NOTA DE PRENSA

En el marco del Día Mundial de la Fibrosis Quística

La fibrosis quística entra en una nueva era terapéutica, aunque todavía no todos los pacientes pueden beneficiarse de los nuevos tratamientos

- **La fibrosis quística es una enfermedad genética y crónica que afecta principalmente a los pulmones y al aparato digestivo y que en España afecta a más de 2.500 personas**
- **Los moduladores de CFTR han cambiado el curso de la enfermedad al actuar sobre su causa y han mejorado la función pulmonar, reducido las exacerbaciones y mejorado la calidad de vida de los pacientes**
- **SEPAR señala que el reto es conseguir tratamientos para quienes todavía no pueden beneficiarse de estas terapias y adaptar la atención a una población en la que casi seis de cada diez personas son ya adultas**

Madrid, 8 de septiembre de 2026 – Con motivo del **Día Mundial de la Fibrosis Quística**, que se celebra cada 8 de septiembre, la Sociedad Española de Neumología y Cirugía Torácica (**SEPAR**) pone el foco en la transformación que está experimentando esta enfermedad gracias a los avances en el conocimiento de sus causas y, especialmente, al desarrollo de tratamientos capaces de actuar directamente sobre ellas.

La **fibrosis quística (FQ)** es una enfermedad genética y crónica causada por alteraciones en el gen **CFTR**, que hacen que las secreciones del organismo sean más espesas de lo normal. Esto favorece la acumulación de moco y la aparición de infecciones y daño pulmonar, aunque la enfermedad también puede afectar a otros órganos, como el aparato digestivo, el hígado o el páncreas. En España, se estima una incidencia de aproximadamente **1 caso por cada 5.000 nacimientos**[1] y, según el Registro Español de Fibrosis Quística, en 2023 había **2.695 personas con diagnóstico confirmado**, de las cuales **el 59,1% eran adultas**[2].

Este dato refleja cómo ha cambiado el perfil de la enfermedad en las últimas décadas. Los avances en el diagnóstico y el tratamiento han permitido que cada vez más personas con FQ lleguen a la edad adulta y vivan más años con la enfermedad. Paralelamente, el conocimiento

de sus mecanismos ha permitido pasar de un tratamiento centrado principalmente en sus consecuencias a otro capaz de actuar sobre su causa.

Los moduladores de CFTR cambian el abordaje de la enfermedad

Los denominados **moduladores de CFTR** actúan sobre la proteína alterada para mejorar su cantidad o su funcionamiento. Su llegada ha supuesto un cambio de paradigma en la fibrosis quística, ya que permiten actuar sobre el mecanismo que origina la enfermedad y no únicamente sobre sus consecuencias.

Entre ellos, la combinación de **elexacaftor/tezacaftor/ivacaftor (Kaftrio®)** ha demostrado importantes beneficios en personas con determinadas variantes del gen CFTR. En un ensayo clínico de fase III, su utilización se asoció a una **reducción del 63% en la tasa de exacerbaciones pulmonares**, además de mejoras relevantes en la función pulmonar y en la calidad de vida frente a placebo[3].

Más recientemente, la Unión Europea autorizó **vanzacaftor/tezacaftor/deutivacaftor (Alyftrek®)** para personas con fibrosis quística de 6 años o más que presentan al menos una variante del gen CFTR que no sea de clase I. Esta combinación, administrada una vez al día, amplía las opciones de tratamiento dirigido contra la causa de la enfermedad[4].

Estos avances han transformado las expectativas de muchas personas con fibrosis quística. **Sin embargo, no todos los pacientes pueden beneficiarse de los moduladores disponibles**, debido a las características de sus variantes genéticas. Por ello, uno de los principales retos actuales es desarrollar nuevas alternativas para quienes todavía no disponen de un tratamiento dirigido eficaz.

Hacia una medicina cada vez más personalizada

La investigación está avanzando en esta dirección mediante herramientas que permiten estudiar cómo responde cada alteración genética a los diferentes tratamientos. Entre ellas se encuentra el **theratyping**, que permite analizar en el laboratorio la respuesta de células o tejidos obtenidos del propio paciente.

Este tipo de estudios puede ser especialmente útil en personas con **variantes raras o ultrarraras**, para las que existe menos evidencia sobre la eficacia de los tratamientos disponibles. Los investigadores pueden utilizar, por ejemplo, células obtenidas mediante una muestra nasal u organoides desarrollados a partir de tejidos del propio paciente para estudiar su respuesta a diferentes moduladores.

Al mismo tiempo, la investigación explora **nuevas estrategias capaces de restaurar la función de CFTR**, incluidas aproximaciones basadas en terapias genéticas. El objetivo es que, en el futuro, las características concretas de cada alteración genética no sean un obstáculo para acceder a un tratamiento eficaz.

España participa activamente en este esfuerzo investigador a través de sus unidades especializadas de fibrosis quística y de profesionales vinculados a SEPAR, que participan en proyectos y ensayos clínicos orientados al desarrollo de nuevas estrategias terapéuticas. Esta participación contribuye al avance de una nueva generación de tratamientos y pone de relieve la importancia de la investigación colaborativa y de las redes especializadas para seguir ofreciendo alternativas a las personas que todavía no pueden beneficiarse de los tratamientos disponibles.

"El objetivo debe ser que ninguna persona con fibrosis quística quede atrás. Para ello necesitamos seguir impulsando la investigación de nuevos tratamientos y, al mismo tiempo,

adaptar la atención a una población que cada vez vive más años y presenta nuevas necesidades. La atención especializada y multidisciplinar seguirá siendo fundamental durante toda la vida", señala **la Dra. Laura Carrasco, neumóloga especializada en Fibrosis Quística y miembro de SEPAR.**

---

[1] Comunidad de Madrid. Fibrosis quística [Internet]. Madrid: Comunidad de Madrid; [citado 4 sep 2026]. Disponible en: https://www.comunidad.madrid/salud/enfermedades-poco-frecuentes-fibrosis-quistica

[2] MD Pastor-Vivero, I Delgado Pecellín, A Solé Jover, A Álvarez Fernández, A Gómez Bonilla, S Vicente Santamaría, P Mondéjar López, S Gartner, RM Girón, E Pérez Ruiz, G Olveira Fuster, C Prados Sánchez, M García González, MC Luna Paredes, J Costa i Colomer, M Ruiz de Valbuena Maiz, A López Neyra, S Castillo Corullón, L Diab Cáceres, JR Gutiérrez Martínez, C Martín de Vicente, A Palou-Rotger, C Ramos Hernández, AJ Aguilar Fernández, A Callejón Callejón, J Torres Borrego, E Quintana Gallego, L Carrasco Hernández, CI Pérez Muñoz, B Gómez Crespo, C Tutau Gómez, L Maiz Carro, R Nieto Royo, A Lamas Ferreiro, E Blitz Castro, A Morales Tirado , S Rovira Amigo, P Caro Aguilera, JC Ramos Díaz, C Olveira Fuster, N Porras, X Pomares Amigò, C Montón Soler, E Salcedo Lobato, M Cols Roig, C de Manuel Gómez, JR Villa Asensi, P Fernández García, V Sanz Santiago, RA Muñoz Codoceo, C Garfia Castillo, M García Clemente, D González Jimenez, C Bover-Bauza, J Figuerola Mulet, Leticia Rubia de Azevedo, MJ Rodríguez Sáez, O Mesa Medina, JM Vaquero Barrios, O Asensio de la Cruz. (2026). Registro Español de Fibrosis Quística: Informe anual 2023. Zenodo. https://doi.org/10.5281/zenodo.14851519.

[3] Middleton PG, Mall MA, Dřevínek P, Lands LC, McKone EF, Polineni D, et al. Elexacaftor-tezacaftor-ivacaftor for cystic fibrosis with a single Phe508del allele. N Engl J Med. 2019;381(19):1809-1819. doi:10.1056/NEJMoa1908639.

[4] European Medicines Agency. Alyftrek (deutivacaftor/tezacaftor/vanzacaftor): EPAR—medicine overview [Internet]. Amsterdam: European Medicines Agency; 2025 [cited 2026 Sep 7]. Available from: https://www.ema.europa.eu/en/medicines/human/EPAR/alyftrek

Para más información y gestión de entrevistas:

Lídia Anglí – langli@atrevia.com - 667 632 094

Patricia Camacho - pcamacho@atrevia.com - 601 104 781

Sobre SEPAR

La Sociedad Española de Neumología y Cirugía Torácica (SEPAR) es la Sociedad Científica que reúne a más de 6.000 profesionales de la salud respiratoria en España, es decir, la práctica totalidad de los neumólogos, cirujanos torácicos y Enfermería y Fisioterapia Respiratoria, junto a otros especialistas nacionales y extranjeros, con intereses comunes. Su objetivo es trabajar en proyectos científicos que hagan avanzar la neumología y la cirugía torácica y llevar a cabo iniciativas sobre la salud respiratoria que repercutan positivamente en la sociedad https://www.separ.es/