

UNIVERSIDAD CATÓLICA DE VALENCIA
“San Vicente Mártir”

**INTERVENCIONES DE ENFERMERÍA EN ENFERMEDADES RARAS: LA FIBROSIS
QUÍSTICA, REVISIÓN NARRATIVA.**

**TRABAJO FIN DE GRADO PARA OPTAR AL TÍTULO DE
“GRADO EN ENFERMERÍA”**

Presentado por:

D^a PAULA GARCÍA GARCÉS

Director/a:

Dra. D^a ELENA CASTELLANO RIOJA

Valencia, a 12 de mayo de 2020

AGRADECIMIENTOS

Me gustaría mostrar mi gratitud a la Dra. Elena Castellano Rioja, por ayudarme desde el primer momento y guiarme en la realización de este trabajo. Por estar siempre disponible, resolver cada cuestión que le he planteado, intentar hacerlo más fácil y llevadero y por su inmejorable trato.

A mi familia, mis padres y mi hermano por animarme a estudiar enfermería. Una carrera que me ha hecho crecer tanto profesional, como personalmente. Por apoyarme en los buenos y malos momentos y motivarme a seguir siempre hacia adelante.

A Pepe, por estar estos cuatro años de carrera a mi lado, por ayudarme cuando lo he necesitado y por apoyarme en cada decisión que he tomado.

RESUMEN

Introducción y Objetivo: La Fibrosis Quística (FQ) es una enfermedad rara con herencia autosómica recesiva, provocada por mutaciones en el gen *CFTR*, el cuál actúa como un canal iónico en las células epiteliales de muchos órganos. Es una enfermedad multisistémica grave que cursa con secreciones espesas en el pulmón, páncreas, intestino o hígado, lo que provoca la mayor parte de la sintomatología. El objetivo principal de esta revisión narrativa ha sido describir el papel de enfermería en pacientes con FQ.

Metodología: Revisión bibliográfica a partir del año 2000 en las bases de datos SciELO, Dialnet, PubMed, y en la de enfermería CINAHL de la plataforma EBSCO.

Resultados: Se incluyeron un total de 38 artículos, que se clasificaron en 5 categorías para la descripción y discusión del papel de enfermería: cuidados relacionados con la sintomatología, entorno familiar y educativo, educación para la salud en la mujer enferma de FQ, transición desde la edad pediátrica a la adulta y nuevas tecnologías.

Conclusión: El enfermero tiene un papel decisivo en la atención de pacientes con FQ, ya que coordina a los especialistas que forman las unidades de referencia de FQ. Aparte de proporcionar cuidados específicos, tanto a nivel hospitalario como ambulatorio, tiene funciones tales como educar a enfermos y a sus familiares en la administración de tratamientos en casa, ayudar en la transición desde centros pediátricos a centros de adultos, promover la educación sexual y reproductiva a mujeres con FQ y potenciar el uso de nuevas tecnologías para la atención de los pacientes.

Palabras clave: Enfermedades raras, Fibrosis quística, Tratamiento, Manifestaciones clínicas, Enfermería, Cuidado de enfermería.

ABSTRACT

Introduction and Objective: Cystic Fibrosis (CF) is a rare disease with autosomal recessive inheritance, caused by mutations in the *CFTR* gene, which acts as an ion channel in the epithelial cells of many organs. It is a serious multisystemic disease that presents with thick secretions in the lung, pancreas, intestine or liver, which causes most of the symptoms. The main objective of this narrative review has been to describe the role of nursing in CF patients.

Methodology: Bibliographic review from the year 2000 in the SciELO, Dialnet, PubMed databases, and in the CINAHL nursing database on the EBSCO platform.

Results: A total of 38 articles were included, which were classified into 5 categories for the description and discussion of the nursing role: care related to symptoms, family and educational environment, health education in women with CF, transition from pediatric age to adulthood, and new technologies.

Conclusion: The nurse plays a decisive role in the care of CF patients, because she coordinates the specialists who form the CF reference units. Apart from providing specific care both at the hospital and outpatient level, she has functions such as educating patients and their families in the administration of home treatments, helping in the transition from pediatric centers to adult centers, promoting sexual and reproductive education for women with CF, and promote the use of new technologies for patient care.

Key words: Rare diseases, Cystic fibrosis, Treatment, Clinical manifestations, Nursing, Nursing care.

GLOSARIO DE ABREVIATURAS

CFTR: *Cystic fibrosis transmembrane conductance regulator* (regulador de la conductancia transmembrana de la fibrosis quística)

DRFQ: Diabetes relacionada con fibrosis quística

ER: Enfermedad(s) rara(s)

FQ: Fibrosis quística

OMIM: Online Mendelian Inheritance in Man

OMS: Organización Mundial de la Salud

RGE: Reflujo gastroesofágico

SOID: Síndrome de obstrucción intestinal distal

SSR: Salud sexual reproductiva

UE: Unión Europea

ÍNDICE GENERAL

INTRODUCCIÓN.....	8
Enfermedades raras.....	8
Definición, tipos y epidemiología	8
Diagnóstico.....	10
Tratamiento y medicamentos huérfanos.....	11
La Fibrosis Quística.....	11
Incidencia y prevalencia	12
Patogenia	12
Manifestaciones clínicas.....	13
Diagnóstico.....	15
Tratamiento.....	16
JUSTIFICACIÓN.....	18
OBJETIVOS.....	20
METODOLOGÍA.....	21
RESULTADOS Y DISCUSIÓN.....	23
Intervenciones de enfermería en la fibrosis quística	23
CONCLUSIONES.....	39
BIBLIOGRAFIA	40

ÍNDICE DE FIGURAS

Figura 1. Tipos de mutaciones en la fibrosis quística	13
Figura 2. Protocolo típico en el cribado de fibrosis quística	16
Figura 3. Diagrama de flujo de la estrategia de búsqueda bibliográfica	23

ÍNDICE DE TABLAS

Tabla 1. Características principales de las enfermedades raras.....	9
Tabla 2. Tasas de incidencia y prevalencia de FQ en algunos países de la UE	12
Tabla 3. Principales manifestaciones clínicas de la FQ.....	14
Tabla 4. Cuidado de la función pulmonar, digestiva y de la diabetes en pacientes con FQ.....	24
Tabla 5. Rol enfermero en pacientes con FQ tanto en el entorno familiar como educativo.....	27
Tabla 6 Educación para la salud en la mujer enferma de FQ.....	30
Tabla 7. Intervenciones de enfermería durante la transición desde la edad pediátrica a la adulta	31
Tabla 8. Uso de las nuevas tecnologías para una mejor atención del paciente con FQ.	33

INTRODUCCIÓN

Una enfermedad rara (también denominada huérfana), es una patología con una prevalencia muy baja, lo cual plantea cuestiones importantes en cuanto a su diagnóstico y tratamiento (1). No obstante, dado que existen miles de ellas, las enfermedades raras representan un verdadero problema de salud. Ciertamente, para la gran mayoría de ellas no hay tratamientos específicos, lo que, unido generalmente a que son patologías graves, por una parte, generan problemas de todo tipo en las familias de los pacientes, y por otra, la necesidad de cuidados médicos y de enfermería específicos.

En esta Introducción se presentan generalidades sobre las enfermedades raras en general y de la fibrosis quística en particular y se justifican los motivos de la elección de la fibrosis quística para entender el papel de enfermería en este tipo de enfermedades.

Enfermedades raras

Definición, tipos y epidemiología

Inicialmente el término enfermedad rara (ER) se usó para señalar la rareza de alguna característica propia de una patología como un determinado síntoma o un diagnóstico delicado. El término enfermedades raras, en plural, se implantó en los años setenta para referirse a una serie de enfermedades que, aunque presentaban grandes diferencias entre ellas, mostraban muchos problemas comunes (1,2). A pesar de ser poco prevalentes, presentan aspectos relevantes en la vida de los pacientes al tratarse de trastornos crónicos graves. Todo esto, hace que pacientes afectados de ER representen un colectivo social importante (1).

Según la Unión Europea, *“las ER son enfermedades con una prevalencia particularmente baja (menos de 5 personas cada 10000 habitantes). Son enfermedades potencialmente mortales o debilitantes a largo plazo. La mayoría de las ER son enfermedades genéticas; otras son cánceres poco frecuentes, enfermedades autoinmunes, malformaciones congénitas, o enfermedades tóxicas e infecciosas, entre otras. Para abordarlas es preciso establecer una estrategia global, a fin de dar reconocimiento, prevención, diagnóstico, tratamiento, cuidados e investigación eficaces y eficientes. Esto*

contribuye a mejorar los recursos sanitarios con lo que aumentará la esperanza de vida con buena salud y calidad de vida”(3).

Alrededor de un 80% de las ER tienen una causa genética. El 20% restante son cánceres poco frecuentes, enfermedades infecciosas, congénitas o autoinmunitarias (4). Las mutaciones que causan ER se pueden heredar de los padres o bien se pueden desarrollar a lo largo de la vida de un individuo. Dentro de las enfermedades genéticas, se pueden clasificar en tres tipos (5):

- Defectos monogénicos que afectan a un solo gen. Principalmente afectan al genoma nuclear pero también al genoma mitocondrial.
- Trastornos cromosómicos en los que se produce una alteración en el número de cromosomas o bien en su estructura.
- Multifactoriales, en las que existen varios genes de susceptibilidad y en las que influye de manera muy importante el ambiente y estilo de vida.

A pesar de que existen distintos tipos, las ER tienen varias características en común (6,7), algunas de las cuales aparecen en la Tabla 1.

Tabla 1. *Características principales de las enfermedades raras (7).*

Aparición precoz	Alrededor de dos tercios de las ER aparecen antes de los 2 años. En alguna de ellas ya se presentan anomalías congénitas, generalmente muy incapacitantes.
Ausencia de tratamientos específicos	Generalmente se tratan con medidas sintomáticas. El tratamiento específico está ausente o no se dispone de acceso a él.
Presentan elevada morbilidad	Sintomatología crónica. Frecuentes complicaciones ante enfermedades habituales (catarros, gastroenteritis, etc.) que hacen aumentar el número de ingresos hospitalarios. Muchas provocan problemas en el desarrollo motor, sensorial y/o intelectual, lo que lleva a padecer algún tipo de discapacidad intelectual y/o física. Todo esto excede en un aumento del grado de dependencia y una carga significativa en las familias.
Carácter progresivo y mortalidad precoz	Son responsables del 35% de muertes antes del primer año de vida y del 22% de las muertes ocurridas entre los dos y los quince años.
Diagnóstico tardío	El tiempo medio oscila entre los 5 y 10 años como consecuencia del desconocimiento de la enfermedad y de sus manifestaciones clínicas.
Dificultades a la hora de investigar	Debido a la baja frecuencia de las ER, dispersión geográfica de los pacientes, y a la falta de registros.

Según la OMS existen entre 5000 y 7000 ER distintas. Consecuentemente, aunque raras individualmente, las ER muestran tasas de incidencia y prevalencia significativas ya que afectan a un 6-8% de la población mundial, y alrededor de 3.000.000 de individuos

en España. No obstante, se desconoce con certeza las tasas de incidencia y prevalencia reales para la mayoría de ER, ya que, en muchos casos, se diagnostican equivocadamente al confundir su sintomatología con la de enfermedades comunes, y en otros casos, directamente no se diagnostican (8,9).

Se consideran ER, aquellas que afectan a menos de cinco personas cada 10.000 habitantes, aunque estas cifras pueden variar a lo largo del tiempo ya que la población puede aumentar o disminuir, y también pueden variar según el área geográfica. Por ejemplo, una enfermedad infecciosa como la lepra es una ER en Francia, pero es común en África Central. A las ER se les llama también “enfermedades olvidadas o huérfanas” ya que cuentan con muy poco apoyo en su inversión económica e interés social, para investigar en su diagnóstico y tratamiento (6,8).

La prevalencia de las ER es mayor en la edad adulta debido a que estas enfermedades poseen una elevada mortalidad en la población infantil (el 30% de los niños que las sufren fallecen antes de los 5 años), como es el caso de las enfermedades genéticas graves y malformaciones congénitas. También se debe a que algunas aparecen de forma más tardía, como ciertas patologías autoinmunes, o la esclerosis lateral amiotrófica (8,10).

Diagnóstico

El tiempo en recibir un diagnóstico es de 5-10 años (Tabla 1). Además, el 20% de los casos requieren revisiones y opiniones de más de 10 médicos, y en el 50% de los casos se da un diagnóstico incorrecto. Parece clara la necesidad de acelerar el avance en políticas sociosanitarias efectivas, aumentar la investigación, y crear o mejorar unidades multidisciplinarias que incluyan servicios de Medicina Genómica y Genética Clínica (7).

En la década de los 60 se descubrió que la fenilcetonuria, se podía detectar de manera precoz, midiendo los niveles de fenilalanina en una muestra de sangre de un recién nacido. A partir de este descubrimiento se empezaron a implantar los programas de cribado neonatal que, poco a poco, va integrando nuevas ER en el diagnóstico precoz. Esta prueba se basa en la búsqueda de marcadores bioquímicos y genéticos que detectan principalmente enfermedades metabólicas (11). En 2013 se estableció la igualdad de los Programas de Cribado Neonatal en distintas Comunidades Autónomas, para detectar 7 patologías: fenilcetonuria, hipotiroidismo congénito, fibrosis quística, deficiencia de acil-coenzima A deshidrogenasa de cadena media, deficiencia de 3 hidroxil-acil-CoA deshidrogenasa de cadena larga, acidemia glutárica tipo-I y la anemia falciforme. Aparte

de unificar las pruebas de cribado, se creó un sistema de información para contrastar los resultados de las distintas Comunidades Autónomas (7).

Tratamiento y medicamentos huérfanos

A pesar de los avances científicos y médicos, no se debe olvidar que existen 5000-7000 ER, y que la gran mayoría no presenta un tratamiento específico. Algunos tratamientos propuestos son: tratamiento sintomático, nutricional, terapias neurocognitivas, tratamientos en situaciones de emergencia, entre otros (7).

Según Orphanet, los “medicamentos huérfanos” son fármacos, terapias celulares o génicas, orientadas a tratar ER de manera mucho más específica (4,12). Estos medicamentos presentan gran dificultad para su elaboración, adquisición y para un posterior seguimiento de los resultados obtenidos. Se denominan huérfanos porque, a pesar de la enorme demanda hacia las compañías farmacéuticas por parte de asociaciones de afectados, a estas no les beneficia desarrollarlos debido a una relación coste-beneficio muy desfavorable. En general, son de uso hospitalario y destacar que un mismo fármaco puede considerarse huérfano o no, dependiendo de su uso, como la Tobramicina, un antibiótico utilizado para enfermedades comunes, pero clasificado como huérfano si se usa inhalado en la fibrosis quística (13–15).

La Fibrosis Quística

La fibrosis quística (FQ) es una enfermedad causada por mutaciones en un gen regulador del transporte de aniones cloruro y bicarbonato a través de los epitelios de las vías respiratorias, el tracto gastrointestinal, el aparato reproductivo, el páncreas y las glándulas sudoríparas (16). La sintomatología más específica de la enfermedad es la tos, esputo purulento, hemoptisis, disnea, aumento del cloruro en el sudor, infección en los senos, reducción del volumen respiratorio y pérdida de peso.

Las exacerbaciones respiratorias pueden tener un impacto más grave y duradero en las personas con FQ, acelerando la disminución de la función pulmonar, el aumento de tiempo de permanencia en el hospital, la reducción de la calidad de vida y de la actividad física, y en última instancia, el aumento de riesgo de mortalidad.

Incidencia y prevalencia

Probablemente se trata de la patología genética más común en los niños de etnia caucásica. La incidencia es variable, aunque es más frecuente en la población europea y norteamericana que en poblaciones asiáticas y africanas. En cualquier caso, en estas últimas poblaciones la patología parece estar infra-diagnosticada. La incidencia que se maneja en la actualidad para la población europea y norteamericana estaría en 1 caso entre 2500/3000 nacimientos, mientras que en poblaciones africanas sería de 1/17000 nacimientos y en las asiáticas de 1/30000 nacimientos.

El estudio más completo acerca de epidemiología de la FQ (9), se describe una prevalencia media de 0.737/10000 en los 27 países de la UE, que resultó similar al valor de los Estados Unidos (0.797/10000), con un valor atípico para Irlanda (2.98/10000) como se puede observar en la Tabla 2. En España existen tasas de incidencia y prevalencia similares al resto de países europeos (Tabla 2).

Tabla 2. Tasas de incidencia y prevalencia de FQ en algunos países de la UE (tomado de (9)).

País	Población en 2004 (miles)	Pacientes	Prevalencia (por 10000)	Incidencia
Austria	8.175	686	0,839	1:3500
Bélgica	10.348	1.065	1,03	1:2850
Dinamarca	5.413	412	0,761	1:4700
Finlandia	5.215	64	0,123	1:25000
Francia	60.424	4.533	0,750	1:4700
Alemania	82.425	6.835	0,829	1:3300
Irlanda	3.970	1.182	2,98	1:1353
Italia	58.057	5.064	0,872	1:4238
España	40.281	2.200	0,546	1:3750
Portugal	10.524	285	0,271	1:6000
Reino Unido	60.271	8.284	1,37	1:2381

Patogenia

La FQ es una enfermedad autosómica recesiva causada por mutaciones en el gen regulador de la conductancia de la FQ (*CFTR*; *cystic fibrosis transmembrane conductance regulator*). Este gen se localiza en el brazo largo del cromosoma 7 (región 7q31.2) y se clonó en 1989 (17), demostrándose que su inactivación provocaba la enfermedad. Este gen codifica para una proteína de 1480 aminoácidos.

Se han descrito más de 1900 mutaciones distintas que pueden causar FQ (12,18). Dado que se trata de una enfermedad recesiva, para estar afectado se necesita que ambas copias del gen estén mutadas. Si ambas copias presentan la misma mutación se dice que se está en homocigosis. Si cada cromosoma presenta una mutación se está en heterocigosis.

No todas las mutaciones son igualmente frecuentes ni patogénicas. Así, se ha descrito que la delección de la fenilalanina 508 ($\Delta F508$) representa el 70% de las mutaciones en europeos (19). Para facilitar su estudio y para disponer de un sistema que identifique el tipo de mutación con la problemática clínica, estas mutaciones se han catalogado en 6 clases (Figura 1). Las clases I-III son las más graves ya que no hay actividad de la proteína (la mutación $\Delta F508$ pertenece a la clase II). En las mutaciones de clase I, no se sintetiza la proteína, en las de clase II la mutación induce un plegamiento incorrecto, mientras que en las de clase III, el canal no se abre correctamente. Las mutaciones de clase IV-VI se produce algo de proteína funcional y por tanto son más leves (16,18).

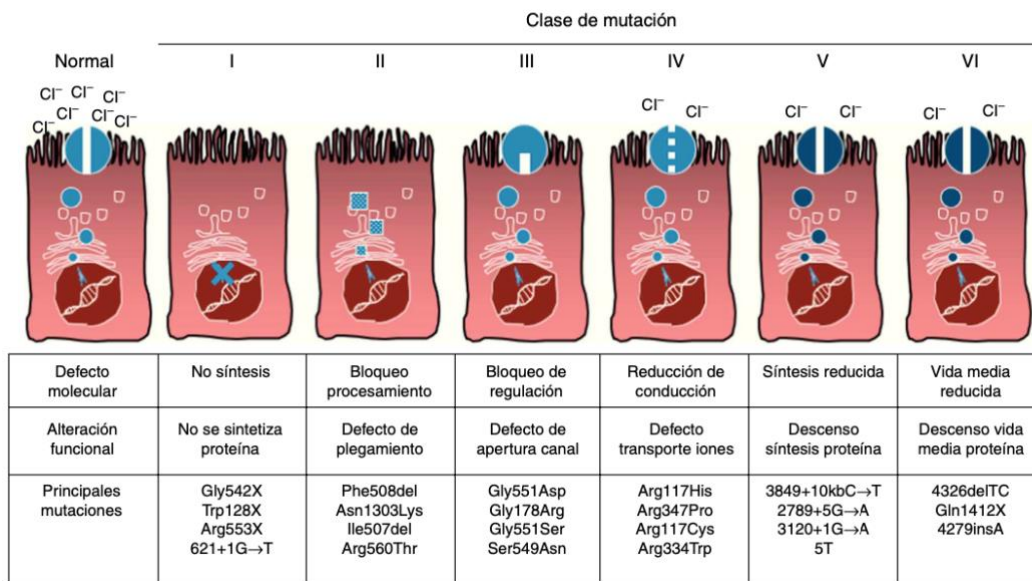


Figura 1. Tipos de mutaciones en la FQ (tomado de Quintana-Gallego y col. (18))

Manifestaciones clínicas

Como se ha comentado anteriormente, la proteína CFTR es un canal del cloruro y bicarbonato que se encuentra en múltiples órganos, de ahí que la enfermedad afecte de

forma multiorgánica, espesando las secreciones en estos órganos. En la Tabla 3 se describen las principales manifestaciones clínicas de los pacientes de FQ.

Tabla 3. Principales manifestaciones clínicas de la FQ (15,20,21).

Manifestaciones respiratorias	Casi todos los pacientes de FQ presentan sintomatología respiratoria, siendo la primera causa de muerte. Los síntomas respiratorios (tos seca, dificultad respiratoria, taquipneas persistentes, obstrucción bronquial y bronquiolitis) suelen aparecer durante la lactancia y la etapa preescolar. En la etapa escolar las manifestaciones se hacen más llamativas (bronquiectasias, tos productiva con hiperviscosidad del moco), lo que facilita la infección por <i>Staphylococcus aureus</i> , <i>Pseudomonas aeruginosa</i> , etc., con la consiguiente obstrucción e inflamación de las vías aéreas. La progresión de esta enfermedad ocasiona un daño progresivo de las vías respiratorias en forma de hemoptisis, sinusitis, neumotórax y pólipos nasales.	
Manifestaciones digestivas	A nivel intestinal	El 15-20% de los recién nacidos presenta íleo meconial (debido a un aumento de espesor del meconio), siendo esta la única manifestación a esta edad. Otra manifestación frecuente es el reflujo gastroesofágico (RGE) con una prevalencia del 25-30%, debido a un aumento de la presión abdominal por la presencia de tos y por el vaciamiento retardado del estómago.
	A nivel pancreático	La mayoría presenta insuficiencia pancreática exocrina, presentándose cuando la actividad del páncreas está por debajo del 10-15%, produciendo malabsorción de grasas y vitaminas liposolubles (A, D, E y K). Las manifestaciones clínicas son la esteatorrea y crecimiento deficiente. La diabetes relacionada con la FQ (DRFQ) ocasionada por la pérdida de células de islotes pancreáticos que sintetizan insulina y glucagón, puede presentarse a cualquier edad, siendo más común en adolescentes y adultos.
	A nivel hepatobiliar	La enfermedad hepática aparece en el 10% de los individuos, debido a la obstrucción parcial o total de los conductos hepáticos. Se puede presentar cirrosis multilobar, hipertensión portal, hemorragias varicosas, ascitis, hiperesplenismo, encefalopatía hepática, etc. La enfermedad hepática ocasiona la muerte al 2.9% de pacientes.
Manifestaciones genitourinarias	Más del 95% de los hombres son infértiles como resultado de azoospermia causada por la obstrucción de los conductos deferentes. Sin embargo, las mujeres son fértiles, aunque pueden presentar una mucosidad cervical anormal que puede contribuir a la infertilidad.	
Manifestaciones de las glándulas sudoríparas	La principal manifestación son las elevadas cantidades de cloruro y sodio que segregan debido a la incapacidad de reabsorber dichos iones, a pesar de que la cantidad de sudor es normal. Esto puede llevar a deshidratación en situaciones de pérdida intensa de sudor (ejercicio físico o fiebre).	

Diagnóstico

El diagnóstico de la FQ puede hacerse a cualquier edad, aunque generalmente se hace en el primer año de vida. Sin embargo, no es raro encontrar nuevos diagnósticos en la edad adulta, especialmente en hombres. Si hay sospecha de FQ, al mostrar una o varias de las manifestaciones clínicas de la Tabla 3, se realizan pruebas diagnósticas (15,18).

Programas de cribado neonatal. Esta patología entra en las pruebas de cribado neonatal. El análisis consiste en la determinación de tripsinógeno inmunoreactivo (IRT, *immunoreactive trypsinogen*) obtenido de una muestra de sangre del talón del recién nacido. No es determinante ya que puede presentar falsos positivos y falsos negativos.

Test del sudor. Es el estándar de oro entre las pruebas diagnósticas. Este test mide la cantidad de cloruro en el sudor. Para ello se aplica pilocarpina y estimulación eléctrica en un área pequeña del brazo o pierna para inducir a las glándulas sudoríparas a producir sudor. Se recoge el sudor y se envía al laboratorio para la determinación de cloruro. Un valor mayor o igual a 60 mmol/L es sugestivo de FQ.

Diferencia de potencial nasal transepitelial. Esta prueba se aplica a pacientes con niveles de cloruro normales y en los que no se identifican las dos mutaciones. Se determina la diferencia de potencial mediante la colocación de electrodos, uno en la mucosa nasal y otro en el brazo. Si el valor es <-40 mV se considera patológico y sugestivo de FQ.

Determinación del Genotipo. Consiste en identificar las mutaciones causantes de la enfermedad. En la actualidad hay test que determinan las principales mutaciones que se aplican a pacientes con probabilidad de ser enfermos/portadores.

El diagnóstico de FQ se establece cuando existen una o varias manifestaciones clínicas y evidencia de anomalía en el *CFTR* como dos valores elevados de cloruro en sudor, dos mutaciones patogénicas en el gen *CFTR* o positividad en la prueba de diferencia de potencial nasal transepitelial. El diagnóstico debe llevarse a cabo en los centros especializados en FQ con experiencia en las técnicas que se utilizan.

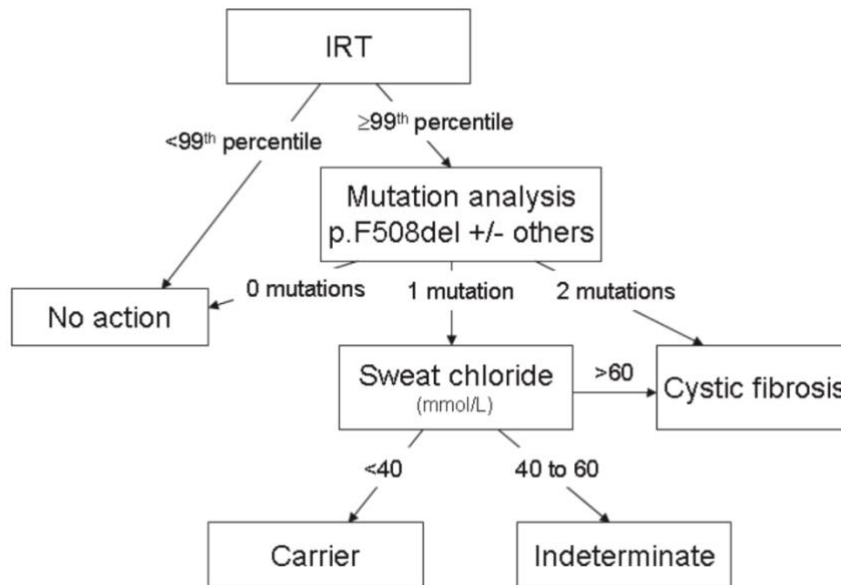


Figura 2. Protocolo típico en el cribado de FQ (tomado de (11)). Si el valor de tripsinógeno inmunoreactivo (IRT) es superior o igual al percentil 99 se solicita estudio genético. Si se encuentran dos mutaciones patogénicas, el diagnóstico es de FQ. Si se detecta una mutación y el nivel de cloruro es mayor de 60 mmol/L es suficiente para el diagnóstico. Si es menor de 60 pero mayor de 40 mmol/L la prueba es indeterminada. Si es menor de 40 mmol/L es un portador.

Tratamiento

Actualmente no existe una cura concreta para la FQ, por lo que el tratamiento va dirigido a mejorar la calidad y esperanza de vida de los pacientes. A mediados del siglo XX, esta no superaba el año de vida, pero en los últimos años, gracias a los avances en el tratamiento, se ha conseguido aumentar considerablemente (15).

La FQ se trata de una patología multiorgánica, crónica y progresiva por lo que es necesario un abordaje complejo y multidisciplinar, preferentemente en las unidades de referencia de FQ. Ya que a nivel respiratorio y digestivo es donde más alteraciones encontramos, el tratamiento se enfoca principalmente a la nutrición, la fisioterapia respiratoria y la administración de antibióticos.

La antibioterapia se instaura para eliminar gérmenes patógenos que producen las infecciones y desencadenan las respuestas inflamatorias. Efectivamente, estos pacientes sufren de infecciones repetitivas por *Pseudomona Aeruginosa*, *Staphylococcus aureus*, o *Haemophilus Influenzae*, lo cual hace necesario instaurar pautas con antibióticos de amplio espectro como Ciprofloxacino, Cefalosporinas, o Gentamicina (15).

El objetivo principal de la fisioterapia respiratoria es la eliminación de las secreciones bronquiales que debido a la fisiopatología de la enfermedad son muy espesas y difíciles de expectorar. Para ello se emplean técnicas de fisioterapia, ayudas mecánicas, como la compresión del tórax mediante un chaleco especial, o ejercicios para aumentar la musculatura pulmonar.

El tratamiento dietético busca mantener un estado nutricional y de electrolitos óptimo en estos pacientes. Uno de los graves problemas de estos pacientes es la insuficiencia pancreática que requiere de la administración de enzimas pancreáticas para corregir, por ejemplo, la esteatorrea y la falta de vitaminas liposolubles.

Finalmente, también se administra a estos pacientes antiinflamatorios para disminuir la afectación pulmonar ocasionada por las infecciones de repetición, broncodilatadores y en última instancia un trasplante pulmonar como alternativa terapéutica si la supervivencia tras el trasplante se estima mayor la supervivencia sin él.

Por supuesto existen también terapias encaminadas a corregir y/o modular el defecto génico o de la proteína CFTR (18). Estos enfoques que intentan resolver el problema molecular son:

- Terapia génica, con vectores de tipo adenovirus o retrovirus, encaminadas a corregir la mutación.
- Terapia con moléculas dirigidas a corregir el defecto funcional a nivel de la proteína CFTR.

Con respecto a la primera de ellas, la terapia génica, no ha proporcionado resultados satisfactorios por el momento. Sin embargo, la terapia con fármacos empieza a dar buenos resultados en pacientes mayores de 6 años. Efectivamente, se están probando cócteles de fármacos correctores y potenciadores para determinadas mutaciones como la $\Delta F508$ (22). El último ensayo clínico más prometedor usa el medicamento TRIKAFTA (elexacaftor-tezacaftor-ivacaftor). Los dos primeros son correctores, pretenden que la proteína CFTR se pliegue adecuadamente para llegar a la membrana, mientras que el tercero es un potenciador que aumenta la función de la proteína mutada. Los últimos estudios muestran que este tratamiento está siendo efectivo mejorando la clínica en pulmón, tracto gastrointestinal y páncreas (23).

JUSTIFICACIÓN

Las ER, también denominadas huérfanas o poco frecuentes, tienen una prevalencia baja, menor o igual a 1 individuo de cada 2000, aunque como existen 5000-7000 enfermedades distintas, colectivamente representan un verdadero problema de salud. Por definición, además, se trata de enfermedades graves, que muchas veces tardan años en diagnosticarse, y que para la mayoría de ellas no existen tratamientos específicos (1,24).

Dados estos precedentes, las ER imponen una carga importante a los pacientes y a sus familias, como son dificultad en ofrecer un diagnóstico, ausencia de tratamientos específicos, necesidad de un abordaje multidisciplinar como consecuencia de los cuadros clínicos complejos, seguimientos durante toda la vida, sin hablar de la carga social, económica, y afectiva (15). Todo esto ha creado la necesidad de establecer centros de referencia para muchas de estas enfermedades (25).

Probablemente la ER más prevalente en países europeos es la FQ (9), la cuál es un prototipo de ER para ilustrar la diversidad de cuidados de enfermería que necesitan este tipo de pacientes. Efectivamente, teniendo en cuenta la sintomatología descrita (15,20,21), y al hecho que se presenta ya desde el nacimiento, estos pacientes requieren de gran cantidad de cuidados de enfermería, tanto hospitalarios como ambulatorios (15,20,21). Además, aunque la esperanza de vida de estos pacientes es considerablemente menor, pueden llegar a la edad adulta, por lo que pasan por las distintas etapas de la vida (infancia, adolescencia y edad adulta), necesitando en cada etapa de una atención específica. Al mismo tiempo que los tratamientos médicos, estos pacientes necesitan apoyo psicológico y social, educación sanitaria adecuada para cada edad, y aumentar sus conocimientos de autocuidado y así mejorar su pronóstico y calidad de vida.

Los pacientes y sus familias se encuentran con una serie de dificultades como son: enfoques multidisciplinarios, actualización deficitaria en ocasiones del personal sanitario, necesidades fisioterápicas y educativas específicas, etc. De ahí, que también necesiten centros de referencia integrales que participen en todo el proceso: diagnóstico, tratamiento, seguimiento e investigación (25). Estos centros de referencia están formados por el Director que generalmente es un neumólogo, un gastroenterólogo, un nutricionista, un rehabilitador/fisioterapeuta, un trabajador social, un psicólogo y un Coordinador cuya función esencial recae en un graduado en Enfermería (15). Entre las funciones del enfermero Coordinador están:

- Proteger y procurar el bienestar del enfermo y su familia.
- Proporcionar consejo y soporte.
- Ayudar en el manejo clínico del paciente.
- Evaluar conflictos con control de la enfermedad.
- Contactar, si es necesario, con miembros del sistema educativo.
- Evaluar problemas psicológicos, sociales o económicos.
- Servir de enlace con Asistencia Primaria.
- Servir de enlace con la atención domiciliaria (tratamiento intravenoso, nutrición enteral, oxigenoterapia, ventilación, manejo de accesos venosos y arteriales, y asistencia en la fase terminal, entre otras).
- Control de los enfermos adolescentes y asegurar la transición desde una Unidad infantil a una Unidad de adultos.

En definitiva, el enfermero Coordinador será el punto de conexión del enfermo y su familia con los miembros de la Unidad de Referencia de FQ (15).

OBJETIVOS

El objetivo principal de este TFG es conocer los principales cuidados de enfermería en los pacientes afectados por la fibrosis quística.

Como objetivos secundarios se encontrarían:

- Profundizar en el papel de enfermería en el cuidado de la función pulmonar, digestiva y de la diabetes en los pacientes con FQ.
- Conocer los distintos roles de la enfermera en pacientes con FQ tanto en el entorno familiar como educativo.
- Conocer la problemática específica de la mujer enferma de FQ.
- Describir cómo es el proceso de transferencia desde el cuidado de pacientes con FQ en la edad pediátrica a la adulta.
- Investigar acerca de las nuevas iniciativas tecnológicas para el tratamiento y la información de los pacientes con FQ.

METODOLOGÍA

La presente revisión bibliográfica narrativa ha sido realizada entre octubre de 2019 y abril de 2020.

Para la obtención de información se han consultado diversas fuentes de un valor científico-médico contrastable. En general, la información genérica se ha obtenido de páginas web de distintas asociaciones científicas y de pacientes tales como la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) (24), o la internacional Orphanet (12), la Federación Española de Fibrosis Quística (26) y la Organización Europea de Enfermedades Raras (27). Asimismo, se ha obtenido información de guías y documentos oficiales.

La búsqueda de publicaciones científicas, bien sea estudios de investigación o revisiones, se realizó mediante la consulta de las bases de datos SciELO, Dialnet y principalmente la base de datos PubMed que es una base de datos de revistas biomédicas y de ciencias de la vida en la Biblioteca Nacional de Medicina de los Institutos Nacionales de la Salud de los EE.UU, y la plataforma EBSCO. Dentro de esta última se ha utilizado la base de datos CINAHL sobre enfermería, biomedicina y atención médica. También se ha usado base de datos OMIM (20). En concreto la referencia: #219700 que trata sobre la fibrosis quística.

Para la búsqueda de artículos específicos o generales se han empleado los *Medical Subject Headings* (MeSH) con los operadores booleanos “AND”, “OR” y “NOT”. Específicamente, en la Introducción se usaron los siguientes MeSH en forma de las siguientes ecuaciones:

- ((rare AND diseases)) AND diagnosis[Title/Abstract].
- (((rare AND diseases)) AND treatment[Title/Abstract]) AND orphan drugs[Title/Abstract].
- ((rare AND diseases)) AND (incidence[Title] OR prevalence[Title])
- ((cystic AND fibrosis)) AND (incidence[Title] OR prevalence[Title])
- (CFTR) AND gene[Title]
- ((cystic AND fibrosis)) AND (diagnosis[Title/Abstract] OR treatment[Title/Abstract])
- ((cystic AND fibrosis)) AND pathogeny[Title/Abstract]
- ((cystic AND fibrosis)) AND Clinical manifestations[Title/Abstract]
- (cystic fibrosis) AND care[Title/Abstract]) AND Nursing[Title/Abstract]

Para la búsqueda central de este TFG “intervenciones de enfermería en la fibrosis quística”, se aplicaron los criterios de inclusión y exclusión que aparecen en la Figura 3, y se usó la siguiente ecuación con los descriptores MeSH: (((cystic AND fibrosis))) AND (nurse[Title/Abstract] OR nursing[Title/Abstract]). También se realizó la misma búsqueda en español usando los DeCS (Descriptores de Ciencias de la Salud) siguientes: fibrosis quística, enfermera y enfermería.

Con el fin de estructurar el análisis de los resultados se usó la herramienta PICO (28). Esta herramienta representa un formato para desarrollar la pregunta clínica adecuada y así obtener información válida y estructurada de cada estudio. Los componentes del sistema PICO a formular a cada artículo son: Paciente, Intervención, Comparación y Resultados. En ocasiones no se dispone de una intervención alternativa para comparar por lo que se transforma en PIO.

En la estrategia de búsqueda, los criterios de inclusión y exclusión fueron los siguientes:

Criterios de inclusión:

- Artículos que traten sobre intervenciones de enfermería en la fibrosis quística.
- Artículos posteriores al año 2000.
- Artículos en inglés o español.

Criterios de exclusión:

- Sin relación con el tema tras leer el resumen y/o título.
- Imposibilidad de obtener texto completo
- Cartas al editor o comunicaciones a congresos.
- Repetidos entre bases de datos.

RESULTADOS Y DISCUSIÓN

Intervenciones de enfermería en la fibrosis quística

La búsqueda bibliográfica arrojó un total de 38 artículos (Figura 3) para este apartado de Resultados y Discusión. Brevemente, la búsqueda con la ecuación principal de este TFG arrojó 118 artículos en PubMed, 1 en SciELO, 6 en Dialnet y 294 en CINAHL. La Figura 3 muestra los artículos seleccionados tras eliminar de esta búsqueda inicial, y en este orden, los artículos sin relación con el tema principal, aquellos en los que fue imposible obtener el texto completo, las cartas al editor o comunicaciones a Congresos y excluir aquellos duplicados entre bases de datos.

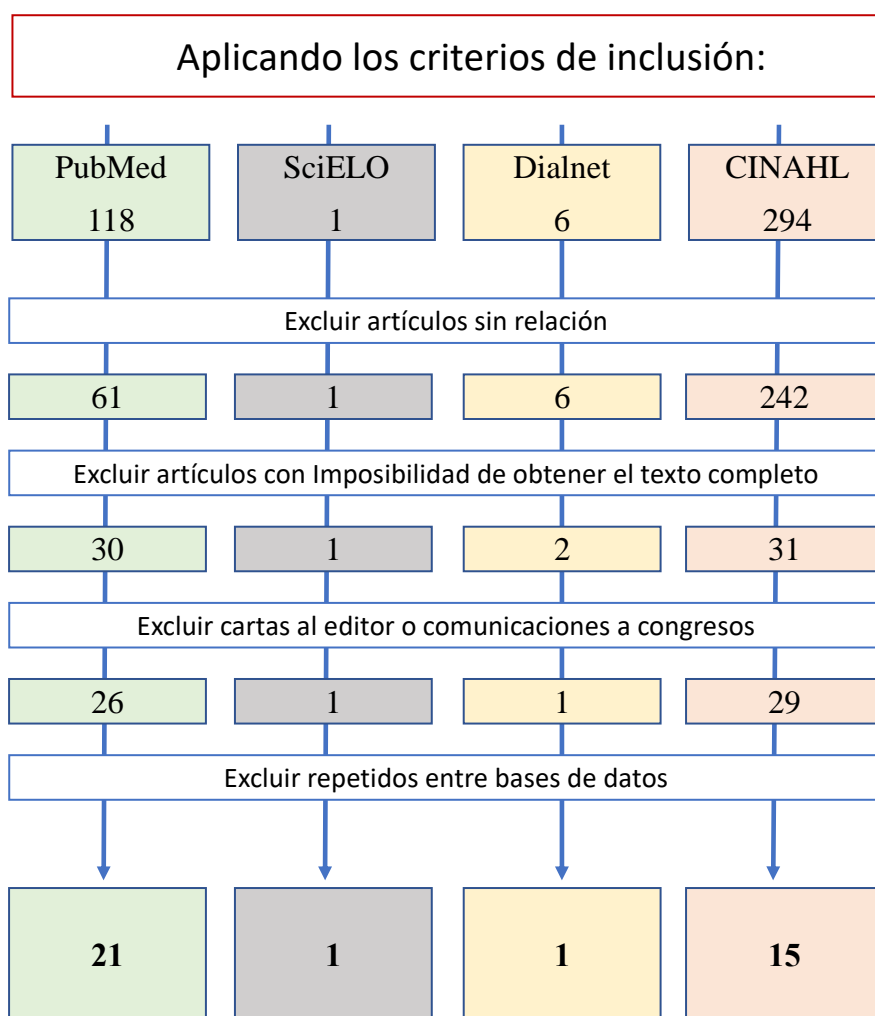


Figura 3. Diagrama de flujo de la estrategia de búsqueda bibliográfica. En cifras aparecen el número de artículos tras aplicar cada criterio de inclusión y exclusión.

Después de realizar la lectura completa de estos, se puede entender el papel de enfermería en las situaciones más relevantes que tienen los pacientes con FQ. En las siguientes tablas se analizan estos artículos, para una posterior discusión entre los resultados obtenidos. Las tablas son:

- Cuidado de la función pulmonar, digestiva y de la diabetes en pacientes con FQ.
- Rol enfermero en pacientes con FQ tanto en el entorno familiar como educativo.
- Educación para la salud en la mujer enferma de FQ.
- Intervenciones de enfermería durante la transición desde la edad pediátrica a la adulta.
- Uso de las nuevas tecnologías para una mejor atención del paciente con FQ.

Tabla 4. Cuidado de la función pulmonar, digestiva y de la diabetes en pacientes con FQ.

Información del artículo	Población y muestra	Diseño y/o objetivos	Resultados principales
Ortega SA y Gómez DS. (2019) (29)	Niños entre 0 y 9 años con FQ o Diabetes Relacionada con Fibrosis Quística (DRFQ).	Revisión sistemática. Objetivo: describir las complicaciones de los niños con FQ y detallar la importancia del papel de enfermería en estos pacientes.	<ul style="list-style-type: none"> - El equipo enfermero es la principal red de apoyo e información tanto para los pacientes con DRFQ como para sus familiares. - El papel de enfermería es esencial para potenciar la adhesión al tratamiento y así mejorar la calidad de vida de estos pacientes. - El personal enfermero educa, apoya, asesora y motiva a los pacientes con DRFQ y a sus familiares para que sean constantes en todos los cuidados que implica esta enfermedad, como son el control glucémico y mantener una adecuada alimentación y así tomen consciencia sobre ella.
Frost F, Dyce P, Ochota A, et al. (2020) (30)	Personas con DRFQ	Revisión narrativa. Objetivo: describir la importancia del equipo multidisciplinario para optimizar el cuidado de los pacientes con DRFQ.	<ul style="list-style-type: none"> - La educación y la formación de las personas que padecen DRFQ es importante para una gestión satisfactoria y la mejor manera de hacerlo es mediante la enfermera especialista en FQ, ya que entiende de forma global todos los aspectos de esta enfermedad, incluido el relacionado con la diabetes. - La enfermera especialista juega un papel fundamental en cualquier equipo multidisciplinario, actuando como un primer punto de acceso y coordinando las aportaciones de otros miembros del equipo. - Parte del trabajo de la enfermera es asegurar que todos los miembros del equipo sean conscientes de los cuidados que requieren los pacientes con DRFQ. - Un aspecto muy importante es la prestación de apoyo fuera del entorno hospitalario, como las visitas domiciliarias cuando sean necesarias.
Sredl D, Werner T, Springhart D, et al. (2003) (31)	Adolescentes entre 12 y 19 años que han sido sometidos a un trasplante de pulmón (N=13)	Estudio clínico (piloto). Objetivo: investigar la relación de la depresión con el rechazo del trasplante de pulmón.	<ul style="list-style-type: none"> - Hubo una relación positiva entre los grados de rechazo y los resultados de depresión. Los pacientes con puntuaciones de rechazo más bajas, medidas con los niveles de la ciclosporina, presentaron unos niveles de ansiedad y depresión más bajos. - Se llegó a la conclusión de que las enfermeras debían ofrecer apoyo psicológico a los pacientes durante el periodo de pruebas antes del trasplante de pulmón. - Se consideró importante realizar estrategias de atención complementaria por parte de enfermería en el periodo de aislamiento después del trasplante,

			como el masaje, la terapia visual y la musicoterapia, y así aliviar los aspectos psicológicos.
Baker CF and Windeman L. (2006) (32)	Adolescentes entre 12 y 18 años (8 hombres y 8 mujeres) con FQ (N=16)	Estudio clínico (piloto). Intervención: se utilizó un grupo de adolescentes que fueron sometidos a un programa de 6 semanas de actividades físicas variadas. Se utilizó un solo grupo que servían como sus propios controles.	<ul style="list-style-type: none"> - Las intervenciones de enfermería pueden hacer que mejore la capacidad pulmonar de los adolescentes con FQ, mediante la actividad física. - Los principales hallazgos del estudio fueron que aumentó significativamente la participación en actividades físicas moderadas y altas. - En general los chicos estaban tan en forma como los adolescentes sanos de la misma edad y las chicas eran mucho menos activas y no estaban tan en forma. - Se subraya la importancia de una intervención de enfermería en el mantenimiento de actitudes positivas hacia el ejercicio mientras se incrementa la actividad física habitual en adolescentes de ambos sexos.
Stockwell RE, Wood ME, Ballard E, et al. (2020) (33)	Médicos, enfermeras y fisioterapeutas que trabajan en centros de FQ (N=124)	Estudio clínico. Intervención: se evaluaron los resultados respecto a las pautas previamente explicadas sobre el control de infecciones específicas de la enfermedad en los centros de FQ.	<ul style="list-style-type: none"> - En la mayoría de los centros que habían seguido las recomendaciones para el control de infecciones, aumentó la implicación del personal en el control de infecciones, con el aumento de limpieza, uso de batas, mascarillas... - En el 78% de los casos, la limpieza y desinfección de la habitación o la sala fue realizado por personal de enfermería.
Mighten J. (2007) (34)	Padres y cuidadores de niños y adolescentes con FQ que presenten afectación pulmonar (N=14)	Estudio clínico. Intervención: se seleccionó un grupo de padres y cuidadores y se les explicó como llevar a cabo el tratamiento intravenoso en el domicilio, posteriormente 14 de ellos fueron entrevistados al azar.	<ul style="list-style-type: none"> - Un papel importante de enfermería es proporcionar adecuadamente la información y enseñar sobre como llevar a cabo la administración de la terapia intravenosa en casa, de forma segura, ya que esto implica procedimientos complejos. - La enfermera, como encargada de enseñar, tiene también el deber de evaluar los resultados. El 100% de los entrevistados les fue útil el paquete de enseñanza, aunque se encontraron algunos errores de material en algunos paquetes.
Chrysochoou EA, Hatzigorou E, Kirvassilis F, et al. (2016) (35)	Pacientes con FQ estables con una edad entre 5 y 19 años, colonizados por Pseudomonas aeruginosa (N=35) Grupo A: 20 pacientes administraron el tratamiento antibiótico durante 15 días en sus casas. Grupo B: 15 pacientes llevaron a cabo el tratamiento antibiótico de	Estudio clínico prospectivo. Intervención: dos enfermeras enseñaron durante tres días en el hospital a los pacientes y a sus padres sobre como llevar a cabo el tratamiento antibiótico intravenoso en casa.	<ul style="list-style-type: none"> - Ambos grupos presentaron una mejora tanto en el Volumen espiratorio forzado en el primer segundo (FEV1) como en el peso corporal un mes después del tratamiento. - La calidad de vida se mostró mejorada en el grupo A, pues en el grupo B solo hubo mejoras en el aspecto físico. También en el grupo A se reflejó una disminución de los costes. - El tratamiento antibiótico intravenoso en casa es un tratamiento eficaz y seguro para los niños con FQ ya que proporciona beneficios potenciales que incluyen importantes resultados clínicos, mejor calidad de vida y disminución de los costes.

	manera hospitalaria.		
Cummings M, Hearse N, McCutcheon H, et al. (2011) (36)	Pacientes con FQ con una edad entre 17 y 39 años que precisen tratamiento antibiótico y sean posibles candidatos al trasplante de pulmón (N=27) Sexo: 11 hombres y 16 mujeres.	Estudio descriptivo prospectivo. Intervención: a los pacientes se les explicó el procedimiento y el riesgo de insertar un catéter de línea media, y posteriormente una enfermera realizó la técnica. El catéter fue supervisado por la misma enfermera durante las 4 semanas de tratamiento y comparó los resultados sobre la tasa de infección y trombosis.	<ul style="list-style-type: none"> - La tasa de infección después del periodo de tratamiento fue menor del 1% y la de trombosis inferior al 2%. - La inserción de un catéter de línea media presenta menor tasa de infección respecto a los catéteres centrales y los catéteres centrales de inserción periférica. - Se recomendó que los catéteres terminaran en la línea axilar para minimizar el riesgo de trombosis y así evitar posibles complicaciones a la hora de realizar el trasplante de pulmón. - Capacitar a las enfermeras especializadas para proporcionar este servicio y cuidado fomenta la normalización de la practica y mejora la vigilancia de estos catéteres.
Turner MA, Unsworth V and David TDJ. (2002) (37)	Enfermeras especialistas. Niños con FQ (N=19)	Estudio descriptivo retrospectivo. Intervención: A un grupo de enfermeras se les explicó la técnica de inserción de catéteres de línea larga y posteriormente realizaron el procedimiento en 19 niños.	<ul style="list-style-type: none"> - Actualmente es una técnica que se realiza por enfermería, presentan muchas habilidades ya que es una técnica que realizan todos los días. - No se contempla la sedación para la inserción de catéteres, sin embargo, se llevan a cabo diferentes métodos como la anestesia local con crema o la distracción del niño por otra enfermera especialista. - Si la inserción del catéter es realizada por el equipo especialista, presenta menos complicaciones a la hora de administrar el tratamiento. El equipo está presente en la primera dosis de tratamiento antibiótico por las posibles reacciones alérgicas. - Son preferibles los catéteres de línea larga a los centrales, pues estos requieren exposición radiológica, y no se han demostrado ventajas al canalizar una vena central frente a una periférica.
Neufeld K and Keith L. (2012) (38)	Pacientes quirúrgicos con FQ.	Revisión narrativa. Objetivo: evaluar el papel de enfermería en los pacientes quirúrgicos.	<ul style="list-style-type: none"> - El papel de enfermería en el paciente quirúrgico con FQ es esencial. Presta atención desde los cuidados preoperatorios (evaluar la historia clínica, registrar alergias, exacerbaciones y hospitalizaciones recientes, realizar analítica de sangre, canalizar una vía periférica y administrar profilaxis antibiótica si procede), pasando por los cuidados intraoperatorio (ayudando en la monitorización del paciente, manteniendo hidratación y registrando entradas y salidas) hasta los cuidados post operatorios (manteniendo la vía aérea, monitorizando continuamente para detectar complicaciones, informando a la familia sobre el estado del paciente y proporcionando al paciente las instrucciones de alta). - La enfermera es capaz de ganarse la confianza del paciente con FQ expresando desde el primer contacto comprensión y empatía respecto a la difícil convivencia con una enfermedad crónica.
Huth MM, Zink KA and Horn NR. (2005) (39)	Jóvenes hospitalizados con FQ.	Revisión sistemática. Objetivo: narrar los beneficios del masaje torácico	<ul style="list-style-type: none"> - Existe una relación entre el fisioterapeuta y la enfermera especialista en la aplicación de masaje a los jóvenes hospitalizados con FQ. La enfermera a la que se explica y se informa sobre el procedimiento, aplica técnicas de masaje enfocadas a la comodidad del paciente, evaluación física, cambios posturales y cambios para paliar el dolor mientras que el

		aplicado por enfermeras.	<p>fisioterapeuta se encarga de un masaje más específico.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Son beneficios del masaje, el alivio del dolor, la relajación, la mejora de la función pulmonar, la disminución de la ansiedad y la mejora del estado de ánimo y del sueño.
VandenBraden SL. (2010) (40)	Niños con FQ.	<p>Revisión narrativa.</p> <p>Objetivo: describir el papel de enfermería en el cuidado de niños con enfermedades respiratorias.</p>	<ul style="list-style-type: none"> - Los niños con problemas respiratorios necesitan ser atendidos por un equipo multidisciplinario para abarcar todas las necesidades desde el momento del diagnóstico hasta la edad adulta. Los enfermeros especialistas educan y prestan cuidados en todas sus etapas, están bien formados y pueden afectar de manera positiva a la calidad de vida de estos pacientes. - Son los enfermeros especialistas encargados de llevar un seguimiento telefónico, a través de este pueden modificar los tratamientos, prescribir antibióticos para exacerbaciones leves o reajustar el tratamiento de enzimas pancreáticas, siempre en colaboración con el médico y el dietista. Proporciona información sobre próximas visitas y responde a todas las dudas que se plantea la familia. - La enfermera coordina al equipo multidisciplinario para enseñar a las familias a manejar tratamientos intravenosos e inhalados y realizar modificaciones en la dieta, mientras ayuda a afrontar los problemas emocionales y sociales.
Rideout K. (2007) (41)	<p>Niños, adolescentes y adultos jóvenes enfermos de FQ admitidos al hospital para tratar una exacerbación pulmonar (N=21).</p> <p>10 hombres y 11 mujeres de edades comprendidas entre 11-40 años.</p>	<p>Diseño experimental.</p> <p>Metodología: Cada experiencia del paciente en el ingreso actual se comparó con la del ingreso anterior más reciente.</p> <p>Los resultados se recogieron mediante encuestas.</p> <p>Intervención: no procede.</p>	<ul style="list-style-type: none"> - Comparado con el ingreso previo, hubo una reducción significativa en el tiempo para completar las consultas. - La estancia en el hospital se redujo en 1.35 días. - La satisfacción de los padres/pacientes con el nuevo modelo fue alta. - Un coordinador de atención de enfermería pediátrica para pacientes con FQ ingresados en el hospital puede reducir el tiempo para consultas y mejorar la satisfacción del paciente y del personal sanitario.

Tabla 5. Rol enfermero en pacientes con FQ tanto en el entorno familiar como educativo.

Información del artículo	Población y muestra	Diseño y/o objetivos	Resultados principales
Strawhacker MAT. and Wellendorf J. (2004) (42)	Niños de edad escolar con FQ.	<p>Revisión narrativa.</p> <p>Objetivo: evaluar el papel de enfermería en las escuelas.</p>	<ul style="list-style-type: none"> - Los cuidados principales de la enfermera escolar son la limpieza de vías respiratorias, administración de complementos enzimáticos antes de las comidas, administrar inhaladores, y llevar un control de talla y peso y comunicarlo mensualmente a los centros de FQ. - Una de las intervenciones más importantes es proporcionar educación con un lenguaje no médico sobre la FQ tanto al personal de la escuela como a los compañeros del niño enfermero.

			<ul style="list-style-type: none"> - La enfermera escolar es la que debe ayudar al estudiante con FQ a tomar el control sobre su estado de salud y mejorar su autoestima. - Para el estudiante con FQ, la colaboración entre el personal del centro con la enfermera escolar facilita la planificación y promueve el logro de una mejor calidad de vida, incluyendo la mayor asistencia a clase, la interacción social y los logros académicos.
Griffiths K. (2010) (43)	Niños de edad escolar con FQ.	<p>Revisión narrativa.</p> <p>Objetivo: describir el trabajo de enfermería en la escuela.</p>	<ul style="list-style-type: none"> - Las enfermeras escolares deben de ser conscientes de las luchas psicológicas que presentan los alumnos con FQ y acercarse a ellos con sensibilidad y de forma individual. - La fisioterapia respiratoria y la administración de antibióticos intravenosos son un papel íntegro de la enfermera escolar, para ello debe ofrecer instalaciones adecuadas y respetar la privacidad del alumno si este lo requiere. - Las enfermeras escolares deben prestar un cuidado especial a los niños con FQ, para ello deben de ser conscientes de la compleja naturaleza que presenta esta enfermedad y así poder cumplir con el tratamiento y mejorar el nivel de calidad de vida.
Gathercole K. (2019) (44)	5 niños y jóvenes con FQ, 4 padres, 2 enfermeras escolares y 3 profesores (N=14).	<p>Estudio clínico.</p> <p>Metodología: se entrevista sobre cómo las familias gestionan la enfermedad durante la etapa educativa.</p> <p>Intervención: no procede.</p>	<ul style="list-style-type: none"> - Las enfermeras consideran que la educación es muy importante por lo que intentan no interrumpir las clases, administrando los tratamientos como antibióticos o nebulizadores antes o después del horario escolar. - Hay familiares que prefieren administrar los tratamientos en casa para que los niños no experimenten la diferencia que puede surgir al tener que administrar los tratamientos en el entorno escolar.
Walton MK. (2002) (45)	Madre con enfermedad mental e hijo con FQ	<p>Revisión narrativa a propósito de un caso.</p> <p>Objetivo: relatar la educación que presta enfermería en el ámbito familiar, y con la madre que presenta discapacidad.</p>	<ul style="list-style-type: none"> - La enfermera clínica tiene el conocimiento para considerar de forma holística la situación clínica, centrarla en la familia, respetar las necesidades y deseos de los padres, entender el cuidado del niño con FQ y proporcionar apoyo en todo el proceso de la enfermedad. - El poder que presenta la enfermera para ayudar reside en sus conocimientos y habilidades específicas de la FQ, y que, si se utiliza de forma adecuada, pueden producirse resultados muy positivos en la calidad de estos pacientes, aunque múltiples factores influyan en el trayecto de la enfermedad.
McCullough C and Price J. (2011) (46)	Familias cuyo hijo/hija es enfermo de FQ.	<p>Revisión narrativa.</p> <p>Objetivo: describir el papel de enfermería en la familia.</p>	<ul style="list-style-type: none"> - Las enfermeras tienen un papel fundamental en el apoyo a las familias, y en la educación a los padres para que puedan tomar decisiones y desarrollar habilidades técnicas para el cuidado de sus hijos. - En el papel enfermero se encuentra mirar más allá de lo cuidados del niño con FQ, la enfermera observa como la familia hace frente y se adapta para satisfacer sus necesidades y aumentar la calidad de vida de los niños enfermos. - Actúan como prestadoras del cuidado, profesoras, amigas, y a menudo se les trata como un miembro honorífico de la familia ya que ayudan a mantener la esperanza del futuro del niño/niña.
Cummings JM (2002) (47)	Familias cuyo hijo/hija es enfermo de FQ.	<p>Revisión narrativa.</p> <p>Objetivo: evaluar el papel de enfermería en la familia.</p>	<ul style="list-style-type: none"> - Es muy importante el concepto de totalidad, la enfermera debe tener una visión holística de la familia. No centrar el cuidado solo en el niño con FQ y así hacer más partícipe a toda la familia en el cuidado del niño enfermo. - La enfermera exige aparte de conocimientos y habilidades técnicas, una profunda comprensión del

			<p>funcionamiento de la familia para adaptar el cuidado y apoyo a las necesidades individuales del niño y de la familia.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Es papel de enfermería proporcionar los conocimientos e información necesaria a los padres, para garantizar que los tratamientos que apliquen en casa sean clínicamente efectivos. - El apoyo de enfermería implica una compleja mezcla de compartir información, conocimiento y habilidad, enseñar, ofrecer amistad, asesoramiento y defensa a todas estas familias aquejadas por una enfermedad crónica.
Smyth W, Abernethy G, Jessup M, et al. (2016) (48)	Padres de niños con FQ (N=14). Cuidadores (N=18), de los cuales 13 son enfermeras, 3 médicos y 2 profesionales de la salud no sanitarios.	Estudio piloto cuantitativo. Metodología: Estudio transversal de entrevistas a padres y cuidadores de niños con FQ sobre la percepción del cuidado centrado en la familia. Intervención: no procede.	<ul style="list-style-type: none"> - La conclusión principal fue que no se encontraron diferencias significativas entre padres y cuidadores en las categorías: “respeto”, “apoyo” y “colaboración”. - La puntuación media de la categoría “apoyo” fue algo menos que en las otras dos. En esta categoría aparecen ítems tales como: “el cuidador es familiar con las necesidades individuales de mi hijo” o “el cuidador comprende por lo que estamos pasando”. - Como conclusión secundaria, se demuestra la aplicabilidad de este tipo de test en este grupo específico de padres y profesionales de la salud.
Abraham M and Moretz JG. (2012) (49)	Familias cuyo hijo/hija es enfermo de FQ.	Revisión narrativa. Objetivo: describir el trabajo de la enfermera en la familia.	<ul style="list-style-type: none"> - Prestar un cuidado a la familia y no centrarse únicamente en la salud del niño enfermo, garantiza a largo plazo una mejor calidad de vida del niño enfermo de FQ. - Las enfermeras deben tener dignidad y respeto sobre las personas a las que cuidan. Respetar los valores y creencias y ofrecer una información oportuna, completa, clara y precisa para que las familias puedan participar de forma efectiva en el cuidado y toma de decisiones.
Hodgkinson R and Lester H. (2002) (50)	17 madres cuyos hijos entre 2 y 13 años padecen FQ (N=17).	Estudio clínico. Metodología: Entrevista para explorar tensiones y métodos de afrontamiento utilizados por las madres e identificar roles y estrategias que profesionales de enfermería adoptan para apoyar a las familias. Intervención: no procede.	<ul style="list-style-type: none"> - El 100% de las madres afirmaron que tener un hijo con FQ es estresante. Estrés por sentirse con miedo, por la carga de responsabilidad y por el cambio de identidad. - Identificar las tensiones de los padres, apoyarlos y enseñar estrategias de afrontamiento, es importante para el buen funcionamiento de la familia, para la buena salud psicológica de los padres y también para la mejora de la salud física de los niños con FQ. - La mayoría de las madres entrevistadas hablaron muy bien de la salud recibida por parte de enfermería en los hospitales. A diferencia de la atención recibida por atención primaria, que afirman que fue más limitada. - La totalidad de madres afirman que la enfermera es la primera persona a la que acuden cuando tienen alguna pregunta o duda sobre algún aspecto relacionado con la salud de sus hijos.
Moola FJ, Henry LAV, Huynh E, et al. (2017) (51)	Trece parejas de cuidador-niño, cuyo niño es enfermo de FQ. (N=26).	Análisis sistemático cualitativo. Intervención: 13 parejas cuidador-niño fueron sometidas a unas charlas de asesoramiento cognitivo-	<ul style="list-style-type: none"> - Todos los participantes sugirieron que el programa de asesoramiento ofrecido por la enfermera era beneficioso y conveniente y debería incorporarse en el cuidado rutinario de la FQ. Pero también destacaron la importancia de establecer diálogo en las citas y que no sea unidireccional. - Los hallazgos son relevantes para la educación de enfermería, subrayan que el enfoque psicosocial y el cuidado sobre la carga de la enfermedad para los

		conductual durante 4 meses. De las 13 parejas, 8 cuidadores participaron en una posterior entrevista semiestructurada.	cuidadores debe seguir comprendiendo un pilar de la educación de enfermería. - Roles abiertos y flexibles entre las enfermeras y cuidadores en el entorno pediátrico son fundamentales para el desarrollo de buenas relaciones terapéuticas y la optimización de los resultados de salud del niño.
Dupuis F, Duhamel F and Sylvie G. (2011) (52)	Siete familias con hijos enfermos de FQ adolescentes (N=7) Edad de los adolescentes: 15-18 años. Sexo: 5 chicas y 2 chicos.	Estudio cualitativo. Metodología: Entrevistas semiestructuradas para ver relaciones de interacción y reciprocidad entre padres e hijos. Intervención: no procede	- La experiencia de los padres estuvo marcada por el sufrimiento y la incertidumbre, aunque no lo verbalizaron directamente al entrevistador, a pesar de conocerle desde el diagnóstico. - Las familias desarrollan un repertorio de estrategias individuales para hacer frente a la enfermedad como leer, dibujar y rezar, o estrategias familiares como mantenerse optimistas o incluso pensar en su relación como pareja. - Las estrategias de normalización fueron la primera opción para las familias (mejorar la participación de los jóvenes en actividades normales). - El deseo urgente de vivir del adolescente contrastaba fuertemente con el temor de sus padres respecto a la posible muerte de su hijo. - Es fundamental que las enfermeras creen un entorno en el que los padres puedan expresar sus temores y sufrimientos o cualquier otra experiencia relacionada con la salud del niño ya que puede resultar beneficioso en el proceso de la enfermedad del hijo.
Moura ACA, and Pinheiro DN. (2019) (53)	Adolescentes con FQ.	Estudio descriptivo bibliográfico. Objetivo: evaluar el papel de la enfermera ambulatoria.	- Las enfermeras de atención ambulatoria prestan especial atención a las complicaciones de la enfermedad y guían a los pacientes y familiares sobre las actitudes que deben adoptar para evitar o disminuir las complicaciones. - La atención centrada en la familia se basa en un conjunto de principios, la dignidad y el respeto, la constante comunicación (enfermero-paciente), la participación y colaboración. Así se incrementa la calidad del cuidado y las intervenciones que conllevan a unos resultados más eficaces y mayor calidad de vida. - Es importante centrar la atención en la familia y promover el apoyo psicosocial, ya que se pueden presentar comorbilidades psicológicas como la depresión y/o ansiedad, que dificultan la adherencia al diagnóstico y tratamiento.

Tabla 6 Educación para la salud en la mujer enferma de FQ.

Información del artículo	Población y muestra	Diseño y/o objetivos	Resultados principales
Kazmerski TM, Borrero S, Sawicki GS, et al. (2017) (54)	Médicos y enfermeras especializados en FQ (N=196)	Estudio clínico. Metodología: Entrevista a médicos y enfermeras sobre salud sexual y reproductiva. Intervención: no procede.	- El 94% creía que la SSR era muy importante para las mujeres con FQ. Más del 75% pensaba que la atención de la SSR debía estandarizarse dentro del modelo de atención de la FQ. Y el 41% creía que el equipo de FQ debía tener el papel principal en la atención y cuidado de la SSR. - Los médicos y enfermeras consideran que la SSR es una parte importante de la atención integral de las mujeres con FQ. Sin embargo, existen barreras para la prestación de la atención en el modelo actual, especialmente en el entorno pediátrico.

Brown J, Patrician P, Shirey M, et al. (2019) (55)	Mujeres con FQ.	Revisión narrativa. Objetivo: evaluar el papel de enfermería en salud sexual y los obstáculos frente a la prestación de cuidados.	<ul style="list-style-type: none"> - Las claves más importantes del estudio son, que las personas con FQ requieren atención especializada en SSR, que la SSR debe ser un componente de la atención integral de la FQ y que es necesario seguir trabajando para desarrollar formas efectivas de proveer el cuidado de la SSR a las mujeres con FQ. - El personal sanitario piensa que la SSR es importante para las mujeres con FQ, pero no es una prioridad de atención.
Connors PM and Ulles MM (2005) (56)	Mujeres con FQ.	Revisión narrativa. Objetivo: describir el papel de enfermería en mujeres con FQ.	<ul style="list-style-type: none"> - Las enfermeras especializadas en FQ deben acompañar a las familias afectadas por FQ durante todas las fases del embarazo, ofreciendo ayuda e información desde las fases iniciales como son el asesoramiento sobre grupos de apoyo de alto riesgo, pasando por el cuidado psicológico durante el parto y post parto e iniciando las pruebas diagnósticas del recién nacido. - El papel de enfermería es llevar a cabo los amplios cuidados fisiológicos y psicológicos durante estas etapas que son necesarios para obtener un buen resultado que beneficiará a toda la familia.

Tabla 7. Intervenciones de enfermería durante la transición desde la edad pediátrica a la adulta.

Información del artículo	Población y muestra	Diseño y/o objetivos	Resultados principales
Nast D, Paniagua C and Anderson P. (2012) (57)	Adultos con FQ.	Revisión sistemática. Objetivo: identificar el papel de enfermería en la etapa de transición pediátrica a la adulta.	<ul style="list-style-type: none"> - Puede que los adultos con FQ no sean vistos en centros específicos de FQ, por lo que se intenta educar al mayor número de enfermeras posibles para que sean conscientes de cómo cuidar a la población adulta con esta enfermedad. - En los últimos años ha aumentado la esperanza de vida de estos pacientes, y con ello, los efectos secundarios a los largos tratamientos, y las comorbilidades, por lo que las enfermeras deben actualizar su educación continuamente para poder abordar cualquier situación que se les presente.
Bono-Neri F, Romano C and Isedeh A. (2019) (58)	Adolescentes y adultos con FQ.	Revisión narrativa. Objetivo: evaluar el papel de enfermería en la transición del cuidado pediátrico al adulto.	<ul style="list-style-type: none"> - En las últimas décadas ha aumentado mucho la esperanza de vida de los pacientes con FQ. Están apareciendo nuevas complicaciones, y etapas por las que antes no pasaban. Las enfermeras deben ampliar sus conocimientos constantemente para poder abordar cualquier situación que se presente. - La enfermera debe acompañar a los pacientes con FQ en la transición a la edad adulta, ofreciendo cuidado en todo momento y una adecuada información, para así, promover la autonomía, aumentar la confianza y mejorar la calidad de vida. - Un enfoque multidisciplinario, centrado en el paciente y su familia es esencial para lograr una atención individualizada y de alta calidad.
Conway S, Balfour-Lynn IM, De Rijcke K, et al. (2014) (59)	Personas enfermas de FQ.	Revisión narrativa. Objetivo: realizar revisión sobre la atención en la FQ.	<ul style="list-style-type: none"> - La enfermera especialista presta cuidados desde el momento del diagnóstico hasta la fase final de la vida de estos pacientes. Juegan un papel muy importante en la etapa de transición a la edad adulta, y para asegurarla han de prestar cuidados fomentando la participación del paciente y sus padres en la toma de decisiones y la comunicación clara entre equipos pediátricos y de adultos. Deben asegurar el correcto

			<p>seguimiento clínico para adultos ya que en esta etapa aparecen la mayoría de las complicaciones.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Las enfermeras especialistas tienen un papel vital en ayudar a los adultos a mantener una adhesión al tratamiento mientras mantienen su estilo de vida. Son ellas las que deben educar los profesionales de la guardería, escuela, universidad y trabajo para que los pacientes asistan con toda normalidad.
Da Conceição Marinho Sousa Ribeiro Oliveira Resinho M y Gomes BP. (2016) (60)	Adolescentes con FQ.	<p>Revisión sistemática.</p> <p>Objetivo: describir intervenciones de enfermería centradas en mejorar la calidad de vida en adolescentes con FQ.</p>	<ul style="list-style-type: none"> - La etapa de la adolescencia trae consigo gran cantidad de cambios sociales y psicológicos. Sumarle una enfermedad crónica lo hace más difícil. Enfermería presta aquí gran cantidad de apoyo psicológico aparte de los cuidados físicos, así aumenta la confianza, la seguridad y la autogestión de estos pacientes para hacer frente a las complicaciones que se presenten. - El enfermero forma parte del equipo multidisciplinar y su papel es fundamental. Son capaces de identificar cualquier problema o necesidad de los pacientes para crear y establecer un plan de cuidados específico que pueda aplicarse a cada una de las distintas situaciones que los pacientes puedan atravesar. - El enfermero debe tener una visión de toda la familia en general, promover el bienestar y el apoyo a toda ella. Así los pacientes jóvenes se adaptan mejor a su situación aquejada por una enfermedad crónica y presentan mayor calidad de vida.
Tierney S, Deaton C, Jones A, et al. (2013) (61)	Jóvenes enfermos de FQ (N=19)	<p>Estudio cualitativo descriptivo.</p> <p>Metodología: Entrevistas para conocer la opinión sobre la transición del cuidado pediátrico al adulto.</p> <p>Intervención: no procede.</p>	<ul style="list-style-type: none"> - Una buena intervención de enfermería en la transmisión de la edad pediátrica a la adulta proporciona a los jóvenes las habilidades necesarias para participar en el autocuidado y puede marcar el inicio de comportamientos que benefician el seguimiento en la edad adulta (realizar ejercicio físico, mantener dieta equilibrada o controlar la medicación). - La transición se separa en tres etapas. La primera es la de “ruptura” donde se rompe el vínculo con pediatría y con el dominio de los padres sobre la enfermedad, “aclimatación” donde se empiezan a familiarizar con la unidad de cuidado adulto e “integración” donde se perciben como parte de la unidad de adultos y asumen el autocuidado. - Consideran beneficioso el cuidado desde la unidad de adultos, ya que empiezan a surgir cuestiones a lo largo de la vida, que pediatría no puede solucionar, como es la planificación familiar. - Todos se sienten marginados durante el periodo de transición, que los profesionales se centran más en los trámites que en las emociones, y que su cuidado se balancea durante este tiempo. Sin embargo, vieron como positivo el hecho de que una enfermera, les integrase en la comunidad adulta.
McWilliams EL. (2019) (62)	Pacientes enfermos de FQ.	<p>Revisión narrativa.</p> <p>Objetivo: evaluar las intervenciones de enfermería, antes, durante y después de la transición a la edad adulta.</p>	<ul style="list-style-type: none"> - La elaboración de un protocolo estandarizado para los equipos de cuidado pediátricos y de adultos es una aportación esencial para que el proceso de transición resulte exitoso. - Las enfermeras están al lado de los pacientes y sus familias desde el momento del diagnóstico. De ellas depende la educación y ayuda para superar todas las barreras que se presentan en la etapa de la enfermedad y sobretodo en la transición de la edad pediátrica a la adulta. Debido al frecuente contacto de enfermería con los pacientes se crean grandes vínculos de confianza. Esta confianza es la clave ideal para fomentar la transición con éxito.

			<ul style="list-style-type: none"> - Los pacientes adolescentes empiezan a tomar el control de la enfermedad, es importante que la enfermera los apoye para potenciar la importancia de desarrollar y mantener una rutina de salud.
Hermann EW and David SK. (2019) (63)	<p>Personal sanitario (N=12)</p> <p>Pacientes con FQ (N=32)</p>	<p>Estudio pretest-postest.</p> <p>Intervención: Los miembros del equipo asistieron a dos sesiones sobre la “Entrevista motivacional” y después aplicaron la teoría durante 5 meses a los pacientes con FQ.</p>	<ul style="list-style-type: none"> - El proyecto muestra mejoras significativas a la hora de aplicar las entrevistas motivacionales por parte de los miembros del equipo y un aumento de la seguridad y de la confianza, pero no mostró cambios significativos por parte los pacientes al comparar la capacidad pulmonar y el índice de masa corporal antes y después de la intervención.
Boyle M, Farukhi Z and Nosky ML. (2001) (64)	<p>Pacientes con FQ y sus padres.</p> <p>Tamaño muestral: N=60</p> <p>La edad media fue de 28.8 años al inicio del estudio.</p>	<p>Estudio clínico.</p> <p>Metodología: encuesta pre-transición y entrevista post-transición un año después.</p> <p>Intervención: a 30 pacientes se les presentó al equipo sanitario de adultos antes de la transición.</p>	<ul style="list-style-type: none"> - Las dos preocupaciones más importantes identificadas por los pacientes antes de la transición a la atención de adultos fueron la posible exposición a la infección y tener que dejar a sus cuidadores anteriores. - La presentación del equipo de adultos antes de la transición se asoció con niveles de preocupación significativamente más bajos en todas las áreas. - La edad, el sexo, la gravedad de la enfermedad pulmonar y la edad en el momento del diagnóstico no fueron predictivos del nivel de preocupación en ninguna área. - La preocupación más importante de los padres fue la capacidad de sus hijos para cuidar su FQ de forma independiente, una preocupación que sus hijos no compartían. - Una de las expectativas mejor valoradas para el programa de adultos fue el acceso telefónico a una enfermera y la educación sobre problemas de FQ en adultos. - La actitud general hacia el desarrollo de un programa de FQ para adultos fue muy bien acogida por los pacientes y sus padres.

Tabla 8. Uso de las nuevas tecnologías para una mejor atención del paciente con FQ.

Información del artículo	Población y muestra	Diseño y/o objetivo.	Resultados principales
Wood J, Jenkins S, Putrino D, et al. (2019) (65)	<p>Pacientes con FQ (N= 60)</p> <p>Grupo intervención: pacientes con FQ que completaban una encuesta diaria en una aplicación de móvil durante 12 meses (n=29)</p> <p>Grupo control: pacientes con FQ con el cuidado habitual (n=31)</p>	<p>Estudio aleatorio controlado.</p> <p>Intervención: un grupo de pacientes completaron una encuesta diaria durante 12 meses.</p>	<ul style="list-style-type: none"> - El uso de la aplicación redujo el tiempo para detectar exacerbaciones respiratorias que requieren uso de antibióticos orales, sin embargo, no demostró un claro efecto respecto a los cursos con antibióticos intravenosos. - Aunque no se mostró efecto en el número de cursos de antibióticos intravenosos, se apoya la continuación del desarrollo de aplicaciones similares para detectar exacerbaciones y complicaciones, con el objetivo de mejorar los resultados de salud a largo plazo.

<p>Dayane E, Dalva M, Carvalho B, et al. (2013) (66)</p>	<p>Enfermos con FQ (N=15) Familiares de enfermos con FQ (N=7)</p>	<p>Estudio cualitativo, descriptivo y exploratorio. Intervención: Un grupo de pacientes utilizó durante un tiempo la plataforma de internet para informarse sobre su enfermedad y relacionarse con otros pacientes con FQ.</p>	<ul style="list-style-type: none"> - A los pacientes les servía de ayuda la información encontrada en internet, ya que la encontraron actualizada, pero también mostraron cierta desconfianza respecto a la fiabilidad. Es necesario establecer criterios de selección a la hora de publicar la información respecto a la FQ en internet. - Difundir la información adecuada sobre la enfermedad es promover la construcción del conocimiento de esto pacientes, sus familias y profesionales. - Las relaciones creadas a través de los grupos virtuales, creó con los participantes consuelo emocional y amistad.
--	---	---	---

La FQ es una enfermedad que afecta a múltiples órganos, por lo que presenta diversas manifestaciones clínicas, como la disfunción pulmonar, problemas pancreáticos o infertilidad, y requiere gran cantidad de cuidados de enfermería (15). El principal objetivo del presente trabajo ha sido conocer y describir los principales cuidados de enfermería en pacientes con FQ. Para ello se ha hecho una búsqueda exhaustiva en las principales bases de datos bibliográficas, que proyectó un total de 38 artículos tras aplicar los criterios de inclusión y de exclusión. Tras el análisis de estos artículos, se han clasificado las intervenciones de enfermería en cinco categorías.

Respecto a la DRFQ, Ortega y Gómez (29) afirman que la tasa de mortalidad de los pacientes que padecen DRFQ es más elevada que la de los enfermos de FQ, aunque en los últimos años ha disminuido esta cifra, debido principalmente a un diagnóstico precoz y tratamiento adecuado. Por su parte, Ortega y Frost (29,30) están de acuerdo en que estos pacientes deben ser atendidos por un equipo multidisciplinar dada la gran cantidad de complicaciones que pueden presentar, pero también resaltan que el papel de enfermería con los pacientes con DRFQ es el más importante, ya que el enfermero es el responsable de la enseñanza de los cuidados, como son adiestrar a medir el nivel de azúcar en sangre, dar pautas para seguir una dieta adecuada, ajustar las dosis de insulina o incluso educar en los ejercicios respiratorios. Además, Ortega (29) concluye que el papel de enfermería es educar, enseñar, apoyar, informar y realizar el seguimiento al paciente y a su familia, para que todos sean conscientes de lo que supone la enfermedad y entre todos contribuyan a una disminución de complicaciones y aumento de la calidad de vida.

Los enfermos de FQ con problemas respiratorios necesitan ser atendidos por un equipo multidisciplinar desde el momento del diagnóstico hasta la edad adulta (40). Varios autores describen que estos enfermos frecuentemente necesitan tratamiento antibiótico intravenoso y la mejor forma de enseñar e informar a pacientes y a familiares sobre estas técnicas complejas es a través del personal de enfermería (34,35,40). Además, hay un consenso general en que llevar a cabo los tratamientos intravenosos en casa mejora la calidad de vida de los pacientes (35). Varios autores coinciden en que la técnica de inserción del catéter debe de ser realizada por el enfermero especializado (36,37). Los catéteres de línea media (20 cm) y línea larga (30 cm) son preferibles a los catéteres centrales, ya que presentan menor tasa de infección y trombosis (36,37), mientras que los centrales requieren exposición radiológica. Además, Cummings y col. (36) añaden que

estos últimos, al insertarse en venas centrales, pueden producir trombosis y esto es un criterio de exclusión ante un posible futuro trasplante de pulmón.

En un estudio clínico Sredl y col. (31), describieron que, a mayor tasa de rechazo tras el trasplante de pulmón, existen más signos de depresión en los pacientes, por lo que las enfermeras deben ofrecer apoyo durante las pruebas previas al trasplante, y cuidados durante el periodo de aislamiento después de la intervención, por ejemplo, con musicoterapia o técnicas de masaje torácico (39). Rideout (41), demostró que los pacientes afectados por una exacerbación pulmonar acompañados por personal de enfermería reducen el tiempo de las consultas y hospitalización y aumenta la satisfacción del paciente y del personal sanitario. Finalmente, al menos en dos estudios se ha demostrado el beneficio que los pacientes tengan acceso telefónico las 24 horas del día con su enfermera, bien sea para ajustar dosis, prescribir antibióticos o responder a cualquier duda (40,64).

En cuanto la presencia de enfermeras en la escuela, todos los estudios coinciden en que, parte de su trabajo y responsabilidad es la administración de antibióticos y nebulizadores, de complementos enzimáticos, o el control de peso y talla (42-44), y que estos deben proporcionarse en instalaciones adecuadas respetando la privacidad del alumno (43). Sin embargo, Gathercole (44) afirma que hay padres que prefieren administrar los tratamientos en casa para que sus hijos no sientan diferencias con el resto de sus compañeros. Asimismo, Griffiths (43) defiende que es una gran oportunidad mantener el contacto con la clínica de referencia de FQ para compartir las dificultades y complicaciones y poner en común las formas de alcanzar los objetivos propuestos. Para los estudiantes con FQ, el hecho de que la enfermera y la clínica estén en colaboración facilita la planificación de sus cuidados y promueve el alcance de una mejor calidad de vida y éxito en sus resultados académicos (42). En relación a esto, Frost y col. (30) resaltan la importancia de explicar a los compañeros de la escuela que la FQ no es una enfermedad infecciosa y que los niños afectados por esta enfermedad pueden participar en cualquier actividad escolar. Dupuis y col. (52) describen cómo algunas familias se centran en normalizar la participación en actividades extraescolares para poder afrontar mejor la enfermedad.

Son varios autores los que analizan las intervenciones de enfermería dirigidas a las familias, en las que algún miembro padece FQ. Varios de los estudios coinciden en afirmar que mirar más allá del cuidado del niño enfermo y centrarse en el cuidado de la totalidad de la familia, respetando sus necesidades, deseos, emociones y creencias

aumenta la calidad del cuidado del niño y lleva a una mejor calidad de vida (45–49,53). Es lo que en inglés se denomina *Family-Centered Care* (atención centrada en la familia). Muchos de los estudios destacan la importancia de la enfermera a la hora de educar y enseñar a los miembros de la familia, para que todos ellos sean conscientes de la enfermedad, y puedan llevar a cabo los cuidados de manera eficaz (45–47,50).

Hodgkinson y Lester (50) resaltan que la enfermera es la principal fuente de apoyo para los padres que sufren estrés debido a la enfermedad de sus hijos. Además, varios autores (51,52) describen que es fundamental mantener una relación abierta y un entorno adecuado entre la enfermera y los padres para que puedan expresar sus miedos, sufrimientos o cualquier duda relacionada con la salud del niño ya que resulta beneficioso en el desarrollo y optimización de los resultados.

En la búsqueda inicial, únicamente se encontraron tres estudios acerca de la educación para la mujer enferma de FQ. Dos de ellos (54,55), resaltan la importancia de incluir la educación sexual y reproductiva dentro del modelo integral de la FQ, aunque para Brown (55), siendo importante, no es una prioridad. Brown y col (55) afirman que hay que seguir trabajando para desarrollar formas efectivas de aplicar los cuidados, y así poder superar las barreras que existen en cuanto a esta prestación, especialmente en el entorno pediátrico (54). Connors y Ulles (56) describen que las enfermeras especializadas en FQ deben ofrecer información y asesoramiento a las mujeres afectadas por FQ y sus familias, durante todas las fases del embarazo y llevar a cabo todos los cuidados necesarios para obtener unos resultados que beneficien a toda la familia.

Con respecto a la cuestión acerca de la transición desde la edad pediátrica a la adulta, un par de autores describen la mayor complejidad de la enfermedad a medida que aumenta la esperanza de vida, debido a los efectos secundarios de los tratamientos y aparición de comorbilidades (57,58). Debido a esto, esta transición requiere una mayor implicación por parte del enfermero especialista en FQ. Son temas específicos de enfermería ofrecer en esta transición, educación sobre la sexualidad, imagen corporal, autoestima, la adherencia al tratamiento, promover el autocuidado y el manejo de medicación y ofrecer en toda esta etapa un apoyo y refuerzo psicológico. De esta forma, los adolescentes aumentan la confianza, seguridad y el autocuidado para hacer frente a las complicaciones que se van presentando, y favorece que el resultado de la transición sea exitoso (58–62). Otros autores añaden que es esencial centrar los cuidados a través de un enfoque multidisciplinar, y elaborar protocolos de transición comunes para el equipo pediátrico y el de atención adulta (58–60,62). En dos estudios se describe como positivo

el hecho de que una enfermera presente al equipo de atención adulta a los adolescentes antes de realizar la transición, porque así los adolescentes se sienten más seguros y con mayor confianza en los primeros contactos con el personal de atención a adultos (61,64). Tierney y col. (61), describen que los adolescentes, en las primeras citas con la atención a adultos no expresan sus emociones y/o preocupaciones, mientras que Dupuis y col. (52), añaden que lo mismo pasa con los padres, y pese a conocer a los miembros del equipo desde el diagnóstico, muchas veces no verbalizan su sufrimiento y sus preocupaciones. McWilliams (62), concluye que las enfermeras están al lado de los pacientes con FQ y sus familias desde el momento del diagnóstico, son el principal punto de apoyo para estos; de ellas depende la educación y ayuda para superar las barreras que se presenten y muchas veces se crea una confianza con la enfermera que es la clave para llevar la transición de manera adecuada. A esto, McCullough y col. (46), añaden que por eso, se crea un vínculo de amistad con la enfermera y que hay casos en que los familiares tienen a la enfermera como un miembro honorífico de la familia.

Finalmente, varios estudios tratan sobre la importancia de nuevas tecnologías en estos pacientes (65,66). Por un lado, Wood J y col (65) afirman que utilizar una aplicación móvil resulta beneficioso a la hora de detectar exacerbaciones pulmonares y motiva la creación de futuras aplicaciones para mejorar los resultados de salud a largo plazo. Por otro lado, Dayane y col. (66) también alegan la parte beneficiosa de utilizar las nuevas tecnologías, bien sea el ordenador o el móvil, para buscar información en un momento concreto sobre su enfermedad. Por esto afirman que la información debe ser correcta para promover la construcción del conocimiento de los pacientes, ya que, en algunos casos, se mostró cierta desconfianza frente a la información encontrada.

CONCLUSIONES

A continuación se enumeran las principales conclusiones de este TFG de acuerdo a los objetivos iniciales planteados.

1. Es papel de enfermería prestar atención a los pacientes con FQ y sus familias desde el momento del diagnóstico hasta la edad adulta. Educar e informar sobre cuidados específicos respecto a las complicaciones de la enfermedad, y llevarlos a cabo en todos los ámbitos, hospitalario, ambulatorio y escolar.
2. Los pacientes con FQ requieren gran cantidad de cuidados relacionados con la DRFQ y la afectación pulmonar. El enfermero es el responsable de instruir en la medición de la glucemia, ajustar dosis de insulina, educar acerca de ejercicios respiratorios y sobre los tratamientos antibióticos. La educación por parte del enfermero en estos temas, así como prestar su apoyo en todo momento, es esencial para el control de la enfermedad.
3. En el ámbito escolar se evidencia que la correcta comunicación entre la enfermera escolar y el centro de FQ facilita la planificación de los cuidados y un mejor alcance de los objetivos. Además, centrar el cuidado en la familia, educando y enseñando a todos los miembros de ella y no solo al paciente, redundará en una mejor calidad de vida para el paciente.
4. La salud sexual y reproductiva debe ser incluida en la atención integral de la mujer con FQ.
5. Como consecuencia del aumento en la esperanza de vida de los pacientes con FQ, estos necesitan atención desde la edad pediátrica a la adulta. Es la enfermera la encargada de acompañarlos en esta transición y prestar el cuidado y educación que requieran.
6. El uso de nuevas tecnologías resulta beneficioso para detectar complicaciones y obtener información sobre la enfermedad, aunque hay que seguir investigando sobre el uso de nuevas aplicaciones para este fin.

BIBLIOGRAFIA

1. Palau Martínez F. Ministerio de sanidad y política social. Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud [Internet]. Madrid: IMGRAF IMPRESORES S. L.; 2009. 1–127 p. Available from: <https://www.msssi.gob.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/enfermedadesRaras.htm>
2. Huyard C. How did uncommon disorders become “rare diseases”? History of a boundary object. *Sociol Health Illn.* 2009 May;31(4):463–477.
3. Comisión de las comunidades europeas. Las enfermedades raras: un reto para Europa. In: Comunicación de la comisión al parlamento europeo, al consejo, al comité económico y social europeo y al comité de las regiones [Internet]. Bruselas; 2008. p. {SEC(2008)2713}{SEC(2008)2712}. Available from: http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_com_es.pdf
4. Melnikova I. From the analyst’s couch: Rare diseases and orphan drugs. *Nat Rev Drug Discov.* 2012;11(4):267–268.
5. González-Lamuño Leguina D, García Fuentes M. Enfermedades de base genética. *An Sist Sanit Navar.* 2008;31(SUPPL. 2):105–126.
6. Carbajal Rodríguez L, Navarrete Martínez JI. Enfermedades raras. *Acta pediátrica*, editor. *Acta pediátrica Mex.* 2015;36:369–373.
7. Gol Montserrat J, Pi Corrales G. LIBRO BLANCO de las Enfermedades Raras en España. Fundación Gaspar Casal, editor. Madrid: Fundación Gaspar Casal; 2018. 1–214 p.
8. González-Lamuño Leguina D, Cruz Villalba J. Las enfermedades raras desde la Atención Primaria. In: AEPap, editor. *Curso de Actualización Pediatría 2017* [Internet]. Madrid: Lúa Ediciones 3.0; 2017. p. 133–142. Available from: https://www.aepap.org/sites/default/files/133-142_enfermedades_raras.pdf
9. Farrell PM. The prevalence of cystic fibrosis in the European Union. *J Cyst Fibros.* 2008;7(5):450–453.

10. Posada M, Martín-Arribas C, Ramírez A, Villaverde A, Abaitua I. Enfermedades raras. Concepto epidemiología y situación actual en España Rare diseases. Concept, epidemiology and state of the question in Spain. *An Sist Sanit Navar*. 2008;31(2):9–20.
11. Pitt JJ. Newborn screening. *Clin Biochem Rev*. 2010;31(May):57–68.
12. Orphanet [Internet]. [cited 2019 Nov 24]. Available from: <https://www.orpha.net/>
13. Ayuso C, Dal-Ré R, Palau F. Ética en la investigación de las Enfermedades Raras [Internet]. Ergon. Madrid: Ergon; 2016. 1–202 p. Available from: <http://www.ciberisciii.es/media/602614/14-cap-9.pdf>
14. Mestre-Ferrándiz J, Iniesta M, Trapero-Bertran M, Espín J, Brosa M. Análisis de la evolución en el acceso a los medicamentos huérfanos en España. *Gac Sanit*. 2020;34(2):141–149.
15. Salcedo Posadas A, Gartner S, Girón Moreno R, García Novo M. Tratado de Fibrosis Quística. Editorial. Editorial Justim S.L.; 2012. 1–554 p.
16. Rowe SM, Miller S, Sorscher EJ. Cystic fibrosis. *N Engl J Med*. 2005;352(19):1992–2001.
17. Riordan JR, Rommens JM, Kerem B, Alon N, Rozmahel R, Grzelczak Z, et al. Identification of the cystic fibrosis gene: cloning and characterization of complementary DNA. *Science*. 1989 Sep;245(4922):1066–1073.
18. Quintana-Gallego E, Delgado-Pecellín I, Calero Acuña C. Tratamientos reparadores de la proteína CFTR en la fibrosis quística. *Arch Bronconeumol*. 2014;50(4):146–150.
19. Lao O, Andrés AM, Mateu E, Bertranpetit J, Calafell F. Spatial patterns of cystic fibrosis mutation spectra in European populations. *Eur J Hum Genet*. 2003;11(5):385–394.
20. Online Mendelian Inheritance in Man, OMIM [Internet]. Johns Hopkins University, Baltimore, MD. MIM Number: # 219700 (05/08/2019); 2019 [cited 2020 Feb 10]. Available from: <https://omim.org/>

21. Ong T, Marshall SG, Karczeski BA, Darci L, Cheng E, Cutting GR. Cystic Fibrosis and Congenital Absence of the Vas Deferens. In: Adam M, Ardinger H, Pagon R, editors. GeneReviews [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 2017. p. 1–26. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/>
22. Collins FS. Realizing the Dream of Molecularly Targeted Therapies for Cystic Fibrosis. *N Engl J Med*. 2019;381(19):1863–1865.
23. Heijerman HGM, McKone EF, Downey DG, Van Braeckel E, Rowe SM, Tullis E, et al. Efficacy and safety of the elexacaftor plus tezacaftor plus ivacaftor combination regimen in people with cystic fibrosis homozygous for the F508del mutation: a double-blind, randomised, phase 3 trial. *Lancet*. 2019;394(10212):1940–1948.
24. Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) [Internet]. [cited 2019 Nov 24]. Available from: <https://enfermedades-raras.org>
25. Posada De La Paz M. Las enfermedades raras y su impacto en la gestión de los servicios de salud. *Rev Adm Sanit*. 2008;6(1):157–178.
26. Federación Española de Fibrosis Quística [Internet]. [cited 2019 Dec 10]. Available from: <https://fibrosisquistica.org>
27. Organización Europea de Enfermedades Raras [Internet]. [cited 2019 Dec 10]. Available from: <https://www.eurordis.org/es>
28. Landa-Ramírez E, Arredondo-Pantaleón A de J. Herramienta PICO para la formulación y búsqueda de preguntas clínicamente relevantes en la psicooncología basada en la evidencia. *Psicooncología*. 2014;11(2–3):259–270.
29. Ortega SÁ, Gómez DS. Diabetes mellitus in pediatric patients with cystic fibrosis | Diabetes mellitus en pacientes pediátricos con fibrosis quística. *Enferm Glob*. 2019;18(2):533–547.
30. Frost F, Dyce P, Ochota A, Pandya S, Clarke T, Walshaw MJ, et al. Cystic fibrosis-related diabetes: optimizing care with a multidisciplinary approach. *Diabetes, Metab Syndr Obes Targets Ther*. 2019;12:545–552.
31. Sredl D, Werner T, Springhart D, Watkins D, Shaner M, McBride G. An evidence-

- based pilot study exploring relationships between psychologic and physiologic factors in post-lung-transplant adolescents with cystic fibrosis. *J Pediatr Nurs.* 2003;18(3):216–220.
32. Baker CF, Wideman L. Attitudes Toward Physical Activity in Adolescents With Cystic Fibrosis: Sex Differences After Training: A Pilot Study. *J Pediatr Nurs.* 2006;21(3):197–210.
 33. Stockwell RE, Wood ME, Ballard E, Moore V, Wainwright CE, Bell SC. Current infection control practices used in Australian and New Zealand cystic fibrosis centers. *BMC Pulm Med.* 2020;20(1):1–8.
 34. Mighten J. Home intravenous therapy training for carers of children and young people. *Br J Nurs.* 2007;16(5):272–276.
 35. Chrysochoou EA, Hatzigorou E, Kirvassilis F, Tsanakas J. Home intravenous antibiotic therapy in children with cystic fibrosis: Clinical outcome, quality of life and economic benefit. *Hippokratia.* 2016;20(4):279–283.
 36. Cummings M, Hearse N, McCutcheon H, Deuter K. Improving antibiotic treatment outcomes through the implementation of a midline: Piloting a change in practice for cystic fibrosis patients. *J Vasc Nurs.* 2011;29(1):11–15.
 37. Turner MA, Unsworth V, David TDJ. Intravenous long-lines in children with cystic fibrosis: a multidisciplinary approach. *Behav Healthc.* 2002;95(41):11–21.
 38. Neufeld K, Keith L. Special Needs Populations: Care of the Patient With Cystic Fibrosis. *J Assoc Perioper Regist Nurses.* 2012;96(5):528–539.
 39. Huth MM, Zink KA, Horn NR Van. The Effects of Massage Therapy in Improving Outcomes for Youth with Cystic Fibrosis: An Evidence Review. *Pediatr Nurs.* 2005;31(4):328–332.
 40. VandenBranden SL. The role of the nurse practitioner in the care of children with chronic respiratory disorders. *Pediatr Ann.* 2010;39(12):800–804.
 41. Rideout K. Evaluation of a PNP Care Coordinator Model for Hospitalized Children, Adolescents and Young Adults with Cystic Fibrosis. *Contin Nurs Educ Ser.* 2007;33(1):29–34.

42. Strawhacker MAT, Wellendorf J. Caring for children with cystic fibrosis: a collaborative clinical and school approach. *J Sch Nurs*. 2004;20(1):5–15.
43. Griffiths K. Cystic Fibrosis: Issues from a school nursing perspective. *Br J Sch Nurs*. 2010;5(6):272–277.
44. Gathercole K. Managing cystic fibrosis alongside children’s schooling: Family, nurse and teacher perspectives. *J Child Heal Care*. 2019;23(3):425–436.
45. Walton MK. Advocacy and leadership when parental rights and child welfare collide: The role of the advanced practice nurse. *J Pediatr Nurs*. 2002;17(1):49–58.
46. McCullough C, Price J. Caring for a child with cystic fibrosis: The children’s nurse’s role. *Br J Nurs*. 2011;20(3):164–167.
47. Cummings JM. Exploring family systems nursing and the community children’s nurse’s role in caring for children with cystic fibrosis. *J Child Heal Care*. 2002;6(2):120–132.
48. Smyth W, Abernethy G, Jessup M, Douglas T, Shields L. Family-centred care in cystic fibrosis: a pilot study in North Queensland, Australia. *Nurs Open*. 2017;4(3):168–173.
49. Abraham M, Moretz JG. Implementing patient- and family-centered care: Part I - Understanding the challenges. *Pediatr Nurs*. 2012;38(1):44–47.
50. Hodgkinson R, Lester H. Stresses and coping strategies of mothers living with a child with cystic fibrosis: Implications for nursing professionals. *J Adv Nurs*. 2002;39(4):377–383.
51. Moola FJ, Henry LAV, Huynh E, Stacey JA, Faulkner GEJ. They know it’s safe – they know what to expect from that face: perceptions towards a cognitive-behavioural counselling programme among caregivers of children with cystic fibrosis. *J Clin Nurs*. 2016;26(19–20):2932–2943.
52. Dupuis F, Duhamel F, Gendron S. Transitioning care of an adolescent with cystic fibrosis: Development of systemic hypothesis between parents, adolescents, and health care professionals. *J Fam Nurs*. 2011;17(3):291–311.

53. Moura ACA, Pinheiro DN. Outpatient nursing care for cystic fibrosis. *J Nurs.* 2019;13.
54. Kazmerski TM, Borrero S, Sawicki GS, Abebe KZ, Jones KA, Tuchman LK, et al. Provider Attitudes and Practices toward Sexual and Reproductive Health Care for Young Women with Cystic Fibrosis. *J Pediatr Adolesc Gynecol.* 2017;30(5):546–552.
55. Brown J, Patrician P, Shirey M, Ladores S. Sexual and Reproductive Health in Women with Cystic Fibrosis: A Dimensional Concept Analysis. *J Nurs Pract Appl Rev Res.* 2019;9(1):5–12.
56. Connors PM, Ulles MM. The physical, psychological, and social implications of caring for the pregnant patient and newborn with cystic fibrosis. *J Perinat Neonatal Nurs.* 2005;19(4):301–315.
57. Nast D, Paniagua C, Anderson P. Cystic fibrosis: A clinician’s tool for management of care advancing into the adult population. *J Am Acad Nurse Pract.* 2012;24(11):625–632.
58. Bono-Neri F, Romano C, Isedeh A. Cystic Fibrosis: Advancing Along the Continuum. *J Pediatr Heal Care.* 2019;33(3):242–254.
59. Conway S, Balfour-Lynn IM, De Rijcke K, Drevinek P, Foweraker J, Havermans T, et al. European cystic fibrosis society standards of care: Framework for the cystic fibrosis centre. *J Cyst Fibros.* 2014;13:S3–22.
60. da Conceição Marinho Sousa Ribeiro Oliveira Reisinho M, Gomes BP. Nursing interventions in monitoring the adolescent with Cystic Fibrosis: a literature review. *Rev Lat Am Enfermagem.* 2016;24(e2845):1–8.
61. Tierney S, Deaton C, Jones A, Oxley H, Biesty J, Kirk S. Liminality and transfer to adult services: A qualitative investigation involving young people with cystic fibrosis. *Int J Nurs Stud.* 2013;50(6):738–746.
62. Mcwilliams EL. Lost in Transition : The Importance of transition protocols for pediatric patients with cystic fibrosis. *Pediatr Nurs.* 2019;45(6):273–276.
63. Hermann EW, Davis SK. Motivational Interviewing for Providers Managing

Adolescents with Cystic Fibrosis. *Pediatr Nurs*. 2019;45(6):267–272.

64. Boyle MP, Farukhi Z, Nosky ML. Strategies for improving transition to adult cystic fibrosis care, based on patient and parent views. *Pediatr Pulmonol*. 2001;32(S22):428–436.
65. Wood J, Jenkins S, Putrino D, Mulrennan S, Morey S, Cecins N, et al. A smartphone application for reporting symptoms in adults with cystic fibrosis improves the detection of exacerbations: Results of a randomised controlled trial. *J Cyst Fibros*. 2019;000:1–6.
66. Dayane Cargnin Pimentel E, dos Santos Luz G, Marisa Pelloso S, Dalva Barros Carvalho M. Using the internet to exchange information and experience on cystic fibrosis. *Investig y Educ en Enfermería*. 2013;31(3):457–463.