las bacterias de los pulmones se realizan Las Terapias de Drenaje Bronquial (ACT), que serán explicadas con mayor profundidad en el capítulo relacionado con el tratamiento.

Algunos de los exámenes respiratorios usados en la FQ son:

- La radiografía de tórax, se usa para determinar el daño en los pulmones y decidir el mejor tratamiento.
- Pruebas de función pulmonar (PFTs) o pruebas respiratorias, estas miden como están funcionando los pulmones, dan información sobre la obstrucción de las vías respiratorias (midiendo cuán rápido puede entrar y salir el aire de los pulmones); ayudan a calcular los cambios pulmonares a lo largo del tiempo y a orientar el tratamiento. Como son difíciles de realizar en bebés y niños muy pequeños, pueden no empezasen sino hasta los cinco o seis años de edad (Cystic Fibrosis Foundation, 2003).
- Cultivos de esputo, se usan para determinar la presencia de bacterias causantes de infecciones pulmonares y con apoyo de los resultados de antibiogramas elegir los tratamientos más adecuados según el caso.

EXÁMENES DIGESTIVO/ENDOCRINO/NUTRICIONAL: en la mayoría de pacientes con FQ las glándulas exocrinas en el páncreas producen secreciones muy espesas; estas obstaculizan el paso de las enzimas digestivas desde el conducto pancreático al intestino delgado. Al no llegar las enzimas al intestino, no se puede

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística

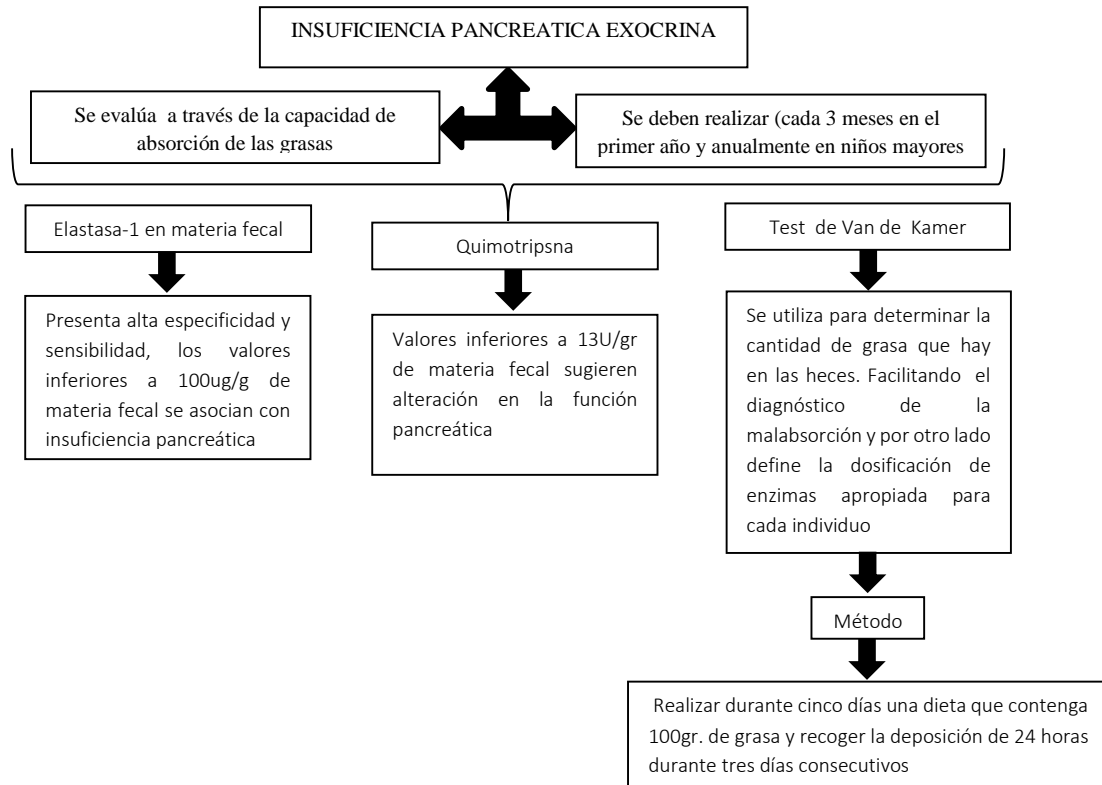
procesar la comida y se desarrolla un proceso de malabsorción, debido a que no se digieren ni se absorben muchas de las proteínas, grasas y carbohidratos.

La malabsorción de proteínas y grasas puede causar desnutrición y retardo en el crecimiento; las grasas son fuente alimentarias ricas en calorías que brindan energía para el crecimiento y el desarrollo; también, son necesarias para la normal absorción de algunas vitaminas.

En los pacientes con insuficiencia pancreática (IP) se deben realizar algunas determinaciones de la absorción intestinal anualmente o con más frecuencia según el criterio médico. Anualmente, es fundamental determinar los niveles plasmáticos de las vitaminas liposolubles A, D y E y hacerse una evaluación del estado de vitamina K midiendo el tiempo de protrombina. También es necesario evaluar la competencia del tratamiento enzimático, valorando la utilización de las enzimas: dosis, momento y método de administración y ajuste de las enzimas al contenido en grasas de las comidas y refrigerios (Kerem E., 2005).

En pacientes con insuficiencia, pancreática portadores de genotipos de FQ asociados con IP, debe realizarse la evaluación de la función pancreática usando el método de elastasa-1 en materia fecal. En pacientes portadores de genotipos asociados con conservación prolongada de la función pancreática, no es necesario realizar la prueba con tanta frecuencia (Kerem E., 2005).

Figura 25. Flujograma para identificar si el paciente presenta insuficiencia pancreática Exocrina



Fuente: Modificado de: (Sociedad Argentina de Pediatría, 2008)

Por lo menos una vez al año, se debe realizar una evaluación de la dieta, que se puede hacer combinando un diario de registro y entrevistas. La evaluación debe incluir:

- Un examen de la ingesta nutricional del tratamiento enzimático que incluya la dosis, el momento y el método de administración, así como los conocimientos sobre el ajuste de la dosis al contenido en grasas de las comidas y refrigerios.
- Hábito intestinal, frecuencia de las deposiciones, síntomas o episodios de síndrome de obstrucción intestinal distal y estreñimiento.

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística

- Tratamientos complementarios, suplementos vitamínicos, suplementos minerales, suplementos nutricionales orales o entéricas, fitoterapias y tratamientos alternativos.
- Revisión de tratamiento de la diabetes o del estado glucémico.
- Presencia o ausencia de enfermedad hepática.
- Cambios con el tiempo en el estado nutricional, imagen corporal y patrones de trastornos alimenticios y osteoporosis y su tratamiento.
- Asesoramiento nutricional antes de la concepción en mujeres adultas (Kerem E., 2005).

MEDICINA PREVENTIVA: las vacunas o inmunizaciones son valiosas para la prevención de comorbilidades en los pacientes con FQ. También es importante que se vacunen los familiares, el personal de atención en salud, los amigos cercanos y demás personas que están en contacto cercano con el paciente.

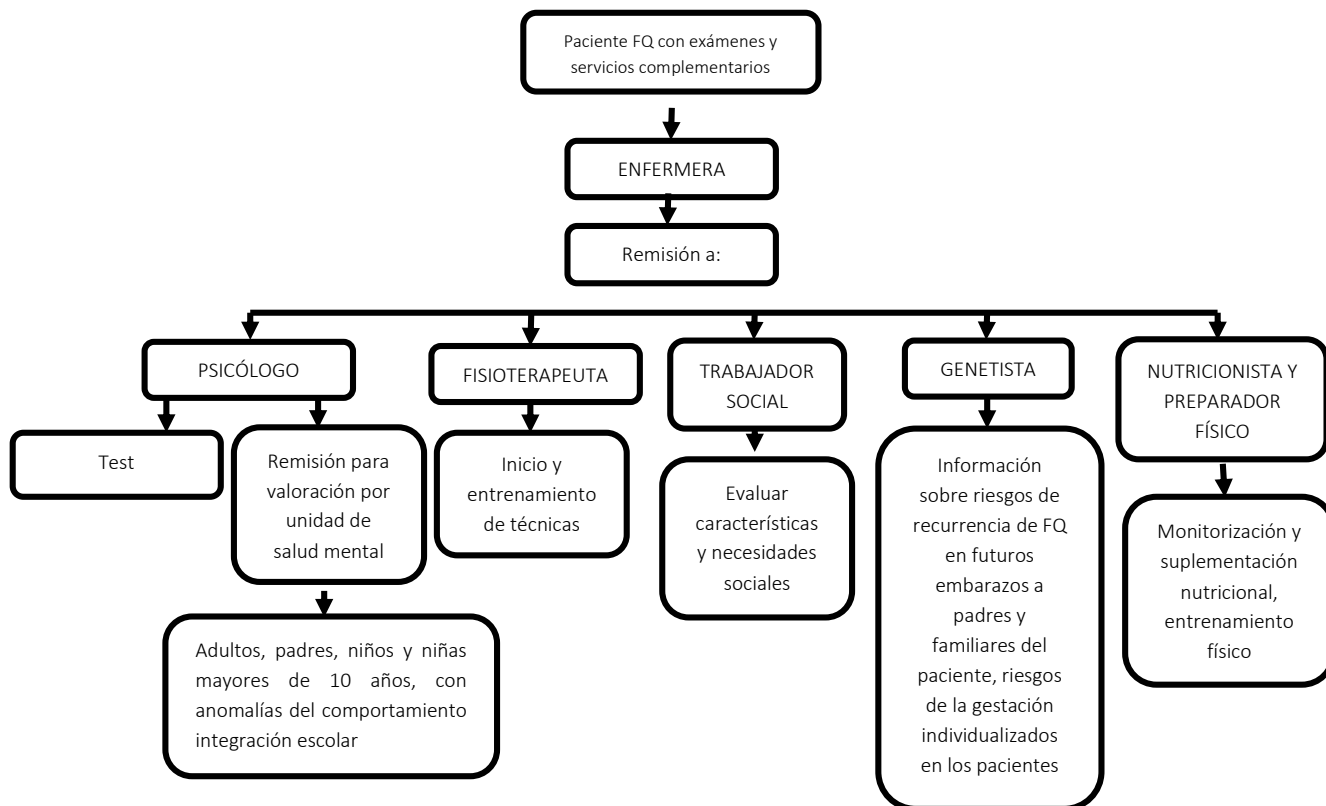
Las vacunas recomendadas para todos los niños son:

- Difteria, tétano, tos ferina (DPT)
- Haemophilus B
- Hepatitis B
- Influenza
- Sarampión, paperas, rubeola (MMR)
- Neumococos
- Polio
- Varicela

Todos los niños deben ser cuidadosos al tener contacto con personas que están padeciendo enfermedades contagiosas; en el caso de los pacientes con FQ, la alerta debe ser mayor, pues la posibilidad de adquirir infecciones y agravar la enfermedad es más alta; por lo tanto, se deben tener precauciones en el colegio, en la guardería, en el lugar de trabajo o en lugares cerrados; así como en el contacto con otros pacientes con FQ.

Es importante enseñar a los niños a mantener buenos hábitos, como por ejemplo buena higiene en las manos, usar pañuelos desechables al toser, comer y beber con utensilios limpios, no compartir el equipo respiratorio o los utensilios para comer y beber. Unos buenos hábitos de higiene pueden ayudar a prevenir que se adquieran infecciones.

Figura 26. Flujograma de remisión de pacientes con FQ a especialidades complementarias



Fuente: Guía asistencial de Fibrosis Quística. Guía de actuación compartida para la Fibrosis Quística en Andalucía. Mayo 2011; 71

PSICÓLOGO: es clave el trabajo del psicólogo en la ayuda emocional del paciente y su familia; dentro de las responsabilidades del psicólogo está: evaluar e intervenir en los problemas emocionales, comportamentales y psicológicos de los pacientes, basándose en la evidencia científica, para lo cual es muy útil realizar una evaluación integral postdiagnóstico y continuar evaluando anualmente; también debe participar activamente en el proceso de transición de los pacientes y apoyar psicológicamente a las familias .

FISIOTERAPEUTA: el fisioterapeuta es importante en la evaluación de los pacientes con FQ, es la persona indicada para proporcionar y enseñar las técnicas de limpieza de las vías respiratorias. Se calcula que la evaluación del fisioterapeuta

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística

debe realizarse cada 1-3 meses o en cada visita a consulta externa; los planes que se constituyan con el paciente son individuales de acuerdo con el contexto físico y psicosocial del mismo.

TRABAJADOR SOCIAL: el trabajador social debe proporcionar apoyo en cuanto a las necesidades emocionales de los pacientes y sus familias; es sin duda alguna la conexión entre la familia y el hospital; por lo tanto, una de sus funciones es visitar a los pacientes en sus casas y establecer contactos con los servicios de salud disponibles, así como facilitar la obtención de ayudas. El trabajo social le aporta al equipo de profesionales una visión integral de la vida y la salud del paciente. El asesoramiento genético debería ser un aspecto importante en las familias de pacientes con FQ porque favorece el diagnóstico temprano de otras personas que puedan estar presentando la enfermedad.

ASESORAMIENTO GENÉTICO: el asesoramiento genético es un proceso que se desarrolla en algunos países con el fin de brindar a las personas información sobre la enfermedad, sus implicaciones, riesgos de ocurrencia y diferentes opciones reproductivas posibles. Con estas asesorías se les proporciona a las personas toda la información disponible para que ellos contemplen y tomen decisiones en aras de prevenir la enfermedad en la familia o tomar las medidas adecuadas, y a tiempo, para diagnosticar prontamente los casos.

NUTRICIONISTA: el papel fundamental de los nutricionistas/dietistas es aconsejar y educar a los pacientes y sus familias sobre el manejo nutricional en la FQ. Dentro de sus funciones están: proveer las terapias de sustitución de enzimas pancreáticas

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística

y vitaminas; evaluar el estado nutricional y de la diabetes en el paciente con FQ; asesorar a los pacientes y sus familias en cuanto a temas de nutrición; desarrollar planes nutricionales específicos para las necesidades y el contexto del paciente; estimular en el paciente el autocuidado y la autonomía; en general, proveer las necesidades nutricionales del paciente en las diferentes etapas de salud y enfermedad.

SOPORTE NUTRICIONAL: el paciente con FQ puede desarrollar malnutrición a lo largo de su evolución; por esto, el soporte nutricional es un pilar fundamental para su prevención y es básico en el proceso de transición del paciente.

El apoyo nutricional debe ser individualizado para cada paciente y para cada fase evolutiva de la enfermedad, algunos aspectos que se deben tener en cuenta son:

- La composición de la dieta oral es similar a la de una persona normal, con un leve aumento de grasa si existe insuficiencia pancreática y suplementación con fermentos pancreáticos (Federación Española contra la Fibrosis Quística, 2001).
- Es fundamental la educación nutricional de la familia y del paciente.
- Promover conductas adecuadas en relación con la alimentación, establecer hábitos alimenticios sanos, modificar conductas de los pacientes y familias e identificar problemas psicológicos.

De acuerdo con lo anterior, Gaspar y colaboradores, a través de la intervención nutricional realizada en el Centro de Fibrosis Quística de la Escuela Paulista de

Medicina de Brasil, evidenciaron la necesidad de trabajar en la educación nutricional para un mejor pronóstico del paciente; notaron que esta es más efectiva cuando hay una buena relación y comunicación entre el personal de salud y los pacientes. Sin embargo, para lograr una mejoría en la supervivencia de los pacientes con FQ se debe articular los avances en la terapia clínica, medicamentos más efectivos; entre otros factores (Gaspar M.C., 2002).

ACTIVIDAD FÍSICA: La rehabilitación es fundamental en la calidad de vida del paciente. Para la realización de esta es significativo que el paciente se encuentre cómodo y relajado, para lo cual se debe proporcionar un lugar apropiado y tranquilo.

La realización de ejercicio es esencial para mejorar la condición tanto física como psíquica; los programas de actividad física, como los programas de soporte nutricional, se realizan de forma individual y de acuerdo con los requerimientos propios del paciente. Es importante que se diseñe el programa con el paciente para asegurar que este sea de su agrado y que lo realice voluntariamente. Se debe tener en cuenta que las actividades seleccionadas no tengan mucho riesgo y que no resulten estresantes ni agotadoras; por otro lado, la intensidad y duración debe variar en cada caso. Lograr que el paciente realice actividad física de forma habitual contribuye en una vida más sana y, por ende, favorece una mejor calidad de vida (Federacion Española contra la Fibrosis Quística, 2001).

10.7 Tratamiento

Como se identificó en el estudio, el acceso al tratamiento es primordial para los pacientes y sus familias, pues el uso adecuado de estos condiciona el estado de

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística

salud físico y emocional del paciente con FQ. Sin embargo, adquirir el tratamiento adecuado es una de las principales barreras que enfrentan a diario los pacientes (Vasquez C, 2010); para contrarrestar esta dificultad, se debe simplificar la tramitología para adquirirlo; garantizar el tratamiento estándar para la Fibrosis Quística; mantener en el *stock* equipos o dispositivos necesarios para suministrar el tratamiento adecuadamente. El equipo multidisciplinario debe encargarse de realizar un seguimiento al paciente, con el fin de orientar el tratamiento acorde a las necesidades de cada individuo (Colciencias y Ministerio de Salud y Protección Social, 2014).

Actualmente no hay un tratamiento que cure la enfermedad, pero sí se dispone de fármacos que disminuyen o retrasan la progresión de la misma. Por lo tanto, el tratamiento de la FQ se basa en conseguir una nutrición adecuada, utilizar medicamentos contra las infecciones e inflamaciones respiratorias y realizar regularmente las terapias físicas que consisten en fisioterapia respiratoria, ejercicios de fortalecimiento de la musculatura del tórax para prevenir deformidades y la práctica de algún deporte (Federación Española contra la Fibrosis Quística, 2001).

Algunas medidas que pueden ser de gran ayuda en el tratamiento de la FQ son:

- Desde el punto de vista respiratorio, es imperativo mantener una buena hidratación bebiendo líquidos abundantes; esto con el objetivo de facilitar la fluidez y expulsión de las secreciones.
- Por lo menos dos veces al día realizar ejercicios de fisioterapia respiratoria, para ayudar a limpiar las vías respiratorias.

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística

- Realizar actividades deportivas regularmente.
- Las infecciones respiratorias deben ser tratadas precozmente con antibióticos orales, intravenosos y/o inhalados.
- Para tratar la mala digestión se deben utilizar fermentos pancreáticos orales, administrados con cada una de las comidas.
- En caso de sudoración abundante se debe dar un aporte de sal extra.
- Complementar la alimentación con suplementos orales de vitaminas.
- Es muy importante evitar el consumo de tabaco tanto activo como pasivo.

A pesar de que no se tiene un tratamiento curativo para la enfermedad, la investigación en este campo está muy avanzada; por ejemplo, en el desarrollo de nuevos fármacos, las terapias génicas y reparadoras de la proteína defectuosa y diversas sustancias que aún continúan en estudio. La terapia génica consiste en introducir en el núcleo de las células una copia normal de ADN que se hace mediante un virus que actúa como transportador; este virus infecta la célula (previamente se le ha quitado la posibilidad de hacer daño), ingresa al núcleo y deja su carga, que es el ADN normal; este tiene la capacidad de formar la proteína defectuosa o necesaria en las células de una persona con FQ, con lo cual se solucionaría la hidratación de las secreciones de las glándulas exocrinas.

Mientras las investigaciones en estos campos progresan, el diagnóstico temprano, los fermentos pancreáticos, los nuevos antibióticos, el trasplante pulmonar y el seguimiento cuidadoso de los pacientes en unidades especializadas, ha mejorado el pronóstico y expectativa de vida de los pacientes y sus familia y, por ahora, son factores muy importantes en el tratamiento y seguimiento de los

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística (Servicio Andaluz de Salud, Unidad de Fibrosis Quística de Málaga, Unidad de Fibrosis Quística de Sevilla, 2011).

10.7.1 Tratamiento de la enfermedad pulmonar crónica

La enfermedad pulmonar crónica es la complicación más grave a largo plazo de la FQ. Por ello, un tratamiento adecuado retrasa el avance de la enfermedad. Los objetivos principales del tratamiento son limpiar las vías respiratorias y tratar o prevenir las infecciones. Hay cuatro tratamientos comunes para los problemas pulmonares en la FQ, que son:

- Terapia de drenaje bronquial (ACT por sus siglas en inglés): ayuda a aflojar el moco espeso de los pulmones, que luego se elimina tosiendo. Limpiar las vías respiratorias reduce la severidad de la infección pulmonar, puede mejorar la función de los pulmones, ayuda a las personas con FQ a mantenerse sanas y respirando con mayor facilidad.

Actualmente existen muchas formas de ACT, fáciles de realizar, con frecuencia están ligadas con otros tratamientos, como los broncodilatadores y los antibióticos inhalados. Los broncodilatadores se deben administrar antes de o durante las ACT para abrir las vías respiratorias, mientras que los antibióticos inhalados deben administrarse después de las ACT. En todos los casos, el personal sanitario del centro de atención es el que debe determinar de acuerdo con las necesidades del paciente, cuál es el mejor tratamiento y,

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística a su vez, revisar este cada año para analizar si se requiere hacer cambios (Cystic Fibrosis Foundation, 2003).

Algunas técnicas para la ACT son:

- Terapia Física Torácica (CPT o PT de tórax) incluye tanto el drenaje postural (PD) como la percusión. En el drenaje postural el paciente se acuesta en diferentes posiciones para ayudar a drenar el moco de los pulmones; al mismo tiempo se hace percusión (palmetea) el tórax para ayudar a remover el moco.
- Presión espiratoria positiva oscilante (PEP oscilante), consiste en respirar a través de un dispositivo especial varias veces seguidas
- Oscilación torácica de alta frecuencia, consiste en colocarse un chaleco especial, conectado a una máquina que vibra a una alta frecuencia.
- Terapia de presión espiratoria positiva (PEP), consiste en una máscara conectada a un resistor que ayuda a que el aire ingrese a los pulmones por detrás del moco, pasando por vías respiratorias adicionales (colaterales).
- Drenaje autogénico (AD), usa diversos flujos de aire para mover el moco, es difícil de realizar para los niños pequeños, pues es una terapia de autodrenaje.
- Ejercicio: afloja el moco en los pulmones para facilitar su eliminación mediante la tos, fortalece los músculos de la respiración y el corazón. Durante

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística

el ejercicio es importante tener en cuenta aumentar el consumo de líquidos y sal.

- Aerosoles: son tratamientos nebulizados producidos a partir de medicamentos líquidos, entre los que se encuentran:
 - Broncodilatadores: como el albuterol, ayudan a abrir las vías respiratorias para limpiar el moco y mejorar la respiración. Se administran antes de las ACT.
 - Mucolíticos: como el Pulmozyme® (DNasa), sueltan el moco facilitando su expulsión mediante la tos.
 - Antiinflamatorios: como los esteroides, reducen la inflamación de las vías respiratorias.
 - Antibióticos: como la tobramicina inhalada, usados para tratar las infecciones (Cystic Fibrosis Foundation, 2003).
- Antibióticos: son medicinas para detener las infecciones causadas por las bacterias. El antibiótico que debe usarse, la frecuencia y el tiempo varía de paciente a paciente, una vez aislado el patógeno, se recomienda hacer un antibiograma con el fin de establecer el tratamiento indicado para cada individuo.
- Los antibióticos pueden administrarse por tres vías:
 - Oral: se usan para el tratamiento de las exacerbaciones pulmonares leves, son líquidos, tabletas o capsulas. Funcionan contra la mayoría de bacterias, en algunos casos no sirven contra las *seudomonas*.

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística

- Intravenoso (IV): en caso de no funcionar los antibióticos orales, puede ser necesario administrarlo IV, son soluciones con antibióticos que se introducen en la sangre a través de un catéter intravenoso, lo que supone, en la mayoría de los casos, hospitalización.
- Inhalado: se administran en forma de aerosol, se usan para el tratamiento de *seudomonas* y otras bacterias en los pulmones; también son útiles para prevenir las exacerbaciones.

Para combatir la resistencia bacteriana se hace necesario usar más de un antibiótico y administrado por diferentes vías (Cystic Fibrosis Foundation, 2003).

En caso de ser una infección por *Pseudomona aeruginosa* se produce la infección pulmonar crónica más grave asociada a un deterioro progresivo de la función respiratoria. (Sociedad Argentina de Pediatría, 2008)

Tabla 7. Tratamiento para *Pseudomona Aeruginosa*

Antibiótico	Dosis	Vía y Frecuencia
Amikacina	15-30 (1,5 g)	EV c/ 8-12 h
Piperacilina + Tazobactam	200-300 g 400 (18 g)	EV c/ 6 h
Meropenem	60-120 (6 g)	EV, IM c/6-8 h
Ciprofloxacina	30 (EV: 800 mg VO 1,5 g)	Oral y EV c/12 h
Aztreonam	150 (6 g)	IM, EV c/6-8 h

Modificado de: (Sociedad Argentina de Pediatría, 2008) (Comité de Neumología de la Sociedad Uruguaya de Pediatría, Comité de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición de la Sociedad Uruguaya, 2006)

Tabla 8. Tratamiento para manejar la Infección por *Staphylococcus Aureus*

Antibiótico	Dosis	Vía y Frecuencia
Cefalexina Cefalotina	100 (3 g)	Oral c/6-8 h EV c/6 hs
Clindamicina + Rifampicina	30-40 20	Oral c/6-8 h Oral c/12-24 h
Clindamicina	30-40 (2,4 g)	Oral o EV c/6-8 h
Vancomicina	40 (2 g)	Infusión de 60 min, c/8-12 h

Modificado de: (Sociedad Argentina de Pediatría, 2008)

10.7.2 Tratamiento de los problemas digestivos

Para el tratamiento de los problemas digestivos en la FQ, se tienen en cuenta comúnmente tres aspectos:

- Dieta y nutrición: una buena dieta es fundamental para el crecimiento y desarrollo; ayuda al cuerpo a defenderse contra las infecciones, fortalece los pulmones y los músculos respiratorios. Los niños con FQ necesitan igual que todos los niños, alimentos de calidad, pero requieren más calorías debido al proceso de malabsorción, por lo que el aumentar el consumo de grasas es una buena estrategia para los niños con la enfermedad.
- Enzimas Pancreáticas: la mayor parte de los pacientes con FQ necesitan reemplazo de enzimas pancreáticas; estas vienen en capsulas y se administran por vía oral, las enzimas se liberan en el intestino delgado para ayudar a digerir los alimentos y así facilitar su absorción. Las enzimas ayudan a digerir las grasas, proteínas y carbohidratos; promueven un buen aumento de peso y ayudan en la absorción de nutrientes esenciales. La dosis

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística

necesaria de enzimas varía según la edad del paciente, la dieta y la alteración del páncreas, pero la mayoría de las personas necesitan las enzimas con todas las comidas. Algunas veces se administran antiácidos para neutralizar el ácido en el estómago que impide que las enzimas funcionen adecuadamente (Cystic Fibrosis Foundation, 2003).

- Vitaminas: debido al problema de absorción de grasas, ciertas vitaminas tales como; A, D, E y K, que son solubles en grasas, no se absorben adecuadamente. Por lo tanto, es necesario administrar estas vitaminas una o dos veces al día.

10.8 Alternativas de atención

La asistencia a domicilio es una alternativa de atención que viene tomando mucha fuerza porque con esta se ha logrado un beneficio psicosocial con la mejora de la calidad de vida de los pacientes y de sus familias; además, se produce una disminución en los costes para el sistema de salud al continuar el tratamiento en el domicilio, después del ingreso hospitalario; esto siempre y cuando se pueda realizar el tratamiento en el domicilio.

Actualmente se lleva acabo tratamientos domiciliarios intravenosos y nutrición enteral y parenteral, así como utilización de oxígeno; de esta forma, se ayuda a los pacientes y familiares para que lleven una vida normal; por ejemplo, en sus trabajos o en estudios, en el caso de adolescentes y adultos; en el caso de los niños, ofrece la posibilidad de que los cuidadores puedan dedicar tiempo al resto de la familia y sus demás roles (Federacion Española contra la Fibrosis Quistica, 2001). Para el caso de las madres cuidadoras y cabezas de hogar, puede ser mayor tiempo

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística para dedicar a otras actividades y menor gasto de bolsillo, relacionado con traslados a centros de atención.

La estancia en el domicilio ofrece mayores posibilidades de realizar ejercicios, mejores comidas, menor riesgo de adquirir infecciones intrahospitalarias, mayor comodidad, un mejor estado anímico que se relaciona directamente con el estado de salud; de esta forma, tanto el paciente como su familia pueden beneficiarse del tratamiento domiciliario, mejorando significativamente la calidad de vida y teniendo mayor independencia.

Para el tratamiento de Fibrosis Quística se puede evaluar no solamente medicamentos tradicionales; también se puede analizar tratamientos alternativos, con la precaución de que estos no sustituyan los medicamentos recomendados por los profesionales de la salud. Este tipo de terapias ofrecen a los pacientes y a sus familias alternativas caseras y naturales que se pueden alinear con las creencias propias de cada uno (Discapnet, 2014).

En Newcastle (Reino Unido) implementaron en un Centro de Atención de Fibrosis Quística un modelo integrado de cuidados paliativos especializados (SPC), entre los cuales se destacaron intervenciones no farmacológicas para el manejo de los síntomas (relajación, masaje, acupuntura); la terapia está basada en la actividad, la asesoría financiera y el apoyo psicosocial y espiritual. El modelo ha tenido éxito en la superación de las barreras SPC y, por este motivo, ha sido acogido positivamente tanto por los pacientes y el equipo de Fibrosis Quística hasta el punto de resultarles útil para cumplir con las necesidades de los pacientes y de

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística sus familias. Incluso consideran aplicarlo a otras enfermedades crónicas (Quibell R, 2014). En tanto, Bourke SJ y colaboradores, afirman que un componente crucial en los centros de atención de FQ son los cuidados paliativos que requieren de habilidades especiales de los equipos de FQ (Bourke S.J., 2009).

10.9. Atención integral en la transición

Uno de los temas importantes, y que viene dado por la sobrevivencia de los pacientes recientemente, es la transición de niños y niñas con FQ a adultos con FQ. Actualmente, en el país, la mayoría de pacientes con FQ son niños y niñas que por su edad son atendidos en instituciones pediátricas y, por ende, por los profesionales calificados para esta labor; sin embargo, ya se encuentran pacientes mayores de edad que están demandando otros servicios de atención, a los que aún no se ha dado las adecuadas respuestas. Como se identificó en la caracterización realizada, de todos los participantes, cerca de la mitad son pacientes mayores de edad que requieren infraestructura y personal calificado para la atención de la patología acorde con sus necesidades.

Por ejemplo, para los adolescentes con FQ los temas relacionados con la sexualidad y la reproducción toman gran importancia en esta etapa de transición. En esta fase es importante, también, hablar de los efectos de la enfermedad, como la infertilidad; tocar temas trascendentales como las conductas de riesgo y la vida saludable, aspectos que influyen en la calidad de vida del paciente. Es importante que el paciente con FQ consiga su independencia y entre a la vida adulta haciéndose cargo de su enfermedad con total autonomía y responsabilidad.

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística

Esta transición suele realizarse entre los 14 y 16 años; lo ideal es que el paciente no supere los 18 años de edad; también, es importante que el paciente con FQ tenga una situación clínica estable para que participe en la planificación de su transición junto con su familia y el equipo médico.

Para una adecuada transición del paciente FQ, son importantes los siguientes aspectos:

- La transición debe ser planificada y coordinada.
- El proceso de transición debe ser progresivo y flexible.
- Debe Incluir a los pacientes y sus familias.
- Debe ser un trabajo discutido y consensuado, donde se integren protocolos de tratamiento y seguimiento similares.
- Es un proceso que depende de cada paciente, de su nivel de maduración, de la gravedad de su enfermedad y de posibles alteraciones psicopatológicas.

Actualmente las autoridades sanitarias y los sistemas de salud no dedican la atención ni los recursos suficientes para atender las enfermedades crónicas de los adolescentes y adultos jóvenes.

Por lo tanto, es de suma importancia crear o diseñar centros de atención en donde se tenga en cuenta la transición del paciente y los cambios y necesidades en su vida; donde se realice una transición de forma natural, progresiva y de común acuerdo entre el paciente, la familia y los profesionales.

10.10 Atención social complementaria

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística

Así como la mayoría de las ER la Fibrosis Quística genera gran morbilidad, alto grado de discapacidad y/o dependencia; por ello los pacientes requieren cuidados prolongados y multidisciplinarios. La FQ ocasiona un deterioro de la calidad de vida de las personas y sus familias, no solo en el campo sanitario sino, también, en el ámbito psíquico, social, cultural, de inclusión en el medio escolar o laboral, de necesidades familiares y económicas, entre otros. Por lo anterior, la utilización de servicios sanitarios, sociales y de otras índoles (educativas, laborales, económicas, entre otros) exige mayor facilidad de acceso.

El acceso a este tipo de servicios debe estar enmarcado con un enfoque basado en los derechos humanos, con medidas contra la discriminación y la igualdad de condiciones y oportunidades. Por lo tanto, contar con redes de apoyo social como fundaciones o grupos de pacientes es importante para el desarrollo social del paciente y su entorno familiar.

En países como España se cuenta con medidas que facilitan el acceso a servicios sociales y complementarios; estos están incluidos dentro de un Sistema Público de Equiparación de Oportunidades para las personas con Discapacidad, algunas medidas que respalda este sistema son:

- Prestaciones Económicas: algunas de las principales ayudas que puede disponer los pacientes y sus familias son, prestaciones de seguridad social (pensión de invalidez, prestación por hijo a cargo y subsidios), prestaciones de asistencia social (prestaciones económicas de dependencia, ayudas individuales para cuidados, rehabilitación y tecnologías de apoyo)

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística

- Servicios Sociales: se dispone de recursos generales de atención primaria y servicios especializados para personas con discapacidad, ayudas a domicilio, teleasistencia, servicios de rehabilitación profesional, centros de atención residencial
- Inserción escolar:
- Inserción laboral
- Apoyo Informal: consiste en apoyar a las familias cuidadoras, entendiendo que estas son un soporte fundamental de las personas con discapacidad, para lo que se han desarrollado programas de ocio, apoyo subsidiario y orientación en aspectos como educación y empleo (Ministerio de Sanidad y Política Social, 2009).

De esta forma, se pone de manifiesto la importancia de brindar tanto apoyo sanitario como social, acercando los dos sistemas e integrándolos para desarrollar una estrategia de atención integral que pueda facilitar el acceso de los pacientes y de sus familias a la atención médica y a las oportunidades laborales, educativas y de ocio, que desarrollen un pleno goce de salud y calidad de vida.

10.11 Investigación en fibrosis quística

El proceso de investigación en FQ y en enfermedades Raras es un tema de gran relevancia en la práctica clínica, el diagnóstico y el desarrollo de nuevas alternativas terapéuticas, por ello es fundamental:

- Apoyar las iniciativas en investigación y promover su desarrollo en el medio académico.

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística

- Aumentar la eficiencia de los recursos disponibles y promover la captación de nuevos recursos.
- Mantener un capital humano adecuado, promoviendo el desarrollo de la investigación entre el personal sanitario; de esta forma, se incentiva y desarrolla la investigación y, a su vez, se fortalece el conocimiento y capacitación de los profesionales en salud.
- Fomentar la cooperación científica entre las instituciones públicas como hospitales y universidades, centros tecnológicos y empresas.
- Para evitar sesgos de género en el desarrollo de la investigación, fomentar la igualdad de género en el ámbito de la participación en estudios y ensayos clínicos.
- Promover el trabajo coordinado de redes y/o grupos de investigación e impulsar para que los grupos se conformen por profesionales en salud y otros campos diferentes al mismo; por ejemplo, estudiantes universitarios.
- Difundir los resultados de las investigaciones para fortalecer el conocimiento entre los pacientes, los profesionales y la población en general.

10.12 Formación y capacitación de profesionales en salud

La formación y capacitación de los profesionales en salud en temas como la FQ y las ER, es otro aspecto fundamental que es necesario tener en cuenta si se desea brindar una atención integral a los pacientes afectados por estas enfermedades; dado que es evidente la carencia de formación y sensibilización específica.

Como se ha mencionado a lo largo del documento, el tratamiento de la FQ requiere de conocimientos y habilidades por parte de los profesionales de salud. No

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística

es suficiente la actual formación de pregrado y postgrado en el país, pues este tipo de formación radica en priorizar el conocimiento y el tratamiento de la enfermedad sobre el conocimiento y la atención integral de la persona enferma. Por esta razón, es necesario que los profesionales, que intervienen en el proceso de enfermedad de las personas con FQ, estén en constante formación y capacitación.

Según la Fundación Colombiana de Fibrosis Quística en Bogotá, se encuentran 14 médicos tratantes de los cuales uno de ellos concentra la mayor proporción de pacientes con un 43,6% y el restante se distribuye en menor proporción.

Para mejorar en este aspecto se pueden plantear las siguientes estrategias:

- Actualizar los conocimientos de los profesionales en salud sobre ER como la FQ, para lo que es necesario incluir conocimientos sobre las ER en los programas de estudio universitarios de pregrado, posgrado y educación continuada. Priorizando la atención integral y el conocimiento sobre la persona y no sobre la enfermedad
- Promover los conocimientos en las familias de personas con FQ, cuidadores, asociaciones de pacientes y, a su vez, difundir información en la población general para sensibilizar y combatir la discriminación

En EEUU, durante el periodo 2004-2005, la Fundación Americana de Fibrosis Quística realizó un estudio para conocer las posibles barreras que identifican el personal de salud de diferentes centros de FQ frente a la adherencia de las guías, las cuales establecen directrices de procedimientos, medidas de prevención e

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística

higiene, educación y socialización, entre otras. Los resultados mostraron que solo el 60% de los encuestados eran conscientes de las directrices; A pesar de esto, solo el 23% de los encuestados informó la práctica de las guías por falta de confianza en el desempeño de las directrices. Por lo anterior, se infiere la necesidad de estrategias para reducir las barreras a la adherencia a las guías de control de infecciones en los Centros de Fibrosis Quística (Garber E., 2008).

Por otro lado, la importancia de la comunicación entre el paciente y equipo médico se evidencia en un estudio realizado en EEUU por Miroballi y colaboradores, cuyo objetivo era conocer las actitudes y prácticas como medidas de prevención, ante una posible infección, adoptadas por los pacientes con FQ y sus familias. Este estudio reveló que muchos pacientes con FQ y sus familias son conscientes de las pautas de control ante una posible infección. Sin embargo, reconocen que no hay una constante retroalimentación de las medidas preventivas de parte del equipo médico hacia ellos. Hecho que convierte la comunicación en una barrera; se concluye sobre la necesidad de diseñar estrategias para superar estos obstáculos (Miroballi Y, 2012).

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística

10.13 Presupuesto

La realización del proyecto generó los siguientes costos aproximadamente,

	DESCRIPCIÓN	FUNCIÓN EN EL PROYECTO	VALOR
BIBLIOGRAFÍA	Libros de texto, acceso a revistas internacionales	Elaboración del protocolo, consecución instrumentos de evaluación actividad, análisis de resultados	\$ 300.000,00
MATERIALES GENERALES	Resma de papel, tóner impresora	Impresión de los instrumentos de recolección de datos, informes parciales, informe final	\$1.000.000,00
	Software	Creación bases datos, programa estadístico para análisis de resultados	\$ 0,00
PERSONAL CIENTÍFICO	Investigador principal y co-investigadores	Coordinación general, selección de pacientes.	\$2.000.000,00
REFRIGERIOS		Dados a cada paciente	\$600.000,00
TOTAL			\$ 3.900.000,00

10.14 Cronograma

El estudio se llevó a cabo en un periodo de año y medio, distribuido de la siguiente forma:

		2013						2014											
		Julio	Agosto	Septiembre	Octubre	Noviembre	Diciembre	Enero	Febrero	Marzo	Abril	Mayo	Junio	Julio	Agosto	Septiembre	Octubre	Noviembre	Diciembre
Fase 1. Concepción	Revisión de la literatura																		
	Concepción de la idea preliminar																		
	Planteamiento de objetivos																		
	Construcción del marco teórico																		
	Construcción de instrumento																		
Fase 2. Implementación	Recolección de datos																		
Fase 3. Análisis	Análisis de información																		
	Interpretación de resultados																		
	Diseño de la propuesta																		

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística

11. Bibliografía

- The Patient Education Institute Inc. (03 de 10 de 1995-2011). *Fibrosis Quística*. Obtenido de Cystic Fibrosis:
<http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/tutorials/cysticfibrosisspanish/id2891s5.pdf>
- AMHON-PRODEMTHON, AECI. (10 de 04 de 2014). Manual de gestion del ciclo de un proyecto. Honduras.
- Asamblea Constituyente. (1991). *Constitucion Política de Colombia, 1991*. Bogota(Colombia).
- Barrera L, P. N. (2007). Red De Investigadores En: Cuidado A Cuidadores De Pacientes Cronicos. *Aquichan*, 1-7.
- Bourke S.J., D. S. (2009). An integrated model of provision of palliative care to patients with cystic fibrosis. *Palliative Medicine*, 512-517.
- Bravo, R. (2000). *Condiciones de vida y desigualdad social. Una propuesta para la selección de indicadores*. Santiago de Chile: CEPAL.
- BW., R. (1996). Management of pulmonary disease in patients with cystic fibrosis. *N Engl J Med* , 335(3):179-88.
- Calderon Lopez G, J. P. (2008). Screening neonatal. *Protocolos Diagnóstico Terapeúticos de la AEP: Neonatología*, 423-433.
- Castillo E, V. M. (2003). «El rigor metodológico en la investigación cualitativa .» . *Colomb Med.* , 34:164-7.
- CEPAL. (11 de 10 de 2005). *CEPAL*. Obtenido de Metodología general de identificación, preparación y evaluación de proyectos de inversión pública:
www.eclac.org/publicaciones/xml/2/22622/manual39.pdf
- CEPAL*. (11 de 10 de 2010). Obtenido de Formulación, evaluación y monitoreo de proyectos sociales: www.eclac.org/dds/noticias/paginas/8/15448/manual_dds_2000408.pdf
- Céspedes C., S. M. (2004). Evolution and innovations of the National Neonatal and High Risk Screening Program in Costa Rica. *Biologia Tropical*.
- Chaves, A. P. (Marzo de 2012). *FECOER*. Obtenido de Enfermedad rara en Colombia:
www.fecoer.org/enfermedad-rara-en-colombia/
- Colciencias y Ministerio de Salud y Protección Social. (2014). *Guia de practica clinica para la prevencion, diagnostico, tratamiento y rehabilitacion de la Fibrosis Quistica*. BOGOTA.
- Comisión Europea. (2008). *Las Enfermedades Raras: un desafío para Europa*. Luxemburgo: Comisión Europea. Dirección general de sanidad y protección de los consumidores. .

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística

- Comité de Neumología de la Sociedad Uruguaya de Pediatría, Comité de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición de la Sociedad Uruguaya. (2006). *Protocolo de atención para pacientes de Fibrosis Quística*. Montevideo-Uruguay.
- Congreso de Colombia. (Junio de 2013). *Consultor salud*. Obtenido de TEXTO CONCILIADO AL PROYECTO DE LEY ESTATUTARIA NÚMERO 209 de 2013 SENADO – 267 de 2013 CÁMARA : http://www.consultorsalud.com/docs/Ley_Estatutaria_de_Salud_junio2013.pdf
- Congreso de la República . (03 de 10 de 2010). *Ministerio de salud y proteccion social*. Obtenido de Ley 1392 de 2010: <http://www.corteconstitucional.gov.co/inicio/SEGUIMIENTO%20EN%20SALUD/Ley%201392%20del%2002%20de%20Julio%20de%202010.htm>
- Cowlard J. (2002). The role of the specialist nurse in cystic fibrosis. *Nursing Times*.
- Cystic Fibrosis Foundation. (2003). *Una introduccion a la Fibrosis Quistica para los pacientes y sus familias. quinta Edicion*. Cystic Fibrosis Foundation.
- Cystic Fibrosis Foundation. (2003). *Una introduccion a la Fibrosis Quistica para los pacientes y sus familias. Quinta Edicion*. Cystic Fibrosis Foundation y Axcan Scandipharm Inc.
- Davis P.B. (2006). Cystic fibrosis since 1938. *American Journal of Respiratory and Critical Care Medicine*, 475-482.
- Defensoria del pueblo. (2008). *Serie Derechos de los Usuarios en Salud. 5: Enfermedades huérfanas* ...-. Bogota D.C.: Defensoria del Pueblo. Obtenido de VSPCOL.
- Departamento Administrativo de la Presidencia de la República. (03 de 10 de 2011). *Departamento Administrativo de la Presidencia de la República*. Obtenido de Carta de trato digno al ciudadano : http://wsp.presidencia.gov.co/dapre/atencion/Documents/CARTA_DE_TRATO_DIGNO_DAPRE_2013
- Discapnet. (15 de 09 de 2014). *Discapnet*. Obtenido de Fibrosis Quistica: <http://salud.discapnet.es/Castellano/Salud/Discapacidades/Condiciones%20Discapacitantes/Fibrosis%20quistica/Paginas/Cover%20fibrosis.aspx>
- Duran P.D., C. O. (2013). Adherence to the recommendations in respiratory rehabilitation of the British Thoracic Society in patients with cystic fibrosis: a study of colombian physiotherapists. *Rev Med Perú Exp Salud Publica.*, 256-261.
- Duran-Palomino D, C. O.-S.-V. (2013). Cumplimiento de las recomendaciones en rehabilitacion respiratoria de la British Thoracic Society en pacientes con Fibrosis Quistica: estudio en fisioterapeutas colombianos . *Rev Peru Med Exp Salud Publica* , 30(2): 256-61.

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística

- E. Terol, E. F. (2001). Gestión de Enfermedades (Disease Management). Una aproximación integral a la provisión de cuidados sanitarios. *MEDIFAM*, Vol. 11 – Núm. 2; 11: 47-54.
- Elórtégui C.T., P. V. (2010). Diagnóstico tardío en Fibrosis Quística. *Anacem*, Vol. 4, 40-43.
- Eurordis. (15 de 07 de 2005). *European Organisation for Rare Diseases*. Obtenido de Enfermedades raras: el conocimiento de esta prioridad de la Salud Pública: www.eurordis.org/es
- FECOER. (11 de 10 de 2013). *FECOER. Federación Colombiana de Enfermedades Raras*. Obtenido de Resolución numero 003681 de 2013 censo de pacientes con Enfermedades Raras: www.fecoer.org/resolucion-numero003681-de-2013-2/
- FEDER. (2013). Por un modelo sanitario para la atención a las personas con Enfermedades Raras en las Comunidades Autónomas. Estudio ENSERio2. España.
- Federacion Española contra la Fibrosis Quística. (2001). Guía de apoyo y cuidados para enfermos y familiares con Fibrosis Quística. Lo que necesita el paciente y su familia. Madrid, España.
- Fundación Neumológica Colombiana. (s.f.). <http://www.neumologica.org>. Recuperado el 25 de ENERO de 2015, de <http://www.neumologica.org/CITA.htm>
- Garber E., D. M. (2008). Barriers to adherence to cystic fibrosis infection control guidelines. *Pediatr Pulmonol*, 900-907.
- Gaspar M.C., C. S. (2002). Resultado de intervenção nutricional em crianças e adolescentes com fibrose cística. *Pediatr (Rio J)*, 161-170.
- Goździk J, M.-S. L.-G. (2005). Challenges in care of adult CF patients--the specialist cystic fibrosis team. *Rocz Akad Med Bialymst*.
- Gutierrez H., S. I. (2009). Cystic fibrosis care in Chile. *Curr Opin Pulmonary Medicine.*, 632-637.
- Haack A, C. G. (2012). Multidisciplinary care in cystic fibrosis: a clinical-nutrition review. *Nutr. Hosp*, (2):362-71.
- Haack A., C. G. (2012). Multidisciplinary care in cystic fibrosis; a clinical-nutrition review. *Nutr Hosp.*, 27(2):362-371.
- Hirmas Aday M, P. A. (2013). Barreras y facilitadores de acceso a la atención de salud: una revisión sistemática. *Rev Panam Salud Publica.*, 33(3):223-9.
- HOSPITAL EL CRUCE NESTOR CARLOS KIRCHNER. (s.f.). <http://www.hospitalelcruce.org>. Recuperado el 25 de ENERO de 2015, de http://www.hospitalelcruce.org/html/s_gestionpacientes.html
- Instituto de Informacion Sanitaria. (2011). *Sistema de Gestion de Pacientes (SGP)*. ESPAÑA.

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística

- Ivankovich-Escoto G, G. J. (2004). Tamizaje Neonatal de Fibrosis Quística en Costa Rica: Razones para apoyarlo o refutarlo. *Acta Pediátrica Costarricense*, 45-50.
- Kabra S.K., K. M. (2006). Diagnosing and managing cystic fibrosis in the developing world. *PAEDIATRIC RESPIRATORY*, 147-150.
- Kaslovsky R., S. M. (2010). How to best deliver care to children with chronic illness: cystic fibrosis as a model. *Current Opinion in Pediatric*, 822-828.
- Kerem E., C. S. (2005). Normas asistenciales para pacientes con fibrosis quística: consenso europeo. *Journal of Cystic Fibrosis*, pag: 7-26.
- Lezana F.J. (2008). *FIBROSIS QUISTICA Guías clínicas para el diagnóstico y tratamiento*. Chapultepec: Intersistemas S.A. de C.V.
- Mateus H.A., F. M. (2009). Fibrosis Quística afectaría a uno de cada cinco mil recién nacidos. *Universidad del Rosario. Programa de divulgación científica, tomo V: 1-8, 1-8*.
- Ministerio de Salud. (2007). *Guía Clínica Fibrosis Quística*. Santiago: Minsal.
- Ministerio de Salud Pública y Bienestar Social. (2009). Guía clínica: Fibrosis Quística, Programa de prevención de la Fibrosis Quística y del retardo mental. Asunción, Paraguay.
- Ministerio de Salud y Protección Social. (26 de 02 de 2014). *Ministerio de Salud y Protección Social*. Obtenido de Colombia avanza en la identificación de los pacientes con enfermedades huérfanas: <http://www.minsalud.gov.co/Paginas/-Colombia-avanza-en-la-identificaci%C3%B3n-de-los-pacientes-con-enfermedades-hu%C3%A9rfanas.aspx>
- MINISTERIO DE SALUD Y PROTECCION SOCIAL Y COLCIENCIAS. (2014). *Guía de Práctica Clínica para la prevención, diagnóstico, tratamiento y rehabilitación de Fibrosis Quística*. Bogotá (Colombia).
- Ministerio de sanidad y política social. (2009). *Estrategia de Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud. Estrategia aprobada por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud*. España.
- Ministerio de Sanidad y Política Social. (Junio de 2009). Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud. España.
- Miroballi Y, G. E. (2012). Infection control knowledge, attitudes, and practices among cystic fibrosis patients and their families. *Pediatr Pulmonol*, 144-152.
- Monge, A. S. (2004). *cendeiss*. Obtenido de La conceptualización de la salud en el modelo de atención del sistema nacional de salud: <http://www.cendeiss.sa.cr/cursos/conceptosalud.pdf>
- OMS. (2013). *Informe Sobre la Salud del Mundo*.

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística

- ORGANIZACION MUNDIAL DE LA SALUD. (2013). *Informe Sobre la Salud del Mundo*.
- Ortigosa L. (2007). Fibrosis Quística. Aspectos diagnósticos. *Colombia Médica*, Vol. 38 Nº 1 pag. 4 (Supl 1).
- PAHO. (12 de 04 de 2013). *Salud en las Americas*. Obtenido de Capitulo 2: Determinantes e inequidades en salud:
http://www.paho.org/SaludenlasAmericas/index.php?id=58&option=com_content
- Pelúcio T, G. d. (2006). O PROCESSO DE SOCIALIZAÇÃO DE CRIANÇAS E ADOLESCENTES COM FIBROSE CÍSTICA: SUBSÍDIOS PARA O CUIDADO DE ENFERMAGEM. *Revista Latino-Americana de Enfermeria*.
- Quibell R, s. Z. (2014). An integrated model of specialist palliative care (spc) for cystic fibrosis (cf). *BMJ Support Palliat Care* .
- Riveros P.E, A. G. (2012). Modelo de salud en Colombia: ¿Financiamiento basado en seguridad social o en impuestos? *Revista Gerencia y Políticas de Salud*, 111-120.
- Rubio G. T., A. I. (1999). Atención multidisciplinaria a pacientes con Fibrosis Quística. *Rev Cubana Pediatr*, 71(4):228-32.
- Sánchez D.I., P. H. (2001). Consenso nacional de fibrosis quística. *Rev. Chil. Pediatr*, 72(4): 356-380.
- Sánchez, E. M. (2013). Trabajo fin de master: Los Determinantes de la Salud en Aragón: Un estudio de Necesidades de las personas con Fibrosis Quística. Zaragoza, España.
- Sancho, M. (2013). Trabajo fin de master: Analisis de la percepcion de la calidad de vida, en los pacientes pertenecientes a las asociaciones de Fibrosis Quística de Aragon y Navarra. Zaragoza, España.
- Servicio Andaluz de Salud. (2011). *Guia Asistencial de Fibrosis Quística*. Sevilla: Servicio Andaluz de Salud.
- Servicio Andaluz de Salud, Unidad de Fibrosis Quística de Malaga, Unidad de Fibrosis Quística de Sevilla. (Mayo de 2011). Plan de Atención a personas afectadas por Enfermedades Raras de (PAPER). Guia Asistencial de Fibrosis Quística. Andalucía, España.
- Sociedad Argentina de Pediatría. (2008). Consenso Nacional de Fibrosis Quística. *Arch Argent Pediatr*, 1-52.
- Superintendencia Nacional de Salud . (2014). Indicadores de oportunidad reportados por las Entidades Administradoras de Planes de Beneficios a la Superintendencia Nacional de Salud (SNS) durante la vigencia 2012-2013. Seguimiento al cumplimiento del Decreto 019 de 2012. Bogota, Colombia: SNS .

Caracterización de la Fibrosis Quística en Bogotá, Colombia y desarrollo de una propuesta de atención integral a pacientes con Fibrosis Quística

Superintendencia Nacional de Salud. (06 de 10 de 2009). *Circular externa N° 056 de 2009*. Obtenido de <http://200.29.101.134/infoeseladera/ayuda/UEN/CIRCULAR-EXTERNA-056-DE-2009.pdf>

T. Rubio, G. A. (1999). Atención multidisciplinaria a pacientes con fibrosis quística. *Revista Cubana de Pediatría*, vol.71, n.4, pp. 228-232.

Tamayo, M. (2004). *VI Informe: El Sistema Integrado de Informacion Clinica*. Pamplona(España).

Taussig LM, C. J. (2003). *Una introducción a la Fibrosis Quística para los pacientes y sus familias. 5a ed.* . Bethesda: Axcan Scandipharm Inc Cystic Fibrosis Foundation.

Touma Z, G. D. (2011). Is there an advantage over SF-36 with a quality of life measure that is specific to systemic lupus erythematosus?. . *J Rheumatol* , 38 (9):1821-3.

V., B. (2011). Short Form 36 (SF-36) Health Survey Questionnaire: normative data for Wales . *Journal of Public Health*, (4):587–603., 33.

Vasquez C, A. R. (2010). Fibrosis quística en Colombia. *Neumologia-Pediatrica*, 44-50.

Vásquez Sagra C, J. H. (2011). *Perspectiva Neumológica Boletín trimestral de la Fundación Neumológica Colombiana*. BOGOTA.

RESUMEN

La presente investigación trata el tema de Fibrosis Quística como un problema de salud Pública. Se plantea como objetivo principal, caracterizar la situación de Fibrosis Quística en Bogotá, y a partir de esta, proponer un modelo de atención integral que responda mejor a las necesidades de los pacientes con esta enfermedad.

De acuerdo con esto, se diseñó una encuesta para caracterizar los pacientes con FQ, a partir de características sociodemográficas, características de afiliación al sistema de salud, percepción de calidad de vida y concepciones de barreras y facilitadores en el acceso a servicios de salud.

Mediante un diseño descriptivo, se analizó la información de 25 encuestas recogidas. Los resultados confirman un diagnóstico tardío, que favorece un peor pronóstico de la enfermedad y deterioro de la calidad de vida del paciente.

Por otro lado los pacientes y sus cuidadores, manifiestan como principal barrera de acceso a servicios de salud, la tramitología impuesta por el modelo de atención en salud del país. En cuanto a facilitadores del acceso, reconocen la importancia de las redes de apoyo y los programas de manejo de la enfermedad.

Por último, se sugiere implementar un modelo de atención integral, que complemente el conocimiento del equipo médico y el de los pacientes, con el objetivo de responder más adecuadamente a las necesidades de estos.

Palabras clave: Fibrosis Quística, barreras, facilitadores, modelo, centro de atención, determinantes sociales de la salud.

ABSTRACT

This research addresses the issue of Cystic Fibrosis (CF) as a problem of public health. The main objective proposed is to characterize the situation of Cystic Fibrosis in Bogotá, and from this to propose a model of comprehensive care that best responds to the needs of patients with this disease.

Accordingly, a survey was designed to characterize patients with CF according to their socio-demographic profile, health system affiliation, perceived quality of life, and perceptions of barriers and facilitators to access to health services.

Using a descriptive design, the collected information from 25 surveys is analysed. The results confirm a late diagnosis, which favors a worse prognosis and impaired quality of life for patients.

On the other hand, patients and their caregivers state red tape imposed by the model of health care in the country as the main barrier to access to health services. As facilitators of access, they recognize the importance of support networks and programs for disease management.

Finally, it is suggested to implement a comprehensive care model that complements the knowledge of the medical team and the patients, in order to better respond to their needs.

Key Words: Cystic Fibrosis, Barriers, Facilitators