

UNIVERSIDAD PÚBLICA DE NAVARRA



El papel de enfermería en los Centros, Servicios y Unidades de Referencia de fibrosis quística

Andrea Calvo Ascarza

Directora: Esther Vicente Cemborain

Cotutora: Elisabet Burillo Sánchez

Grado en enfermería. Trabajo de Fin de Grado.

Facultad de Ciencias de la Salud.

Curso 2014-2015. 5 junio 2015

Resumen: La fibrosis quística es una enfermedad genética autosómica recesiva relacionada con una elevada mortalidad y disminución de la esperanza de vida. La atención de estos pacientes es llevada a cabo por los Centros, Servicios y Unidades de Referencia. El objetivo principal de este trabajo es conocer las funciones de enfermería en dichos centros y para ello se ha realizado una revisión bibliográfica sobre el tema. Los resultados indican que las principales funciones de enfermería en los CSUR se centran en la coordinación entre los diferentes niveles asistenciales, participación en los momentos clave de la vida del paciente, valoración de la adherencia al tratamiento, educación para pacientes y cuidadores y formación e investigación sobre la enfermedad. Enfermería actuará como cuidadora, consejera y confidente del paciente garantizándole una atención óptima para satisfacer sus necesidades individuales.

Palabras clave: Fibrosis quística, enfermería, CSUR, enfermedad rara, atención integral.

Summary: Cystic fibrosis is an autosomal recessive genetic disease associated with high mortality and reduced life expectancy. The care of these patients is conducted by the Centres, Services and Units Reference. The main objective of this paper is to get acquainted with the functions conveyed by nursing in those centers. In order to reach this aim, has been carried out a literature review. The results indicate that the principle functions of nursing in CSUR focus on the coordination between different levels of care, involvement in the key moments of the patients' lives, the assessment of adherence to treatment, patients and caregivers' education and training and research about on this disease. Nursing acts as carer and counselor as well as taking the role of the patient's confidant, guaranteeing optimal care with the ultimate goal of meeting to meet the individual needs of each patient.

Keywords: Cystic Fibrosis, nursing, Central Service and Reference Unit, rare, comprehensive care.

ÍNDICE

INTRODUCCIÓN	1
I. Definición, genética y epidemiología	1
II. Diagnóstico basado en aspectos clínicos	1
III. Cribado neonatal.....	2
IV. Manifestaciones clínicas de la enfermedad	3
V. Tratamiento.....	5
VI. Pronóstico	7
VII. Aspectos sociales de la fibrosis quística.....	8
VIII. Centros, Servicios y Unidades de referencia de la Fibrosis Quística.....	9
JUSTIFICACIÓN	11
OBJETIVOS.....	12
1. Objetivo principal.....	12
2. Objetivos secundarios.....	12
MATERIALES Y MÉTODOS.....	12
RESULTADOS	13
II. Participación en los momentos claves en la vida del paciente con fibrosis quística	15
III. Adherencia al tratamiento	18
IV. Educación sanitaria en FQ.....	19
V. Hospitalización a domicilio.....	22
VI. Investigación y formación continua	25
DISCUSIÓN.....	26
CONCLUSIÓN.....	27
BIBLIOGRAFÍA.....	28
GLOSARIO DE ABREVIATURAS.....	32

INTRODUCCIÓN

I. Definición, genética y epidemiología

Una enfermedad rara (ER), según el Plan de Acción Comunitaria sobre enfermedades poco frecuentes (1 de diciembre de 1999), es una enfermedad de baja prevalencia, inferior a 5 casos por cada 10.000 personas, con una elevada morbi-mortalidad que por lo general, presentan una evolución progresivamente crónica con severas deficiencias motoras, sensitivas y cognitivas de elevada complejidad clínica. Las últimas estimaciones sobre el porcentaje de enfermedades raras que tienen origen genético es de al menos un 75% (Posada de la Paz et al. 2008).

Orphanet es un portal de información europeo de referencia en enfermedades raras y medicamentos huérfanos (www.orpha.net). Según dicho portal, la fibrosis quística (FQ) es un trastorno genético crónico y generalmente progresivo caracterizado por la producción de sudor con un alto contenido en sales y de secreciones mucosas con una viscosidad anormal. Todo ello se debe a las alteraciones de la proteína CFTR (cystic fibrosis transmembrane conductance regulator) que regula el flujo hidroelectrolítico transmembrana que afecta a los órganos internos sobre todo a nivel respiratorio y digestivo y produce concentración elevada de cloruro sódico en el sudor.

La fibrosis quística es una enfermedad autosómica recesiva, es decir, para que una persona padezca la enfermedad es necesario presentar mutaciones en ambos alelos del gen CFTR (homocigótico). Los portadores sin enfermedad presentan una copia normal y otra mutada (heterocigótico).

Está causada por mutaciones en el gen CFTR que se encuentra localizado en el brazo largo del cromosoma 7. Hasta el momento se han identificado unas 1600 mutaciones aunque existe una que aparece en el 75% de los casos, la mutación F508 que se expresa por la pérdida del aminoácido fenilalanina en la posición 508 (Castro, H. E. et al. 2010). El resultado de todas las mutaciones es la imposibilidad de transportar cloruro que conlleva una producción insuficiente de líquido de tal forma que las macromoléculas precipitan y se espesan en el interior de los conductos produciendo una distensión y obstrucción de los mismos.

Epidemiológicamente, la FQ está relacionada con una elevada morbilidad y una reducción de la esperanza de vida. Es la enfermedad genética autosómica recesiva letal más común en la población caucásica. Según un informe de la OMS de 2004, se estima que en España padece la enfermedad 1 caso de cada 3500 recién nacidos y 1 de cada 30 personas son portadores sanos (World Health Organization, 2004).

II. Diagnóstico basado en aspectos clínicos

Actualmente, en algunas regiones se lleva a cabo el cribado neonatal de la FQ en el recién nacido que se anticipa a diagnosticar la enfermedad antes de que aparezcan las manifestaciones clínicas. Sin embargo, es preciso señalar cuáles son las manifestaciones clínicas de la FQ en caso de que no se lleve a cabo dicho cribado.

Entre el 80 y el 90% de los pacientes con FQ presentan insuficiencia pancreática exocrina como primera manifestación de la enfermedad unida a las infecciones respiratorias por *Haemophilus influenzae* y *Staphylococcus aureus* en primer lugar, y posteriormente

Pseudomonas aeruginosa. Dichas infecciones son las que van a determinar el pronóstico y evolución de la enfermedad (Ortigosa, L. 2007).

La mayor parte de pacientes con FQ que presentan una clínica característica en la presentación de la enfermedad se diagnostican en el primer año de vida, siendo dicha clínica (Ortigosa, L. 2007):

- Obstrucción intestinal intraluminal neonatal
 - Íleo meconial
 - Síndrome de tapón meconial
- Ictericia colestática
- Hipoproteinemia y edemas
- Diarrea crónica
- Tos pertusoides
- Retraso estatura-ponderal
- Neumopatía crónica con atelectasias

III. Cribado neonatal

Actualmente, no se dispone de un tratamiento curativo de la enfermedad. Sin embargo, el estudio del cribado neonatal de la FQ indica un claro beneficio sobre el adelanto del diagnóstico, mejora del crecimiento y del estado nutricional. Supone una derivación temprana del niño a unidades de referencia suponiendo un descenso de las complicaciones y menor carga hospitalaria.

Los algoritmos para la implantación de un cribado neonatal de la FQ son muy heterogéneos y no existe un protocolo estandarizado que pueda ser utilizado ya que depende del contexto de cada región o país.

En el *Cribado neonatal de la fibrosis quística eficacia/efectividad y protocolos de implantación* elaborado por el Ministerio de Sanidad, Servicios sociales e Igualdad (Paz Valiñas L. 2013) se propone como prueba inicial del cribado de la FQ la cuantificación del tripsinógeno inmunoreactivo (TIR) en la misma muestra de sangre tomada en los recién nacidos de forma rutinaria a través de la prueba del talón para el cribado de metabolopatías congénitas (fenilcetonuria e hipotiroidismo congénito) entre el 2º y 5º día de vida de los recién nacidos. El valor estándar como punto de corte no está establecido y dependerá de la sensibilidad y especificidad del protocolo que se implante.

Como etapa posterior, se propone el análisis genético de las mutaciones del gen CFTR en la misma muestra de sangre inicial para la cuantificación del TIR (TIR/ADN) o determinación de la PAP (proteína asociada a la pancreatitis). Debido a la gran heterogeneidad de mutaciones en el gen CFTR debe quedar claro que no es factible la detección del 100% de las mutaciones.

Los recién nacidos con un resultado positivo tras el cribado deben realizar la prueba diagnóstica del test del sudor. Este test mide la concentración de cloruro en el sudor y es la prueba que aporta la confirmación diagnóstica de fibrosis quística. La estimulación del sudor se realiza a través de iontoforesis con pilocarpina y existen dos métodos para recoger el sudor: en papel de filtro o gasa o un disco cóncavo y tubo espiral de plástico a través del método Macroduct Sewat Collection System de EEUU, que por su sencillez es el más empleado (Escribano Montaner, A., 1999).

El punto de corte para establecer el diagnóstico con certeza de la FQ está bien establecido y puede realizarse cuando los niveles de cloruro superen los 60 mmol/l y desestimarse cuando se obtenga un resultado menor de 30 mmol/l. Valores intermedios (entre 30-60 mmol/l) indican resultados no concluyentes y los recién nacidos que presenten estos valores deben seguir un control y manejo especial (Paz Valiñas L. 2013).

La implantación de un protocolo de cribado neonatal para la FQ debe garantizar el acceso equitativo y universal de todos los recién nacidos siendo voluntaria la participación. Se aconseja una estrecha monitorización de los resultados que permita introducir modificaciones y realizar estudios de coste-efectividad que evalúen la estrategia elegida para el cribado. Además, el programa de cribado debe garantizar los aspectos legales y éticos (Paz Valiñas L. 2013).

Actualmente, todas las comunidades autónomas excepto Navarra, realizan el cribado neonatal de la fibrosis quística dentro de la prueba del talón del recién nacido. La última en incluirse dentro del programa de cribado ha sido Castilla la Mancha en enero del 2015 según la Federación Española de Fibrosis quística.

IV. Manifestaciones clínicas de la enfermedad

La fibrosis quística es un trastorno complejo que produce una amplia variedad de expresiones clínicas afectando con mayor severidad al aparato digestivo y respiratorio. Suelen aparecer en los primeros años de vida aunque también existen casos en que los síntomas aparecen más tarde.

La alteración digestiva afecta a 3 niveles: digestión, absorción y motilidad. Dichas alteraciones están relacionadas con el grado de afectación del páncreas. La proteína CFTR se localiza en las células epiteliales de los conductos pancreáticos de tal forma que la secreción pancreática se encuentra comprometida con precipitación de proteínas produciendo obstrucción ductal por tapones proteicos dando lugar a una insuficiencia pancreática progresiva.

Dicha proteína también se encuentra a nivel hepático aumentando la acidez que puede lesionar los conductos biliares intrahepáticos así como a nivel intestinal produciendo una mayor cantidad de mucina que aumenta la capa de moco intestinal y dificulta la actividad y transporte enzimático (Federación Española contra la Fibrosis Quística, 2002).

Derivado de lo anterior, podemos encontrar diferentes patologías a nivel digestivo:

- Íleo meconial: aparece en el 10-20% de los recién nacidos como presentación inicial de la enfermedad. Se describe como una obstrucción intestinal producida por la impactación de meconio deshidratado en el íleon terminal. (Pereyro, S. et al. 2014)
- Síndrome de obstrucción intestinal distal (SOID): se debe a la impactación de contenido intestinal viscoso cursando con estreñimiento agudo y gran distensión (Federación Española contra la Fibrosis Quística, 2002).
- Prolapso rectal: se produce por heces voluminosas, deposiciones frecuentes, tono muscular disminuido, distensión y relajación del colon. Aparece en pacientes no diagnosticados (Pereyro, S. et al. 2014) y mejora al controlar la esteatorrea por suplementos de enzimas pancreáticas.

- Insuficiencia pancreática: 85-90% de los pacientes desde el nacimiento o primer año de vida. Provoca una mala absorción de grasas con esteatorrea y deficiencia de vitaminas y oligoelementos.
- Diabetes asociada a FQ: aparece en un 20% de los adolescentes y de 40-50% en los adultos. Es debida a un deterioro progresivo del páncreas dificultando la llegada de insulina a la sangre (Cunningham, J. C. 2003).
- Enfermedad hepática: aparece en adultos (2,5-5%) y se produce por la obstrucción de los conductos biliares intrahepáticos que cursa con hipertensión portal, cirrosis focal y esplenomegalia
- Colelitiasis: un 12% de los pacientes presentan litiasis biliar. (Federación Española contra la Fibrosis Quística, 2002).

A nivel respiratorio, todos los pacientes con FQ desarrollan complicaciones pulmonares siendo las más responsables de la mortalidad de los pacientes con un 95% de los casos. Los pulmones del recién nacido son normales, sin embargo, en los primeros meses desarrollan una colonización crónica (*Haemophilus influenzae* no tipificable o *Staphylococcus aureus*) unida a la obstrucción bronquial producida por la hiperviscosidad del moco que conduce a lesiones irreversibles del pulmón (Federación Española contra la Fibrosis Quística, 2002).

Los niños pequeños cursan con tos seca y recurrente, taquipneas persistentes, y obstrucción bronquial. En el examen físico se aprecia una disminución de la expansión torácica y persistencia de retracción intercostal. Es muy frecuente la bronquilitis.

En niños más mayores la tos es el síntoma más frecuente, con secreciones de mucosas a purulentas. En el examen físico, se observa grados variables de deformidad torácica y aumento del diámetro anteroposterior (Pereyro, S. et al. 2014).

Las complicaciones respiratorias más frecuentes son (Federación Española contra la Fibrosis Quística, 2002):

- Hemoptisis: lo presentan el 60% de los adultos y suele deberse a exacerbaciones pulmonares. Su tratamiento consiste en tratar la infección subyacente.
- Neumotórax: se produce por la rotura de bullas subpleurales de la pleura visceral. Su incidencia es del 10% y aumenta con la edad.
- Insuficiencia respiratoria: aparece en pacientes con la enfermedad en fase avanzada. Precisan la administración de oxígeno.

Uno de los problemas más frecuentes en el niño con FQ, consecuente de la afectación digestiva y respiratoria, es un retraso en el crecimiento. El incremento de los requerimientos energéticos, enfermedad pulmonar crónica, mala digestión con mala absorción de los nutrientes y disminución del apetito por inflamación pulmonar son algunos de los factores que causan dicho problema (Pereyro, S. et al. 2014).

A pesar de que los órganos más afectados por la fibrosis quística son el aparato digestivo y respiratorio, también se presentan alteraciones en otros órganos como el aparato reproductor y en las glándulas sudoríparas.

El aparato reproductor masculino presenta testículos de menor tamaño y los conductos eferentes están atróficos o no existen por ausencia congénita bilateral de los conductos.

En el 95-98%(Federación Española contra la Fibrosis Quística, 2002) de los casos son estériles por azoospermia obstructiva (ausencia de espermatozoides en su eyaculado).

A diferencia del hombre, la mujer no presenta anomalías en su aparato reproductor. Presentan una menarquía y pubertad retrasadas en 2 años con respecto a la población sana y con frecuencia alteraciones menstruales que cursan con episodios de opsomenorreas y amenorreas secundarias. En cuanto a la fertilidad, se encuentra conservada aunque disminuida (10-20%) (Federación Española contra la Fibrosis Quística, 2002). Los principales factores que lo explican son el excesivo moco cervical que impide que los espermatozoides avancen y las alteraciones menstruales y anovulaciones.

Por otro lado, las altas concentraciones de sal en el sudor pueden producir dos complicaciones en el paciente con FQ. Una de ellas es la deshidratación hiponatrémica con hipotensión que se produce por grandes pérdidas de sal debidas a una sudoración profusa durante una ola de calor. Y otra, más frecuente, es la alcalosis hipoclorémica crónica que no ocurre de manera tan aguda como la anterior. Se caracteriza por síntomas subagudos de irritabilidad, rechazo de la alimentación, vómitos y pérdida de peso causada por la depleción salina. En caso de que el paciente ya esté diagnosticado defq, ambas situaciones son fáciles de detectar (Federación Española contra la Fibrosis Quística, 2002).

V. Tratamiento

Debido a que actualmente no existe una cura para la FQ, el tratamiento irá encaminado a mejorar la esperanza y calidad de vida de los pacientes que la padecen. Puesto que a nivel digestivo y a nivel respiratorio es donde encontramos más alteraciones, el tratamiento va a ir enfocado hacia tres líneas principales de acción: nutrición, antibioterapia y fisioterapia respiratoria. La Federación Española contra la Fibrosis quística ha desarrollado una guía con las principales recomendaciones del tratamiento de la fibrosis quística que se basa en los 3 pilares expuestos anteriormente (Federación Española contra la Fibrosis Quística, 2007).

En cuanto a la nutrición, se ha demostrado que un óptimo estado nutricional favorece un menor deterioro de la función pulmonar reduciendo la morbilidad y la mortalidad. Sin embargo, todo ello va a depender de la prontitud con que se obtenga el diagnóstico para comenzar un manejo precoz del niño con FQ (Barja Y, S. y Rebollo G, M. J. 2009; Martínez-Costa, C. et al. 2005).

Es importante valorar un adecuado balance energético ya que la ingesta disminuida, el gasto energético, las pérdidas aumentadas y la infección crónica con exacerbaciones frecuentes favorece un balance energético negativo. Por ello se recomienda un aporte de calorías elevado de 110 al 200% con respecto a las recomendaciones del niño sano. Se debe evitar la restricción de grasas aumentando las calorías, el sabor de los menús y los triglicéridos de cadena larga y ácidos grasos esenciales.

Además, debido a que la mayoría presentan insuficiencia pancreática (85-90%), deben recibir un tratamiento sustitutivo enzimático. De esta forma, se disminuye las pérdidas fecales de grasas, proteínas, vitaminas y ácidos biliares mejorando su absorción (Escobar Castro, H. et al. 2010). En determinadas circunstancias, los niños con fibrosis quística también tienden a recibir suplementos de vitaminas, electrolitos y minerales (Federación Española contra la Fibrosis Quística, 2007).

Para el manejo de la afección respiratoria, la antibioterapia es el método más eficaz. Reduce los gérmenes patógenos que producen infección y desencadenan la respuesta inflamatoria. El tipo de antibiótico dependerá del germen y la vía de administración de la gravedad de la infección.

Por último, la fisioterapia respiratoria es otro de los pilares del tratamiento que tiene como objetivo limpiar las vías aéreas de secreciones. Se debe comenzar lo antes posible por muy leve que sea la afección y la familia debe incorporarlo a su rutina como un hábito más.

Desde hace unos años, el trasplante pulmonar se ha considerado una alternativa terapéutica para los pacientes que padecen fibrosis quística. Se considera el momento oportuno para el trasplante aquel en el que la supervivencia con el trasplante supera a la supervivencia sin trasplante. Sin embargo, el paciente tiene que cumplir ciertos criterios (Tabla 1) que le permitan ser candidatos aptos para el trasplante (Girón Moreno, R.M. y Salcedo Posadas, A. 2005).

Tabla 1. Indicaciones y contraindicaciones del trasplante pulmonar en la FQ (Girón Moreno, R.M. y Salcedo Posadas, A. 2005).

Indicaciones del trasplante pulmonar en la FQ	Contraindicaciones del trasplante pulmonar en la FQ
FEV ₁ ≤ 30%	Disfunción de otros órganos vitales (riñón, corazón, hígado, SNC)
Rápido deterioro del en pacientes con valores superiores al 30%	Infección HIV
Hospitalizaciones frecuentes	Enfermedad maligna activa en los últimos 2-5 años
Caquexia progresiva	Serología para Ag HBs positiva
Sexo femenino	Serología para virus de la hepatitis C positiva con evidencia de enfermedad hepática
PaCO ₂ > 50 mmHg o PaO ₂ < 55 mmHg	
Hemoptisis masiva	

FEV₁: Ventilación espiratoria máxima por segundo. PaCO₂: presión parcial de dióxido de carbono en sangre arterial. PaO₂: presión parcial de oxígeno en sangre arterial. SNC: Sistema nervioso central. HIV: virus de la inmunodeficiencia humana Ag HBs: antígeno de superficie de la hepatitis B.

El trasplante no debe considerarse curativo, puesto que según el Registro Internacional de la Sociedad de Trasplante de Corazón y Pulmón de 2004, la supervivencia general del trasplante pulmonar es de 73% el primer año, de 57% a los tres años y de 45% a los 5 años (Salcedo Posadas, A y Girón Moreno. 2005). Las principales causas de mortalidad son el fallo primario del injerto que es la causa más precoz, el rechazo crónico que suele aparecer a partir del primer año de vida y las infecciones que se corresponden con una mortalidad tardía.

A pesar de lo anterior, la función pulmonar tras el trasplante muestra unos resultados bastante buenos con una tolerancia al ejercicio prácticamente normal y sin limitación respiratoria durante la prueba de esfuerzo. En cuanto a la calidad de vida, diversos estudios demuestran una mejoría de los receptores frente a los candidatos que se

mantiene hasta el rechazo crónico. Los receptores se muestran satisfechos con la vida y recomendarían la intervención (Salcedo Posadas, A y Girón Moreno. 2005).

VI. Pronóstico

Las primeras publicaciones sobre FQ en 1943 indicaban que más del 50% de los recién nacidos no superaban el año de vida (Salcedo Posadas, A y Girón Moreno, R.M. 2005). Sin embargo, en la actualidad más del 41% de los pacientes supera la adolescencia (18 años o más) y el 13% llega a los 30 años. Se estima que la población nacida entre los años 2000-2003 viva alrededor de los 50 años (Paz Valiñas L. 2013).

El incremento de la esperanza de vida se debe especialmente a la instauración de la terapia antibiótica de las afecciones respiratorias así como al manejo nutricional del niño con fibrosis quística antes de que aparezcan las alteraciones pulmonares irreversibles. Por ello, la evolución del paciente con fibrosis quística dependerá sobre todo del tipo de mutación y del grado de afectación pulmonar y pancreática.

La Fundación de Fibrosis Quística de Estados Unidos recoge información sobre la salud de más de 27.000 personas con FQ que reciben atención en centros acreditados por la Fundación en todo el país. Los datos del informe del año 2012 (Cystic Fibrosis Foundation, 2012) muestra que el pronóstico para las personas con FQ continúa mejorando. Éstos son algunos aspectos destacados:

- Adultos y niños con FQ están experimentando una mejor función pulmonar y general mejora de la nutrición y el crecimiento.
- Se realizan más diagnósticos de FQ en el primer año de vida a través del cribado neonatal.
- Casi la mitad de las personas con FQ son ahora mayores de 18 años.

El gráfico 1 expone que desde 2002, la supervivencia se ha incrementado casi 10 años, siendo de 31,3 años en 2002 a 41,1 años en 2012. Para 2008-2012, la media de supervivencia es de 37,8 años. Es preciso destacar que a pesar de avances en la supervivencia, la distribución por edad sigue siendo marcadamente sesgada hacia los pacientes más jóvenes.

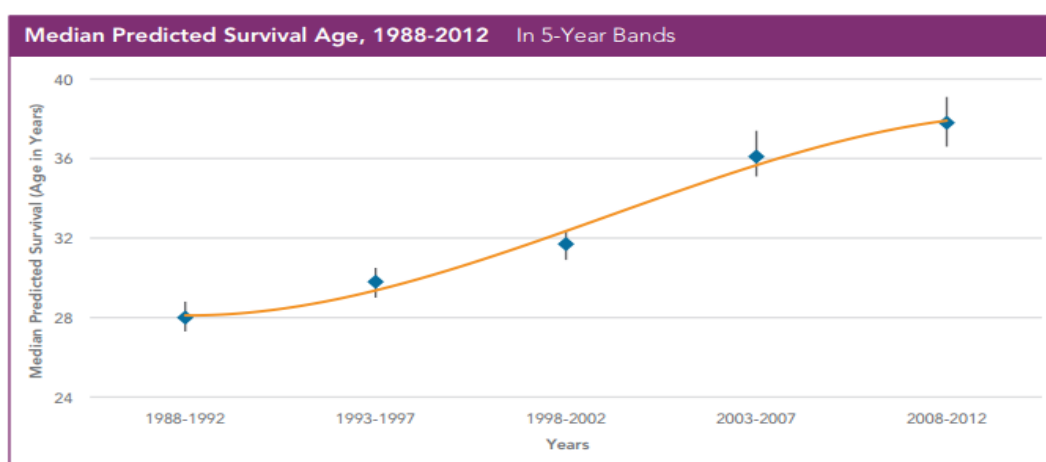


Gráfico 1. Media de edad de supervivencia, 1988-2012. (Cystic Fibrosis Foundation, 2012).

VII. Aspectos sociales de la fibrosis quística

Una enfermedad como la FQ, de carácter crónico y complejo supone que no solo pueda ser valorada por sus aspectos clínicos. La FQ produce un impacto social sobre el paciente y los familiares y se debe tener en cuenta las implicaciones psicosociales durante el proceso de la enfermedad.

En cuanto a la familia o cuidadores principales, el diagnóstico de la enfermedad supone un cambio en la organización familiar afectando a la rutina diaria. Dicho impacto, la ansiedad del cuidador y la sobreprotección por parte de la familia se asocia a una baja autoestima en el niño. Además, la sobreprotección de los padres está relacionada con una menor adherencia al tratamiento y peor funcionamiento psicosocial y emocional en niños con FQ y no guarda relación con el grado de afectación de la enfermedad (Bones Rocha, K. et al. 2009).

Un estudio realizado a niños preescolares de 6 meses a 5 años, mostró que un 32,4% tenía problemas con la alimentación, un 31,6% problemas leves de sueño, un 21,9% problemas moderados-graves del sueño, un 50,4% problemas con la adherencia a la fisioterapia respiratoria y con respecto al ámbito psicológico, un 33,3% mostraba sintomatología depresiva, un 16,4% ansiedad y un 34,2% estrés (Ward C. et al. 2009). Los síntomas respiratorios en niños se relacionan con sentimientos de frustración, baja autoestima, reducción de las actividades habituales y ausencias de asistencia escolar (Goss, CH. et al. 2009).

Las relaciones fuera del núcleo familiar también se encuentran afectadas. Diversos estudios muestran un alto grado de ocultación por parte del paciente sobre la enfermedad y actividades diarias relacionadas con el tratamiento hacia sus compañeros de clase o trabajo (Federación Española contra la Fibrosis Quística, 2002). En un estudio realizado sobre la situación psicosocial de las personas con FQ en España, un 18,8% de los pacientes sigue evitando toser en público y un 20,5% oculta su enfermedad al grupo de amigos (Federación Española contra la Fibrosis Quística, 2011).

Sobre la relación en pareja, el paciente con FQ puede mostrar miedo a la intimidad y vergüenza con respecto a cómo puede influir en el otro la enfermedad. También pueden aparecer sentimientos de ansiedad respecto a poder o no poder formar una familia debido a la gran tasa de infertilidad en el hombre con FQ (95-98%) (Federación Española contra la Fibrosis Quística, 2002).

Con respecto a la situación educativa, el estudio mencionado anteriormente sobre la situación psicosocial de las personas con FQ en España (Federación Española contra la Fibrosis Quística, 2009) un 23,3% de los pacientes faltan más de 3 semanas al año a clase. El rendimiento se relaciona con el grado de afectación de la enfermedad y las ausencias a clase; a mayor afectación y mayor ausencia, menor rendimiento (gráfico 2).

El grado de afectación también se encuentra relacionado con la situación laboral. Más de la mitad de los pacientes mayores de 15 años que ni estudian ni trabajan (62%), sienten una afectación grave de la enfermedad (Federación Española contra la Fibrosis Quística). De este modo, el entorno laboral va a estar condicionado por factores ajenos a la enfermedad, como la formación previa y el grado de titulación conseguido, la motivación personal, el modelo y el apoyo en el contexto familiar y, de forma determinante, el propio rendimiento o las necesidades económicas (Salcedo et al. 2012).

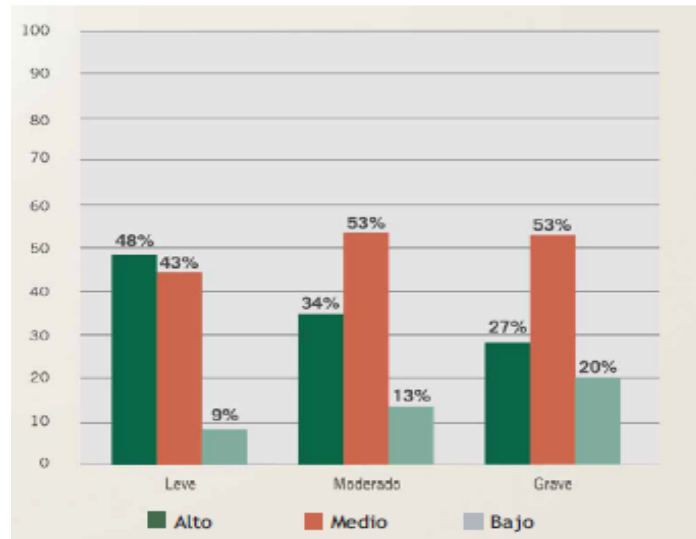


Gráfico 2. Relación entre el rendimiento académico y el grado de afectación percibido (Federación Española contra la Fibrosis Quística, 2011).

La calidad de vida del paciente con FQ depende en gran medida del estilo de vida, de las estrategias de afrontamiento individuales, del estado emocional y del soporte social. Diversos estudios muestran una influencia de la afectación respiratoria y del estado nutricional con la calidad de vida de los pacientes con FQ, presentando una peor calidad de vida aquellos con una afectación respiratoria más grave y desnutrición que los pacientes con una enfermedad más leve. Por otro lado, un mejor soporte social (vivir con los padres, tener pareja, estar empleado, etc.) se asocia con una mejor calidad de vida (Salcedo Posadas et al. 2012).

VIII. Centros, Servicios y Unidades de referencia de la Fibrosis Quística

Para proporcionar una atención integral al paciente con FQ es importante que cuente con un equipo multidisciplinar responsable del seguimiento y evaluación del paciente con FQ.

El Sistema Nacional de Salud (SNS), por medio del Real Decreto 1302/2006, define Centro de Referencia como *“centro sanitario que dedica fundamentalmente su actividad a la atención de determinadas patologías o grupos de patologías que cumplan una o varias de las características establecidas en el Real Decreto 1302/2006”* y Servicio o Unidad de Referencia como *“Servicio o unidad de un centro o servicio sanitario que se dedica a la realización de una técnica, tecnología o procedimiento o a la atención de determinadas patologías o grupos de patologías que cumplan una o varias de las características establecidas en el Real Decreto 1302/2006, aunque además ese servicio o unidad atienda otras patologías para las que no sería considerado de referencia”* (Ministerio de Sanidad y Consumo, 2006).

El Real Decreto 1302/2006 establece como objetivo principal de los Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) *“garantizar la equidad en el acceso y una atención de calidad, segura y eficiente a las personas con patologías que, por sus características precisan de cuidados de elevado nivel de especialización que requieren para su atención concentrar los casos a tratar en un número reducido de centros”*. Los CSUR del SNS deben garantizar la cobertura a todo el territorio nacional siendo el acceso a ellos en igualdad de

condiciones, con independencia del lugar de residencia, mejorando la eficacia y la eficiencia del proceso asistencial.

Según dicho decreto, en el que se establecen las bases del procedimiento para la designación y acreditación de los CSUR del SNS, las enfermedades que tratan deben reunir una o varias de las siguientes características (Ministerio de Sanidad y Consumo, 2006):

- Enfermedades que requieren para su adecuada atención técnicas, tecnologías y procedimientos preventivos, diagnósticos y terapéuticos, de elevado nivel de especialización.
- Enfermedades que requieren alta tecnología para su prevención, diagnóstico o tratamiento y para las que, atendiendo a su coste-efectividad y a los recursos disponibles, se precise la concentración de un número mínimo de casos.
- Enfermedades raras que, por su baja prevalencia, precisan de concentración de los casos para su adecuada atención, lo cual no implica atención continua del paciente en el CSUR, sino que éste podría actuar como apoyo para confirmación diagnóstica, definición de las estrategias terapéuticas y de seguimiento y como consultor para las unidades clínicas que habitualmente atienden a estos pacientes.

Dado que la FQ es una enfermedad rara, existen CSUR que se encargan de su atención. En la tabla 2 se exponen los CSUR responsables de la atención de metabolopatías congénitas del SNS hasta el momento (2 de febrero de 2015):

Tabla 2. Listado de los CSUR (Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, 2015).

CSUR responsables de la atención de metabolopatías congénitas	Comunidad autónoma	Fecha de resolución
Complejo Hospitalario U. de Santiago (Designado para adultos y niños)	Galicia	09-01-2015
Hospital de Cruces (Designado para adultos y niños)	País Vasco	09-01-2015
Hospital U. La Fe (Designado para adultos y niños)	C. Valenciana	09-01-2015
Hospital de San Joan de Déu (Designado para niños)	Cataluña	09-01-2015
Hospital Vall D'Hebrón (Designado para adultos y niños)	Cataluña	09-01-2015
Hospital U. Ramón y Cajal (Designado para adultos y niños)	Madrid	09-01-2015
Hospital 12 de Octubre (Designado para adultos y niños)	Madrid	09-01-2015

JUSTIFICACIÓN

La elección de “Enfermedades raras” como tema para el trabajo de fin de grado surge por el escaso conocimiento obtenido sobre ellas a lo largo de la carrera universitaria. De este modo, se justifica la necesidad de conocer el papel que enfermería desempeña en dichas enfermedades.

La fibrosis quística se escogió como punto de partida puesto que se trata de una enfermedad rara que requiere una gran cantidad de cuidados por parte de enfermería. Son pacientes que requieren ser vistos desde un enfoque biopsicosocial al llevar a cabo los cuidados y además, la educación sanitaria se considera un punto clave para mejorar la calidad de vida y el pronóstico de los pacientes que padecen la enfermedad.

Es preciso destacar que anteriormente a la elección del tema para el trabajo de fin de grado se contempló otro tema también relacionado con la fibrosis quística pero desde un enfoque diferente dirigido hacia un “*Plan de abordaje de enfermería en niños con Fibrosis Quística en Navarra*”. Para ello, se contó con la *Estrategia Navarra de atención integrada a pacientes crónicos y patológicos* (Departamento de salud, 2013) como pieza clave del trabajo y con el *Plan de atención a personas afectadas por enfermedades raras en Andalucía* (Consejería de salud, 2008-2012).

Además, también se contó con la ayuda de una enfermera del hospital de día infantil del Complejo Hospitalario de Navarra, Elisabet Burillo Sánchez, para conocer qué papel tenía enfermería en los niños que padecían fibrosis quística. La baja prevalencia de esta enfermedad junto con el pequeño tamaño de la Comunidad Foral de Navarra hacen que sean muy pocos los pacientes con FQ tratados en Navarra, siendo los profesionales médicos especialistas (digestivo, neumología, nutrición, etc.) los implicados en su seguimiento.

Tratando de elegir un tema relacionado con enfermería, se comenzó a buscar información sobre los Centros Servicios y Unidades de Referencia a nivel estatal que se encargaban de las personas con fibrosis quística. Dado el gran desconocimiento personal sobre dichos centros y la enfermedad, se optó por realizar una revisión bibliográfica sobre el “*Papel de enfermería en los Centros, Servicios y Unidades de Referencia de Fibrosis Quística*”.

En cuanto a la justificación ética del proyecto, las personas con enfermedades raras tienen derecho a que se respeten los principios fundamentales de la ética aplicada:

- Principio de autonomía: representa el derecho a la libre elección. El paciente con FQ tiene derecho a recibir educación sanitaria para poder ser más autónomo en su propio autocuidado, tomando decisiones sobre el tratamiento y cuidado de la enfermedad.
- Principio de justicia: es fundamental en las enfermedades raras, puesto que aunque se trate de enfermedades de baja prevalencia, las personas que las padecen tienen derecho a ser atendidas por profesionales formados en la materia y a contar con las mismas oportunidades que el resto de la población.
- Principios de beneficencia y no maleficencia: son un deber profesional por el que los profesionales deben velar por un trabajo multidisciplinar para que el paciente con FQ logre el desarrollo personal máximo y la mejor calidad de vida posible.

OBJETIVOS

1. Objetivo principal

- Conocer las funciones de enfermería en los Centros, Servicios y Unidades de referencia de la fibrosis quística.

2. Objetivos secundarios

- Conocer las funciones de los CSUR para la atención integral de las enfermedades raras.
- Conocer la importancia de una atención coordinada del paciente con FQ a través de la figura de “gestor de casos” por parte de enfermería.
- Analizar todos los aspectos que influyen en la adherencia al tratamiento del paciente con FQ.
- Reconocer la importancia de la autonomía del paciente con FQ en su propio autocuidado a través de la educación sanitaria y la formación de sus cuidadores.
- Estudiar la eficacia de la hospitalización a domicilio y su relación con la calidad de vida del paciente con FQ.

MATERIALES Y MÉTODOS

El trabajo realizado consiste en una revisión bibliográfica sobre las funciones que enfermería desempeña en los CSUR de la FQ. Además, se ha buscado información acerca de cómo llevar a cabo dichas funciones y sus pautas de actuación.

Para la obtención de bibliografía sobre el tema a desarrollar se ha realizado una búsqueda bibliográfica en revistas, bases de datos científicas y libros de federaciones con enfermedades raras. La búsqueda se ha realizado principalmente en las siguientes bases de datos: CSIC, dialnet, sCielo y PubMed. También se ha empleado el buscador Google Académico empleando los mismos términos. Para la búsqueda se han utilizado como términos principales “fibrosis quística” o “cystic fibrosis”, “enfermería”, “centros, servicios y unidades de referencia”, “enfermedad rara”, “coordinación”, “aspectos sociales”, “familia”, “tratamiento”, “educación”.

A la búsqueda se han añadido artículos publicados por la Federación española de Fibrosis quística y Cystic Fibrosis Foundation, documentos oficiales como la “*Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud*” del Sistema Nacional de Salud y con el portal de información europeo de referencia en enfermedades raras y medicamentos huérfanos Orphanet. Y por último, también se ha contado con artículos y documentos encontrados en las referencias bibliográficas obtenidas de lo anterior.

Para la realización del trabajo, se ha seguido la guía “Trabajo Fin de Grado Enfermería”¹ y se ha realizado el curso de “CI para SAN TFG” (Competencias Internacionales para el Trabajo Fin de Grado de estudios Sanitarios) a través del portal de “mi aulario” de la UPNA.

La Bibliografía ha sido redactada según las normas APHA.

¹ Guía TFG Enfermería. Aprobada en Junta de Facultad, sesión nº 127 de 28 /2/2014

RESULTADOS

El objetivo principal que se pretende conseguir con la realización de este trabajo es conocer las funciones de enfermería en los CSUR de FQ. Para ello, se considera importante conocer inicialmente cuáles son las funciones de dichos centros.

Según la *Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud* aprobada por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud el 3 de junio de 2009 (Ministerio de Sanidad y Política Social, 2009), los CSUR actuarán como centros especializados en la atención integral y como centros destinados a la información y formación a profesionales en las patologías de las que son centro de referencia, siendo su misión:

- Servir de apoyo para la confirmación diagnóstica, definición de las estrategias terapéuticas y de seguimiento y como consultor para las unidades clínicas que habitualmente atienden a estos pacientes.
- Definir y difundir protocolos de atención
- Coordinar la investigación y participar en la vigilancia epidemiológica
- Participar en iniciativas de formación e información para los profesionales de la salud, enfermos y sus familias.
- Coordinar las redes de proveedores de cuidados sanitarios y médico-sociales.

Las funciones de cada uno de los participantes así como las propias funciones del centro son fundamentales para conseguir una óptima evolución del paciente. El equipo debe actuar de forma conjunta permitiendo la participación de todos los integrantes y conociendo y respetando el papel que tiene cada uno en el manejo de la FQ. El equipo de la unidad de FQ se compone de coordinador-diplomado en enfermería, director-neumólogo, gastroenterólogo, experto en nutrición y dietética, rehabilitador-fisioterapeuta, trabajador social y psicólogo (Girón Moreno, R.M. y Salcedo Posadas, A. 2005).

Centrándonos en enfermería y en la FQ, según el consenso europeo sobre "*Normas asistenciales para pacientes con fibrosis quística*" en 2005, las responsabilidades del enfermero/a especialista en fibrosis quística se basan en (Kerem E., et al. 2005):

- Abogar por cada paciente.
- Estar al día respecto a las prácticas actuales de tratamiento.
- Mantener y enseñar la experiencia y prácticas clínicas.
- Desarrollo profesional
- Apoyo y consejo al paciente y la familia.
- Educación e investigación.
- Relación con pacientes y familiares.

Según la Sociedad Española de Fibrosis quística, la Sociedad de Neumología Pediátrica y la Sociedad Española de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica, el **coordinador de la unidad de FQ** debe ser un profesional de enfermería con dedicación exclusiva, gran conocimiento de la enfermedad y una especial sensibilidad hacia este grupo de pacientes. Su objetivo principal es encauzar la buena relación y actuar como enlace entre paciente, familia y la unidad interdisciplinar (Salcedo Posadas et al., 2012).

Sus funciones están centradas en conseguir el bienestar del paciente conociendo sus problemas y ofreciendo consejo y alternativas a los mismos. Debe estar presente en los

momentos clave en la vida del enfermo de FQ. Valorará posibles problemas sociales o psicológicos, la adherencia al tratamiento y las relaciones con su entorno y la unidad contactando con profesionales de diferentes disciplinas si es necesario.

Otro de los principales objetivos, es establecer una coordinación eficaz con el resto de profesionales que forman el equipo multidisciplinar así como con los diferentes niveles asistenciales siendo responsable de la conexión con atención primaria, hospitalización y organización de la atención a domicilio.

Teniendo en cuenta las responsabilidades establecidas en el consenso europeo y la bibliografía consultada, se exponen a continuación cada una de las funciones de enfermería en los CSUR de FQ, detallando los factores que influyen y los problemas que nos encontramos así como las soluciones o los consejos para llevarlas a cabo.

I. Coordinación entre el paciente-familia y los servicios extrahospitalarios-hospitalarios.

Uno de los principales objetivos descritos en la *Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud* (Ministerio de Sanidad y Política social, 2009) es el refuerzo en la coordinación entre los niveles asistenciales (Atención primaria/Atención Especializada) así como la coordinación entre los cuidados sanitarios y médico-sociales con el CSUR siendo éste una garantía en la prestación de cuidados de calidad a los pacientes afectados.

Enfermería así como el resto del equipo multidisciplinar debe promover acciones conjuntas entre los profesionales de Atención Primaria (AP) y de Atención especializada (AE) fomentando la comunicación, el intercambio de conocimientos y la consecución de protocolos y guías de buenas prácticas.

Uno de los modelos empleados en la organización y coordinación de los servicios necesarios para satisfacer las necesidades de una determinada enfermedad que requiere un enfoque integral formado por diversos profesionales, es la **gestión de casos**. Dicho modelo garantiza la atención integral y continuada del paciente (Sarabia Sánchez, Alicia, 2007).

A pesar de los diferentes modos de implantación, existen unas funciones fundamentales que centrándonos en el ámbito de la FQ quedarían definidas de la siguiente forma (Ministerio de Sanidad y Política Social, 2009; Sarabia Sánchez, Alicia, 2007):

- Definir a la población diana a la que se dirige conociendo cuales son los recursos más empleados y necesidades más demandadas.
- Coordinar las actuaciones entre los diferentes profesionales sanitarios del CSUR de la FQ.
- Organizar reuniones continuas enfocadas a la FQ entre profesionales de atención primaria, atención especializada y personas procedentes del CSUR con el objetivo de fomentar la comunicación, el intercambio de ideas y consensuar guías de buenas prácticas y procedimientos.
- Coordinarse con los servicios hospitalarios para la planificación de ingresos y/o altas hospitalarias.

- Colaborar en un Plan de Atención Integral individualizado para el paciente con FQ garantizando la continuidad de cuidados.
- Promover la calidad y eficiencia de los servicios prestados al paciente y su familia.

El desempeño de las tareas anteriormente descritas requiere un conocimiento detallado del CSUR. Las principales destrezas necesarias para conseguir un desempeño eficaz del rol son (Sarabia Sánchez, Alicia, 2007):

1. *Destrezas de valoración:* enfermería debe ser un elemento presencial y valorar a todos los individuos implicados en la vida del paciente con FQ para garantizar un conocimiento de todos los factores que influyen en el paciente y su enfermedad.
2. *Destrezas de gestión:* se debe contar con habilidades comunicativas y empatía, capacidad de respetar las diferencias (principios o creencias) y facilidad de relacionarse con diversos entornos (profesionales de otros sistemas o de otras disciplinas).
3. *Confidencialidad:* debido a la coordinación entre diversos servicios, surge la necesidad de explicitar a los pacientes y sus familias cuáles son sus derechos con respecto a la confidencialidad y se deben establecer acuerdos que la garanticen.
4. *Destrezas de apoyo:* debe conseguir una relación de apoyo y confianza con el paciente y la familia siendo capaz de establecer un equilibrio entre empatía y objetividad, “implicarse sin involucrarse”.

II. Participación en los momentos claves en la vida del paciente con fibrosis quística

El personal de enfermería debe implicarse en momentos claves de la vida del paciente y de sus familiares. El momento del diagnóstico, la transición de la edad pediátrica a la etapa adulta o los cuidados paliativos en el paciente terminal implican actuaciones por parte del personal de enfermería para llevar a cabo un manejo adecuado de la situación junto con el resto del equipo multidisciplinar.

El **momento del diagnóstico** y la forma de comunicarlo ejerce una gran influencia sobre la aceptación de la enfermedad por parte del paciente y su familia. La confirmación y comunicación del diagnóstico es responsabilidad médica aunque siempre debe hacerse de forma coordinada y apoyada con los profesionales de enfermería que están en contacto con el paciente (Hofstadt Román, C. J. V et al. 2006).

Walter F. Baile y Robert Buckman elaboraron 6 pasos a seguir en la comunicación de malas noticias con el objetivo de guiar con éxito al profesional en su entrevista con el paciente:

1. Preparar el entorno
2. Averiguar lo que el paciente sabe
3. Averiguar lo que el enfermo quiere saber
4. Compartir información
5. Responder a los sentimientos del enfermo
6. Planificar el futuro y ofrecer seguimiento

En el caso de la fibrosis quística, la mayoría de los casos se diagnostican en recién nacidos o edades muy tempranas por lo que la familia pasa a ser el núcleo principal en la comunicación del diagnóstico.

Hay que tener en cuenta que durante la etapa de diagnóstico hay una búsqueda desesperada de información por parte de la familia. Aparecen sentimientos de preocupación, culpabilidad y desconcierto. Al principio, suelen sentirse enfadados, incluso culpables de la enfermedad viéndola como un castigo (Azona Liñero, I. y Salcedo Posadas A., 2002).

Un estudio realizado por la Federación Española contra Fibrosis Quística en 2011 sobre la situación psicosocial de las personas con FQ en España muestra los principales sentimientos que aparecen en las familias ante el diagnóstico de la enfermedad: impotencia (59,7%), rabia (47,7%), aceptación (20,7%), negación (15,9%), culpa (18,9%), angustia (8,5%), ocultación (5,5%), tristeza (5,5%), miedo (3,6%) e incomprensión (1,6%). Además, en dicho estudio se manifiesta que el profesional puede ayudar a disminuir el impacto emocional y facilitar el proceso de adaptación (Federación Española contra la Fibrosis Quística, 2011).

La comunicación de los profesionales de enfermería con la familia ha de facilitar el afrontamiento de la enfermedad, la aceptación de ayuda y la reducción de la ansiedad ante el desconocimiento (J. van-der Hofstadt Román, Carlos 2006). Para ello, enfermería debe abordar los siguientes aspectos:

- Ofrecer información acerca de la enfermedad, los cuidados que precisa y la frecuencia de las revisiones y pruebas a realizar.
- Comprobar que se ha entendido la información aportada acerca del diagnóstico.
- Mostrar disposición y asegurarles que pueden ponerse en contacto con la unidad ante cualquier duda o tipo de incidencia en el proceso de la enfermedad.
- Ofrecer el apoyo de asociaciones de pacientes con FQ.
- Dar seguridad y confianza acerca del equipo multidisciplinar que se encargará de llevar a cabo el cuidado del paciente y asegurarse de que conocen a los diferentes profesionales que se van a encargar de su control.
- Ofrecer apoyo emocional

Otro de los momentos en los que enfermería debe estar presente es la **transición de la atención pediátrica a la atención adulta** que debe tratarse como un proceso natural. La atención pediátrica suele ser más protectora y el cuidado recae en mayor medida en la familia, sin embargo, la transición a la etapa adulta hará que el propio adolescente sea el responsable de su propia salud. (Fuster, C.O. et al. 2001)

Es una etapa complicada puesto que coincide con la adolescencia. En dicha etapa, resulta más difícil llevar a cabo un buen control de la enfermedad por diversos factores como son las presiones sociales por encajar en el grupo o preocupación por la imagen corporal, y otros factores específicos de la FQ como son la aparición de mayores complicaciones pulmonares, necesidad de aumentar la carga de tratamientos, complicaciones de otros sistemas orgánicos y menor tiempo empleado en el cuidado de la enfermedad (Salcedo Posadas, 2012).

Para llevar a cabo una transición efectiva, se debe valorar el contexto familiar y social del paciente. Resulta importante detectar posibles conflictos u obstáculos abordándolos de forma temprana para tratar de evitar problemas en el futuro. Es preciso observar sus miedos y preocupaciones, ofreciéndoles información a sus posibles dudas. En 1990,

Schidlow resumió los obstáculos potenciales en el proceso de transición y entre ellos encontramos (Salcedo Posadas, 2012; Fuster, C.O. et al. 2001):

- En la familia, los padres o cuidadores deben cambiar y entregar una mayor responsabilidad del cuidado al adolescente. En este aspecto, pueden aparecer problemas familiares puesto que el adolescente no ejerce un cuidado adecuado de su enfermedad o los padres pueden negarse a dar una mayor independencia a su hijo.
- En el paciente puede mostrarse una inseguridad e incluso negación al cambio por la gran confianza depositada en el equipo que le ha tratado hasta el momento. El paso a la atención adulta puede considerarse un paso más a las complicaciones e incluso a la muerte.
- En el pediatra, puede observarse inseguridad en dejar de controlar al paciente por miedo a la independencia del adolescente en su cuidado o a las habilidades de los servicios adultos. El pediatra especializado en FQ puede verse capacitado para tratar la FQ independientemente de la edad del paciente.
- En el médico de adulto, la edad avanzada del paciente coincidirá con una mayor tasa de complicaciones mostrando cierta resistencia a hacerse cargo de dichos pacientes.

Enfermería junto con el resto del equipo multidisciplinar debe conocer los obstáculos expuestos con anterioridad y actuar de forma temprana para conseguir una transición eficaz a la etapa adulta. Es importante que el paciente, la familia y el resto de profesionales implicados en su cuidado participen juntos para ayudar al paciente a conseguir su independencia y su entrada en la vida adulta. (Fuster, C.O. et al. 2001)

Por último, es preciso hablar sobre los **cuidados paliativos al final de la vida** en los pacientes con FQ. Dichos cuidados presentan unas características muy específicas derivadas de la FQ con respecto a otras enfermedades, entre las que resaltan (Yankaskas, J. R. et al. 2004):

- Dificultad para predecir el momento de la muerte debido al aumento en la esperanza de vida por los nuevos avances en el tratamiento de la FQ.
- La influencia de la posibilidad del trasplante pulmonar sobre los cuidados al final de la vida.
- Miedos personales o falta de confianza de los profesionales médicos en la comunicación de las malas noticias, hablar del pronóstico o la negociación de los objetivos sobre los cuidados paliativos.
- Los temores a la adicción de opiáceos y los riesgos de los efectos adversos implican un inadecuado control de los síntomas de los pacientes.

Los cuidados paliativos deben ir centrados en evitar el sufrimiento y mejorar la calidad de vida del paciente. El objetivo primordial es el respeto sobre los deseos del paciente en relación a las decisiones al final de la vida. Dichos cuidados incluyen (Yankaskas, J. R. et al. 2004):

- Atención interdisciplinar que promuevan el cuidado integral: medicina, enfermería, fisioterapia, psicólogo, trabajador social, etc.
- Tratamiento y alivio de los síntomas. Los opiáceos pueden ser útiles para el dolor y la disnea sin causar depresión respiratoria.

- Esfuerzos para maximizar la calidad de vida del paciente y de la familia.
- Asesoramiento y tratamiento psicológico.
- Ayudar al enfermo y a la familia para que tenga rellena la documentación relacionada con las últimas voluntades antes de morir. El trato debe ser abierto, honesto y sensible respetando las creencias culturales de la familia y el enfermo.
- Apoyo familiar.

Una vez comentados los momentos en los que enfermería estará presente durante la vida del paciente con FQ, es preciso señalar la importancia de realizar el trabajo en equipo, participando con profesionales de otras disciplinas llevando a cabo acciones coordinadas, centradas en el paciente y con un enfoque multidimensional.

III. Adherencia al tratamiento

Otro aspecto importante en el que los profesionales de enfermería deben implicarse es la adherencia al tratamiento por parte del paciente, ya que resulta de gran importancia en el pronóstico de la enfermedad y la mejora de su calidad de vida.

Estudios sobre la adherencia al tratamiento en pacientes con FQ, demuestran que existe un elevado incumplimiento del régimen terapéutico en la infancia (alrededor del 50%) y aumenta en la adolescencia (63%) (Terrón Moyano, R., 2011). En los adultos, podemos encontrar una elevada adherencia a los tratamientos orales o intravenosos (80-95%), disminuyendo la implicación en aerosolterapia (65-80%) y un pobre compromiso en la administración de complementos vitamínicos (Federación Española contra la Fibrosis Quística, 2007).

Algunos de los factores que explican dichos resultados son (Smith BA y Wood BL. 2007; Terrón Moyano, R., 2011):

- tiempo que se precisa para llevar a cabo el tratamiento, haciendo que cuanto mayor tiempo se requiere, mayor es la tasa de abandono;
- severidad de la enfermedad, aumentando la falta de adherencia conforme más grave es el estado de salud del paciente; y
- factores psicológicos y emocionales de la enfermedad: impacto de la enfermedad en la familia, sentimientos de frustración, irritabilidad, depresión por parte del paciente, grado de preocupación por la enfermedad, etc.

En relación a los profesionales sanitarios, se ha demostrado una relación significativa entre el grado de confianza del paciente en el equipo multidisciplinar y la adherencia al tratamiento. Si la comunicación es abierta y dialogante, va a favorecer la adherencia al tratamiento. Mientras que si se establece una relación directiva y paternalista, disminuye la comunicación y la comprensión hacia el paciente, disminuyendo de igual forma la adherencia (Federación Española contra la Fibrosis Quística ,2007).

Dado que la adherencia al tratamiento va a determinar el grado de afectación de la enfermedad, es preciso realizar un abordaje de la enfermedad que se encargue de conseguir un buen control y seguimiento del paciente con el objetivo de mejorar la calidad de vida así como el pronóstico de los pacientes con FQ.

De este modo, para evaluar el grado de adherencia al tratamiento, se debe realizar una evaluación inicial en la que se extraiga información sobre (Federación Española contra la Fibrosis Quística, 2007):

- Conocimiento que se tiene sobre la enfermedad, el tratamiento y sus beneficios.
- Estrategias de afrontamiento hacia la enfermedad.
- Relación con el profesional sanitario
- Sentimientos y emociones sobre cómo afecta la enfermedad.

Según algunos autores (como Bandura en 1982, y Taylor, Peplau y Sears en 1994) existen cinco grupos de creencias principales que conllevan un adecuado grado de cumplimiento terapéutico (Federación Española contra la Fibrosis Quística, 2007):

- *Motivación al tratamiento.* Los beneficios del tratamiento así como la relación con los profesionales pueden ayudar a aumentar el grado de motivación.
- *Severidad percibida,* es decir, son conscientes de las posibles consecuencias y la gravedad de su enfermedad.
- *Vulnerabilidad percibida,* referido a la percepción de ser menos o más vulnerables a la enfermedad.
- *Autoeficacia percibida,* capacidad para enfrentar y modificar una amenaza llevando a cabo las acciones pertinentes.
- *Utilidad percibida,* es decir, confianza en el tratamiento y en su eficacia conociendo los beneficios que se obtienen de llevarlo a cabo.

Para prevenir la falta de control en el tratamiento, es imprescindible la educación y adquisición de conocimientos hacia el paciente y la familia implicada así como el apoyo social y familiar del paciente.

Es por ello que desde el ámbito de enfermería, es muy importante que se tenga un conocimiento adecuado sobre los cuidados y tratamientos que requieren los pacientes con fibrosis quística. Enfermería debe ser un recurso de apoyo de los pacientes y sus familias detectando los factores que afectan al paciente con FQ, como el estrés, los escasos recursos económicos u otros motivos que repercutan negativamente en la adherencia al tratamiento y entorno social del paciente y su familia (Rosario, C. et al. 2014).

IV. Educación sanitaria en FQ

En la bibliografía consultada sobre la educación dirigida a pacientes con FQ, enfermería desarrolla un papel activo en la formación de los pacientes y sus familias siendo uno de sus principales roles en el abordaje de la enfermedad (Duer, J. 1997; López-Legarrea, P. y Martínez J. Alfredo, 2010).

Uno de los puntos clave en la educación al paciente con fibrosis quística es la **educación nutricional**. Dicha educación, debe ser una pieza fundamental en el tratamiento de la FQ puesto que diversos estudios han demostrado que la terapia nutricional se asocia con un mejor crecimiento y estabilización o mejora de la función pulmonar (López-Legarrea, P. y Martínez J. Alfredo, 2010). Además, muestran que no sólo el dietista está implicado en la educación al paciente, sino que también deben participar en su educación tanto el facultativo médico que realiza el seguimiento como el profesional de enfermería (López-Legarrea, P. y Martínez J. Alfredo, 2010).

La educación debe ser individualizada, puesto que las necesidades nutricionales del paciente con fibrosis quística dependen de varios factores entre los que destacan la edad, el grado de malabsorción, el grado de esteatorrea, la velocidad de crecimiento, la gravedad de la enfermedad respiratoria, la gravedad de las infecciones, la cantidad y

calidad de los alimentos ingeridos entre otros (Federación Española contra la Fibrosis Quística, 2007).

Para conocer el estado nutricional del paciente, es preciso realizar una valoración nutricional basada en: valoración clínica, cuantificación de los depósitos energéticos, y contenido proteico del organismo (análisis de composición corporal), determinación de los requerimientos energéticos (cálculos del gasto energético total), valoración de las pérdidas energéticas-proteicas y de micronutrientes (heces, sudor, orina, secreciones bronquiales, etc.), valoración de la ingesta (cobertura de requerimientos y balance energético-proteico) (Federación Española contra la Fibrosis Quística, 2007).

Enfermería, junto con el personal especializado en nutrición del equipo, podría colaborar en la valoración del estado nutricional del paciente, pudiendo verse implicada principalmente en la valoración clínica. En dicha valoración, sus funciones podrían centrarse en conocer la historia clínica así como llevar a cabo una exploración física del paciente recogiendo los siguientes datos:

1. Historia clínica: conocer el ambiente familiar, la adherencia al tratamiento, la ingesta diaria y los hábitos dietéticos, valorar las pérdidas así como el gasto energético (ejercicio físico realizado, horas de sueño, etc.).
2. Exploración física: valoración del estado general, medición de las variables antropométricas como el peso, la talla, los perímetros y los pliegues.

Una vez realizada la valoración, el paciente y su familia deben conocer las principales recomendaciones nutricionales a llevar a cabo en su dieta y resolver sus dudas así como recibir consejos sobre cómo conseguir un buen estado nutricional. La educación debe realizarse desde el momento del diagnóstico destacando la importancia del estado nutricional en el pronóstico de la enfermedad (Salesa Barja Y. y Rebollo G, M. J. 2009). Las principales recomendaciones nutricionales que el paciente debe conocer sobre la fibrosis quística quedan resumidas en la tabla 3.

La **diabetes** aparece en un 20% de los adolescentes y en un 40-50% en los adultos con FQ (Cunningham, J. C. 2003). Por tanto, podría decirse que la diabetes también forma parte de la educación al paciente con FQ por parte de enfermería. Su principal objetivo es conseguir un manejo adecuado de la diabetes por parte del paciente. Para ello, sus principales líneas de acción van centradas en que el paciente y/o su cuidador principal conozca (Brunzell et al. 2012):

- Qué es la diabetes
- Conocer las funciones de la insulina y los antidiabéticos orales.
- Forma de administración del tratamiento
- Cómo medir la glucemia capilar y cuándo debe hacerse.
- Principales complicaciones y modos de actuación en la hipo- e hiperglucemia.
- Aporte nutricional y control del ejercicio.

Con respecto al tratamiento dietético ideal en el paciente diabético con FQ, no existen unas directrices claras de acción. Sin embargo, al ser la malnutrición muy común y la glucemia más fácil de controlar que en la diabetes tipo I, se le da mayor importancia a mantener una dieta de alto índice calórico. No se debe restringir el contenido de hidratos de carbono, pero sí priorizar los hidratos de carbono complejos (López-Legarrea, P. y Martínez J. Alfredo, 2010).

Tabla 3. Recomendaciones dietéticas en la FQ. (López-Legarrea, P. y Martínez J. A. 2010).

COMPONENTE	CANTIDAD	OBSERVACIONES
Energía	120-150% de las calorías recomendadas para personas sanas de su misma edad, sexo y composición corporal.	-En función de lo avanzada que este la enfermedad. -El método ideal de estimación del gasto energético es la calorimetría indirecta. En la práctica, se utilizan las formulas convencionales aplicando factores de corrección según actividad física y grado de enfermedad.
Hidratos de carbono	40-50% VCT	No deben limitarse los azucres simples si son necesarios para alcanzar el VCT, entendiéndose que se trata de las necesidades específicas de un paciente individual.
Proteínas	15-20% VCT	Las mayores pérdidas se producen por pérdida de nitrógeno en heces y esputo, pudiendo alterarse también el metabolismo de las proteínas.
Lípidos	35-40% VCT <10% AGS <10% AGP <1% AGTrans AGM: el resto	-Existe una relación lineal entre la ingesta de grasa y su absorción. -Antiguamente se proponían dietas bajas en grasa, pero resultaba muy complicado alcanzar las calorías totales planteadas, con lo que se agudizaba el problema. - Algunos estudios sugieren la suplementación con ácidos grasos (DHA, EPA y GLA) como una forma de modular la respuesta proinflamatoria en la FQ. Sin embargo se necesitan más trabajos para poder realizar recomendaciones basadas en la evidencia.
Fibra	25 g	La recomendada para la población en general.
Vitaminas		-Los niveles plasmáticos de vitaminas liposolubles están generalmente por debajo de lo normal, incluso cuando se cumplen las dosis recomendadas de suplementos, debido a que la absorción de grasas suele estar comprometida. -La deficiencia de vitamina E es especialmente común, por lo que se recomienda que todos los pacientes sean suplementados. -Los pacientes con IPE deben ser suplementados con vitaminas A y D6. -La suplementación rutinaria de vitamina K es innecesaria, aunque en niños pequeños o con enfermedad hepática puede haber déficit. -Los niveles de vitaminas hidrosolubles son, generalmente, normales.
Minerales y elementos traza		- Se han visto casos aislados de deficiencias, pero en la mayoría de los pacientes los niveles están dentro de los rangos de normalidad. -Puede ser necesaria la suplementación de Sodio, en situaciones de ejercicio intenso, fiebre, hipersudoración y/o altas temperaturas; Magnesio, en pacientes tratados con aminoglucosidos durante largos periodos; Calcio, en caso de osteoporosis y Hierro y Zinc, cuando los niveles plasmáticos se encuentren bajos.

VCT: Valor Calorico Total; AGS: Acidos Grasos Saturados; AGP: Acidos Grasos Poliinsaturados; AGM: Acidos Grasos Monoinsaturados; DHA: Acidodocosahexaenoico; EPA: Acido eicosapentaenoico; GLA: Acido gammalinolenico.

El control de la diabetes muestra mejores resultados con modificaciones en el tratamiento de insulina en lugar de imponer restricciones dietéticas. En caso de aumentar la supervivencia de estos pacientes, la diabetes ejercerá mayor importancia ante la aparición de posibles complicaciones derivadas de ésta (López-Legarrea, P. y Martínez J. Alfredo, 2010).

Enfermería debe realizar una educación conjunta con el nutricionista del centro así como con el profesional médico endocrino para abordar la diabetes del paciente con FQ desde una perspectiva interdisciplinar. También se observa la colaboración de psicólogos para evitar el agobio y el derrumbamiento psicológico que supone la introducción de un nuevo tratamiento (Barrio Castellanos, R. et al. 2000).

En la educación para la **administración del tratamiento intravenoso en el domicilio**, un estudio realizado a 20 unidades de FQ de todo el país que controlaban a 1.230 pacientes (Salcedo A. et al. 2003) muestra que en el 40% de los casos se llevaba a cabo por el profesional enfermero de la unidad de referencia; en un 25%, por los enfermeros del hospital de día; en un 20%, por los de hospitalización; en un 10%, por el profesional médico; y en un 5%, por el profesional enfermero del equipo de soporte domiciliario.

Por tanto, enfermería forma un papel activo en la educación sobre el tratamiento intravenoso domiciliario. Los principales contenidos sobre los que educar al paciente y a la familia están centrados en:

- Conceptos básicos sobre el Tratamiento Antibiótico Intravenoso Domiciliario (TAIVD)
- Cuidado de vías y material necesario.
- Preparación de formulas y medicación
- Procedimientos de limpieza, con descripción de las posibles complicaciones o efectos secundarios de los fármacos u otros procedimientos y la forma de resolverlos.

Como se ha podido observar, enfermería desempeña un papel activo en la educación del paciente con FQ. La educación fomenta que el paciente tenga un mayor conocimiento y entendimiento acerca de la enfermedad conduciendo a una mejoría en el nivel de participación y autonomía en sus propios cuidados (Dyer, J. 1997).

V. Hospitalización a domicilio

La hospitalización a domicilio es otro aspecto que debe ser tenido en cuenta por el profesional de enfermería ya que, como se ha expuesto anteriormente, participa en la educación para la administración del tratamiento, además de ejercer una función coordinadora en este asunto.

Las características de la FQ, entre ellas las exacerbaciones respiratorias que requieren antibioterapia intravenosa, hacen que los pacientes puedan recibir los tratamientos en su domicilio suponiendo una mayor comodidad y calidad de vida, además de reducir el gasto sanitario (Salcedo Posadas, A. 2012).

La hospitalización a domicilio es una modalidad muy reciente. Según datos de la Fundación Americana de Fibrosis Quística, el TAIVD aumentó de un 12% en 1990 a un 20,3% en 2001 (Girón RM, et al. 2004).

En 2002, la Fundación Sira Carrasco para la ayuda a la fibrosis quística organizó un consenso con profesionales especializados en FQ con el objetivo de llegar a unas pautas consensuadas sobre la situación actual del TAIVD (Salcedo A. et al. 2003). Participaron 20 unidades de FQ de todo el país que controlaban a 1.230 enfermos. Todas las unidades que participaron afirmaron llevar a cabo el TAIVD aunque no se realizaron estudios de control en los centros encuestados.

En el artículo se manifiesta que no existen estudios que evidencien una clara eficacia del TAIVD frente a la terapia antibiótica en el hospital. Sin embargo, un 84% de los hospitales participantes piensa que el TAIVD es igual de efectivo que la terapia intravenosa hospitalaria.

Un estudio realizado un año después en la comunidad de Madrid en 2004 (Girón RM, et al. 2004) incluyó a 56 personas con FQ que recibieron un total de 90 ciclos de TAIVD durante un periodo de 18 meses. Los pacientes recibieron el tratamiento antibiótico una media de 4,08 días ingresados en el hospital y de 11,89 días en domicilio. En el 87,8% de los casos se utilizó la vía periférica, en el 6,7% el Port-a-cath® y en el 7,8% el Venocath® para la administración de los antibióticos.

Los resultados del estudio concluyeron que el TAIVD es una modalidad terapéutica segura y eficaz. En la mayoría de los pacientes se observó una mejoría del estado pulmonar tras finalizar el tratamiento, sobre todo en la edad infantil y la adolescencia. La mayoría de los ciclos se indicaron para tratar una exacerbación respiratoria y la biterapia antibiótica con ceftazidima y tobramicina fue la más utilizada. La vía periférica y los dispositivos convencionales fueron los más empleados y las complicaciones fueron escasas relacionadas con el acceso venoso y resuelto por la enfermera de la unidad.

Salcedo y colaboradores exponen las ventajas e inconvenientes que muestra el TAIVD (Salcedo et. al. 2003) expuestas en la tabla 4. El papel de expertos considera que las ventajas superan a los inconvenientes.

Tabla 4. Ventajas e inconvenientes del tratamiento antibiótico por vía intravenosa domiciliario. (Salcedo, A., et al. 2003)

VENTAJAS	INCONVENIENTES
- Mejora de la calidad de vida permitiendo al enfermo seguir con su vida escolar o laboral con mayor independencia y comodidad.	- En el hospital la asistencia nutricional, la fisioterapia respiratoria y los programas de ejercicios son mejores y el tratamiento es más intensivo que en el domicilio.
- Disminución del tiempo de hospitalización con un descenso de los costes y riesgos de infección	- Incremento de la carga y estrés con respecto a la responsabilidad del tratamiento en el paciente y la familia
- Igual efectividad que el tratamiento hospitalario	- Presencia de problemas médico-legales

Para conseguir realizar unos estudios que demuestren una verdadera eficacia del TAIVD es preciso tener definidos unos claros criterios de inclusión y exclusión sobre la selección de los pacientes candidatos a recibir el tratamiento en su domicilio. En 2002, los criterios quedaron definidos de la siguiente forma (Salcedo et. al. 2003):

Criterios de inclusión:

- Cualquier enfermo con FQ con exacerbación respiratoria moderada que precise antibióticos i.v. y no presente ningún criterio de exclusión.
- Terapia i.v. programada cada tres meses (modalidad de terapia realizada en las unidades danesas y en algunas de las españolas).

Criterios de exclusión:

- Exacerbación respiratoria grave, al menos durante los primeros días hasta su estabilización.
- Insuficiencia respiratoria.
- Cuadro séptico.
- Hemoptisis moderadas-graves.
- Enfermos no cumplidores de la terapia habitual.
- Problemas psicosociales asociados importantes.
- Adicción a drogas.

En relación a las funciones de enfermería con respecto a la hospitalización a domicilio, a través de la bibliografía consultada y expuesta anteriormente, se puede afirmar que enfermería forma una pieza clave en el TAIVD (figura 1) actuando como coordinadora del programa junto con un médico responsable y un farmacólogo (Salcedo et. al 2003).

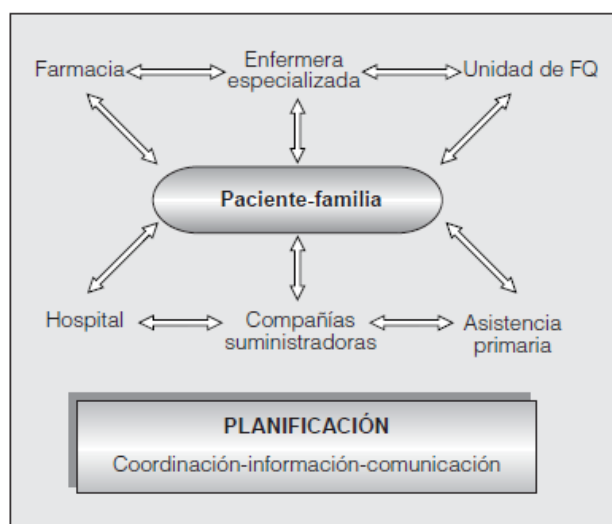


Figura 1. Organización del equipo de asistencia domiciliar en FQ (Salcedo a, et al. 2003)

El grupo o personal responsable de la terapia puede variar. En el consenso realizado en 2003 por la Fundación Sira Carrasco (Salcedo et al. 2003) aproximadamente el 50% de los grupos encuestados afirmó que son la enfermera y el médico de la unidad los responsables del control y seguimiento, en un 25% es solo el médico, en un 15% solo la enfermera y en un 5% la enfermera del centro de atención primaria más próximo al enfermo.

VI. Investigación y formación continua

Otro de los objetivos de la *Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud* (Ministerio de Sanidad y Política Social, 2009) es la participación de los CSUR en proyectos de investigación y publicaciones relacionados con la patología que tratan.

La misión del CSUR no solo puede centrarse en la atención al paciente, sino que también tiene que actuar como apoyo para la confirmación diagnóstica, definición de estrategias terapéuticas y de seguimiento y como consultor para los profesionales que habitualmente atienden a estos pacientes.

Teniendo en cuenta las principales líneas de investigación a potenciar en las Enfermedades Raras según las prioridades del séptimo Programa del Marco de la UE y el perfil profesional de enfermería, podría decirse que las funciones de enfermería en investigación estarían centradas en:

- Realizar una epidemiología descriptiva y analítica para disponer de bases de datos compartidas, registros y estudios de cohortes.
- Estudios sobre la calidad de vida.
- Estudios sobre los servicios sanitarios y sociales que permitan evaluar la adecuación y eficiencia de los procesos de atención y cuidados.

Por otro lado, la carencia de formación específica en ER en AE y AP, actuando ésta última como la principal vía de acceso en este tipo de enfermedades, dificulta la correcta atención de los pacientes afectados por ER (Ministerio de Sanidad y Política Social, 2009).

Por tanto, es imprescindible que enfermería así como el resto del equipo de profesionales que participan en la atención de enfermedades raras desarrolle una formación continuada sobre la enfermedad que tratan en los CSUR a los que pertenecen.

Además, para paliar el déficit de conocimientos existente sobre las ER en atención primaria, uno de los objetivos expuestos en la *Estrategia de Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud* es “*promover reuniones conjuntas enfocadas en las ER entre profesionales de AP, profesionales de la AE y personas expertas procedentes de los CSUR, con el fin de fomentar la comunicación entre dichos colectivos, el intercambio de estándares, procedimientos armonizados y guías de buenas prácticas, entre otras*”.

De esta forma, enfermería, además de desarrollar una formación continua sobre la atención del paciente con FQ, puede actuar como “formador de formadores” desarrollando sesiones formativas con profesionales de enfermería pertenecientes a otros niveles asistenciales u otras disciplinas que requieran un mayor conocimiento sobre la FQ.

DISCUSIÓN

La revisión bibliográfica sobre las funciones de enfermería en los CSUR indica que la función coordinadora por parte de enfermería es fundamental para actuar de enlace con el resto de niveles asistenciales que intervienen en el cuidado del paciente con FQ.

La Conferencia Nacional EUROPLAN está dirigida a fomentar el desarrollo de un Plan o una Estrategia Nacional de Enfermedades Raras hacia las necesidades no cubiertas de los pacientes que viven con una ER en Europa. En el II EUROPLAN celebrado en 2014, se expuso como propuesta de mejora la inclusión de la figura del “gestor de casos” actuando como nexo de unión entre especialistas y paciente o su familia, para garantizar una correcta coordinación entre servicios y profesionales, y un apoyo emocional y de acompañamiento integral al paciente durante el proceso asistencial (Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, 2014). Esta coordinación resulta tan relevante puesto que, como se ha podido observar en el apartado de introducción (ver tabla 1), no todas las comunidades autónomas cuentan con dichas unidades haciendo que el paciente y su familia encuentren el apoyo en los centros de salud más cercanos a su domicilio.

Por tanto, es imprescindible que los profesionales del CSUR así como el resto de profesionales que intervienen en el cuidado del paciente por parte de AP y AE, se coordinen y realicen reuniones continuas con el objetivo de elaborar un plan de atención integral individualizado para el paciente con FQ garantizando la continuidad de cuidados, la comunicación, el intercambio de ideas y consensuar guías de buenas prácticas y procedimientos (Ministerio de Sanidad y Política Social, 2009).

Otra de las propuestas de mejora el II EUROPLAN fue la formación de los profesionales del ámbito sanitario con el fin de sensibilizar ante las sospechas de ER. Atención Primaria es el ámbito en el que se precisa hacer un mayor énfasis ya que constituye la principal vía de acceso de los pacientes con ER.

Dado que la FQ es una ER que afecta en nuestro país a 1 caso de cada 3500 recién nacidos, no todos los profesionales del ámbito sanitario pueden tener los conocimientos y experiencias necesarias para tratarla. De esta forma, los profesionales de los CSUR, entre ellos enfermería, actuarán como principal fuente de información y apoyo para confirmación diagnóstica, definición de las estrategias terapéuticas y de seguimiento y como consultor para las unidades clínicas que habitualmente atienden a estos pacientes.

El “empoderamiento de los pacientes”, es decir, la educación dirigida a los pacientes sobre su enfermedad, también resulta una función fundamental de enfermería y del resto del equipo del CSUR. La educación al paciente con ER también fue un tema transversal a lo largo del II EUROPLAN.

Como puede observarse, los resultados sobre las funciones de enfermería en los CSUR relacionadas con la coordinación entre el paciente-familia y los diferentes niveles asistenciales, la formación de profesionales sobre ER ajenos al CSUR y la educación sanitaria dirigida al paciente y a su familia se exponen como propuestas de mejora en la última Conferencia Nacional de EUROPLAN celebrada el pasado noviembre de 2014. Por tanto, es preciso señalar que enfermería tiene unas funciones en los CSUR que suponen una gran importancia para dar respuesta a las necesidades que los pacientes con ER reclaman, en este caso la FQ, tratando de mejorar la atención sanitaria recibida y la calidad de vida de éstos.

CONCLUSIÓN

La principal función de enfermería en los CSUR responsables de la atención de pacientes con FQ es la coordinación entre el paciente y su familia, el equipo multidisciplinar que forma los CSUR y los diferentes niveles asistenciales que participan en la atención del paciente. Su objetivo fundamental es encauzar la buena relación y actuar como enlace entre paciente, familia y el resto de profesionales implicados en su cuidado.

Enfermería participará en los momentos clave de la vida del paciente con FQ tal y como son el momento de diagnóstico, la transición de la atención pediátrica a la atención adulta y los cuidados paliativos. Cada una de estas etapas presenta unas características específicas en la FQ que enfermería tendrá en cuenta para llevar a cabo un manejo adecuado de la situación.

Con respecto a la adherencia al tratamiento en el paciente con FQ, diversos estudios muestran un elevado incumplimiento del régimen terapéutico y una relación significativa entre el grado de confianza del paciente en el equipo multidisciplinar y la adherencia al tratamiento. Dado que la adherencia al tratamiento va a determinar el grado de afectación de la enfermedad, enfermería actuará como un recurso de apoyo en los pacientes y sus familias detectando los factores que afectan negativamente a la adherencia con el objetivo de conseguir un buen control y seguimiento de la enfermedad.

El papel activo de enfermería en la formación de pacientes y cuidadores a través de la educación sanitaria es una pieza fundamental del tratamiento. Enfermería en colaboración con otros profesionales del equipo multidisciplinar, se encargará de formar al paciente en materia de nutrición, diabetes secundaria a la FQ y la administración del tratamiento intravenoso domiciliario.

En relación con la hospitalización a domicilio en el paciente con FQ, diversos estudios muestran que es una modalidad terapéutica segura y eficaz que mejora la calidad de vida del enfermo, disminuye el tiempo de hospitalización con un descenso de los costes y riesgos de infección y tiene la misma efectividad que el tratamiento llevado a cabo en el hospital. Enfermería forma una pieza clave en el TAIVD actuando como coordinadora del programa junto con un médico responsable y un farmacólogo.

En relación con la investigación en FQ, enfermería puede participar en estudios de epidemiología así como en estudios sobre la calidad de vida o sobre la eficiencia de los servicios sanitarios encargados de la atención de pacientes con FQ.

Por último, es imprescindible que enfermería desarrolle una formación continua sobre la enfermedad y que actúe como “formador de formadores” desarrollando sesiones formativas con profesionales de enfermería pertenecientes a otros niveles asistenciales u otras disciplinas que requieran un mayor conocimiento sobre la FQ.

BIBLIOGRAFÍA

1. Azona Liñero, I. y Salcedo Posadas A. (2002). *Guía de apoyo y cuidados para enfermos y familiares con Fibrosis Quística: lo que necesitan el paciente y su familia*. Edita: Federación Española contra la Fibrosis Quística. Disponible en: <http://www.fibrosisquistica.org/images/recursos/34.pdf>
2. Barrio Castellanos, R., Blanco, a C., García García, E., Gussinyé Cañadell, M., Merino Torrese, J.F., y Muñoz Calvo, M.T. (2000). Consenso sobre diagnóstico y tratamiento de las alteraciones del metabolismo hidrocarbonado en la fibrosis quística. *Anales Españoles de Pediatría*. Vol. 53, nº 6, 2000; 573-579. Disponible en: <http://www.fundacionfibrosisquistica.org/consenso15.pdf>
3. Bones Rocha, K., Forns Serrallonga, D., y Chamarro Lusa, A. (2009). Relación entre adherencia al tratamiento, clima familiar y estilos educativos. *Interamerican Journal of Psychology*, 43, 340–349. Disponible en: <http://www.redalyc.org/articulo.oa?id=28412891015>
4. Brunzell, C., Hardin, D.S., Moran, A. y Schindler, T. (2012). *El manejo de la Diabetes relacionada con la Fibrosis Quística "CFRD" Una guía instructiva para los pacientes y sus familiares*. Cystic fibrosis foundation. 5ª edición. Disponible en: <http://www.cff.org/UploadedFiles/LivingWithCF/Espanol/Spanish-Language-CFRD-Manual-05-09-12.pdf>
5. Cystic Fibrosis Foundation (2012). *Patient Registry. Annual Data Report* Bethesda, Maryland. Disponible en: <http://www.cff.org/UploadedFiles/research/ClinicalResearch/PatientRegistryReport/2012-CFF-Patient-Registry.pdf>
6. Consejería de salud. Junta de Andalucía. (2008-2012). *Plan de atención a personas afectadas por enfermedades raras*. Disponible en: http://www.juntadeandalucia.es/salud/sites/csalud/galerias/documentos/c_1_c_6_plan_es_estrategias/plan_enfermedades_raras/plan_enfermedades_raras.pdf
7. Cunningham, J. C. (2003). *Una introducción a la fibrosis quística para los pacientes y sus familias*. 5ª edición. Cystic Fibrosis Foundation y Axcan Scandipharm Inc. Disponible en: <http://www.fipan.org.ar/docs/libros%20y%20publicaciones/2-Una-introduccion-a-la-fibrosis-quistica-para-los-pacientes-y-sus-familias.pdf>
8. Dyer, J. (1997). Cystic fibrosis nurse specialist: a key role. *Journal of the Royal Society of Medicine*, 90 Suppl 3(31), 21–25. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1296094/pdf/jrsocmed00031-0024.pdf>
9. Escobar Castro, H., Sojo Aguirre, A., Gil Ortega, D. y Nadal Ortega, J.M. (2010). Fibrosis quística. *Protocolos diagnóstico-terapéuticos de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica SEGHP-AEP*, 77–84. Disponible en: <https://www.gastroinf.es/sites/default/files/files/Protocolos%20SEGHNP.pdf>
10. Escribano Montaner, A., Lambarri, J. E., & Asensi, J. R. V. (1999). Protocolo de diagnóstico y seguimiento de los enfermos con fibrosis quística. *Anales Españoles de Pediatría*, 50, 625–634. Disponible en: <http://www.neumoped.org/docs/protocolo2.pdf>

11. Federación Española Contra la Fibrosis Quística (2011). *Investigación de las personas con Fibrosis Quística en España*. Edita: Federación Española contra la Fibrosis Quística. Disponible en: <http://www.fibrosisquistica.org/images/recursos/176.pdf>
12. Federación Española contra la Fibrosis Quística (2002). *Libro Blanco de la Fibrosis Quística*. Edita: Federación Española contra la Fibrosis Quística. Valencia. Disponible en: <http://www.fibrosisquistica.org/images/recursos/31.pdf>
13. Federación Española contra la Fibrosis Quística (2007). *Los tres pilares del tratamiento en fibrosis quística: antibioterapia, fisioterapia, nutrición*. Edita: Federación Española contra la Fibrosis Quística. Valencia. Disponible en: <http://www.fibrosisquistica.org/images/recursos/123.pdf>
14. Fuster, C. O., Villasclaras, J. J. M., & Valencia, a D. a. (2001). Transición desde las unidades de fibrosis quística pediátricas a unidades de adultos. *Archivos de bronconeumología*. Vol. 37, Núm. 10. 444–449. Disponible en: http://www.researchgate.net/profile/Javier_Perez-Frias/publication/11622433_Transition_from_pediatic_cystic_fibrosis_units_to_adult_units/links/0deec51b6181105037000000.pdf
15. Girón, R.M., Martínez, A., Máiz, L., Salcedo, A., Beltrán, B., Teresa Martínez, M. Ancochea, J. (2004). Tratamiento antibiótico intravenoso domiciliario en las unidades de fibrosis quística de la Comunidad de Madrid. *Medicina Clínica*, 122(17), 648–652. Disponible en: http://apps.elsevier.es/watermark/ctl_servlet? f=10&pidet_articulo=13061385&pidet_usuario=0&pcontactid=&pidet_revista=2&ty=63&accion=L&origen=zonadelectura&web=www.elsevier.es&lan=es&fichero=2v122n17a13061385pdf001.pdf
16. Girón Moreno, R.M. y Salcedo Posadas, A. (2005). *Fibrosis quística*. Madrid. Volumen VIII. Disponible en: http://www.neumomadrid.org/descargas/monog_neumomadrid_viii.pdf
17. Gobierno de Navarra. Departamento de Salud. (2013). Estrategia Navarra de atención integrada a pacientes crónicos y pluripatológicos. Disponible en: http://www.navarra.es/home_es/Temas/Portal+de+la+Salud/Ciudadania/Nuevo+modelo+asistencial/Estrategia+navarra+de+atencion+integrada+a+pacientes+cronicos+y+pluripatologicos/
18. Goss, CH. et al. (2009). Patient-reported respiratory symptoms in cystic fibrosis. *J cyst Fibros*. Jul; 8: 245-252.
19. Hofstadt Román, C. J. V., Quiles Marcos, Y., y Quiles Sebastián, M. J. (2006). *Técnicas de comunicación para profesionales de enfermería*. Generalitat Valenciana. Conselleria de Sanidad. 1ª Edición. Disponible en: <http://comsalud.umh.es/files/2011/12/Tecnicas-comunicacion-enfermeria.pdf>
20. Kerem, E., Conway, S., Elborn, S., Heijerman, H. (2005). Standards of care for patients with cystic fibrosis: a European consensus. *Journal of Cystic Fibrosis*, 4, 7–26. Disponible en: http://www.elsevier.com/_data/promis_misc/2005.pdf

21. López-Legarrea, P. y Martínez J. A. (2010). Nutrición en el enfermo con fibrosis quística Nutrition in the cystic fibrosis patient. *Nutrición clínica y dietética hospitalaria*. 30(2), 13–19. Disponible en: http://www.nutricion.org/publicaciones/revista_2010_02/Nutricion%20fibrosis%20quistica.pdf
22. Martínez-Costa, C., Escribano, A., Gómez, F. N., y Martínez-rodríguez, J. L. L. (2005). Intervención nutricional en niños y adolescentes con fibrosis quística. Relación con la función pulmonar. *Nutr. Hosp.* 20 (3): 182–188. Disponible en: <http://scielo.isciii.es/pdf/nh/v20n3/original3.pdf>
23. Ministerio de Sanidad y Consumo (2006). Real decreto 1302/2006. *Boletín Oficial del Estado*. Núm. 270, 11 de noviembre de 2006. Pág. 39503 a 39505. Disponible en: <http://www.boe.es/boe/dias/2006/11/11/pdfs/A39503-39505.pdf>
24. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. (2015). *Listado de los CSUR del SNS designados hasta el momento por resolución del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, previo acuerdo con el Consejo Interterritorial del SNS*. Disponible en: <http://www.msssi.gob.es/profesionales/CentrosDeReferencia/docs/02febrero2015listaCSUR.pdf>
25. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad (2014). *Informe final II Conferencia Nacional EUROPLAN*. Madrid, 20 y 21 de noviembre de 2014. Disponible en: https://spainrdr.isciii.es/es/Documents/EUROPLAN%20II_Informe_definitivo.pdf
26. Ministerio de Sanidad y Política social. (2009). *Estrategia en enfermedades raras del Sistema Nacional de Salud*. Disponible en: <http://www.msssi.gob.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/docs/enfermedadesRaras.pdf>
27. Ortigosa, L. (2007). Fibrosis quística. Aspectos diagnósticos. *Colombia Medica*, 38 (Supl. 1), 41–49. Disponible en: <http://www.bioline.org.br/pdf?rc07021>
28. Paz Valiñas L. (2013). *Cribado neonatal de la fibrosis quística. Eficacia/efectividad y protocolos de implementación*. Red Española de Agencias de Evaluación de Tecnologías y Prestaciones del SNS. Axencia de Avaliación de Tecnoloxías Sanitarias de Galicia. Informes de evaluación de tecnologías sanitarias. Disponible en: <http://www.sergas.es/Docs/Avalia-t/avaliat201201fibrosis-Quistica.pdf>
29. Pereyro, S., Renteria, F., Fernando, V., Nadeo, J., Paba, P., Inwentarz, S., Laura, B. (2014). Guía de diagnóstico y tratamiento de pacientes con fibrosis quística. *Comités Nacionales de Neumonología, Nutrición, Gastroenterología y Grupo de Trabajo de Kinesiología*. Actualización, 1–65. Disponible en: http://www.sap.org.ar/docs/profesionales/consensos/consenso_fg_2014.pdf
30. Posada De la Paz, M., Martín-Arribas, C., Ramírez, A., Villaverde, A. y Abaitua, I. (2008). Enfermedades raras. Concepto, epidemiología y situación actual en España. *Anales Del Sistema Sanitario de Navarra*. Vol. 31 (Supl. 2): 9–20. Disponible en: <http://scielo.isciii.es/pdf/asisna/v31s2/original2.pdf>

31. Rosario, C., Noguera, I., Álvarez, C., Rabadán, M. M., María, L., Díaz, P., Díaz, G. (2014). Cuidados de enfermería y orientación en niños y adolescentes con fibrosis quística : una revisión bibliográfica. *Revista enfermería docente* (102), 67–74. Disponible en:

<http://www.juntadeandalucia.es/servicioandaluzdesalud/huvv/sites/default/files/revistas/ED-102-15.pdf>

32. Salcedo, A., Girón, R.M., Beltrán, B., Martínez, a, Máiz, L., y Suárez, L. (2003). Conferencia de consenso. Tratamiento antibiótico intravenoso domiciliario en la fibrosis quística. *Archivos de Bronconeumología*, 39, 469–475. Disponible en: http://apps.elsevier.es/watermark/ctl_servlet?f=10&pident_articulo=13052134&pident_usuario=0&pcontactid=&pident_revista=6&ty=46&accion=L&origen=bronco&web=www.archbronconeumol.org&lan=es&fichero=6v39n10a13052134pdf001.pdf

33. Salcedo Posadas, A., Gartner, S., Girón Moreno, R.M. y García Novo, M.D. (2012). *Tratado de Fibrosis Quística*. Editorial Justim S.L. Disponible en: http://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/tratado_fibro_quistica.pdf

34. Salesa Barja Y. y Rebollo G, M. J. (2009). Manejo Nutricional en Niños y Adolescentes con Fibrosis Quística. *Revista Chilena de Pediatría*, 80(3), 274–284. Disponible en: <http://www.scielo.cl/pdf/rcp/v80n3/art10.pdf>

35. Sarabia Sánchez, A. (2007). La gestión de casos como nueva forma de abordaje de la atención a la dependencia funcional. *Zerbitzuan*, 7–17. Disponible en: <http://www.sis.net/documentos/zerbitzuan/La%20gestion%20de%20casos.pdf>

36. Smith BA y Wood BL. (2007). Psychological factors affecting disease activity in children and adolescents with cystic fibrosis: medical adherence as a mediator. *Curr Opin Pediatr*. Oct; 19(5): 553-558.

37. Terrón Moyano, Ramón (2011). Programa de apoyo psicosocial de la enfermera Especialista en Salud Mental dirigido a niños y adolescentes con fibrosis quística y a sus padres. *Biblioteca Lascasas*; 7(3). Disponible en: <http://www.index-f.com/lascasas/documentos/lc0613.pdf>

38. Ward C. et al. (2009). Problem behaviours and parenting in preschool children with cystic fibrosis. *Arch Dis Child*. May; 94:341-347.

39. World Health Organization (WHO). (2004). *The molecular genetic epidemiology of cystic fibrosis*. Report of a joint meeting of WHO/ECFTN/ICF (M) A/ECFS Genoa, Italy, 19 June 2002. Disponible en: https://extranet.who.int/iris/restricted/bitstream/10665/68702/1/WHO_HGN_CF_WG_04.02.pdf

40. Yankaskas, J. R., Marshall, B. C., Sufian, B., Simon, R. H., & Rodman, D. (2004). Cystic Fibrosis Adult Care: Consensus Conference Report. *American College of Chest Physicians*. 125;1S-39S. Disponible en: <http://www.cff.org/UploadedFiles/treatments/CFCareGuidelines/AgeSpecificCare/CF-Adult-Care-Chest-2004.pdf>

GLOSARIO DE ABREVIATURAS

AE: Atención Especializada

AP: Atención Primaria

CSUR: Centro, Servicio y Unidad de Referencia

CTFR: Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator

ER: Enfermedad Rara

FQ: Fibrosis Quística

OMS: Organización Mundial de la Salud

SNS: Sistema Nacional de Salud

TAIVD: Tratamiento Antibiótico Intravenoso Domiciliario

UE: Unión Europea