

Envejecimiento en la nueva era de la fibrosis quística: el programa de formación de becarios Patrick Nash busca nuevos modelos de atención multidisciplinaria

Cuando lee las palabras «persona con fibrosis quística», ¿qué imagen le viene a la mente? Es muy probable que haya imaginado a una persona joven, ya que, hasta hace poco, las personas con fibrosis quística (FQ) solían fallecer a una edad trágicamente temprana. Sin embargo, los avances terapéuticos, sobre todo los moduladores de la regulador de la conductancia transmembrana de la fibrosis quística (CFTR), han prolongado la vida de muchas personas. Aunque es motivo de celebración, esta longevidad suele ir acompañada de nuevos retos para la salud. Algunos están relacionados únicamente con el envejecimiento, pero muchos otros — como complicaciones gastrointestinales, diabetes, osteoporosis, enfermedades cardiovasculares y cáncer — son causados o agravados por la fibrosis quística. Existe una necesidad urgente de explorar las nuevas necesidades, ampliar la investigación y desarrollar estrategias de atención clínica mejoradas para abordar los múltiples efectos de la FQ y el envejeci-



miento. En reconocimiento de esta necesidad vital, nació el Programa de formación de becarios Patrick Nash, *Envejecimiento en la nueva era de la fibrosis quística*.

Este programa rinde homenaje a Patrick Nash, un querido miembro de la comunidad del Cystic Fibrosis Research Institute (CFRI), muy interesado en los problemas

de salud emergentes a los que se enfrentan los adultos con fibrosis quística. Él y el Dr. Ahmet Uluer, su neumólogo especialista en fibrosis quística, estaban explorando estrategias para ampliar la investigación y mejorar la atención coordinada cuando a Patrick se le diagnosticó un cáncer de páncreas agresivo. Perdió la batalla a finales

continúa en la página 3

Vivir más allá de lo excepcional: mi experiencia con la FQ, desafiando límites con una perspectiva única



Jaelyn Cooper es una orgullosa hija de Little Rock, Arkansas. Dedicada defensora y profesional de la salud, fue diagnosticada con fibrosis quística (FQ) a los 18 meses. A lo largo de su vida, ha superado los retos que plantea la FQ y ha canalizado sus experiencias en un trabajo significativo en el campo de la salud. Con un máster en administración en salud y experiencia en integridad de datos, análisis de políticas y participación comunitaria, Jaelyn es una apasionada de la mejora de la accesibilidad

a la atención sanitaria y de los resultados de los pacientes.

Jaelyn está profundamente comprometida con fomentar las conexiones en la comunidad de la FQ. Ella comprende la importancia de la representación y de las experiencias compartidas, y utiliza su plataforma para inspirar y animar a otras personas que se enfrentan a retos de salud similares. Ya sea hablando en eventos, asesorando a jóvenes con FQ o participando en debates sobre la

continúa en la contraportada

Comunidad CFRI

Invierno 2025

Jefe de Redacción
Siri Vaeth, MSW

Editores
Sabine Brants, MA
Hannah Dolhai, MSW
Alicia Maciel, MBA

Disposición y Diseño
Marina M. Ward

Consejo de Administración
Bill Hult, Presidente
Jessica Martens, Vicepresidente
Zoe Davies, NP, Secretaria
Oscar Flamenco, CPA, Tesorero
Art Brace, PhD
Elizabeth Burgener, MD
Julie Desch, MD
Colleen Dunn, MS, RRT, CCRC
Jean Hanley, MD
Rohini McKee
Doug Modlin, PhD
Richard B. Moss, MD
Rebecca Mueller, PhD
Arek Puzia, MBA, CPA
Ahmet Uluer, DO, MPH

Directora Ejecutiva
Siri Vaeth, MSW

**Supervisora de
Programas y Finanzas**
Mary Convento

**Asociada de Programas
y Difusión**
Sabine Breon, MA

**Asociada de Apoyo
y Programas**
Stacie Reveles
Hannah Dolhai, MSW

**Asociada de Medios Sociales
y de Difusión**
Marina Gonzales

**Asistente de
Programas y Desarrollo**
Leeya Kannankunni

CFRI Community se publica y distribuye a los amigos del CFRI de forma gratuita.

Envíe las correcciones de dirección y otra correspondencia a CFRI:

1731 Embarcadero Road, Suite 210
Palo Alto, CA 94303

Teléfono: 650.665.7576 / Fax: 650.404.9981
correo electrónico: cfri@cfri.org
Sitio web: www.cfri.org

Con nuestro permiso, puede reproducir la información original de este boletín con créditos a CFRI Community y al autor.

La edición genética: una esperanza para todas las personas con fibrosis quística

Por Dra. Anaís Amaya, Investigadora Postdoctoral, Universidad de Stanford



Imaginen poder corregir un error de ortografía en un libro. Ahora imaginen hacer lo mismo, pero en el código genético de nuestras células. Eso es, en esencia, lo que hace la edición genética, y es la base de mi investigación para encontrar una cura para la fibrosis quística (FQ).

La FQ es causada por errores (mutaciones) en un gen llamado regulador de la conductancia transmembrana de la fibrosis quística (CFTR). Este gen produce una proteína que funciona como un canal que permite el paso de iones de cloro a través de la membrana celular. Este movimiento de cloro es esencial para regular el balance de agua en nuestros tejidos. Cuando el gen tiene errores, este canal no funciona correctamente, lo que causa la acumulación de moco espeso en los pulmones y otros órganos.

Los medicamentos moduladores actuales, como Trikafta, han transformado la vida de muchas personas con FQ. Sin embargo, aproximadamente el 10% de los pacientes no pueden beneficiarse de estos tratamientos debido al tipo específico de mutación que tienen. Mi objetivo es desarrollar una terapia que pueda ayudar a todas las personas con FQ, sin importar cuál sea su mutación.

¿Cómo funciona la edición genética?

Utilizamos una herramienta llamada CRISPR/Cas9, que funciona como unas “tijeras moleculares” muy precisas. Esta tecnología nos permite dos estrategias: corregir mutaciones específicas directamente en el gen CFTR, o insertar una copia funcional completa del gen en las células afectadas. Esta

segunda estrategia, llamada “corrección universal,” podría potencialmente beneficiar a casi todos los pacientes con FQ.

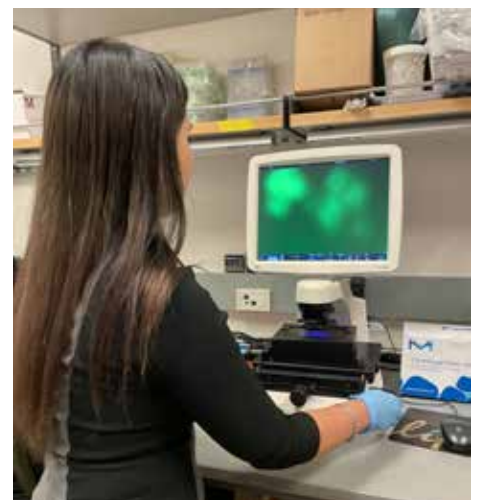
Uno de los mayores desafíos es lograr que estas herramientas de edición lleguen a las células correctas en los pulmones. Para resolver esto, los científicos estamos explorando diferentes vehículos de entrega: algunos son virales, como los vectores del virus adenoasociado (AAV) y lentivirus, que aprovechan la capacidad natural de los virus para entrar en las células; otros son no virales, como las nanopartículas lipídicas, que ofrecen ventajas en seguridad.

Un esfuerzo global

Nuestra tecnología en Stanford aún está en desarrollo, pero no estamos solos en esta misión. Múltiples grupos de investigación y compañías alrededor del mundo están trabajando en terapias genéticas para FQ, y algunos ya están avanzando hacia ensayos clínicos.

La FQ afecta a personas de todas las comunidades, incluyendo la latina. Es fundamental que nuestra comunidad participe en estas investigaciones.

Si usted o un ser querido tiene FQ y no se beneficia de los moduladores actuales, inscríbese en el registro de pacientes de Emily's Entourage: <https://www.emilysentourage.org/ctc/> (disponible en español) Recibirá información sobre ensayos clínicos y oportunidades de participar en investigaciones.



Recursos en español de CFRI para la comunidad de FQ

La comunidad hispana y latina con fibrosis quística (FQ) es única, con preguntas, inquietudes y necesidades de recursos específicos. El Cystic Fibrosis Research Institute (CFRI, Instituto de Investigación de la Fibrosis Quística) se compromete a ser un aliado en la vida de todas las personas afectadas por la FQ. Con una amplia gama de programas y recursos culturalmente relevantes disponibles tanto en español como en inglés, nuestro objetivo es apoyar a la comunidad hispana y latina en cada paso de la experiencia con la FQ.

Las ofertas en español de CFRI incluyen versiones traducidas de nuestros recursos más populares, como fibrosis quística en la clase y Guía para adolescentes sobre cómo sobrellevar la fibrosis quística, ambos diseñados para ayudar a los jóvenes con FQ y a sus familias a tratar con los sistemas escolares, los entornos médicos y las relaciones interpersonales mientras viven con una enfermedad crónica. Existen recursos adicionales disponibles sobre el riesgo de

cáncer de colon entre las personas con FQ y los portadores de FQ, así como nuestro folleto de Recursos de asistencia al paciente.

CFRI también produce podcasts de audio y vídeo en español centrados en aumentar la concienciación sobre la FQ en la comunidad hispana y latina, así como grabaciones que tratan temas importantes para todas las personas con FQ, como los seguros, la defensa de sus derechos, la salud mental y el cáncer, entre otros. Para ver los podcasts de audio y vídeo del CFRI, visite: www.youtube.com/@cfri.cureCF/ocfri.podbean.com/.

Además, CFRI se compromete a proporcionar apoyo en materia de salud mental y momentos de conexión con la comunidad a través de nueve grupos de apoyo mensuales, incluido un grupo que ofrece información y recursos directamente a la comunidad hispana y latina, íntegramente en español. Para optimizar el apoyo a quienes buscan tratamiento de salud mental, CFRI también ofrece hasta seis

sesiones de orientación con un terapeuta titulado en cualquier idioma. Vivir con personas con FQ y apoyarlas puede suponer un reto emocional, pero no tiene por qué luchar en soledad. Para obtener más información sobre estos recursos, visite la página web en español de CFRI en www.cfri.org/recursos-cfri-espanol.

Si hay recursos adicionales que le gustaría que se crearan, o si le interesa compartir su historia como miembro de la comunidad hispana y latina que vive con FQ, póngase en contacto con cfri@cfri.org. Juntos, podemos crear conciencia, compartir experiencias y mejorar la calidad de vida de todas las personas que viven con FQ.



**Dé gracias.
Dé vida.**

Envejecimiento en la nueva era de la fibrosis quística continúa desde la portada

de 2022. La muerte de Patrick inspiró la creación del programa de formación de becarios Patrick Nash en su memoria.

Ahora, en su segundo año, el programa reúne a profesionales de múltiples disciplinas médicas para ampliar su comprensión de las numerosas complicaciones no pulmonares relacionadas con la fibrosis quística que se presentan o progresan en la edad adulta. Hasta la fecha, 30 becarios posdoctorales, en representación de más de 20 instituciones y 12 disciplinas médicas, han asistido a simposios de fin de semana, en los que un grupo de profesores clínicos e investigadores de gran prestigio impartió seminarios sobre las múltiples facetas de la atención a los adultos con FQ, con tiempo para un intenso debate. Se incorporó la experiencia de las personas con FQ, ya que cada sesión comenzaba con una presentación (a través de Zoom) de un adulto con FQ que compartía el impacto que el tema específico de esa sesión tenía en su vida, por ejemplo, el cáncer de colon, la osteoporosis, la diabetes, el embarazo y el parto.



El programa identifica, forma y conecta a la próxima generación de proveedores de atención multidisciplinaria y líderes intelectuales en el campo de la fibrosis quística, al tiempo que actúa como catalizador de actividades de investigación innovadoras. Los becarios quedaron profundamente impresionados por su participación en el programa. Como escribió uno de ellos en una evaluación posterior al simposio: «La oportunidad de mantener un debate multidisciplinar en un entorno tan íntimo fue asombrosa. Salí de la conferencia con

muchas ideas para futuras áreas de investigación, y no recuerdo la última vez que me sentí tan inspirado». Otro escribió: «Esta ha sido realmente la oportunidad más increíble y gratificante que he tenido en mi carrera».

Un elemento clave del impacto del programa es la asignación de mentores del cuerpo docente a los becarios, quienes generosamente dedican su tiempo a proporcionarles conocimientos y orientación mientras los becarios realizan actividades y nuevas líneas de investigación relacionadas con la atención de adultos con fibrosis quística. Cada año aumentará el número de médicos e investigadores que participan en el Programa de formación de becarios. Esta red nacional, que representa múltiples disciplinas, impulsará la investigación crítica al tiempo que desarrollará modelos de atención mejorados para nuestra comunidad de personas con fibrosis quística que envejecen. Patrick Nash estaría muy orgulloso.

CFRI agradece a Vertex Pharmaceuticals y a la familia de Patrick Nash por las subvenciones y donaciones que han hecho posible el programa 2025.

Misión de CFRI

Ser un recurso global para la población que padece de fibrosis quística y emprender la búsqueda de una cura a través de la investigación, la educación, la valoración y el apoyo.

Visión de CFRI

Encontrar una cura para la fibrosis quística mientras se mejora la calidad de vida de la población que padece la FQ.

Visite nuestro sitio web:

www.cfri.org

para obtener más información sobre nosotros y sobre la fibrosis quística. **cfri@cfri.org**

Por su generoso apoyo a la Comunidad CFRI, un agradecimiento especial a:
AbbVie, Arna Pharma, Nestlé Health Sciences, Vertex Pharmaceuticals, y Viatri



Cystic Fibrosis Research Institute
a 501(c)(3)
nonprofit organization
Federal EIN# 51-0169988

CFRI Cystic Fibrosis Research Institute

RESEARCH • EDUCATION • ADVOCACY • SUPPORT

1731 Embarcadero Road • Suite 210
Palo Alto, California 94303

Vivir más allá de lo excepcional
continúa desde la portada

equidad en la atención médica, se esfuerza por ser la voz de quienes a menudo no son escuchados.

Más allá de su dedicación a la atención en salud y a la defensa de los derechos, Jaelyn encuentra la felicidad en disfrutar de las experiencias de la vida y en aprovechar al máximo cada oportunidad, demostrando que vivir con FQ no limita la capacidad de perseguir pasiones ni de crear recuerdos imborrables.

En la Conferencia nacional de educación sobre la FQ 2025 del CFRI, Jaelyn compartió su experiencia como joven que vive con fibrosis quística, una enfermedad rara que se ve agravada por su escasa frecuencia en su comunidad racial. Como mujer afroamericana, Jaelyn Cooper representa a un grupo de pacientes pequeño y a menudo ignorado en la comunidad de la FQ. Su trayectoria refleja los retos adicionales que supone controlar una enfermedad crónica compleja mientras se navega por un sistema de salud en el que persisten prejuicios

raciales, diferencias en la representación y una comprensión limitada de la diversidad en la atención de la FQ.

Más allá de las exigencias médicas de la fibrosis quística, Jaelyn destacó los retos emocionales y sociales a los que se enfrentó durante su infancia, adolescencia y edad adulta, incluidas hospitalizaciones, alteraciones en su vida cotidiana y la carga emocional de sentirse diferente y aislada. También se encontró con momentos en los que los prejuicios sobre su raza generaron dudas y malentendidos adicionales sobre su afección, lo que le supuso retos innecesarios al recibir la atención adecuada.

A pesar de estos obstáculos, la trayectoria de Jaelyn refleja fuerza, perseverancia y crecimiento. A través de la atención continua, el apoyo y la autodefensa, sigue superando retos y utilizando sus experiencias para llamar la atención sobre la importancia de la equidad, la inclusión y la atención culturalmente sensible en el manejo de la fibrosis quística.

Para ver la presentación de Jaelyn en YouTube, visite <https://cfri.tiny.us/2p85f4ta>

Visítanos en CONOCIMIENTO Y CONEXIÓN

la comunidad virtual en español de FQ de CFRI!



FECHA

El segundo
miércoles de cada
mes.



TIEMPO

5PM hora del
pacifico



TEMA

Escuche a expertos en fibrosis quística sobre temas que van desde atención médica hasta nutrición y bienestar mental.