Spanish Cystic Fibrosis Registry: Annual Report 2023

Registro Español de Fibrosis Quística: Informe anual 2023

Sociedad Española Fibrosis Quistica

Fibrosis Quística
FEDERACIÓN ESPAÑOLA

FUNDACIÓN ESPAÑOLA FIBROSIS QUÍSTICA

Spanish Cystic Fibrosis Registry: Annual Report 2023

Registro Español de Fibrosis Quística: Informe anual 2023

PUBLISHED/*PUBLICADO*:

Marzo 2026.

EDIT/*EDITA*:

Fundación Española de Fibrosis Quística
C/ Del Justicia, nº 1, entresuelo, puerta 13. 46003 – Valencia
Teléfono: 616 529 972
E-mail: fundacion@fibrosisquistica.org

LEGAL DEPOSIT/*DEPÓSITO LEGAL*:

V-1455-2026

ISSN:

3045-9141

PRINTING/*IMPRESIÓN*:

Blanch & Blanch Comunicación

SUGGESTED REFERENCE FOR THIS REPORT/SE RECOMIENDA CITAR COMO:

Pastor-Vivero, MD; Delgado Pecellín, I; Solé Jover, A; Álvarez Fernández, A; Gómez Bonilla, A; Vicente Santamaría, S; Mondéjar López, P; Gartner, S; Girón, RM; Pérez Ruiz, E; Olveira Fuster, G; Prados Sánchez, C; García González, M; Luna Paredes,MC; Costa i Colomer, J; Ruiz de Valbuena Maiz, M; López Neyra, A; Castillo Corullón, S; Diab Cáceres, L; Gutiérrez Martínez, JR; Martín de Vicente, C; Palou-Rotger, A; Ramos Hernández, C; Aguilar Fernández, AJ; Callejón Callejón, A; Torres Borrego, J; Quintana Gallego, E; Carrasco Hernández, L; Pérez Muñoz, CI; Nadezhda Baca Yépez, A; Gómez Crespo,B; Pintos Tubert,C; Maiz Carro, L; Nieto Royo, R; Blitz Castro, E; Morales Tirado, A; Rovira Amigo, S; Caro Aguilera, P; Ramos Díaz, JC; Olveira Fuster, C; Porras, N; Pomares Amigò, X; Montón Soler, C; Salcedo Lobato, E; Cols Roig, M; de Manuel Gómez, C; Fernández García, P; Sanz Santiago, V; Muñoz Codoceo, RA; Garfia Castillo, C; García Clemente, M; González Jimenez, D; Bover-Bauza, C; Figuerola Mulet, J; Rubia de Azevedo, L; del Campo García, A; Mesa Medina, O; Calvo, M; Asensio de la Cruz, O. (2026). Registro Español de Fibrosis Quística: Informe anual 2023. https://doi.org/10.5281/zenodo.19005950

Agracecimiento: Este trabajo ha sido parcialmente financiado por la ayuda con expediente 2024222009, del Departamento de Salud del Gobierno Vasco a través de la convocatoria de Intensificación de la actividad investigadora.

AUTHOR/*AUTORA*:

For this report, the tables and graphs were written, commented and/or revised by:
Para este informe, las tablas y gráficos han sido realizados, comentados y/o revisados por:

Mª Dolores Pastor-Vivero

Spanish Country Coordinator of European Cystic FibrosisPatient Registry (ECFSPR)
Cystic Fibrosis Unit
Cruces University Hospital
BioBizkaia Health Research Institute
Barakaldo (Bizkaia)
Spain

COLLABORATORS/*COLABORADORES:*

Antonio José Aguilar Fernández
Antonio Álvarez Fernández
Óscar Asensio de la Cruz
Enrique Blitz Castro
Catalina Bover-Bauza
Alicia Callejón Callejón
Pilar Caro Aguilera
Laura Carrasco Hernández
Silvia Castillo Corullón
María Cols Roig
Jordi Costa i Colomer
Isabel Delgado Pecellín
Layla Diab Cáceres
Marta García Clemente
Miguel García González
Silvia Gartner
Cristina Garfia Castillo
Rosa María Girón
Patricia Fernández García
Joan Figuerola Mulet
Orlando Mesa Medina
Pedro Mondéjar López
Concepción Montón Soler
Ana Morales Tirado
Rosa Ana Muñoz Codoceo
Rosa Maria Nieto Royo
Casilda Olveira Fuster
Gabriel Olveira Fuster
Alexandre Palou-Rotger
Carmen Inés Pérez Muñoz
Estela Pérez Ruiz
Xavier Pomares Amigò
Nuria Porras
Concha Prados Sánchez
Esther Quintana Gallego
Juan Carlos Ramos Díaz
Cristina Ramos Hernández
Aida del Campo García
Sandra Rovira Amigo
Leticia Rubia de Azevedo

Ainhoa Gómez Bonilla
Beatriz Gómez Crespo
David González Jimenez
José Ramón Gutiérrez Martínez
Alejandro López Neyra
Mª Carmen Luna Paredes
Luis Maiz Carro
Cristina de Manuel Gómez
Carlos Martín de Vicente
Marta Ruiz de Valbuena Maiz
Enrique Salcedo Lobato
Verónica Sanz Santiago
Amparo Solé Jover
Javier Torres Borrego
Carla Pintos Tubert
Marina Calvo
Saioa Vicente Santamaría
Anick Nadezhda Baca Yépez

CONTENTS/*CONTENIDO*

Presentation/*Presentación* 11
Foreword/*Prólogo* 15
List of participating CF Centres/*Lista de Centros de FQ participantes* 17
Summary/*Resumen* 19
Overall national data/*Datos nacionales generales* 21
- Demographics/*Datos demográficos* 23
- Diagnosis/*Diagnóstico* 33
- Genetics/*Genética* 37
- Pulmonary function/*Función pulmonar* 41
- Growth/*Estado nutricional* 51
- Microbiology/*Microbiología* 65
- Treatments/*Tratamientos* 77
- Complications/*Complicaciones* 85
- Transplantation and mortality/*Trasplante y mortalidad* 87
- Pregnancy/*Embarazo* 93
Appendix/*Apéndice* 95

INTRODUCTION/*PRESENTACIÓN*

Como presidenta de la Sociedad Española de Fibrosis Quística y vicepresidenta de la Fundación Española de Fibrosis Quística, me complace presentar el Informe Anual 2023 del Registro Español de Fibrosis Quística, un documento que ofrece una visión detallada y rigurosa de la situación actual de la enfermedad en España, así como de los avances alcanzados en los últimos años en términos de diagnóstico, tratamiento y seguimiento de las personas con fibrosis quística.

Quiero expresar mi más sincero agradecimiento a todos los profesionales de los centros participantes, cuya colaboración, constancia y compromiso han sido fundamentales para hacerlo posible. Su trabajo continuado permite que este registro siga siendo una herramienta de enorme valor para evaluar la evolución de la enfermedad y el impacto de los avances terapéuticos. Cada dato recogido en este informe representa un paso más hacia una mejor comprensión de la enfermedad y hacia una atención cada vez más eficaz, personalizada y de mayor calidad.

De forma muy especial, deseo reconocer el trabajo de la Dra. Mª Dolores Pastor Vivero, coordinadora estatal del registro, por su dedicación sostenida y por asumir de manera fundamental y plena el análisis de los datos y la elaboración de este informe, a partir de la información de pacientes españoles incluida en el registro de la European Cystic Fibrosis Society Patient Registry (ECFSPR). Su rigor y compromiso son determinantes para que este documento mantenga el nivel de calidad que todos esperamos.

Invito a profesionales sanitarios, investigadores y a todas las personas interesadas en el abordaje de la fibrosis quística a leer este informe con el convencimiento de que el conocimiento compartido es una pieza clave para seguir avanzando. Este registro no solo tiene el propósito de mostrar datos, sino también de impulsar nuevas líneas de colaboración y de reforzar nuestro compromiso común con la mejora de la calidad de vida de las personas con fibrosis quística.

Confío en que este informe contribuya a seguir impulsando el conocimiento, la investigación y el progreso en la atención a la fibrosis quística en España.

Atentamente,

Dra. Esther Quintana Gallego
Presidenta de la Sociedad Española de Fibrosis Quística

Tengo el honor de presentar, como presidente de la Fundación Española de Fibrosis Quística y de la Federación Española de Fibrosis Quística, el Informe Anual 2023 del Registro Español de Fibrosis Quística, una publicación que constituye una referencia fundamental para conocer la realidad actual de la Fibrosis Quística en España.

Este registro representa una herramienta esencial para comprender la evolución de la enfermedad, analizar su impacto en la población y evaluar los avances que se están produciendo en su diagnóstico, tratamiento y seguimiento clínico. Gracias a la información que recoge, podemos disponer de una visión cada vez más precisa de la incidencia, la diversidad clínica y las necesidades de las personas que conviven con fibrosis quística en nuestro país.

Los datos que se presentan en este informe reflejan también los importantes progresos que se han producido en los últimos años. La incorporación de tratamientos moduladores, junto con el desarrollo de unidades especializadas y de un enfoque asistencial multidisciplinar, está transformando el pronóstico de la enfermedad y mejorando de forma significativa la esperanza y la calidad de vida de muchas personas con fibrosis quística. Hoy observamos cómo una enfermedad que históricamente se consideraba pediátrica está evolucionando hacia una enfermedad crónica en la edad adulta. Esta transformación plantea nuevos retos para el sistema sanitario, la investigación y la atención integral a las personas con fibrosis quística.

Este informe es el resultado del trabajo riguroso y coordinado de numerosos profesionales sanitarios, investigadores y centros especializados que, con dedicación y compromiso, contribuyen a la recogida y análisis de los datos clínicos. Quiero expresar un reconocimiento especial a la Dra. Mª Dolores Pastor por su labor de coordinación y explotación de la información del registro, así como a todas las unidades que participan activamente en este proyecto cada año.

Desde la Fundación y la Federación Española de Fibrosis Quística valoramos profundamente el papel de este registro. Más allá de su valor científico, constituye una herramienta clave para orientar la investigación, mejorar la práctica clínica y favorecer la toma de decisiones en el ámbito de las políticas sanitarias. Detrás de cada dato recogido en el registro se encuentra la realidad de cada niña, niño, adolescente y persona adulta con fibrosis quística, así como el esfuerzo constante de sus familias y el compromiso de los equipos profesionales que los acompañan a diario.

Por ello, animo a todas las unidades que atienden a personas con fibrosis quística y que todavía no participan en el registro a sumarse a esta iniciativa. Cuanta más información

seamos capaces de integrar, mayor será nuestra capacidad para comprender la enfermedad y avanzar hacia nuevos tratamientos y mejores modelos de atención.

Estoy convencido de que el Registro Español de Fibrosis Quística seguirá siendo en los próximos años una herramienta fundamental para impulsar el conocimiento, la investigación y el progreso en la atención a la fibrosis quística, contribuyendo así a mejorar la calidad de vida y el futuro de las personas que conviven con esta enfermedad.

Atentamente,

Juan Antonio da Silva Irago

Presidente de la Fundación Española de Fibrosis Quística
Presidente de la Federación Española de Fibrosis Quística

FOREWORD/*PRÓLOGO*

El Registro Español de Fibrosis Quística 2023 no es para mí solo un conjunto de cifras. Es la fotografía anual de una comunidad que ha cambiado de manera profunda en los últimos años.

Con 2667 personas activas en seguimiento y 2333 pacientes no trasplantados evaluados durante 2023, vemos una cohorte que crece, que envejece y que vive más y mejor. El 59.05% ya son adultos. La mediana global del FEV1 alcanza el 91.03% y supera el 100% en el grupo de 6-17 años. La infección crónica por *Pseudomonas aeruginosa* desciende al 15.09% y la tasa anual de trasplante pulmonar se sitúa en 0.19. Son datos objetivos, pero detrás de ellos hay historias personales, decisiones compartidas y años de trabajo sostenido.

La amplia implantación de moduladores de CFTR, especialmente elexacaftor/tezacaftor/ivacaftor, se acompaña de una mejoría en los parámetros de función pulmonar y de una tasa anual de trasplante pulmonar en descenso, junto con una mortalidad baja y estable. Estos datos confirman el impacto clínico de los avances terapéuticos recientes. Al mismo tiempo, la prevalencia de comorbilidades como la hepatopatía sin cirrosis y la diabetes relacionada con la fibrosis quística subraya la necesidad de un seguimiento multidisciplinar sostenido en una población con mayor esperanza de vida.

La magnitud de esta transformación terapéutica explica la coherencia que observamos en los indicadores clínicos, microbiológicos y funcionales. Hemos pasado de hablar de estabilización a hablar de mejoría. Y eso, en fibrosis quística, es un cambio enorme.

El Registro es, ante todo, un esfuerzo colectivo. Quiero dar las gracias a las personas con fibrosis quística y a sus familias por confiar y permitir que sus datos formen parte de este proyecto común. También a los profesionales de los centros participantes por la rigurosidad y la constancia en la introducción de la información. A la Fundación Española de Fibrosis Quística por su apoyo en la edición e impresión del informe. Al ECFSPR por facilitarnos la plataforma que hace posible este trabajo con estándares europeos. Y, muy especialmente, a Silvia, por su disponibilidad permanente y por estar ahí siempre que ha hecho falta.

Confío en que este informe contribuya a seguir evaluando resultados, orientar decisiones clínicas y consolidar el progreso alcanzado en la atención a las personas con fibrosis quística en España.

Mª Dolores Pastor Vivero
Spanish Country Coordinator of ECFSPR

LIST OF PARTICIPATING CENTRES IN THE 2023 DATA-COLLECTION/ *LISTA DE CENTROS PARTICIPANTES EN LA RECOGIDA DE DATOS 2023*

Country Coordinator: Mª Dolores Pastor-Vivero

CENTRE	ADMINISTRATORS
Hospital Álvaro Cunqueiro, Vigo	Cristina Ramos Hernández, Aída del Campo García
Hospital Clínico Universitario de Valencia (Paediatric Centre)	Silvia Castillo Corullón
Hospital Clínico Universitario Virgen de Arrixaca, Murcia (Combined Paediatric/Adult Centre)	Pedro Mondéjar López, Silvia Lorca Mayor
Hospital Regional Universitario, Málaga (Paediatric Centre)	Estela Pérez Ruiz, Pilar Caro Aguilera, Juan Carlos Ramos Díaz
Hospital Regional Universitario de Málaga (Adult Centre)	Casilda Olveira Fuster, Gabriel Olveira Fuster, Nuria Porras Pérez
Hospital Universitari Son Espases, Palma de Mallorca (Combined Paediatric/Adult Centre)	Alexandre Palou-Rotger, Catalina Bover-Bauza, Joan Figuerola Mulet, Leticia Rubia de Azevedo
Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid (Paediatric Centre)	Mª Carmen Luna Paredes, Enrique Salcedo Lobato,
Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid (Adult Centre)	Layla Diab Cáceres, Cristina Garfia Castillo
Hospital Universitario Central de Asturias (Combined Paediatric/Adult Centre)	Ramón Gutiérrez, Marta García Clemente, David González Jiménez
Hospital Universitario de Cruces, Bizkaia (Combined Paediatric/Adult Centre)	Mª Dolores Pastor-Vivero, Ainhoa Gómez Bonilla, Beatriz Gómez Crespo, Carla Pintos Tubert
Hospital Universitario Ntra. Sra. Candelaria, Sta. Cruz de Tenerife (Paediatric Centre)	Alicia Callejón, Orlando Mesa
Hospital Universitario La Fe, Valencia (Combined Paediatric/Adult Centre)	Amparo Solé Jover, Carmen Inés Pérez Muñoz Anick Nadezhda Baca Yépez
Hospital Universitario La Paz, Madrid (Paediatric Centre)	Marta Ruiz de Valbuena Maiz, Cristina de Manuel Gómez

Hospital Universitario La Paz, Madrid (Adult Centre)	Concha Prados
Hospital Universitario La Princesa, Madrid (Adult Centre)	Rosa María Girón
Hospital Universitario Materno Infantil Canarias (Las Palmas), Gran Canaria (Paediatric Centre)	Antonio José Aguilar Fernández
Hospital Universitario Materno-Infantil, Córdoba (Paediatric Centre)	Javier Torres Borrego, Marina Calvo
Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza (Paediatric Centre)	Carlos Martín de Vicente
Hospital Universitario Niño Jesús, Madrid (Paediatric Centre)	Patricia Fernandez Garcia, Alejandro López Neyra, Verónica Sanz Santiago, Rosa Ana Muñoz Codoceo
Hospital Universitario Parc Taulí, Sabadell, Barcelona (Combined Paediatric/Adult Centre)	Oscar Asensio de la Cruz, Miguel García González, Xavier Pomares Amigò, Concepción Montón Soler
Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid (Combined Paediatric/Adult Centre)	Luis Maiz Carro, Rosa Maria Nieto Royo, Saioa Vicente Santamaria, Enrique Blitz Castro, Ana Morales Tirado
Hospital Universitario Sant Joan de Deu, Barcelona (Paediatric Centre)	Jordi Costa i Colomer, María Cols Roig
Hospital Universitario Vall d´Hebrón, Barcelona (Paediatric Centre)	Silvia Gartner, Sandra Rovira Amigo
Hospital Universitario Vall d´Hebrón, Barcelona (Adult Centre)	Antonio Álvarez Fernández
Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla (Combined Paediatric/Adult Centre)	Esther Quintana Gallego, Isabel Delgado Pecellín, Laura Carrasco Hernández

SUMMARY/*RESUMEN*

	2019	2020	2021	2022	2023
Participating centres	26	26	25	25	25
Demographics					
People with CF (not lost to follow up)/ *Personas con FQ (no perdidas al seguimiento)*	2417	2505	2532	2578	2667
Median age at follow-up/ *Mediana de edad al seguimiento*	19.8	21.21	20.38	21.21	21.59
Mean age at follow up/ *Media de edad al seguimiento*	22.1	22.83	23.36	24.22	24.83
Proportion of adults (%)/ *Proporción de adultos (%)*	53.74	55.28	55.88	57.54	59.05
Males (%)/*Hombres (%)*	1261 (52.45)	1306 (52.43)	1319 (52.38)	1335 (52.05)	1364 (51.43)
Age at diagnosis in years (Median)/ *Edad al diagnóstico en años (Mediana)*	0.40	0.40	0.40	0.40	0.40
Mortality					
Nº cases of death (%)/*Nº fallecidos (%)*	13 (0.56)	12 (0.51)	14 (0.58)	13 (0.53)	15 (0.56)
Transplantations					
Lungs (%)/*Pulmonar (%)*	185 (7.99)	180 (7.70)	187 (7.83)	191 (7.75)	185 (7.33)
Number of lung transplants this year/ *Número trasplantes pulmonar este año*	19	12	10	10	5
Liver (%)/*Hígado (%)*	18 (0.78)	16 (0.68)	10 (0.80)	17 (0.69)	17 (0.67)
Kidney (%)/*Riñón (%)*	9 (0.35)	8 (0.34)	8 (0.34)	10 (0.41)	11 (0.44)
Pulmonary					
FEV1 % predicted (Median)	81.8	83.58	85.08	89.12	91.03
FEV1 % predicted 6-17 years (Median)	92.0	93.93	94.78	97.58	100.89
FEV1 % predicted ≥18 years (Median)	70.2	70.38	72.13	79.81	80.38
GI/Nutrition					
Pancreatic enzymes (%)/ *Enzimas pancreáticas (%)*	1494 (70.77)	1523 (70.80)	1542 (70.51)	1572 (69.37)	1614 (69.18)
Z-score weight (Median) by age group/ *Z-score de peso (Mediana) según grupos edad*					
0-17	-0.20	-0.20	-0.22	-0.26	-0.21
≥18	-0.30	-0.26	-0.24	-0.20	-0.12

Z-score BMI (2-17 years)/ *Z-score de IMC (2-17 años)*	-0.14	-0.06	-0.13	-0.15	-0.08
BMI ≥18 years/*IMC ≥18 años*	22.20	22.53	22.53	22.71	22.77
Microbiology					
Chronic *Pseudomonas aeruginosa* (%)	544 (25.77)	566 (26.31)	528 (24.14)	439 (19.37)	352 (15.09)
Chronic *Staphylococcus aureus* (%)	887 (42.02)	924 (42.96)	830 (37.95)	746 (32.92)	577 (24.73)
Chronic *Burkholderia cepacia complex* (%)	89 (4.22)	97 (4.51)	84 (3.84)	68 (3.00)	55 (2.36)
Stenotrophomonas maltophilia (%)	181 (8.57)	134 (6.23)	170 (7.77)	167 (7.37)	143 (6.13)
Haemophilus influenzae (%)	414 (19.61)	240 (11.16)	182 (8.50)	347 (15.31)	437 (18.73)
Achromobacter species (%)	159 (7.53)	144 (6.69)	143 (6.54)	128 (5.65)	103 (4.42)
Methicillin resistant *Staphylococcus aureus* (%)	130 (6.16)	115 (5.35)	126 (5.76)	125 (5.52)	99 (4.24)
Non tuberculous *Mycobacteria* (%)	98 (4.63)	70 (3.25)	86 (3.93)	77 (3.40)	57 (2.44)
Therapies					
Inhaled antibiotics (%)/ *Antibióticos inhalados* (%)	1091 (51.68)	1074 (49.93)	1067 (48.79)	1047 (46.20)	942 (40.38)
Dornase alfa (%)/*Dornasa alfa (%)*	810 (38.37)	810 (37.66)	788 (36.03)	770 (33.98)	694 (29.75)
Hypertonic saline (%)/*Salino hipertónico (%)*	1375 (65.14)	1383 (64.30)	1470 (67.22)	1473 (65.00)	1417 (60.74)
Macrolides (%)/*Macrólidos (%)*	802 (37.99)	805 (37.42)	788 (36.03)	741 (32.70)	646 (27.69)
Oxygen (%)/*Oxígeno (%)*	63 (2.98)	65 (3.02)	46 (2.10)	43 (1.90)	30 (1.29)
Ivacaftor (%)	26 (1.23)	27 (1.26)	27 (1.23)	27 (1.19)	24 (1.03)
Lumacaftor/Ivacaftor (%)	58 (2.75)	137 (6.37)	117 (5.35)	149 (6.44)	83 (3.56)
Tezacaftor/Ivacaftor (%)	67 (3.17)	393 (18.27)	432 (19.75)	362 (15.68)	15 (0.64)
Elexacaftor/Tezacaftor/Ivacaftor (%)	29 (1.37)	101 (4.70)	272 (12.42)	1238 (54.63)	1450 (62.15)

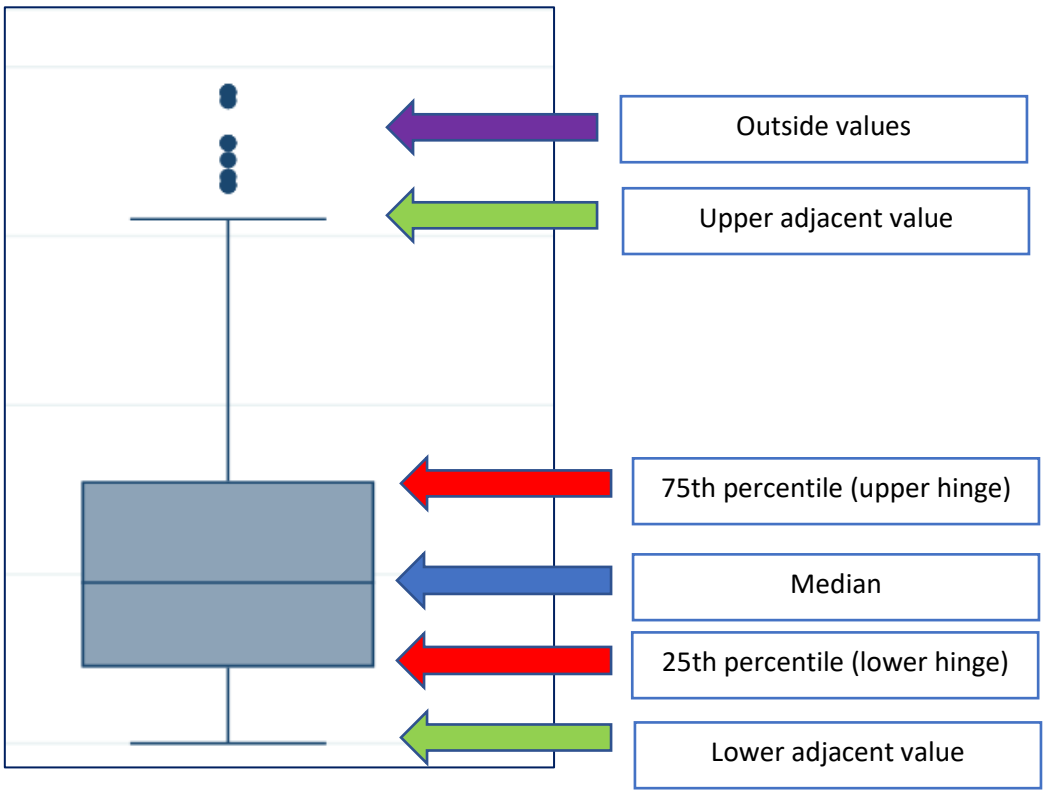
n. d.: no data/*sin datos*

OVERALL NATIONAL DATA/*DATOS NACIONALES GENERALES*

The data in this report are based on data collected from individual CF centres in Spain using the ECFSTracker software, provided by the European Cystic Fibrosis Society Patient Registry (ECFSPR) and uploaded to the ECFSPR (and extracted at national level). The list of mutations includes only those that account for more than 0.5% of the total CF-causing alleles. Tables and graphs show data from both transplanted and non-transplanted patients, except for growth, pulmonary function, infections, treatments and complications which are based on data only from patients who have never had a transplant.

Este informe se basa en datos recogidos por las unidades españolas que usaron el software ECFSTracker, facilitado por el Registro de Pacientes de la Sociedad Europea de Fibrosis Quística (ECFSPR) y extraídos a nivel nacional. La lista de mutaciones incluye únicamente a las responsables de más del 0.5% de los alelos causantes de FQ. Las tablas y gráficos muestran datos de pacientes trasplantados y no trasplantados, excepto los referentes a la nutrición, función pulmonar, infecciones, complicaciones y tratamientos, que muestran datos solamente de pacientes no trasplantados.

The following figure explains how to read the box-plot:
La siguiente figura explica cómo leer los box-plot:



- La línea horizontal intermedia (flecha azul) indica la mediana.
- Las líneas horizontales superior e inferior de la caja (flechas rojas) indican los percentil 25, la inferior, y percentil 75, la superior.
- Las líneas verticales con forma de T (flechas verdes) señalan los valores superiores o inferiores adyacentes. Son los límites superior o inferior de los valores considerados como aceptables dentro de la distribución.
- Los puntos más lejanos (flecha morada) son los valores extraordinarios.

DEMOGRAPHICS/*DATOS DEMOGRÁFICOS*

This section summarises the demographic characteristics of the 2695 patients registered in 2023. All demographic analyses are restricted to patients with confirmed diagnosis unless otherwise specified.

In 2023, the Registry included 2695 patients. Demographic analyses restricted to confirmed diagnoses comprised 2689 individuals, of whom 2652 were alive on 31 December 2023. Adults (≥18 years) represented 59.1%. The mean age at follow-up was 24.8 years (median 22.7), reflecting the progressive ageing of the Cystic Fibrosis population.

Este apartado resume las características demográficas de los 2695 pacientes registrados en 2023. Todos los análisis demográficos se restringen a pacientes con diagnóstico confirmado, salvo que se indique lo contrario.

En 2023, el Registro incluyó 2695 pacientes. El análisis demográfico, restringido a diagnósticos confirmados, comprendió 2689 individuos, de los cuales 2652 estaban vivos a 31 de diciembre de 2023. Los adultos (≥18 años) representaron el 59.1%. La edad media en el seguimiento fue de 24.8 años (mediana 22.7), lo que confirma el progresivo envejecimiento de la población con Fibrosis Quística.

Table 1.1. Number of patients registered in 2023.
Tabla 1.1. Número de pacientes registrados en 2023.

Number of patients	
2023	2695

Table 1.2. Evolution of the number of patients with confirmed diagnosis and active follow-up since 2008.
Tabla 1.2. Evolución del número de pacientes con diagnóstico confirmado y seguimiento activo desde 2008.

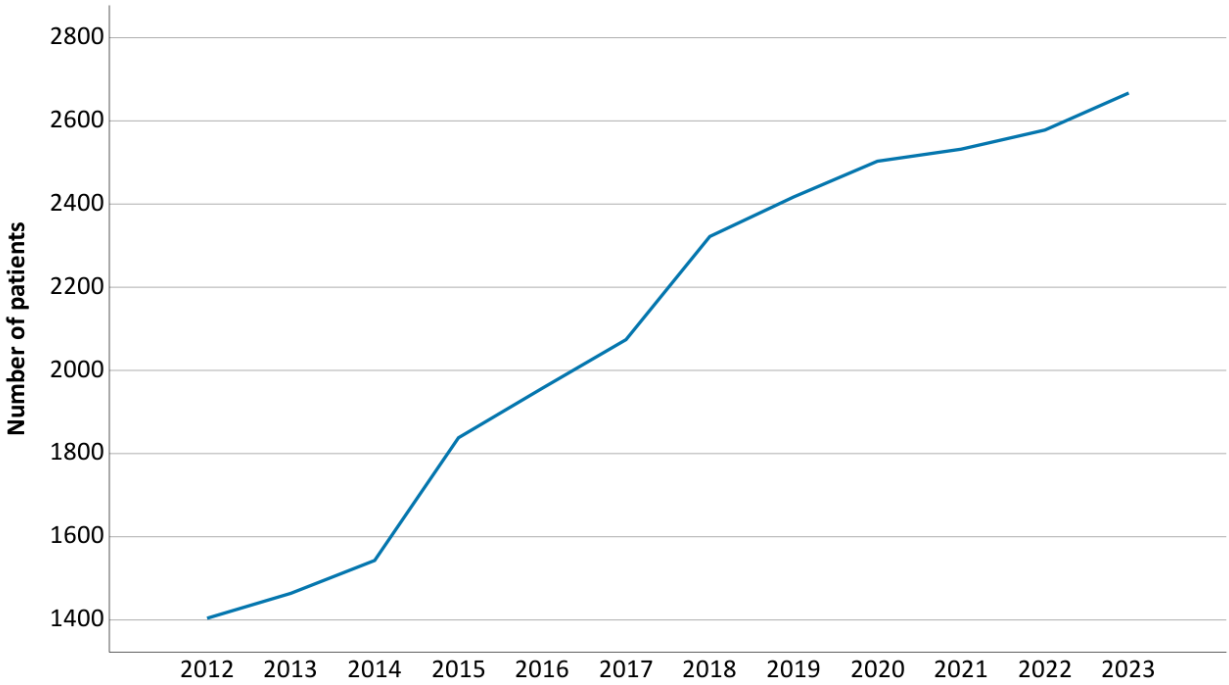


Table 1.3. Vital status and follow-up status of patients with confirmed diagnosis in 2023.
Tabla 1.3. Estado vital y situación de seguimiento de los pacientes con diagnóstico confirmado en 2023.

Status	Frequency	Percent
Deceased/*Fallecidos*	15	0.56
Alive/*Vivos*	2524	93.86
Not seen/*No vistos*	128	4.76
Lost to Follow-up/Perdidos al seguimiento	22	0.81
Total	2689	100.00

Table 1.4. Number of patients with confirmed diagnosis seen during 2023.
Tabla 1.4. Número de pacientes con diagnóstico confirmado vistos durante 2023.

Diagnosis confirmed / *Diagnóstico confirmado*	
2023	2539

Table 1.5. Age distribution at follow-up among patients alive (including those not seen during 2023) on 31 December 2023.
Tabla 1.5. Distribución de edad en el seguimiento en pacientes vivos (incluidos los no vistos durante 2023) a 31 de diciembre de 2023.

Age	Frequency	Percent
0-5	267	10.07
6-11	410	15.46
12-17	409	15.42
18-29	637	24.02
30-39	409	15.42
40-49	325	12.25
50-59	130	4.90
≥60	65	2.45
Total	2652	100.00

Table 1.6. Proportion of children (<18 years) and adults (≥18 years) among patients alive (including those not seen during 2023) on 31 December 2023.
Tabla 1.6. Proporción de niños (<18 años) y adultos (≥18 años) en pacientes vivos (incluidos los no vistos durante 2023) a 31 de diciembre de 2023.

Age	Frequency	Percent
<18	1086	40.95
≥18	1566	59.05
Total	2652	100.00

Figure 1.1. Proportion of children (<18 years) and adults (≥18 years) among patients alive (including those not seen during 2023) on 31 December 2023.
Figura 1.1. Proporción de niños (<18 años) y adultos (≥18 años) en pacientes vivos (incluidos los no vistos durante 2023) a 31 de diciembre de 2023.

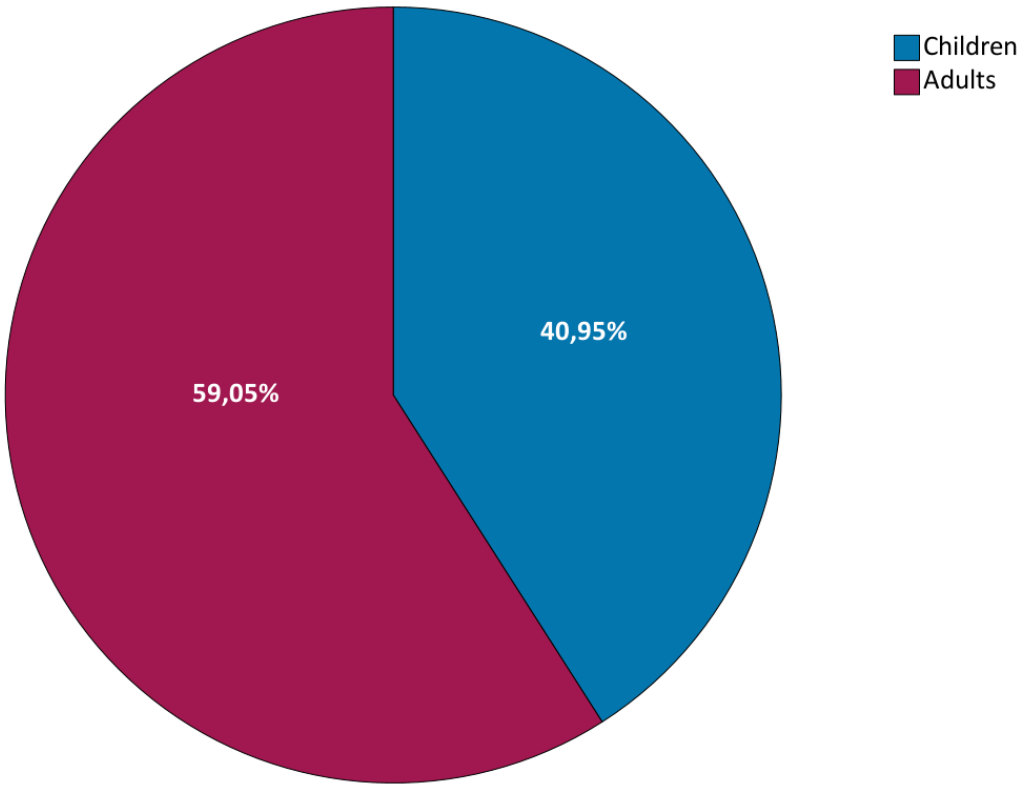


Table 1.7. Percentage of children and adults included in the Registry from 2012 to 2023.
Tabla 1.7. Porcentaje de niños y adultos incluidos en el Registro desde 2012 hasta 2023

	% Children	% Adults
2012	56.82	43.18
2013	57.33	42.66
2014	57.82	42.20
2015	55.07	44.93
2016	54.56	45.44
2017	52.45	47.55
2018	48.44	51.56
2019	46.26	53.74
2020	44.72	55.28
2021	44.12	55.88
2022	42.46	57.54
2023	40.95	59.05

Figure 1.2. Percentage of children and adults included in the Registry from 2012 to 2023.
Figura 1.2. Porcentaje de niños y adultos incluidos en el Registro desde 2012 hasta 2023.

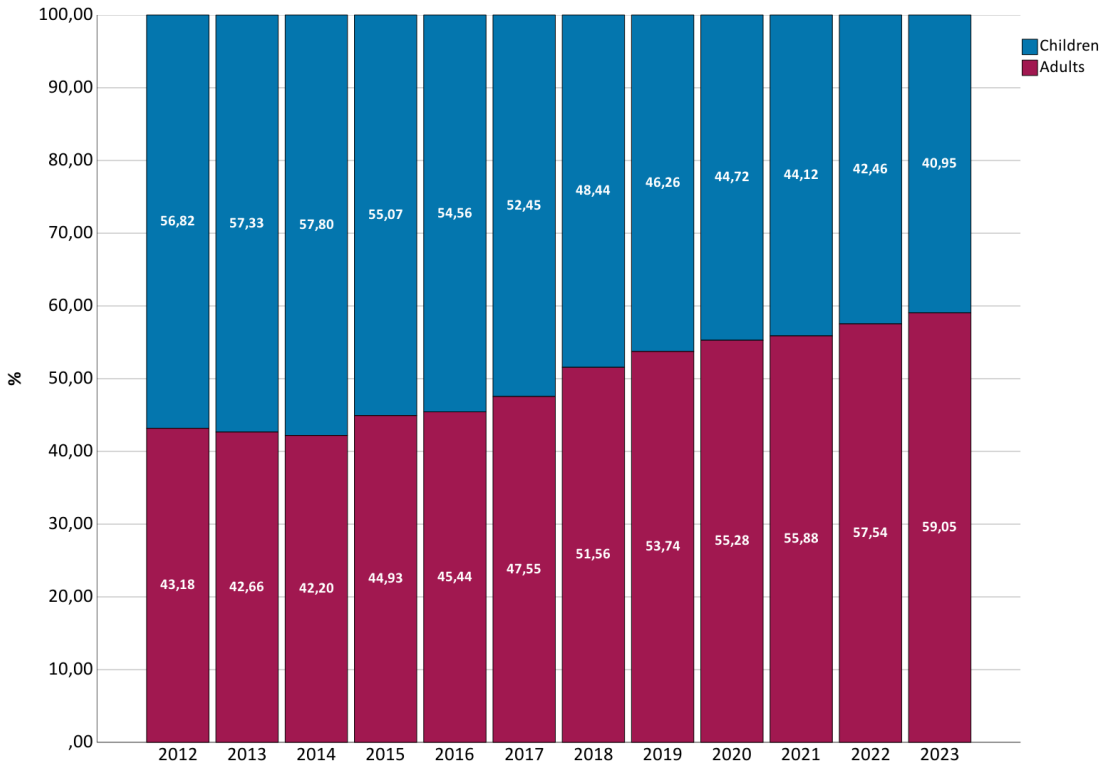


Table 1.8. Age at follow-up: summary statistics for patients alive (including those not seen during 2023) on 31 December 2023.
Tabla 1.8. Edad en el seguimiento: estadísticos descriptivos en pacientes vivos (incluidos los no vistos durante 2023) a 31 de diciembre de 2023.

N	Mean	Minimum	25th Pctl	Median	75th Pctl	Maximum
2652	24.83	0.13	11.71	21.59	36.29	88.21

Figure 1.3. Age distribution at follow-up among patients alive (including those not seen during 2023) on 31 December 2023.
Figura 1.3. Distribución de edad en el seguimiento en pacientes vivos (incluidos los no vistos durante 2023) a 31 de diciembre de 2023.

Boxplot showing median (line), interquartile range (box), and adjacent values (whiskers).
Diagrama de cajas que muestra la mediana (línea), el rango intercuartílico (caja) y los valores adyacentes (bigotes).

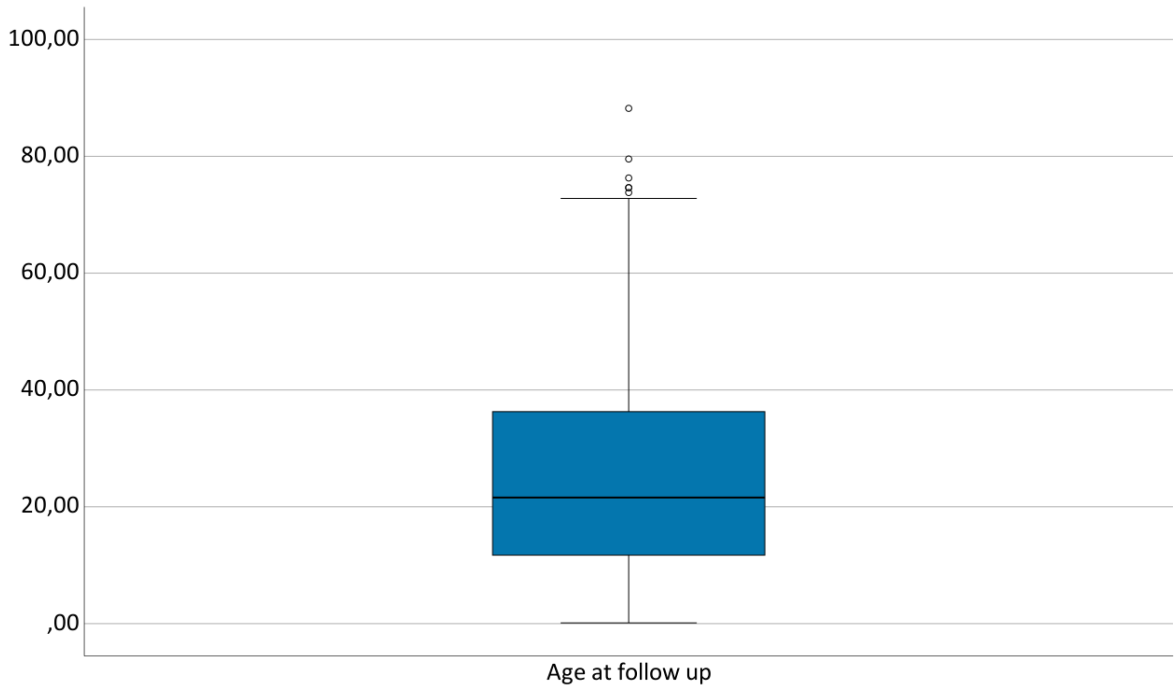


Table 1.9. Sex distribution among patients alive on 31 December 2023.
Tabla 1.9. Distribución por sexo en pacientes vivos a 31 de diciembre de 2023.

Sex	Frequency	Percent
Male	1364	51.43
Female	1288	48.57
Total	2652	100.00

Figure 1.4. Sex distribution among patients alive on 31 December 2023.
Figura 1.4. Distribución por sexo en pacientes vivos a 31 de diciembre de 2023.

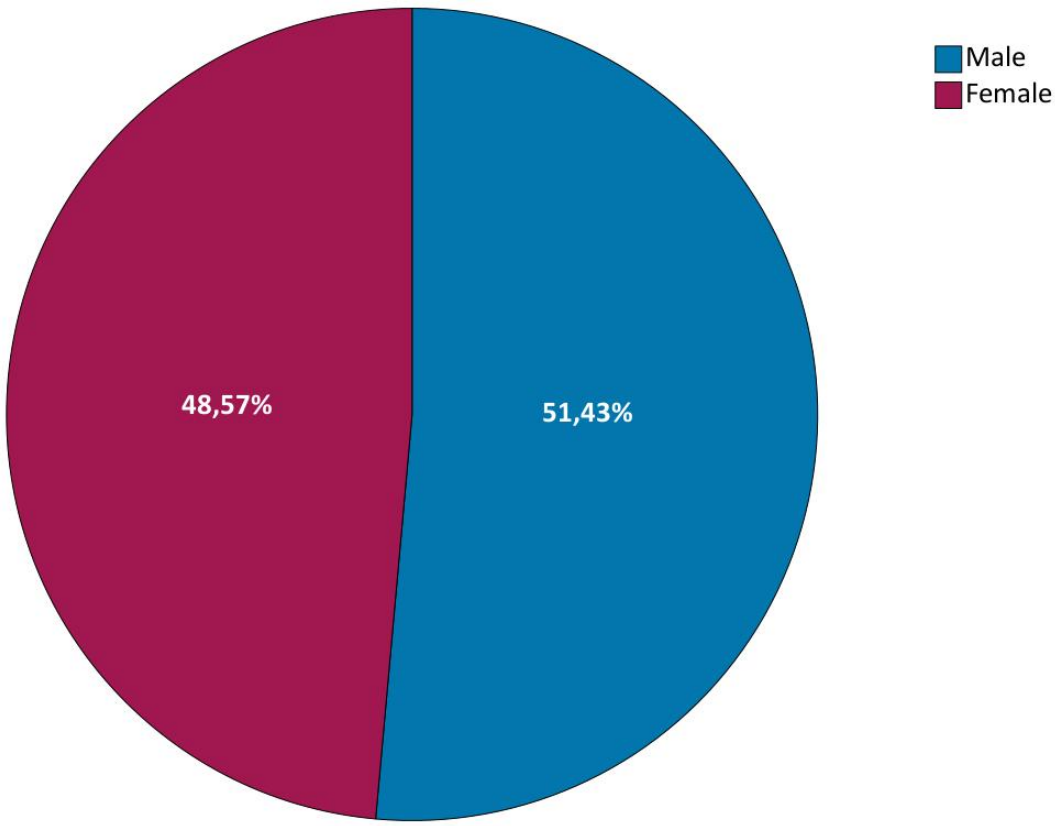


Table 1.10. Sex distribution by age group (<18 and ≥18 years) among patients alive (including those not seen during 2023) on 31 December 2023.
Tabla 1.10. Distribución por sexo según grupo de edad (<18 y ≥18 años) en pacientes vivos (incluidos los no vistos durante 2023) a 31 de diciembre de 2023.

Age	Male	Percent	Female	Percent
<18	543	50.00	543	50.00
≥18	821	52.43	745	47.57
Total	1364	51.43	1288	48.57

Figure 1.5. Distribution by age group and sex among patients alive (including those not seen during 2023) on 31 December 2023.
Figura 1.5. Distribución por grupo de edad y sexo en pacientes vivos (incluidos los no vistos durante 2023) a 31 de diciembre de 2023.

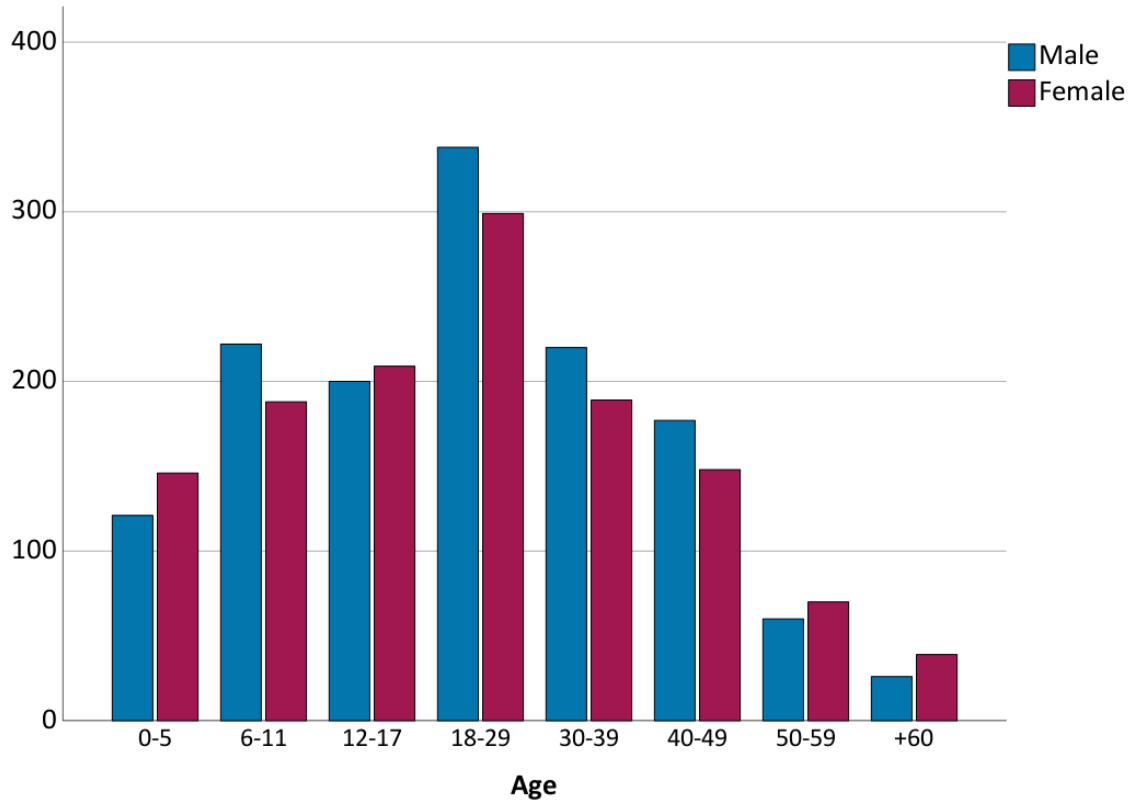


Table 1.11. Age at follow-up by sex: summary statistics for patients alive (including those not seen during 2023) on 31 December 2023.
Tabla 1.11. Edad en el seguimiento según sexo: estadísticos descriptivos en pacientes vivos (incluidos los no vistos durante 2023) a 31 de diciembre de 2023.

Sex	N	Mean	Min	25th Pctl	Median	75th Pctl	Max
Male	1364	24.97	0.21	11.89	22.71	36.54	76.29
Female	1288	24.68	0.13	11.54	20.84	35.85	88.21
Total	2652	24.83	0.13	11.71	21.59	36.29	88.21

Figure 1.6. Age at follow-up by sex among patients alive (including those not seen during 2023) on 31 December 2023.
Figura 1.6. Edad en el seguimiento según sexo en pacientes vivos (incluidos los no vistos durante 2023) a 31 de diciembre de 2023.

Boxplot showing median (line), interquartile range (box), and adjacent values (whiskers).
Diagrama de cajas que muestra la mediana (línea), el rango intercuartílico (caja) y los valores adyacentes (bigotes).

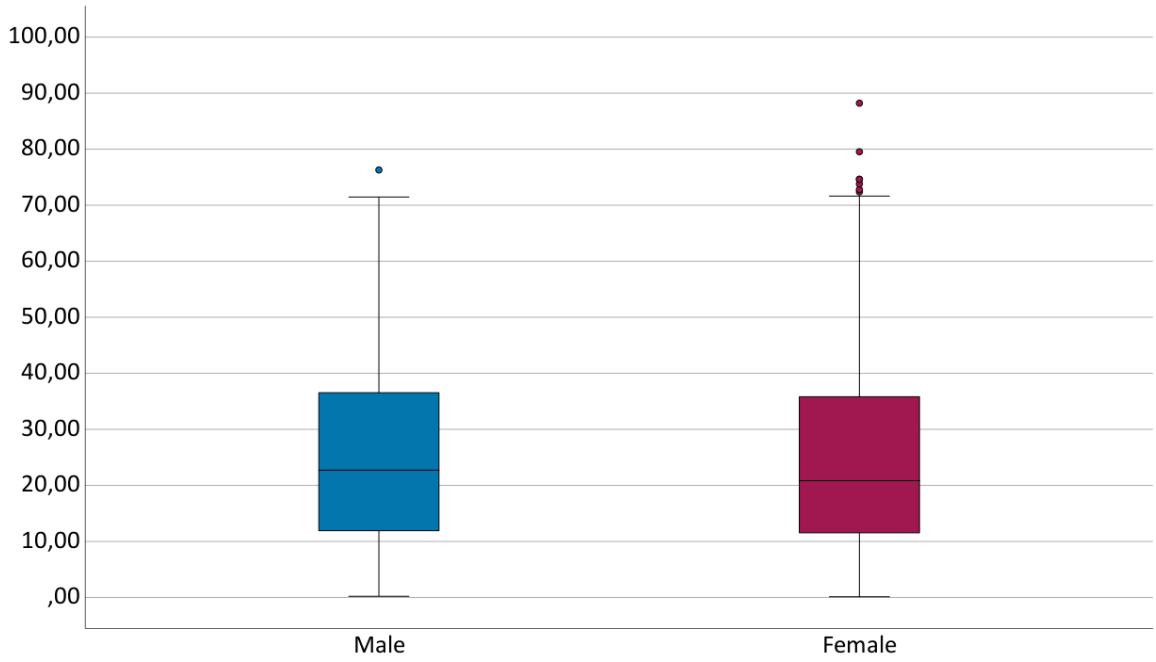


Figure 1.7. Age pyramid of patients with Cystic Fibrosis on 31 December 2023.
Figura 1.7. Pirámide de edad de los pacientes con Fibrosis Quística a 31 de diciembre de 2023.

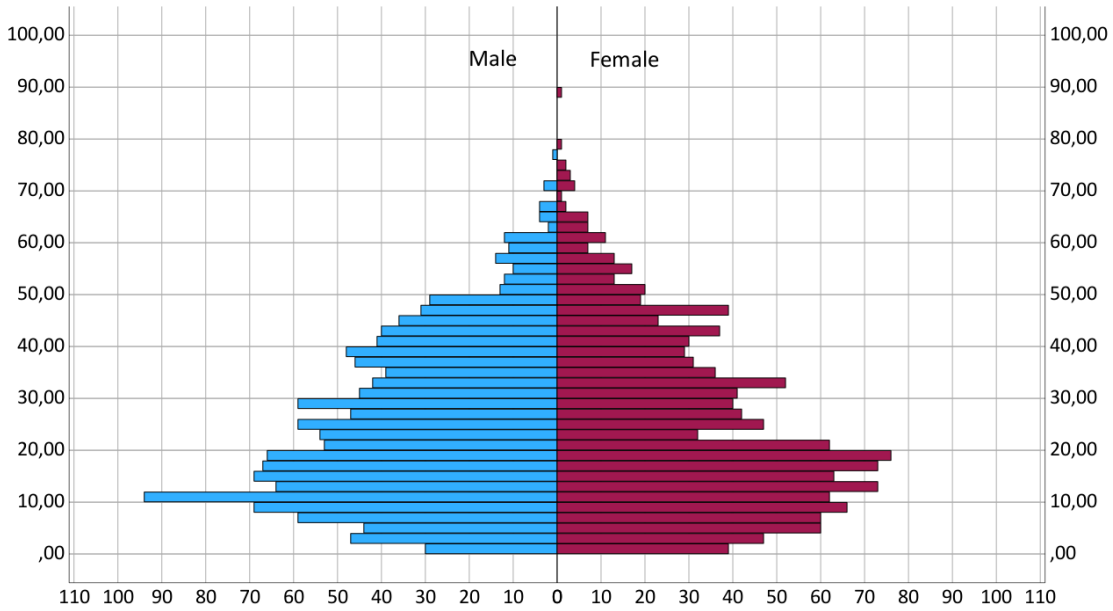


Table 1.12. Ethnicity distribution among patients alive (including those not seen during 2023) on 31 December 2023.
Tabla 1.12. Distribución por etnia en pacientes vivos (incluidos los no vistos durante 2023) a 31 de diciembre de 2023.

	Frequency	Percent
Caucasian	2545	95.97
Black	6	0.23
Northeast Asian	3	0.11
Southeast Asian	3	0.11
Mixed	95	3.58
Total	2652	100.00

DIAGNOSIS/*DIAGNÓSTICO*

This section describes the diagnostic characteristics of the 2,539 patients seen in 2023.

Among the 2539 patients seen during 2023, age at diagnosis was available for 2508 individuals. The overall mean age at diagnosis was 6.1 years. In the paediatric subgroup, 70.9% were diagnosed before 3 months of age. Newborn screening had been performed in 97.7% of children aged ≤5 years, indicating a high implementation rate of early detection strategies.

Este apartado describe las características diagnósticas de los 2.539 pacientes vistos en 2023.

Entre los 2539 pacientes vistos durante 2023, la edad al diagnóstico estuvo disponible en 2508 individuos. La edad media global al diagnóstico fue de 6.1 años. En el subgrupo pediátrico, el 70.9% fue diagnosticado antes de los 3 meses de edad. El cribado neonatal se había realizado en el 97.7% de los menores de ≤5 años, lo que indica una elevada implementación de estrategias de detección precoz.

Table 2.1. Age at diagnosis: summary statistics for patients seen during 2023.
Tabla 2.1. Edad al diagnóstico: estadísticos descriptivos en pacientes vistos durante 2023.

N	Missing	Mean	Min	25th Pctl	Median	75th Pctl	Max
2508	31	6.06	0.00	0.10	0.40	4.00	75.00

Table 2.2. Age at diagnosis in children and adults seen during 2023.
Tabla 2.2. Edad al diagnóstico en niños y adultos vistos durante 2023.

	N	Missing	Mean	Min	25th Pctl	Median	75th Pctl	Max
Children	1044	6	0.66	0.00	0.10	0.10	0.30	14.70
Adults	1464	25	9.92	0.00	0.30	1.40	13.00	75.00

Figure 2.1. Age at diagnosis in children and adults seen during 2023.
Figura 2.1. Edad al diagnóstico en niños y adultos vistos durante 2023.

Boxplot showing median (line), interquartile range (box), and adjacent values (whiskers).
Diagrama de cajas que muestra la mediana (línea), el rango intercuartílico (caja) y los valores adyacentes (bigotes).

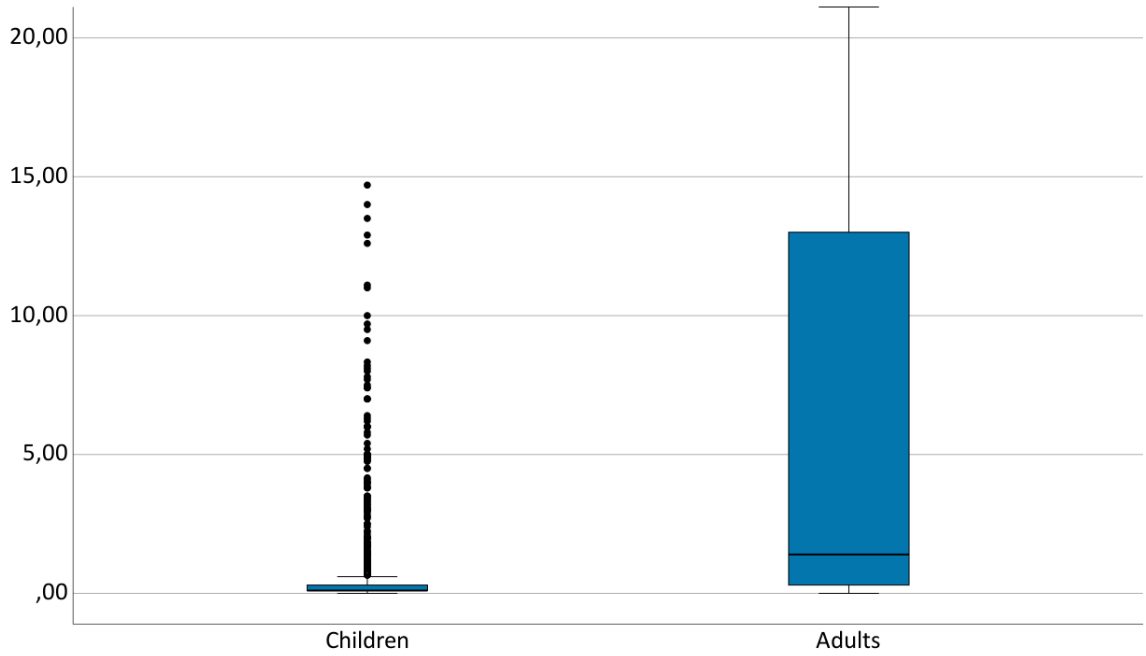


Table 2.3. Age categories at diagnosis in children and adults seen during 2023.
Tabla 2.3. Categorías de edad al diagnóstico en niños y adultos vistos durante 2023.

Age at diagnosis	Children	Adults
<3 months	740 (70.88%)	291 (20.07%)
3 months-18 years	304 (29.12%)	853 (58.83%)
>18 years	0 (0.00%)	306 (21.10%)
Missing: 31		

Table 2.4. Newborn screening status among patients seen during 2023.
Tabla 2.4. Estado del cribado neonatal en pacientes vistos durante 2023.

Newborn screening	Frequency	Percent
Missing / unknown	80	3.15
Not done	1568	61.76
Performed	891	35.09

Table 2.5. Newborn screening status among patients aged ≤5 years seen during 2023.
Tabla 2.5. Estado del cribado neonatal en pacientes de ≤5 años vistos durante 2023.

Newborn screening	Frequency	Percent
Missing / unknown	5	1.91
Not done	1	0.38
Performed	256	97.71

Table 2.6. Frequency of meconium ileus by age group among patients seen during 2023.
Tabla 2.6. Frecuencia de íleo meconial según grupo de edad en pacientes vistos durante 2023.

Age		Missing	No	Operated	Not operated	Unknown	Total
≤10	N	20	496	61	18	1	596
	%	3.36	83.22	10.23	3.02	0.17	23.47
>10	N	69	1698	129	36	11	1943
	%	3.55	87.39	6.64	1.85	0.57	76.53
Total	N	89	2194	190	54	12	2539

GENETICS/*GENÉTICA*

This section summarises the genetic characteristics of patients with confirmed diagnosis seen during 2023. Genetic testing was available in 99.96% of patients, and both CFTR mutations were identified in 95.7%, reflecting a high level of genetic characterisation within the Registry. A total of 97.6% of analysed alleles were identified. F508del remained the most frequent mutation, present in 49.3% of alleles, with 24.98% of patients being homozygous. These data confirm the robustness and completeness of molecular diagnosis in the national cohort.

Este apartado resume las características genéticas de los pacientes con diagnóstico confirmado vistos durante 2023. El estudio genético estuvo disponible en el 99.96% de los pacientes y ambas mutaciones CFTR fueron identificadas en el 95.7%, lo que refleja un elevado nivel de caracterización genética en el Registro. El 97.6% de los alelos analizados estuvieron identificados. F508del continuó siendo la mutación más frecuente, presente en el 49.3% de los alelos, con un 24.98% de pacientes homocigotos. Estos datos confirman la solidez y el alto grado de cobertura del diagnóstico molecular en la cohorte nacional.

Table 3.1. Availability of genetic testing among patients with confirmed diagnosis seen during 2023.
Tabla 3.1. Disponibilidad de estudio genético en pacientes con diagnóstico confirmado vistos durante 2023.

DNA test	Frequency	Percent
Done	2538	99.96
Not Done/Missing	1	0.04

Table 3.2. CFTR alleles analysed among patients with confirmed diagnosis seen during 2023.
Tabla 3.2. Alelos CFTR analizados en pacientes con diagnóstico confirmado vistos durante 2023.

DNA test	Frequency	Percent
Done	5076	99.96
Not Done	2	0.04

Table 3.3. Identification of CFTR mutations among patients with confirmed diagnosis seen during 2023.
Tabla 3.3. Identificación de mutaciones en CFTR en pacientes con diagnóstico confirmado vistos durante 2023.

Mutations identified	Frequency	Percent
Both identified	2428	95.67
At least one unknown	110	4.33
Missing: 1		

Table 3.4. Distribution of identified and unknown CFTR alleles among patients seen during 2023.
Tabla 3.4. Distribución de alelos CFTR identificados y desconocidos en pacientes vistos durante 2023.

Mutation category	Frequency	Percent
Identified	4956	97.64
Unknown	120	2.36
Missing: 2		

Table 3.5. F508del genotype distribution among patients with confirmed diagnosis seen during 2023.
Tabla 3.5. Distribución del genotipo F508del en pacientes con diagnóstico confirmado vistos durante 2023.

F508del category	Frequency	Percent
Heterozygote	1236	48.70
Homozygote	634	24.98
Not F508del	668	26.32
Missing: 1		

Table 3.6. Most frequent CFTR mutations among patients with confirmed diagnosis seen during 2023.
Tabla 3.6. Mutaciones CFTR más frecuentes en pacientes con diagnóstico confirmado vistos durante 2023.

Mutation	Frequency	Percent
F508del	2502	49.29
G542X	313	6.17
L206W	131	2.58
N1303K	124	2.44
R334W	123	2.42
Unknown	120	2.36
2789+5G->A	96	1.89
I507del	64	1.26
D1152H	57	1.12
1811+1.6kbA->G	49	0.97
R1162X	47	0.93
G85E	46	0.91
711+1G->T	45	0.89
1609delCA	42	0.83
R1066C	42	0.83
2183AA->G	39	0.77
V232D	39	0.77
3272-26A->G	38	0.75
Q890X	36	0.71
W1282X	35	0.69
712-1G->T	34	0.67
3849+10kbC->T	32	0.63
H609R	31	0.61
R347P	30	0.59
5T;TG12	29	0.57
2869insG	27	0.53
A1006E	26	0.51
R117H	26	0.51
S549R	26	0.51

PULMONARY FUNCTION/*FUNCIÓN PULMONAR*

This section describes lung function data in patients aged ≥6 years with confirmed diagnosis who were seen during 2023 and had not undergone lung transplantation. FEV1 values were available for 1978 individuals. The overall mean FEV1 was 86.9% predicted, with a median of 91.0%. Children aged 6–17 years showed a median FEV1 of 100.9%, whereas adults had a median of 80.4%, demonstrating the expected age-related decline. Longitudinal analysis from 2012 to 2023 indicates a sustained improvement in median FEV1 values over time, particularly after 2020, with the most pronounced gains observed in adult age groups.

Este apartado describe los datos de función pulmonar en pacientes de ≥6 años con diagnóstico confirmado vistos durante 2023 que no habían sido sometidos a trasplante pulmonar. Los valores de FEV1 estuvieron disponibles en 1978 individuos. La media global de FEV1 fue del 86.9% del predicho, con una mediana de 91.0%. Los niños de 6–17 años presentaron una mediana de FEV1 del 100.9%, mientras que en adultos fue del 80.4%, evidenciando el descenso relacionado con la edad. El análisis longitudinal entre 2012 y 2023 muestra una mejoría sostenida de la mediana del FEV1, especialmente a partir de 2020, con incrementos más marcados en los grupos de edad adulta.

Lung function parameters in non-transplanted patients aged ≥6 years seen in 2023.
Parámetros de función pulmonar en pacientes no trasplantados de ≥6 años vistos en 2023.

Table 4.1. Availability of FEV1 data among patients aged ≥6 years seen during 2023.
Tabla 4.1. Disponibilidad de datos de FEV1 en pacientes de ≥6 años vistos durante 2023.

N	Miss	Mean	Min	25th Pctl	Median	75th Pctl	Max
1978	56	86.92	18.42	71.37	91.03	104.06	151.31

Figure 4.1. Distribution of FEV1 (% predicted) by age group among patients aged ≥6 years seen during 2023.
Figura 4.1. Distribución de FEV1 (% del predicho) según grupo de edad en pacientes de ≥6 años vistos durante 2023.

Boxplot showing median (line), interquartile range (box), and adjacent values (whiskers).
Diagrama de cajas que muestra la mediana (línea), el rango intercuartílico (caja) y los valores adyacentes (bigotes).

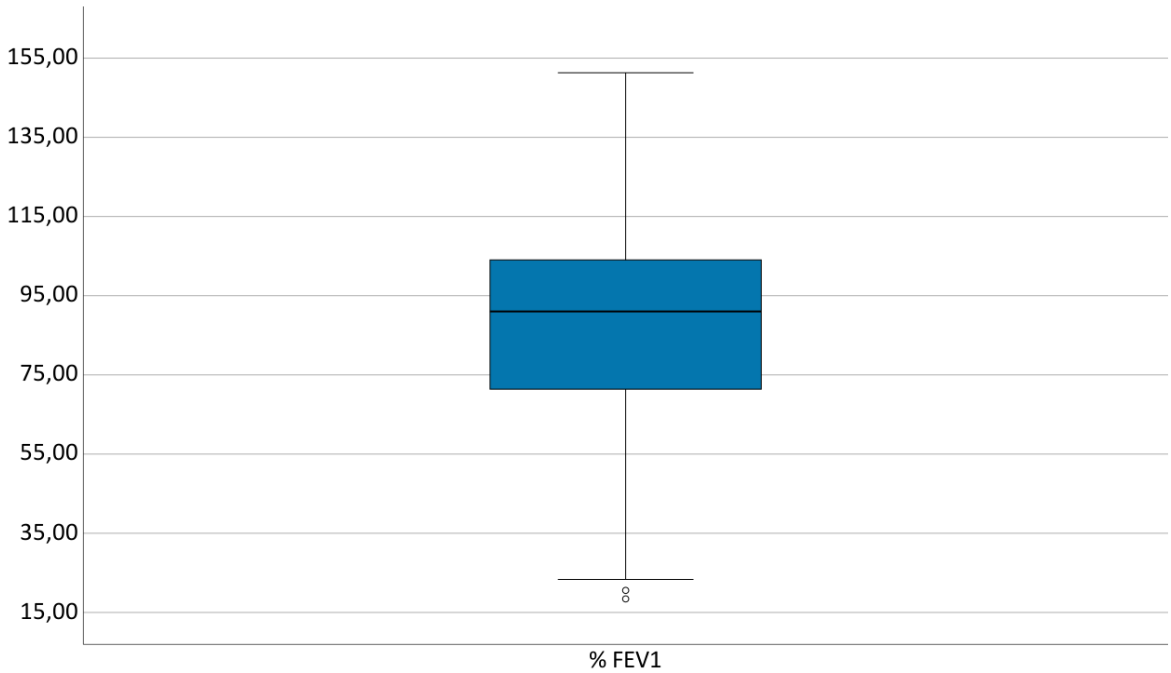


Table 4.2. FEV1 (% predicted) by age group among patients aged ≥6 years seen during 2023.
Tabla 4.2. FEV1 (% del predicho) según grupo de edad en pacientes de ≥6 años vistos durante 2023.

Age groups	N	Miss	Mean	Min	25th Pctl	Median	75th Pctl	Max
6-11	386	19	104.78	44.92	95.00	106.66	114.54	151.31
12-17	391	7	96.15	30.03	87.63	98.04	107.01	133.86
18-29	525	10	83.06	18.42	67.94	86.85	100.81	133.99
30-39	298	9	73.04	24.49	57.13	74.08	91.13	128.51
40-49	219	7	75.39	28.20	58.01	74.56	92.98	121.93
50-59	105	2	76.19	24.24	60.90	78.77	95.84	119.39
≥60	54	2	74.34	20.57	53.30	74.55	93.22	127.74

Figure 4.2. FEV1 (% predicted) in children aged 6–17 years among patients aged ≥6 years seen during 2023.
Figura 4.2. FEV1 (% del predicho) en niños de 6–17 años en pacientes de ≥6 años vistos durante 2023.

Boxplot showing median (line), interquartile range (box), and adjacent values (whiskers).
Diagrama de cajas que muestra la mediana (línea), el rango intercuartílico (caja) y los valores adyacentes (bigotes).

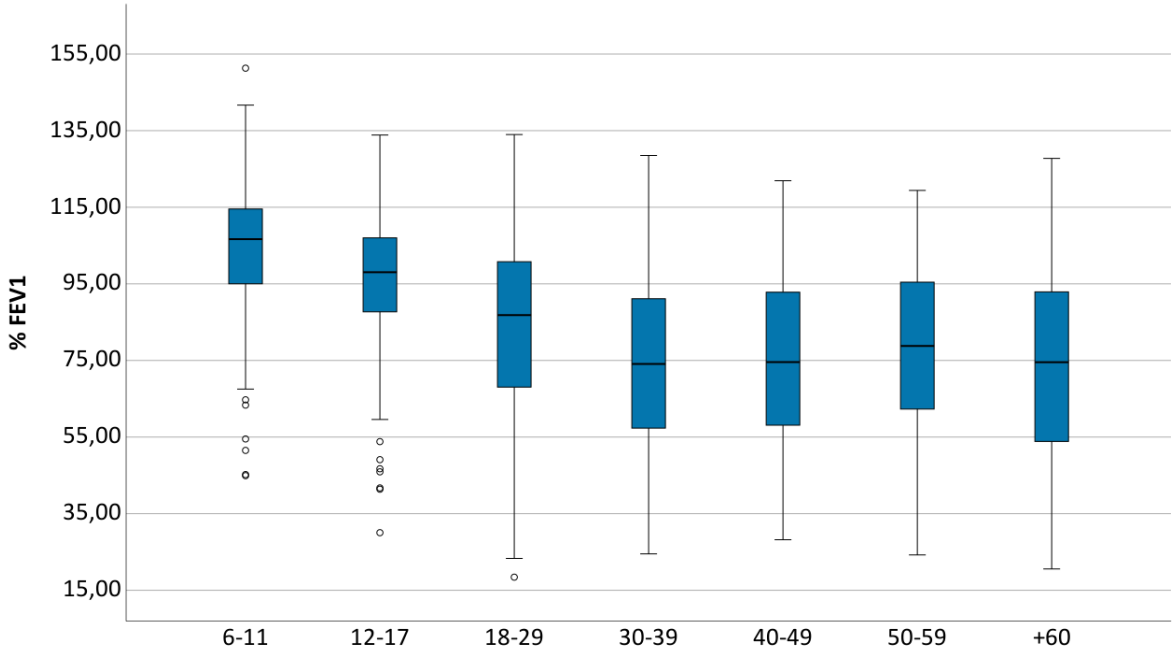


Table 4.3. FEV1 (% predicted) in patients aged 6–17 years and ≥18 years among patients aged ≥6 years seen during 2023.
Tabla 4.3. FEV1 (% del predicho) en pacientes de 6–17 años y ≥18 años en pacientes de ≥6 años vistos durante 2023.

Age groups	N	Miss	Mean	Min	25th Pctl	Median	75th Pctl	Max
6-17 y	777	26	100.44	30.03	91.02	100.89	111.22	151.31
>18 y	1201	30	78.18	18.42	61.55	80.38	96.15	133.99

Figure 4.3. FEV1 (% predicted) in adults aged ≥18 years among patients aged ≥6 years seen during 2023.
Figura 4.3. FEV1 (% del predicho) en adultos de ≥18 años en pacientes de ≥6 años vistos durante 2023.

Boxplot showing median (line), interquartile range (box), and adjacent values (whiskers).
Diagrama de cajas que muestra la mediana (línea), el rango intercuartílico (caja) y los valores adyacentes (bigotes).

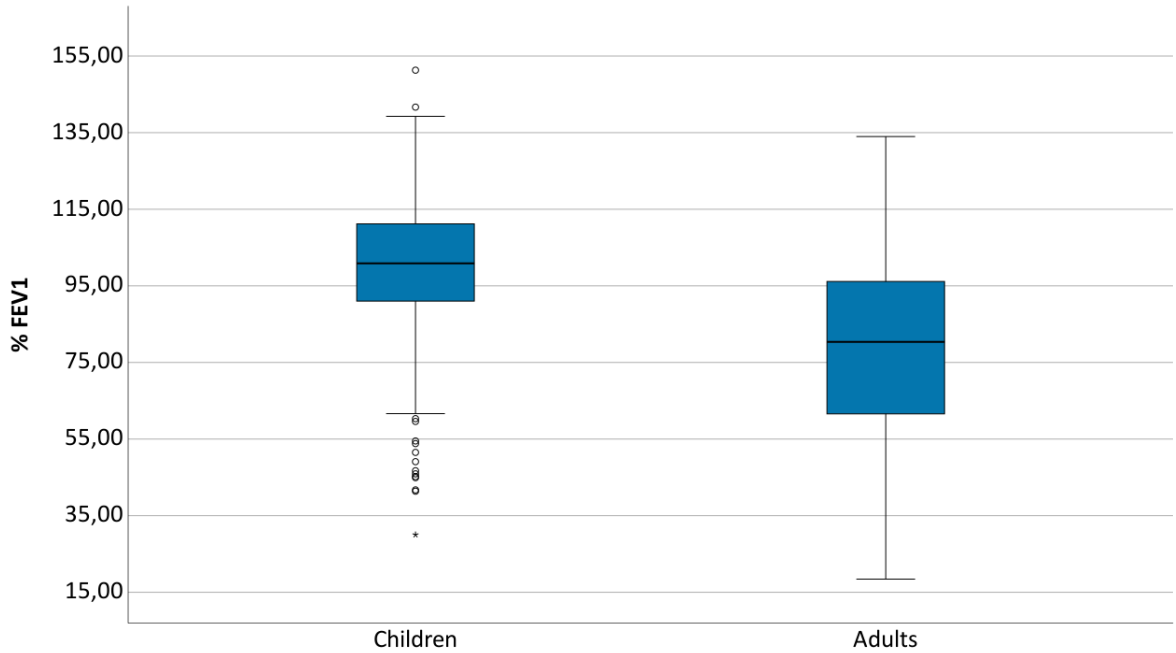


Table 4.4. FEV1 (% predicted) by age group and sex among patients aged ≥6 years seen during 2023.
Tabla 4.4. FEV1 (% del predicho) según grupo de edad y sexo en pacientes de ≥6 años vistos durante 2023.

Age	Sex	N	Miss	Mean	Min	25th Pctl	Median	75th Pctl	Max
6-11	Male	205	0	105.16	51.52	96.09	106.92	113.85	141.66
6-11	Female	181	0	104.35	44.92	93.34	105.97	116.25	151.31
12-17	Male	197	0	95.48	45.92	87.95	97.31	105.44	127.98
12-17	Female	194	0	96.83	30.03	86.93	99.27	108.32	133.86
18-29	Male	281	0	83.55	18.42	68.25	87.61	101.40	133.99
18-29	Female	244	0	82.51	23.33	67.63	85.78	99.75	129.69
30-39	Male	161	0	72.98	25.59	53.79	74.65	91.87	123.87

30-39	Female	137	0	73.10	24.49	59.35	73.35	90.03	128.51
40-49	Male	129	0	76.26	28.20	58.01	75.08	95.48	121.93
40-49	Female	90	0	74.14	34.19	58.38	73.42	88.94	121.91
50-59	Male	49	0	78.60	24.24	60.90	80.31	99.66	119.39
50-59	Female	56	0	74.09	28.76	60.22	76.58	88.61	113.13
≥60	Male	21	0	72.69	20.57	52.46	73.82	94.19	116.43
≥60	Female	33	0	75.38	40.28	52.76	80.46	92.55	127.74

Figure 4.4. FEV1 (% predicted) by age group and sex among patients aged ≥6 years seen during 2023.
Figura 4.4. FEV1 (% del predicho) según grupo de edad y sexo en pacientes de ≥6 años vistos durante 2023.

Boxplot showing median (line), interquartile range (box), and adjacent values (whiskers).
Diagrama de cajas que muestra la mediana (línea), el rango intercuartílico (caja) y los valores adyacentes (bigotes).

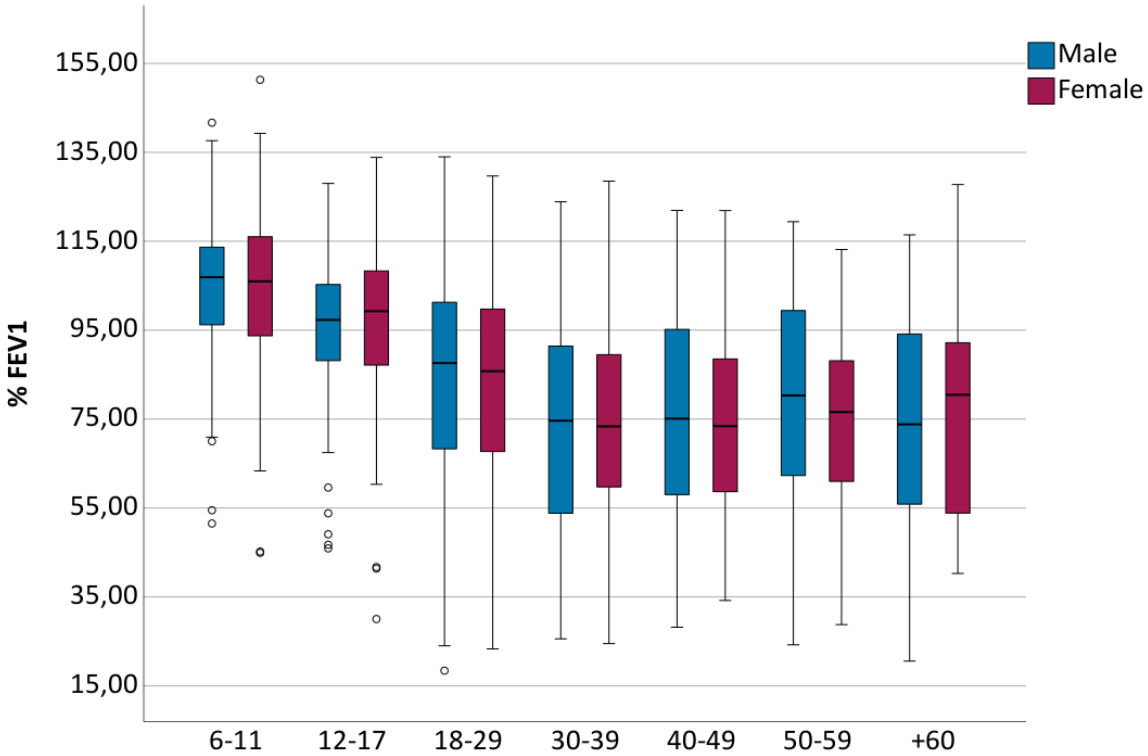


Table 4.5. Lung function severity categories (FEV1 <40%, 40–80%, >80%) by age group among patients aged ≥6 years seen during 2023.
Tabla 4.5. Categorías de gravedad de función pulmonar (FEV1 <40%, 40–80%, >80%) según grupo de edad en pacientes de ≥6 años vistos durante 2023.

Age		Number and percent of patients for each age group			
		<40%	40-80%	>80%	Total
6-17	N	1	75	701	777
	%	0.13%	9.65%	90.22%	100.00%
18-29	N	23	186	316	525
	%	4.38%	35.43%	60.19%	100.00%
≥30	N	46	338	292	676
	%	6.80%	50.00%	43.20%	100.00%
Total	N	70	599	1309	1978
	%	3.54%	30.28%	66.18%	100.00%
Missing: 56					

Figure 4.5. Lung function severity categories by age group among patients aged ≥6 years seen during 2023.
Figura 4.5. Categorías de gravedad de la función pulmonar según grupo de edad en pacientes de ≥6 años vistos durante 2023.

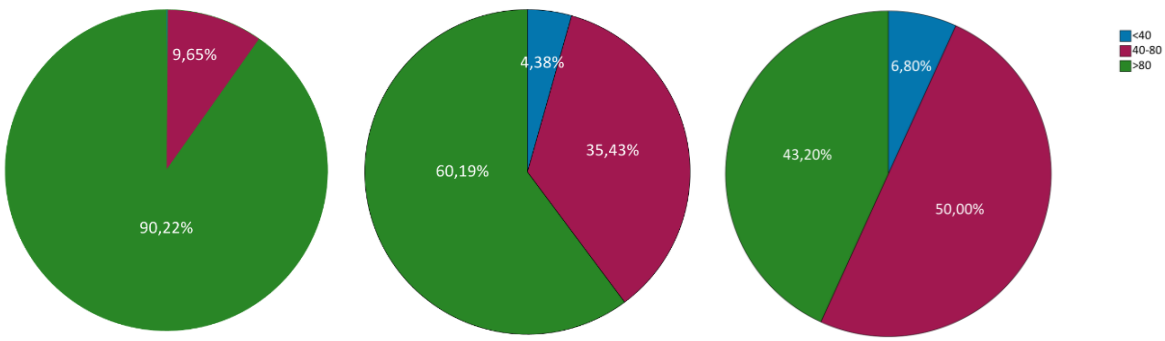


Table 4.6. Change in median FEV1 (% predicted) in children and adults from 2012 to 2023 among patients aged ≥6 years.
Tabla 4.6. Evolución de la mediana del FEV1 (% del predicho) en niños y adultos desde 2012 hasta 2023 en pacientes de ≥6 años.

	% FEV_1 Children	% FEV_1 Adults
2012	92.6	66.6
2013	92.5	67.3
2014	91.5	67.0
2015	91.3	58.6
2016	91.4	68.2
2017	91.2	68.5
2018	92.3	67.9
2019	92.0	70.2
2020	93.9	70.4
2021	94.8	72.1
2022	97.6	79.8
2023	100.9	80.4

Figure 4.6. Change in median FEV1 (% predicted) from 2012 to 2023 in children and adults aged ≥6 years.
Figura 4.6. Evolución de la mediana del FEV1 (% del predicho) desde 2012 hasta 2023 en niños y adultos de ≥6 años.

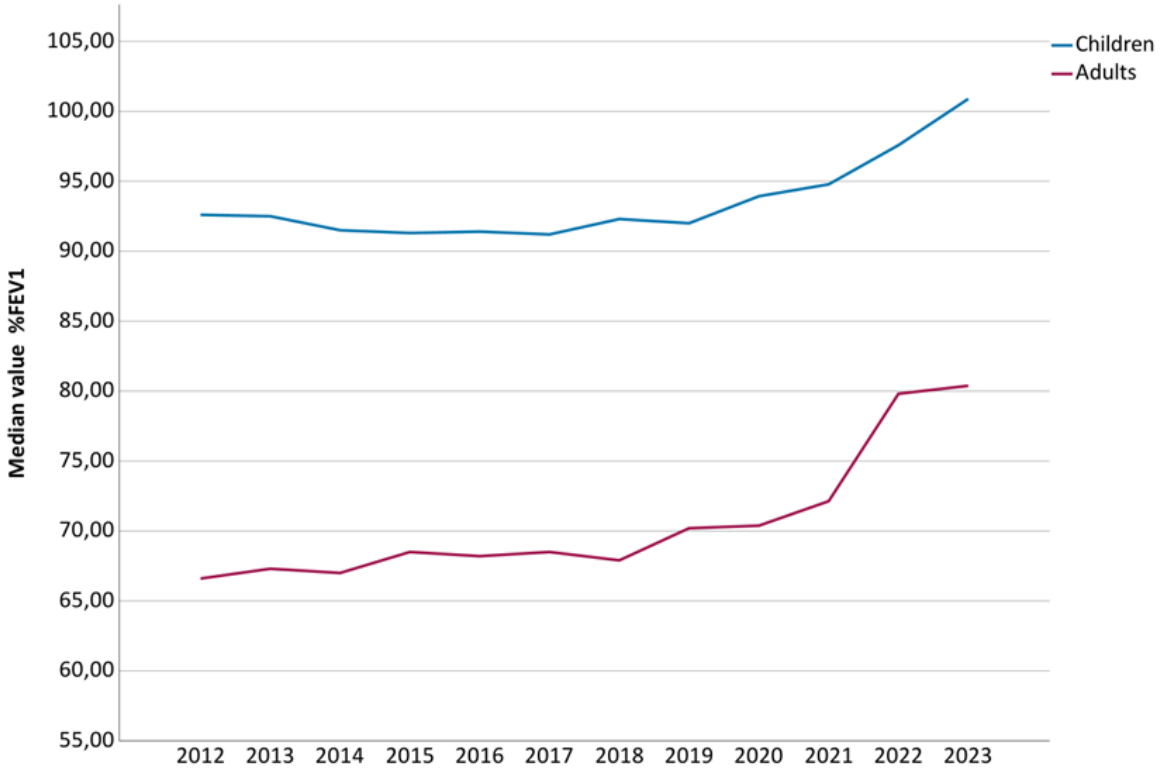
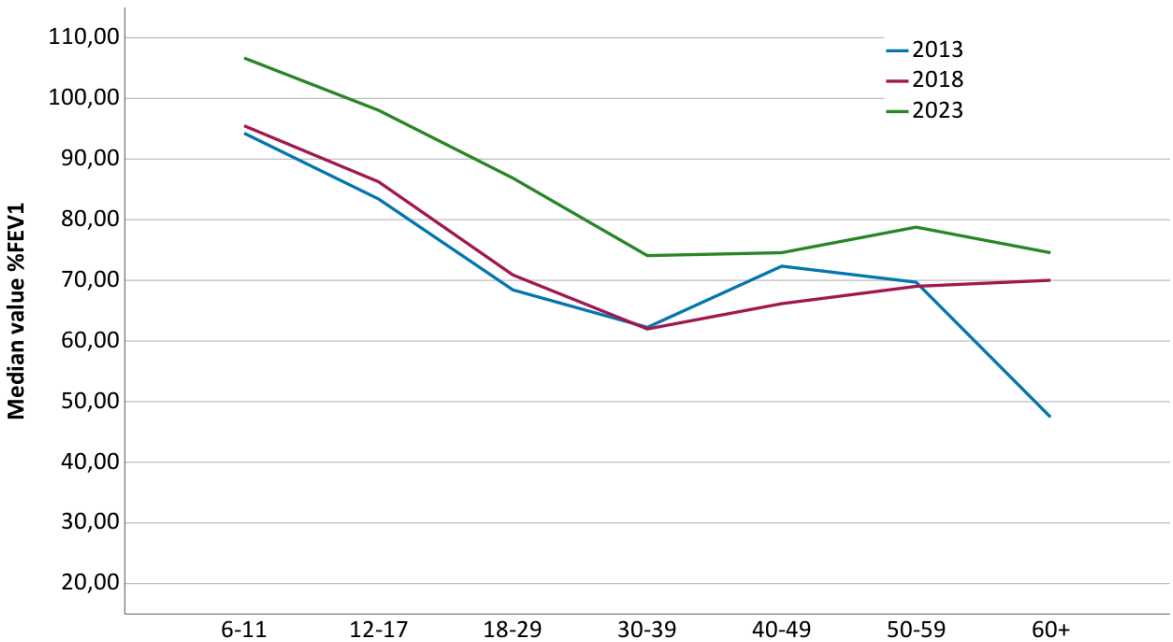


Table 4.7. Changes in median FEV1 (% predicted) by age group in 2013, 2018 and 2023 among patients aged ≥6 years.
Tabla 4.7. Evolución de la mediana del FEV1 (% del predicho) según grupo de edad en 2013, 2018 y 2023 en pacientes de ≥6 años.

Group of age	2013	2018	2023
6-11	94.26	95.49	106.66
12-17	83.42	86.25	98.04
18-29	68.42	70.89	86.85
30-39	62.25	61.98	74.08
40-49	72.34	66.16	74.56
50-59	69.69	69.01	78.77
≥60	47.45	70.01	74.55

Figure 4.7. Changes in median FEV1 (% predicted) by age group in 2013, 2018 and 2023 among patients aged ≥6 years.
Figura 4.7. Evolución de la mediana del FEV1 (% del predicho) según grupo de edad en 2013, 2018 y 2023 en pacientes de ≥6 años.



GROWTH/*ESTADO NUTRICIONAL*

This section analyses the nutritional status of non-transplanted patients seen during 2023 using standardized anthropometric parameters. Height and weight were expressed as Z-scores across all age groups. In patients aged 2–17 years, nutritional status was assessed using BMI Z-score, whereas in adults aged ≥18 years BMI was analysed as an absolute value (kg/m²). Median height and weight Z-scores were slightly below the reference population mean, particularly in adult age groups. In adults, BMI increased progressively with age, reaching a median of 24.38 kg/m² and a mean of 25.77 kg/m² in patients aged ≥60 years. Longitudinal analysis demonstrates an overall improvement in BMI Z-score in paediatric age groups over the last decade.

Este apartado analiza el estado nutricional de los pacientes no trasplantados vistos durante 2023 mediante parámetros antropométricos estandarizados. La talla y el peso se expresaron como Z-score en todos los grupos de edad. En pacientes de 2–17 años el estado nutricional se evaluó mediante el Z-score de IMC, mientras que en adultos de ≥18 años el IMC se analizó como valor absoluto en kg/m². Las medianas de Z-score de talla y peso se situaron ligeramente por debajo de la media poblacional de referencia, especialmente en los grupos de edad adulta. En adultos, el IMC mostró un incremento progresivo con la edad, alcanzando una mediana de 24.38 kg/m² y una media de 25.77 kg/m² en pacientes de ≥60 años. El análisis longitudinal evidencia una mejoría global del Z-score de IMC en la población pediátrica en la última década.

Table 5.1. Height Z-score in patients aged 0–17 years and ≥18 years seen during 2023.
Tabla 5.1. Z-score de talla en pacientes de 0–17 años y ≥18 años vistos durante 2023.

Age	N	Missing	Mean	Min	25th Pctl	Median	75th Pctl	Max
0-17	1067	10	-0.26	-3.62	-0.91	-0.22	0.39	2.83
≥18	1213	18	-0.54	-4.93	-1.14	-0.54	0.15	2.85

Table 5.2. Height Z-score by age group in patients seen during 2023.
Tabla 5.2. Z-score de talla según grupo de edad en pacientes vistos durante 2023.

Age	N	Missing	Mean	Min	25th Pctl	Median	75th Pctl	Max
0-5	266	8	-0.15	-3.18	-0.81	-0.09	0.60	2.83
6-11	404	1	-0.19	-3.42	-0.85	-0.16	0.43	2.64
12-17	397	1	-0.41	-3.62	-0.99	-0.34	0.25	2.44
18-29	528	7	-0.55	-4.64	-1.21	-0.56	0.13	2.28
30-39	302	5	-0.57	-2.97	-1.28	-0.54	0.10	1.96
40-49	221	5	-0.44	-4.93	-0.99	-0.40	0.28	2.85
50-59	106	1	-0.44	-2.75	-1.11	-0.46	0.16	2.14
≥60	56	0	-0.91	-3.27	-1.65	-0.82	-0.12	1.19

Figure 5.1. Height Z-score by age group in patients seen during 2023.
Figura 5.1. Z-score de talla según grupo de edad en pacientes vistos durante 2023.

Boxplot showing median (line), interquartile range (box), and adjacent values (whiskers).
Diagrama de cajas que muestra la mediana (línea), el rango intercuartílico (caja) y los valores adyacentes (bigotes).

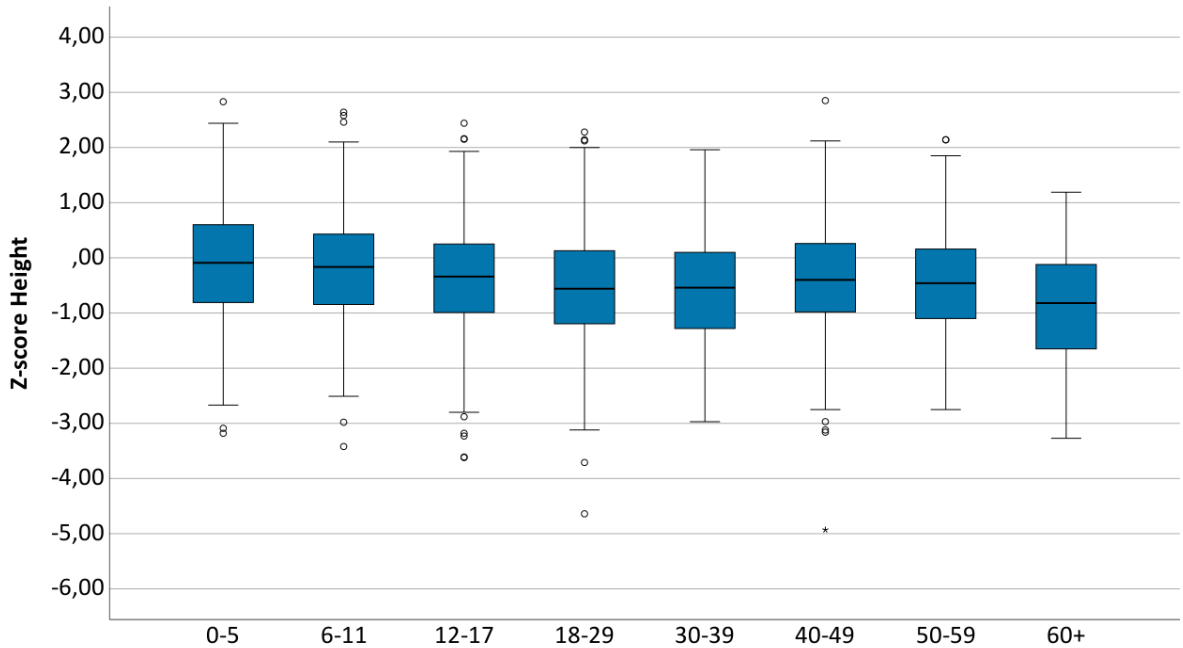


Table 5.3. Height Z-score by age group and sex in patients seen during 2023.
Tabla 5.3. Z-score de talla según grupo de edad y sexo en pacientes vistos durante 2023.

Age	Sex	N	Missing	Mean	Min	25th Pctl	Median	75th Pctl	Max
0–5	Male	122	5	-0.12	-2.67	-0.92	-0.06	0.69	2.83
0–5	Female	144	3	-0.17	-3.18	-0.75	-0.13	0.59	2.44
6–11	Male	214	1	-0.13	-2.98	-0.75	-0.18	0.55	2.64
6–11	Female	190	0	-0.26	-3.42	-0.95	-0.15	0.32	2.58
12–17	Male	200	0	-0.33	-3.62	-0.91	-0.25	0.27	2.44
12–17	Female	197	1	-0.49	-3.23	-1.15	-0.44	0.19	1.93
18–29	Male	282	1	-0.58	-3.71	-1.23	-0.67	0.02	2.28
18–29	Female	246	6	-0.51	-4.64	-1.13	-0.52	0.26	2.14
30–39	Male	164	3	-0.61	-2.89	-1.23	-0.54	0.02	1.85
30–39	Female	138	2	-0.53	-2.97	-1.28	-0.52	0.10	1.96
40–49	Male	131	3	-0.54	-4.93	-1.10	-0.43	0.16	2.85
40–49	Female	90	2	-0.30	-3.12	-0.82	-0.36	0.41	2.12
50–59	Male	50	0	-0.31	-2.75	-1.10	-0.26	0.16	2.14
50–59	Female	56	1	-0.56	-1.90	-1.13	-0.71	0.06	0.95
≥60	Male	22	0	-0.90	-2.20	-1.54	-1.03	-0.12	0.44
≥60	Female	34	0	-0.93	-3.27	-2.05	-0.74	-0.05	1.19

Figure 5.2. Height Z-score by age group and sex in patients seen during 2023.
Figura 5.2. Z-score de talla según grupo de edad y sexo en pacientes vistos durante 2023.

Boxplot showing median (line), interquartile range (box), and adjacent values (whiskers).
Diagrama de cajas que muestra la mediana (línea), el rango intercuartílico (caja) y los valores adyacentes (bigotes).

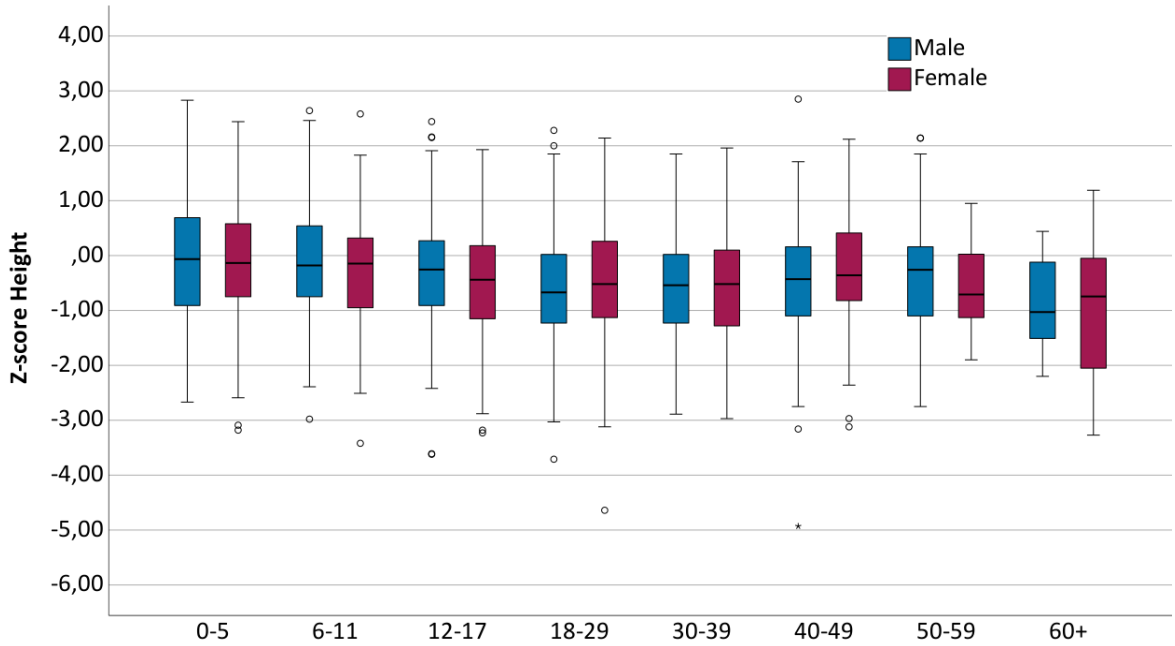


Table 5.4. Weight Z-score in patients aged 0–17 years and ≥18 years seen during 2023.
Tabla 5.4. Z-score de peso en pacientes de 0–17 años y ≥18 años vistos durante 2023.

Age	N	Missing	Mean	Min	25th Pctl	Median	75th Pctl	Max
0–17	1077	0	-0.29	-4.95	-0.93	-0.21	0.41	3.55
≥18	1227	4	-0.17	-6.33	-0.76	-0.12	0.59	2.95

Table 5.5. Weight Z-score by age group in patients seen during 2023.
Tabla 5.5. Z-score de peso según grupo de edad en pacientes vistos durante 2023.

Age	N	Missing	Mean	Min	25th Pctl	Median	75th Pctl	Max
0–5	274	0	-0.53	-4.95	-1.21	-0.51	0.31	3.55
6–11	405	0	-0.14	-4.16	-0.72	-0.13	0.47	3.02
12–17	398	0	-0.27	-4.89	-0.90	-0.18	0.45	2.15
18–29	535	0	-0.48	-6.33	-1.18	-0.43	0.29	2.72
30–39	306	1	-0.13	-3.89	-0.64	-0.14	0.52	2.90
40–49	224	2	0.17	-4.12	-0.48	0.20	0.89	2.95
50–59	107	0	0.41	-2.78	-0.24	0.53	0.98	2.92
≥60	55	1	0.25	-1.81	-0.28	0.18	0.76	2.34

Figure 5.3. Weight Z-score by age group in patients seen during 2023.
Figura 5.3. Z-score de peso según grupo de edad en pacientes vistos durante 2023.

Boxplot showing median (line), interquartile range (box), and adjacent values (whiskers).
Diagrama de cajas que muestra la mediana (línea), el rango intercuartílico (caja) y los valores adyacentes (bigotes).

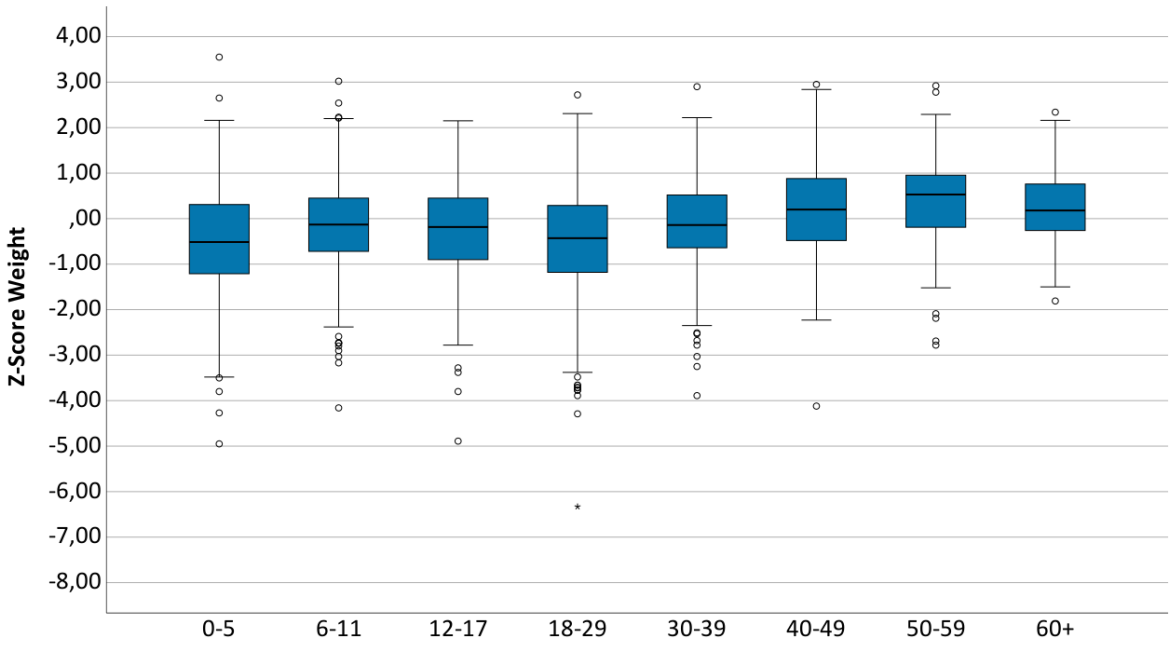


Table 5.6. Weight Z-score by age group and sex in patients seen during 2023.
Tabla 5.6. Z-score de peso según grupo de edad y sexo en pacientes vistos durante 2023.

Age	Sex	N	Missing	Mean	Min	25th Pctl	Median	75th Pctl	Max
0–5	Male	127	0	-0.46	-2.92	-1.23	-0.52	0.40	3.55
0–5	Female	147	0	-0.60	-4.95	-1.18	-0.51	0.21	1.72
6–11	Male	215	0	-0.10	-4.16	-0.63	-0.12	0.59	2.54
6–11	Female	190	0	-0.18	-3.17	-0.76	-0.15	0.36	3.02
12–17	Male	200	0	-0.34	-4.89	-1.02	-0.31	0.50	2.15
12–17	Female	198	0	-0.21	-3.38	-0.76	-0.11	0.42	2.00
18–29	Male	283	0	-0.47	-3.89	-1.20	-0.28	0.32	2.72
18–29	Female	252	0	-0.50	-6.33	-1.18	-0.48	0.25	2.16
30–39	Male	166	1	-0.10	-3.89	-0.54	-0.14	0.52	2.90
30–39	Female	140	0	-0.17	-3.03	-0.74	-0.13	0.57	2.16
40–49	Male	133	1	0.21	-4.12	-0.41	0.36	0.88	2.84
40–49	Female	91	1	0.10	-2.09	-0.55	0.18	0.90	2.95
50–59	Male	50	0	0.51	-2.69	-0.16	0.59	1.27	2.92
50–59	Female	57	0	0.33	-2.78	-0.42	0.43	0.90	2.29
≥60	Male	22	0	0.09	-1.81	-0.53	-0.01	0.68	1.80
≥60	Female	33	1	0.36	-1.50	-0.22	0.18	0.80	2.34

Figure 5.4. Weight Z-score by age group and sex in patients seen during 2023.
Figura 5.4. Z-score de peso según grupo de edad y sexo en pacientes vistos durante 2023.

Boxplot showing median (line), interquartile range (box), and adjacent values (whiskers).
Diagrama de cajas que muestra la mediana (línea), el rango intercuartílico (caja) y los valores adyacentes (bigotes).

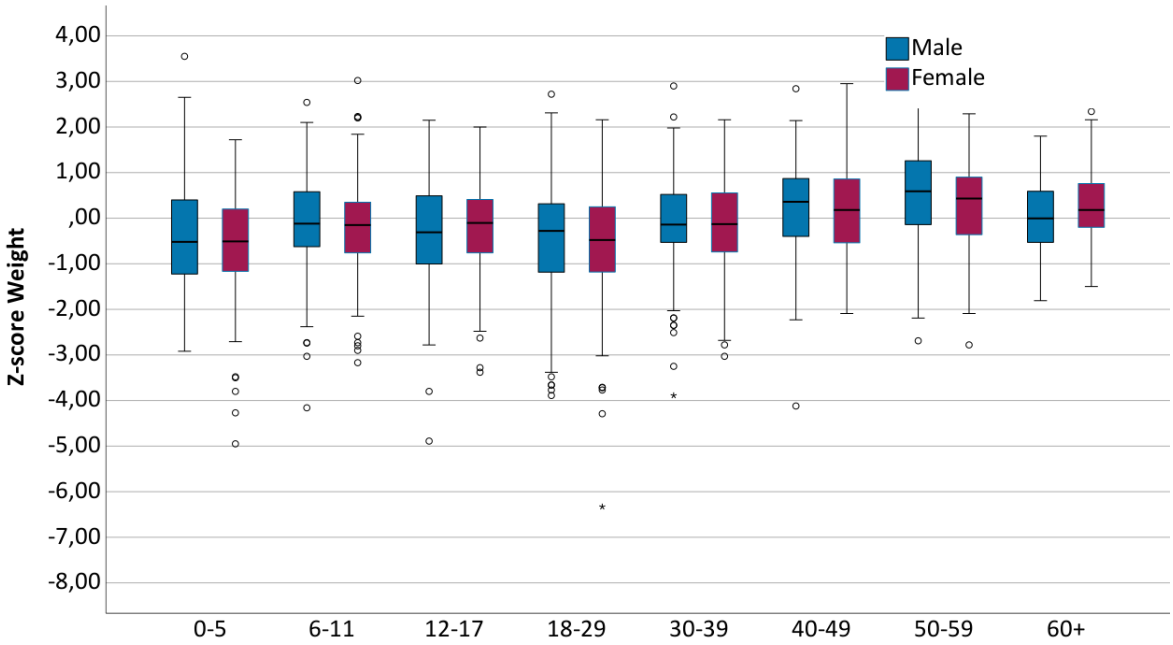


Table 5.7. BMI Z-score in patients aged 2–17 years seen during 2023.
Tabla 5.7. Z-score de IMC en pacientes de 2–17 años vistos durante 2023.

Age	N	Missing	Mean	Min	25th Pctl	Median	75th Pctl	Max
2–17	998	5	-0.15	-5.34	-0.70	-0.08	0.51	3.28

Table 5.8. BMI Z-score by age group in patients aged 2–17 years seen during 2023.
Tabla 5.8. Z-score de IMC según grupo de edad en pacientes de 2–17 años vistos durante 2023.

Age	N	Missing	Mean	Min	25th Pctl	Median	75th Pctl	Max
2–5	197	3	-0.42	-4.52	-1.01	-0.30	0.33	3.28
6–11	404	1	-0.02	-5.34	-0.59	0.03	0.65	2.46
12–17	397	1	-0.15	-3.73	-0.70	-0.04	0.52	2.48

Figure 5.5. BMI Z-score by age group in patients aged 2–17 years seen during 2023.
Figura 5.5. Z-score de IMC según grupo de edad en pacientes de 2–17 años vistos durante 2023.

Boxplot showing median (line), interquartile range (box), and adjacent values (whiskers).
Diagrama de cajas que muestra la mediana (línea), el rango intercuartílico (caja) y los valores adyacentes (bigotes).

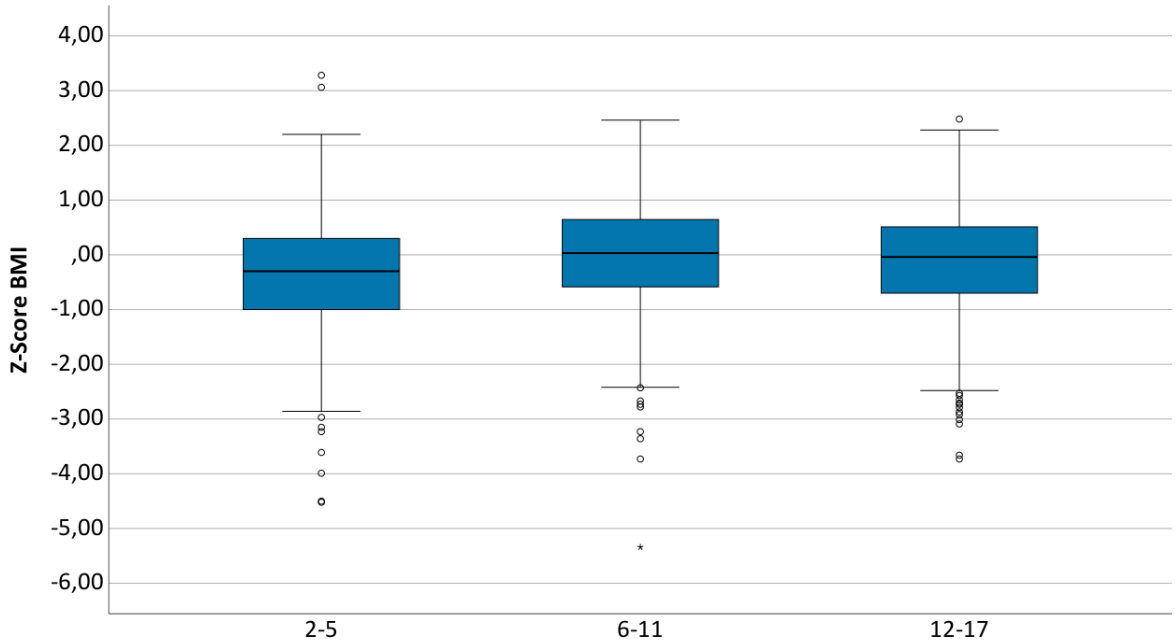


Table 5.9. BMI Z-score by age group and sex in patients aged 2–17 years seen during 2023.
Tabla 5.9. Z-score de IMC según grupo de edad y sexo en pacientes de 2–17 años vistos durante 2023.

Age	Sex	N	Missing	Mean	Min	25th Pctl	Median	75th Pctl	Max
2–5	Male	93	2	-0.33	-3.23	-0.97	-0.30	0.33	3.28
2–5	Female	104	1	-0.50	-4.52	-1.03	-0.30	0.35	1.36
6–11	Male	214	1	-0.03	-5.34	-0.48	0.03	0.73	2.27
6–11	Female	190	0	-0.01	-3.36	-0.64	0.03	0.56	2.46
12–17	Male	200	0	-0.33	-3.73	-0.95	-0.30	0.51	2.48
12–17	Female	197	1	0.03	-2.92	-0.46	0.08	0.52	1.84

Figure 5.6. BMI Z-score by age group and sex in patients aged 2–17 years seen during 2023.
Figura 5.6. Z-score de IMC según grupo de edad y sexo en pacientes de 2–17 años vistos durante 2023.

Boxplot showing median (line), interquartile range (box), and adjacent values (whiskers).
Diagrama de cajas que muestra la mediana (línea), el rango intercuartílico (caja) y los valores adyacentes (bigotes).

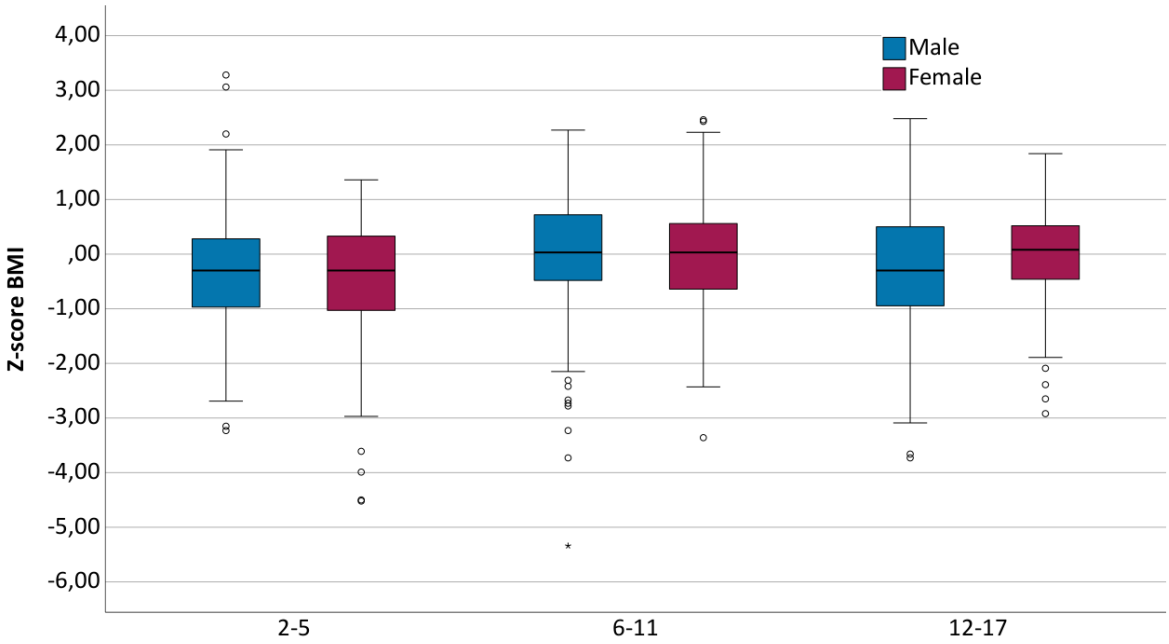


Table 5.10. BMI in adults aged ≥18 years seen during 2023.
Tabla 5.10. IMC en adultos de ≥18 años vistos durante 2023.

N	Missing	Mean	Min	25th Pctl	Median	75th Pctl	Max
1210	21	23.36	15.06	20.77	22.77	25.31	50.67

Table 5.11. BMI by age group in adults aged ≥18 years seen during 2023.
Tabla 5.11. IMC según grupo de edad en adultos de ≥18 años vistos durante 2023.

Age	N	Missing	Mean	Min	25th Pctl	Median	75th Pctl	Max
18–29	528	7	22.14	15.06	19.83	21.82	23.78	41.43
30–39	301	6	23.37	16.80	21.09	22.92	25.08	37.18
40–49	220	6	24.60	16.97	21.79	23.80	26.80	50.67
50–59	106	1	25.57	16.42	22.77	25.34	27.85	39.91
≥60	55	1	25.77	20.03	22.15	24.38	28.07	39.26

Figure 5.7. BMI by age group in adults aged ≥18 years seen during 2023.
Figura 5.7. IMC según grupo de edad en adultos de ≥18 años vistos durante 2023.

Boxplot showing median (line), interquartile range (box), and adjacent values (whiskers).
Diagrama de cajas que muestra la mediana (línea), el rango intercuartílico (caja) y los valores adyacentes (bigotes).

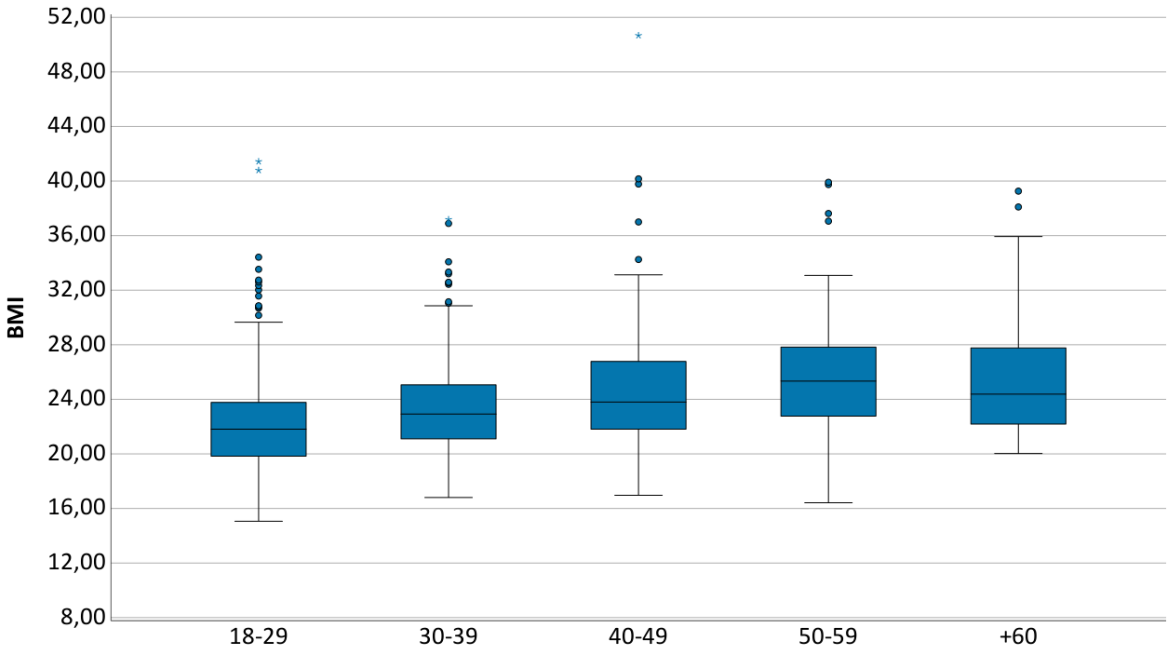


Table 5.12. BMI by age group and sex in adults aged ≥18 years seen during 2023.
Tabla 5.12. IMC según grupo de edad y sexo en adultos de ≥18 años vistos durante 2023.

Age	Sex	N	Missing	Mean	Min	25th Pctl	Median	75th Pctl	Max
18–29	Male	282	1	22.50	15.18	20.34	22.45	24.21	41.43
18–29	Female	246	6	21.72	15.06	19.31	21.19	23.05	40.79
30–39	Male	163	4	23.82	16.90	21.91	23.44	25.53	37.18
30–39	Female	138	2	22.84	16.80	20.32	22.09	24.03	36.89
40–49	Male	130	4	25.00	17.09	22.54	24.43	27.07	37.00
40–49	Female	90	2	24.01	16.97	20.66	22.87	25.47	50.67
50–59	Male	50	0	26.00	17.16	23.51	25.66	28.07	37.62
50–59	Female	56	1	25.19	16.42	21.53	24.78	27.83	39.91
≥60	Male	22	0	25.20	20.98	21.93	24.23	27.44	35.93
≥60	Female	33	1	26.15	20.03	22.19	25.11	29.76	39.26

Figure 5.8. BMI by age group and sex in adults aged ≥18 years seen during 2023.
Figura 5.8. IMC según grupo de edad y sexo en adultos de ≥18 años vistos durante 2023.

Boxplot showing median (line), interquartile range (box), and adjacent values (whiskers).
Diagrama de cajas que muestra la mediana (línea), el rango intercuartílico (caja) y los valores adyacentes (bigotes).

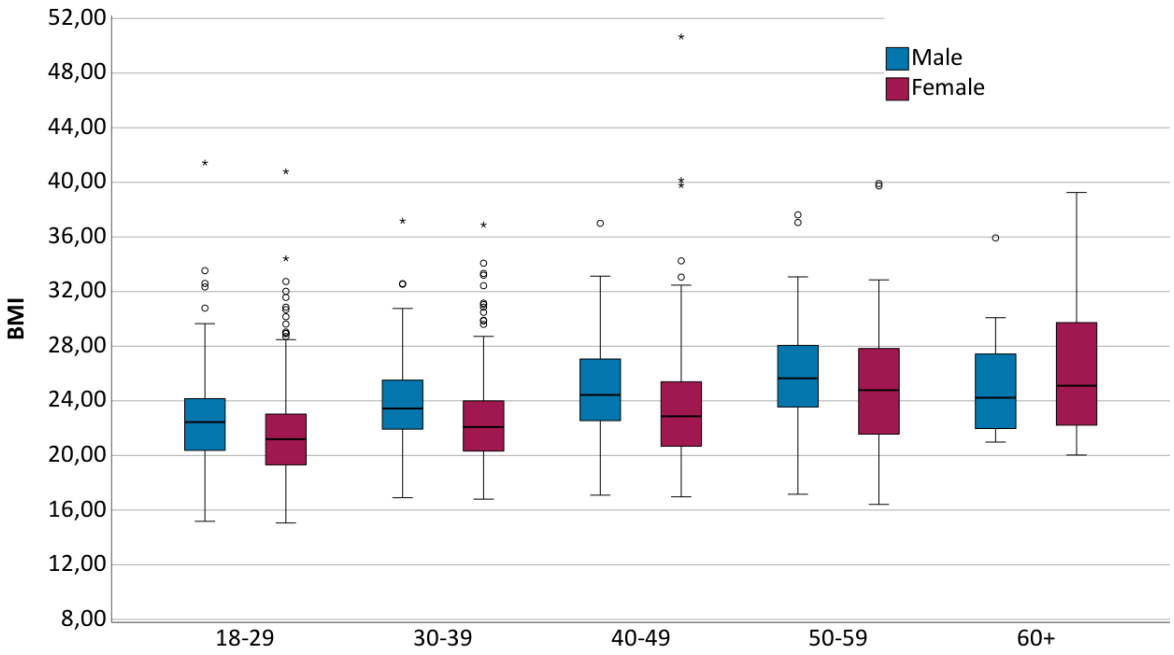


Table 5.13. Proportion of children with BMI Z-score <-2, -2 to 2 and >2 by age group and sex in patients aged 2–17 years seen during 2023.
Tabla 5.13. Proporción de niños con Z-score de IMC <-2, -2 a 2 y >2 según grupo de edad y sexo en pacientes de 2–17 años vistos durante 2023.

		<-2		-2 to 2		>2		Total
Sex	Age	N	%	N	%	N	%	N
Males	2–5	5	5.38	85	91.40	3	3.23	93
	6–11	13	6.07	200	93.46	1	0.47	214
	12–17	13	6.50	183	91.50	4	2.00	200
Females	2–5	12	11.54	92	88.46	0	0.00	104
	6–11	6	3.16	178	93.68	6	3.16	190
	12–17	4	2.03	193	97.97	0	0.00	197

Table 5.14. BMI categories (<20, 20–<25, 25–<30, ≥30) by age group and sex in adults aged ≥18 years seen during 2023.
Tabla 5.14. Categorías de IMC (<20, 20–<25, 25–<30, ≥30) según grupo de edad y sexo en adultos de ≥18 años vistos durante 2023.

			< 20		≥ 20 to < 25		≥ 25 to < 30		≥ 30	
Sex	**Age**	**N**	N	%	N	%	N	%	N	%
Males	18–29	282	62	21.99	165	58.51	50	17.73	5	1.77
	30–39	163	13	7.98	102	62.58	40	24.54	8	4.91
	40–49	130	2	1.54	66	50.77	54	41.54	8	6.15
	50–59	50	1	2.00	20	40.00	21	42.00	8	16.00
	≥60	22	0	0.00	12	54.55	8	36.36	2	9.09
Females	18–29	246	85	34.55	130	52.85	23	9.35	8	3.25
	30–39	138	27	19.57	82	59.42	20	14.49	9	6.52
	40–49	90	18	20.00	46	51.11	15	16.67	11	12.22
	50–59	56	7	12.50	22	39.29	22	39.29	5	8.93
	≥60	33	0	0.00	16	48.48	10	30.30	7	21.21

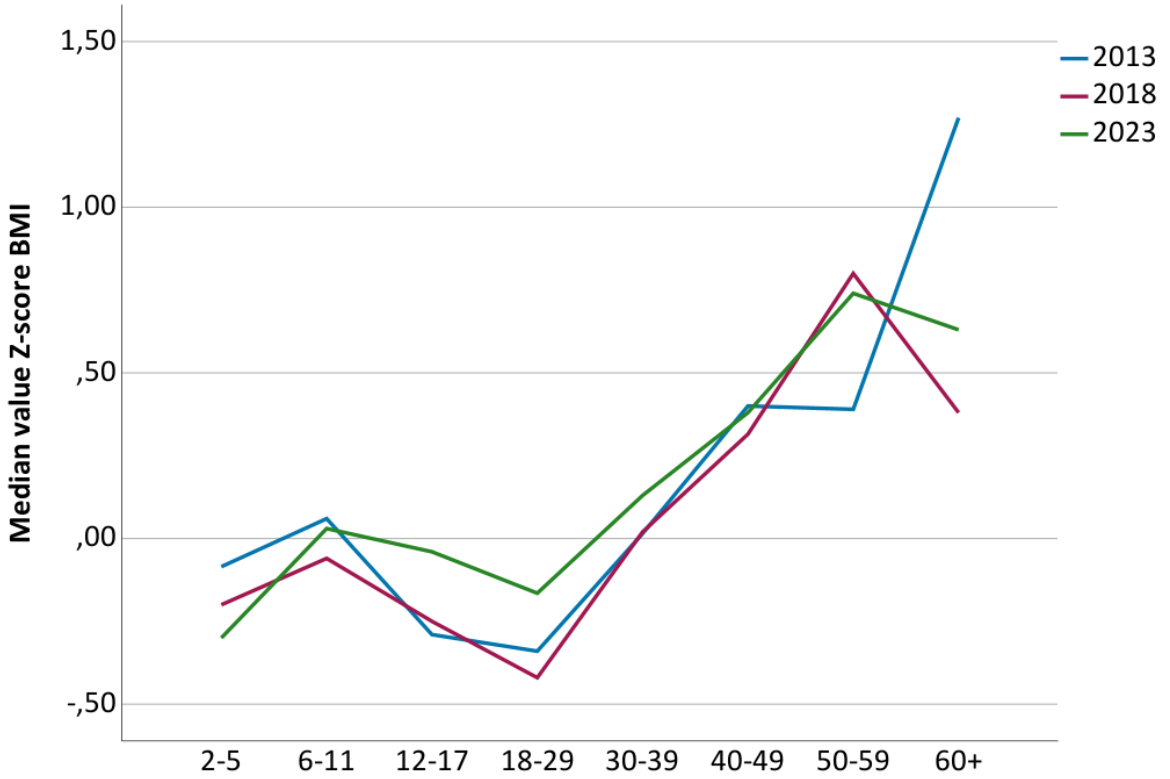
Table 5.15. Changes in BMI Z-score by age group in patients aged ≥2 years in 2013, 2018 and 2023.

Tabla 5.15. Evolución del Z-score de IMC según grupo de edad en pacientes de ≥2 años en 2013, 2018 y 2023.

Group of age	2013	2018	2023
2–5	-0.08	-0.20	-0.30
6–11	0.06	-0.06	0.03
12–17	-0.29	-0.25	-0.04
18–29	-0.34	-0.42	-0.16
30–39	0.02	0.02	0.13
40–49	0.40	0.32	0.38
50–59	0.39	0.80	0.74
≥60	1.27	0.38	0.63

Figure 5.9. Changes in BMI Z-score by age group in 2013, 2018 and 2023 among patients aged ≥2 years.

Figura 5.9. Evolución del Z-score de IMC según grupo de edad en 2013, 2018 y 2023 en pacientes de ≥2 años.



*Results in the ≥60 age group in 2013 should be interpreted with caution due to the small sample size (n=3).

**Los resultados del grupo ≥60 años en 2013 deben interpretarse con cautela debido al reducido tamaño muestral (n=3).*

MICROBIOLOGY/*MICROBIOLOGÍA*

This section analyses the microbiological status of non-transplanted patients seen during 2023. The prevalence of chronic and non-chronic respiratory infection by the main pathogens associated with cystic fibrosis was evaluated across paediatric (<18 years) and adult (≥18 years) age groups. Overall, chronic *Pseudomonas aeruginosa* infection remains more prevalent in adults, whereas *Staphylococcus aureus* and *Haemophilus influenzae* are more frequent in younger patients. Longitudinal analysis demonstrates a progressive decline in chronic *P. aeruginosa* infection over the last decade in both children and adults.

Este apartado analiza el estado microbiológico de los pacientes no trasplantados vistos durante 2023. Se evaluó la prevalencia de infección respiratoria crónica y no crónica por los principales patógenos asociados a la fibrosis quística, con estratificación en población pediátrica (<18 años) y adulta (≥18 años). La infección crónica por Pseudomonas aeruginosa continúa siendo más prevalente en adultos, mientras que Staphylococcus aureus y Haemophilus influenzae predominan en pacientes más jóvenes. El análisis longitudinal muestra una disminución progresiva de la infección crónica por P. aeruginosa en la última década tanto en niños como en adultos.

Table 6.1. Prevalence of bronchial infection by *Pseudomonas aeruginosa* by age group in patients seen during 2023.
Tabla 6.1. Prevalencia de infección bronquial por Pseudomonas aeruginosa según grupo de edad en pacientes vistos durante 2023.

		Missing/unknown	No	Chronic	Not chronic	Total
<18	N	13	843	54	140	1050
	%	1.24	80.29	5.14	13.33	100.00
≥18	N	89	795	298	101	1283
	%	6.94	61.96	23.23	7.87	100.0
Total	N	102	1638	352	241	2333
	%	4.37	70.21	15.09	10.33	100.00

Table 6.2. Prevalence of bronchial infection by *Staphylococcus aureus* by age group in patients seen during 2023.
Tabla 6.2. Prevalencia de infección bronquial por Staphylococcus aureus según grupo de edad en pacientes vistos durante 2023.

		Missing/unknown	No	Chronic	Not chronic	Total
<18	N	14	381	265	390	1050
	%	1.33	36.29	25.24	37.14	100.00
≥18	N	88	617	312	266	1283
	%	6.86	48.09	24.32	20.73	100.00
Total	N	102	998	577	656	2333
	%	4.37	42.78	24.73	28.12	100.00

Table 6.3. Prevalence of bronchial infection by *Burkholderia cepacia* complex by age group in patients seen during 2023.
Tabla 6.3. Prevalencia de infección bronquial por complejo Burkholderia cepacia según grupo de edad en pacientes vistos durante 2023.

		Missing/unknown	No	Chronic	Not chronic	Total
<18	N	14	1022	6	9	1050
	%	1.33	97.33	0.57	0.86	100.00
≥18	N	88	1126	49	11	1283
	%	6.86	87.76	3.82	0.86	100.00
Total	N	102	2148	55	20	2333
	%	4.71	92.07	2.36	0.86	100.00

Table 6.4. Prevalence of chronic bronchial infection by major pathogens in patients seen from 2012 to 2023.

Tabla 6.4. Prevalencia de infección bronquial crónica por principales patógenos en pacientes vistos entre 2012 y 2023.

	Children			Adults		
	P aeruginosa	*S aureus*	*B cepacia*	*P aeruginosa*	*S aureus*	*B cepacia*
2012	14.90	36.19	1.80	50.56	39.96	5.39
2013	12.28	39.58	2.23	51.68	42.53	7.58
2014	13.84	41.16	3.02	47.67	40.74	6.92
2015	13.71	37.00	2.62	41.51	41.15	6.28
2016	13.37	42.53	2.77	41.36	40.07	6.58
2017	12.72	38.17	2.62	38.95	42.81	6.44
2018	10.95	36.64	1.82	41.09	45.49	7.51
2019	12.05	39.67	1.67	40.12	44.48	6.88
2020	11.72	39.16	1.67	40.89	46.75	7.34
2021	11.28	35.88	1.40	36.54	36.95	6.19
2022	7.74	35.32	0.38	29.58	30.82	5.30
2023	5.14	25.24	0.57	23.23	24.32	3.82

Figure 6.1. Evolution of chronic bronchial infection by major pathogens from 2012 to 2023.
Figura 6.1. Evolución de la infección bronquial crónica por principales patógenos entre 2012 y 2023.

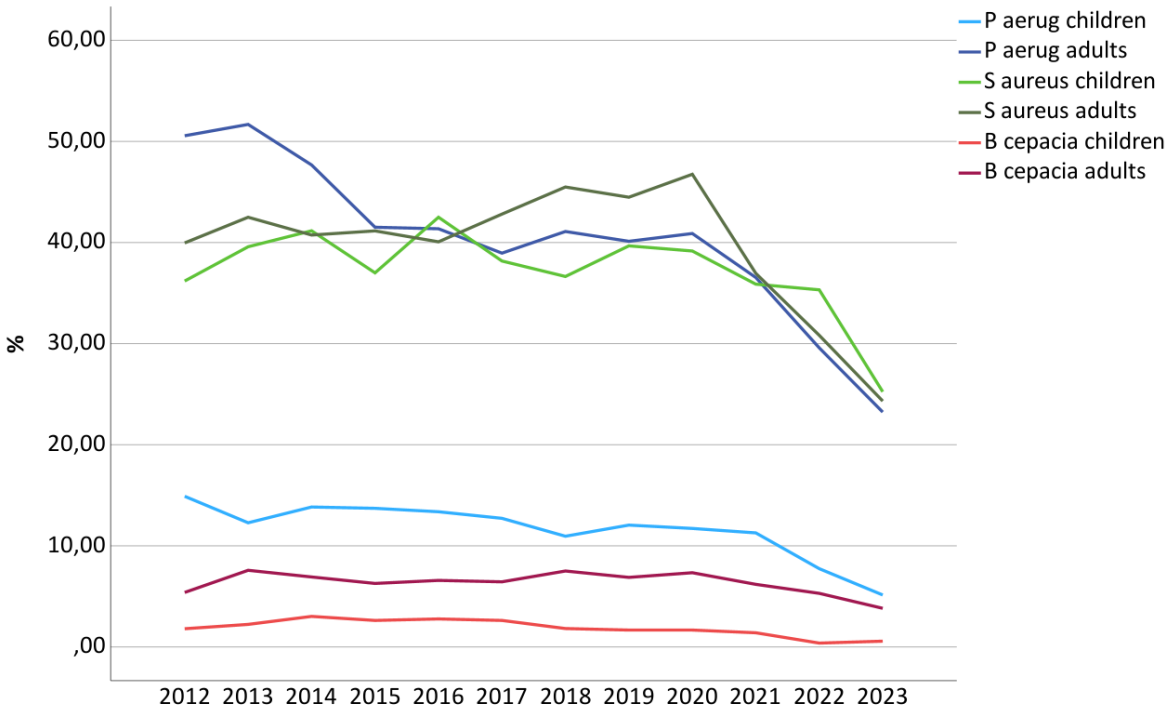


Table 6.5. Prevalence of bronchial infection by *Stenotrophomonas maltophilia* by age group in patients seen during 2023.
Tabla 6.5. Prevalencia de infección bronquial por Stenotrophomonas maltophilia según grupo de edad en pacientes vistos durante 2023.

		Missing/unknown	No	Chronic	Not chronic	Total
<18	N	13	968	4	65	1050
	%	1.24	92.19	0.38	6.19	100.00
≥18	N	97	1112	11	63	1283
	%	7.56	86.67	0.86	4.91	100.00
Total	N	110	2080	15	128	2333
	%	4.72	89.16	0.64	5.49	100.00

Table 6.6. Prevalence of bronchial infection by *Haemophilus influenzae* by age group in patients seen during 2023.
Tabla 6.6. Prevalencia de infección bronquial por Haemophilus influenzae según grupo de edad en pacientes vistos durante 2023.

		Missing/unknown	No	Chronic	Not chronic	Total
<18	N	12	734	46	258	1050
	%	1.14	69.90	4.38	24.57	100.00
≥18	N	102	1048	22	111	1283
	%	7.95	81.68	1.71	8.65	100.00
Total	N	114	1782	68	369	2333
	%	4.89	76.38	2.91	15.82	100.00

Table 6.7. Prevalence of bronchial infection by *Achromobacter* spp. by age group in patients seen during 2023.
Tabla 6.7. Prevalencia de infección bronquial por Achromobacter spp. según grupo de edad en pacientes vistos durante 2023.

		Missing/unknown	No	Chronic	Not chronic	Total
<18	N	16	1008	5	21	1050
	%	1.52	96.00	0.48	2.00	100.00
≥18	N	98	1108	50	27	1283
	%	7.64	86.36	3.90	2.10	100.00
Total	N	114	2116	55	48	2333
	%	4.89	90.70	2.36	2.06	100.00

Table 6.8. Prevalence of bronchial infection by methicillin-resistant *Staphylococcus aureus* (MRSA) by age group in patients seen during 2023.
Tabla 6.8. Prevalencia de infección bronquial por Staphylococcus aureus resistente a meticilina (MRSA) según grupo de edad en pacientes vistos durante 2023.

		Missing/unknown	No	Chronic	Not chronic	Total
<18	N	15	993	10	32	1050
	%	1.43	94.57	0.95	3.05	100.00
≥18	N	102	1124	27	30	1283
	%	7.95	87.61	2.10	2.34	100.00
Total	N	117	2117	37	62	2333
	%	5.01	90.74	1.59	2.66	100.00

Table 6.9. Prevalence of bronchial infection by non-tuberculous mycobacteria (NTM) by age group in patients seen during 2023.
Tabla 6.9. Prevalencia de infección bronquial por micobacterias no tuberculosas (MNT) según grupo de edad en pacientes vistos durante 2023.

		Missing/unknown	No, not cultured	Yes, at least one positive this year	Yes, cultured but only negative	Total
<18	N	20	693	8	329	1050
	%	1.90	66.00	0.76	31.33	100.00
≥18	N	69	366	49	799	1283
	%	5.38	28.53	3.82	62.28	100.00
Total	N	89	1059	57	1128	2333
	%	3.81	45.39	2.44	48.35	100.00

Table 6.10. Among patients with at least one positive NTM culture, prevalence of *Mycobacterium abscessus* complex by age group in 2023.
Tabla 6.10. Entre los pacientes con al menos un cultivo positivo para MNT, prevalencia del complejo Mycobacterium abscessus según grupo de edad en 2023.

		No	Yes, at least one positive	Total
<18	N	2	6	8
	%	25.00	75.00	
≥18	N	30	19	49
	%	61.22	38.78	
Total	N	32	25	57
	%	56.14	43.86	

Table 6.11. Among patients with at least one positive NTM culture, prevalence of *Mycobacterium avium* complex by age group in 2023.
Tabla 6.11. Entre los pacientes con al menos un cultivo positivo para MNT, prevalencia del complejo Mycobacterium avium según grupo de edad en 2023.

		No	Yes, at least one positive	Total
<18	N	5	3	8
	%	62.50	37.50	
≥18	N	34	15	49
	%	69.39	30.61	
Total	N	39	18	57
	%	64.42	31.58	

Table 6.12. Prevalence of fungal bronchial infection by age group in patients seen during 2023.
Tabla 6.12. Prevalencia de infección bronquial fúngica según grupo de edad en pacientes vistos durante 2023.

		Missing/unknown	No, not cultured	Yes, at least one positive	Yes, cultured but only negative	Total
<18	N	7	354	139	550	1050
	%	0.67	33.71	13.24	52.38	100.00
≥18	N	74	135	361	713	1283
	%	5.77	10.52	28.14	55.57	100.00
Total	N	81	489	500	1263	2333
	%	3.47	20.96	21.43	54.14	100.00

Table 6.13. Among patients with at least one positive fungal test, prevalence of *Aspergillus fumigatus* by age group in 2023.
Tabla 6.13. Entre los pacientes con al menos una prueba fúngica positiva, prevalencia de Aspergillus fumigatus según grupo de edad en 2023.

		No	Yes, at least one positive	Total
<18	N	362	42	404
	%	89.60	10.40	100.00
≥18	N	585	99	684
	%	85.53	14.47	100.00
Total	N	947	141	1088
	%	87.04	12.96	100.00

Table 6.14. Among patients with at least one positive fungal test, prevalence of *Scedosporium* spp. by age group in 2023.
Tabla 6.14. Entre los pacientes con al menos una prueba fúngica positiva, prevalencia de Scedosporium spp. según grupo de edad en 2023.

		No	Yes, at least one	Total
<18	N	394	7	401
	%	98.25	1.75	100.00
≥18	N	635	42	677
	%	93.80	6.20	100.00
Total	N	1029	49	1078
	%	95.50	4.50	100.00

Figure 6.2. Prevalence of chronic respiratory infections in patients seen during 2023.
Figura 6.2. Prevalencia de infecciones respiratorias crónicas en pacientes vistos durante 2023.

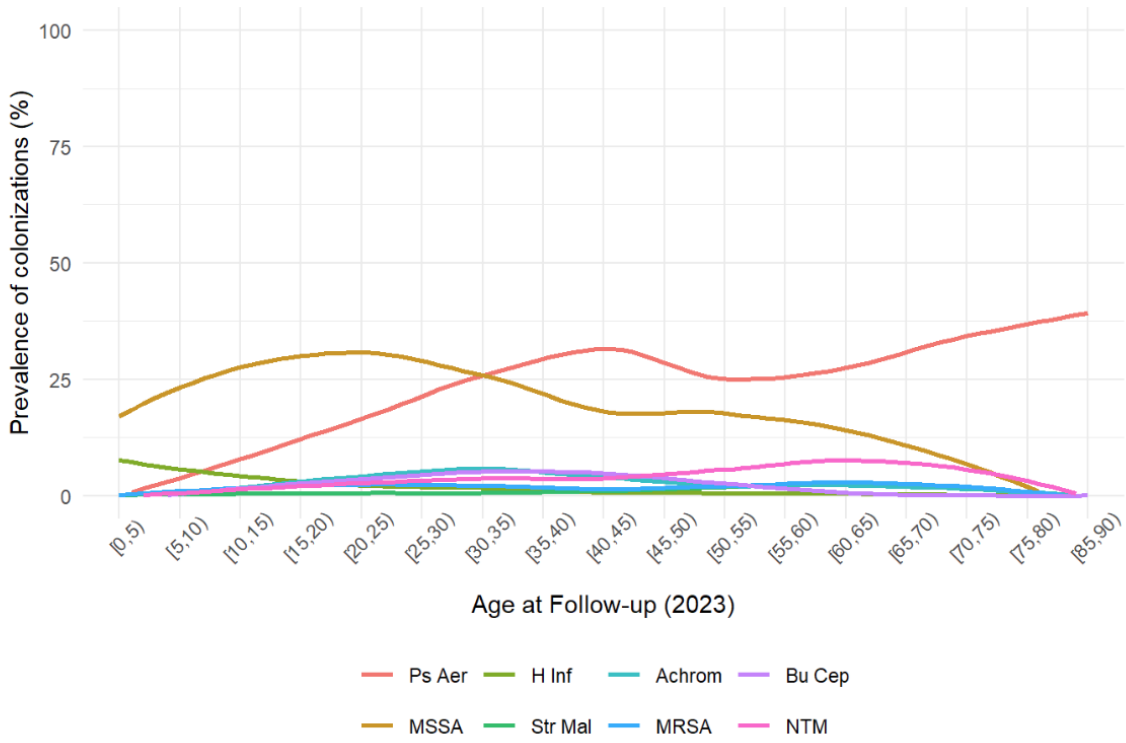


Figure 6.3. Prevalence of chronic respiratory infections by Pseudomonas aeruginosa and Staphylococcus aureus in patients seen during 2023.
Figura 6.3. Prevalencia de infecciones respiratorias crónicas por Pseudomonas aeruginosa y Staphylococcus aureus en pacientes vistos durante 2023.

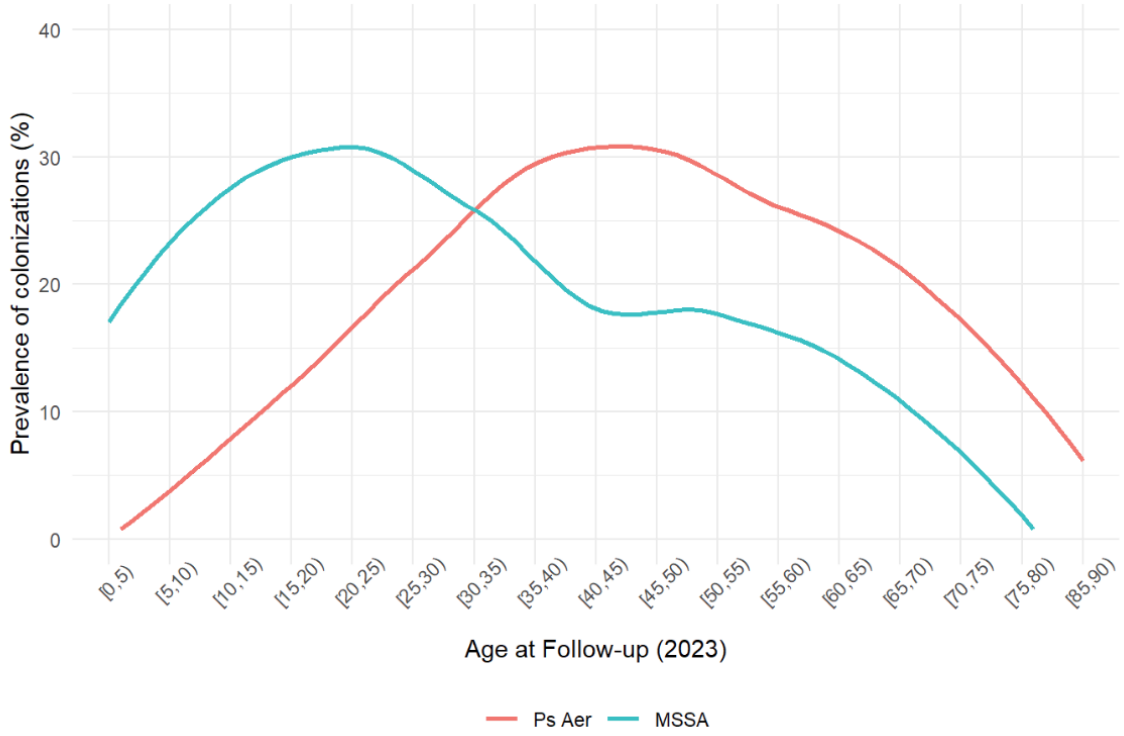
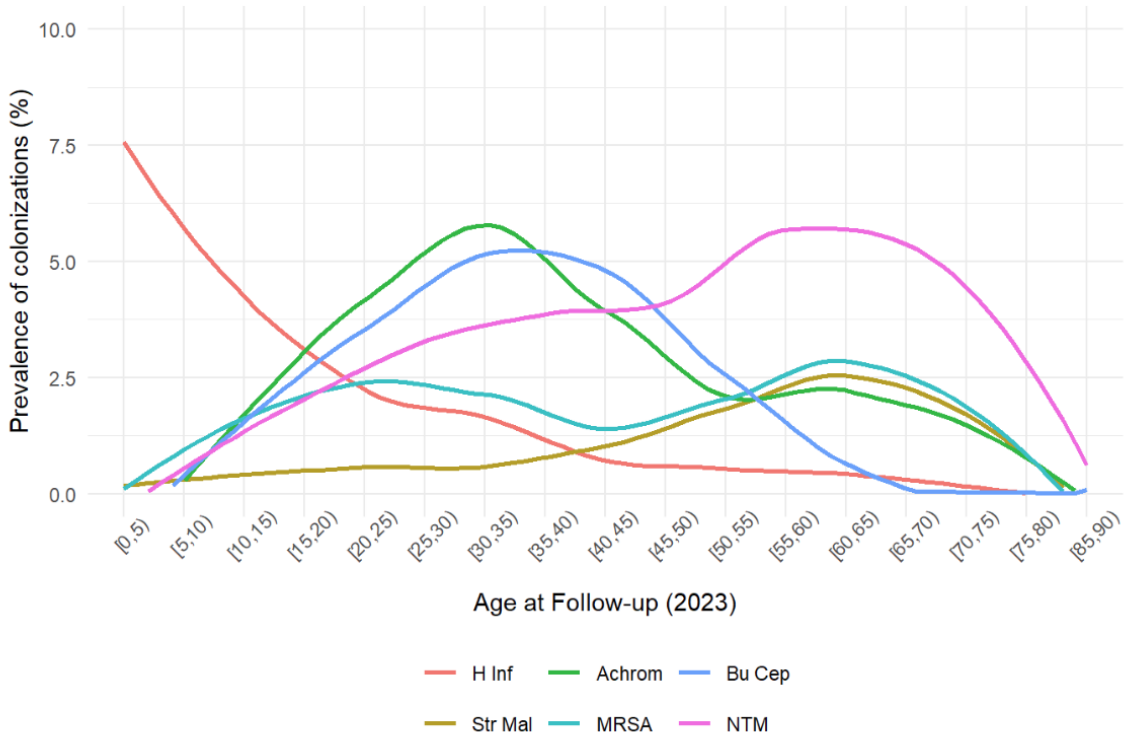


Figure 6.4. Prevalence of chronic respiratory infections by less prevalent pathogens in patients seen during 2023.
Figura 6.4. Prevalencia de infecciones respiratorias crónicas por patógenos menos prevalentes en pacientes vistos durante 2023.



TREATMENTS/*TRATAMIENTOS*

This section summarises treatment patterns and key outcomes among non-transplanted patients followed in the Spanish CF Registry during 2023. It describes the use of major chronic respiratory and supportive therapies, with a specific focus on CFTR modulators and their progressive incorporation into routine care in Spain. Lumacaftor/ivacaftor (Orkambi) and tezacaftor/ivacaftor (Symkevi) entered public funding on 1 November 2019, and elexacaftor/tezacaftor/ivacaftor (Kaftrio) has been publicly funded since 1 December 2021.

The section also reports the burden of pulmonary exacerbations and the use of intravenous antibiotics, including delivery setting (home vs hospital), to provide a pragmatic overview of clinical stability and healthcare utilisation in 2023.

Este apartado resume los patrones de tratamiento y resultados clínicos en pacientes no trasplantados incluidos en el Registro Español de Fibrosis Quística durante 2023. Se describe el uso de los principales tratamientos respiratorios crónicos y terapias de soporte, con especial atención a los moduladores de CFTR y su incorporación progresiva a la práctica clínica en España. Lumacaftor/ivacaftor (Orkambi) y tezacaftor/ivacaftor (Symkevi) se financiaron a partir del 01/11/2019, y elexacaftor/tezacaftor/ivacaftor (Kaftrio) está financiado desde el 01/12/2021.

Asimismo, se analiza la carga de exacerbaciones pulmonares y el uso de antibiótico intravenoso, incluyendo el ámbito de administración (domicilio vs hospital), como indicadores de estabilidad clínica y consumo de recursos durante 2023.

Table 7.1. Use of different treatments in patients seen during 2023.
Tabla 7.1. Uso de los distintos tratamientos en pacientes vistos durante 2023.

	Yes (N)	Yes (%)	No (N)	No (%)	Miss	Miss
ATB inh	942	40.38	1386	59.41	5	0.21
SSH	1417	60.74	910	39.01	6	0.26
rhDNAsa	694	29.75	1635	70.08	4	0.17
Mannitol inhaled	15	0.64	2309	98.97	9	0.39
Bronchodilators	1627	69.74	703	30.13	3	0.13
Long acting	893	38.28				
Short acting	239	10.24				
Long and short acting	495	21.22				
Inhaled steroids	849	36.39	1478	63.35	6	0.26
Azithromycin	646	27.69	1677	71.88	10	0.43
Oral steroids	41	1.76	2282	97.81	10	0.43
Oxygen therapy	30	1.29	2294	98.33	9	0.39
NIPPV	7	0.30	2316	99.27	10	0.43
CPAP	4	0.17				
BiPAP	3	0.13				
Pancreatic enzymes	1614	69.18	715	30.65	4	0.17
Ursodeoxycholic acid	570	24.43	1744	74.75	19	0.81
Proton pump inhibitor	691	29.62	1627	69.74	15	0.64
Ivacaftor	24	1.03	2308	98.93	1	0.04
Lumacaftor/Ivacaftor	83	3.56	2249	96.40	1	0.04
Tezacaftor/Ivacaftor	15	0.64	2317	99.31	1	0.04
Elexacaftor/Tezacaftor/Ivacaftor	1450	62.15	882	37.81	1	0.04

ATB inh: inhaled antibiotic/*antibiótico inhalado*; SSH: inhaled saline hypertonic/*suero salino hipertónico*; NIPPV: non invasive positive pressure ventilation/*ventilación no invasiva con presión positiva*; CPAP: continuous positive airways pressure/*presión positiva continua en vías aéreas*; BiPAP: bilevel positive airways pressure/*presión positiva en vías aereas de doble nivel*

Table 7.2. Use of different treatments in patients aged <18 years seen during 2023.
Tabla 7.2. Uso de los distintos tratamientos en pacientes menores de 18 años vistos durante 2023.

	Yes (N)	Yes (%)	No (N)	No (%)	Miss	Miss
ATB inh	246	23.43	801	76.29	3	0.29
SSH	764	72.8	282	26.9	4	0.4
rhDNAsa	316	30.10	732	69.71	2	0.19
Mannitol inhaled	1	0.10	1044	99.43	5	0.48
Bronchodilators	709	67.52	340	32.38	1	0.10
Long acting	597	56.86				
Short acting	51	4.86				
Long and short acting	61	5.81				
Inhaled steroids	261	24.86	786	74.86	3	0.29
Azithromycin	171	16.29	874	83.24	5	0.48
Oral steroids	5	0.48	1040	99.05	5	0.48
Oxygen therapy	2	0.19	1042	99.24	6	0.57
NIPPV	0	0.00	1044	99.43	6	0.57
Pancreatic enzymes	749	71.33	299	28.48	2	0.19
Ursodeoxycholic acid	244	23.24	797	75.90	9	0.86
Proton pump inhibitor	138	13.14	907	86.38	5	0.48
Ivacaftor	10	0.95	1040	99.05	0	0.00
Lumacaftor/Ivacaftor	83	7.90	967	92.10	0	0.00
Tezacaftor/Ivacaftor	4	0.4	1046	99.6	0	0.00
Elexacaftor/Tezacaftor/Ivacaftor	582	55.43	468	44.57	0	0.00

Table 7.3. Use of different treatments in patients aged ≥18 years seen during 2023.
Tabla 7.3. Uso de los distintos tratamientos en pacientes de 18 o más años vistos durante 2023.

	Yes (N)	Yes (%)	No (N)	No (%)	Miss	Miss
ATB inh	696	54.25	585	45.60	2	0.16
SSH	653	50.9	628	48.9	2	0.2
rhDNAsa	378	29.46	903	70.38	2	0.16
Mannitol inhaled	14	1.09	1265	98.60	4	0.31
Bronchodilators	918	71.55	363	28.29	2	0.16
Long acting	296	23.07				
Short acting	188	14.65				
Long and short acting	434	33.83				
Inhaled steroids	588	45.83	692	53.94	3	0.23
Azithromycin	475	37.02	803	62.59	5	0.39
Oral steroids	36	2.81	1242	96.80	5	0.39
Oxygen therapy	28	2.18	1252	97.58	3	0.23
NIPPV	--	--	1272	99.14	4	0.31
CPAP	4	0.31				
BiPAP	3	0.23				
Pancreatic enzymes	865	67.42	416	32.42	2	0.16
Ursodeoxycholic acid	326	25.41	947	73.81	10	0.78
Proton pump inhibitor	553	43.10	720	56.12	10	0.78
Ivacaftor	14	1.09	1268	98.83	1	0.08
Lumacaftor/Ivacaftor	0	0.00	1282	99.92	1	0.08
Tezacaftor/Ivacaftor	11	0.86	1271	99.06	1	0.08
Elexacaftor/Tezacaftor/Ivacaftor	868	67.65	414	32.27	1	0.08

Table 7.4 Percentage of pulmonary exacerbations treated with intravenous antibiotics in all patients seen in 2023 who have not received a transplant
Tabla 7.4 Porcentaje de exacerbaciones pulmonares tratadas con antibiótico intravenoso en todos los pacientes vistos en 2023 que no han recibido trasplante

Age		Missing	No	At least one day	Total
<18	N	32	952	66	1050
	%	3.05	90.67	6.29	100.00
≥18	N	22	1144	117	1283
	%	1.72	89.17	9.12	100.00

Figure 7.1 Annual percentage of pulmonary exacerbations in non-transplanted patients seen between 2018 and 2023.
Figura 7.1 Porcentaje anual de exacerbaciones pulmonares en pacientes no trasplantados vistos entre 2018 y 2023.

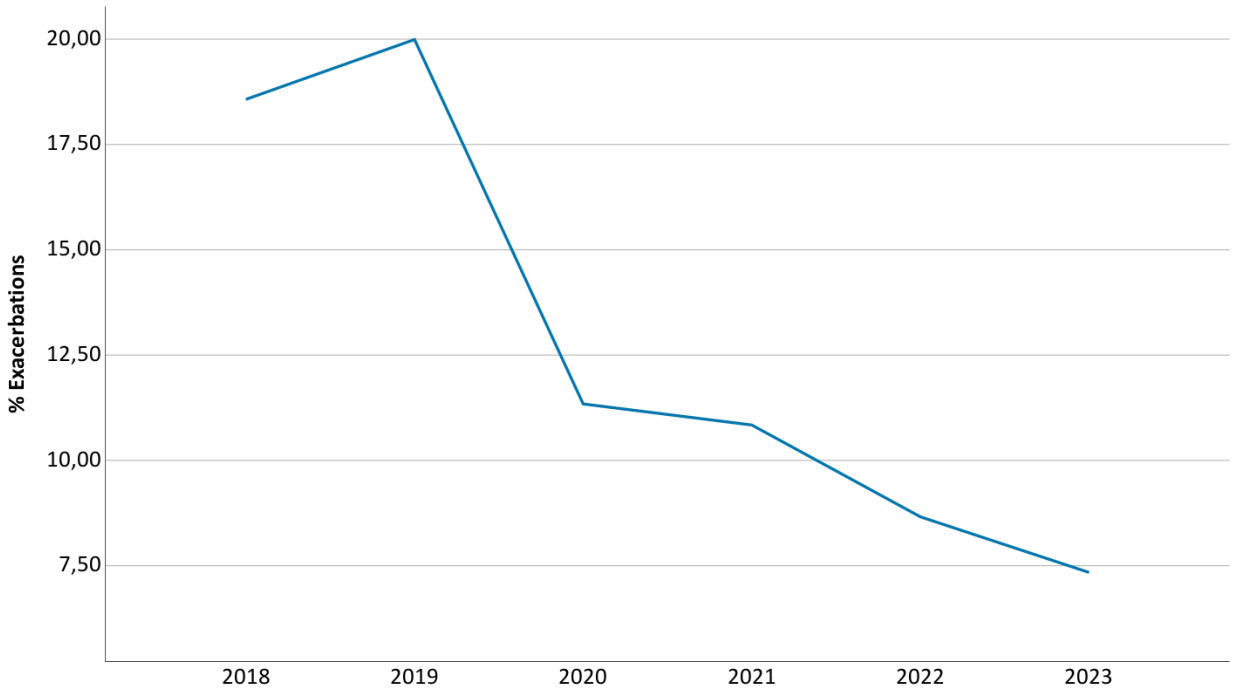


Table 7.5. Number of pulmonary exacerbations in patients seen during 2023 by age group.
Tabla 7.5. Número de exacerbaciones pulmonares en pacientes vistos durante 2023 según grupo de edad.

Age		Miss	0	1	2	3	4	5	6	7	Total
<18	N	67	917	55	9	1	0	1	0	0	1050
	%	6.38	87.33	5.24	0.86	0.10	0.00	0.10	0.00	0.00	100.00
≥18	N	56	1110	83	22	6	3	1	1	1	1283
	%	4.36	86.52	6.47	1.71	0.47	0.23	0.08	0.08	0.08	100.00

Table 7.6. Patients receiving intravenous antibiotics (CF-related) at home or in hospital in 2023 by age group.
Tabla 7.6. Pacientes con antibiótico intravenoso (relacionado con FQ) en domicilio o en hospital durante 2023 según grupo de edad.

Age		Missing	No days	At least one day	Total
0-5	N	1	237	24	262
	%	0.38	90.46	9.16	100.00
6-11	N	0	378	18	396
	%	0.00	95.45	4.55	100.00
12-17	N	0	364	28	392
	%	0.00	92.86	7.14	100.00
18-29	N	3	511	46	560
	%	0.54	91.25	8.21	100.00
30-39	N	1	281	35	317
	%	0.32	88.64	11.04	100.00
40-49	N	0	209	24	233
	%	0.00	89.70	10.30	100.00
50-59	N	0	104	9	113
	%	0.00	92.04	7.96	100.00
≥60	N	0	57	3	60
	%	0.00	95.00	5.00	100.00

Table 7.7. Total days of intravenous antibiotics (CF-related) at home or in hospital in 2023 by age group.
Tabla 7.7. Días totales de antibiótico intravenoso (relacionado con FQ) en domicilio o en hospital durante 2023 según grupo de edad.

Age	N	Miss	Mean	Min	25th Pctl	Median	75th Pctl	Max
0-5	261	1	1.36	0.00	0.00	0.00	0.00	57.00
6-11	396	0	0.67	0.00	0.00	0.00	0.00	40.00
12-17	392	0	1.40	0.00	0.00	0.00	0.00	57.00
18-29	557	3	2.16	0.00	0.00	0.00	0.00	89.00
30-39	316	1	2.73	0.00	0.00	0.00	0.00	106.00
40-49	233	0	1.54	0.00	0.00	0.00	0.00	29.00
50-59	113	0	2.06	0.00	0.00	0.00	0.00	90.00
≥60	60	0	1.10	0.00	0.00	0.00	0.00	33.00

Table 7.8. Patients receiving intravenous antibiotics (CF-related) in hospital in 2023 by age group.
Tabla 7.8. Pacientes con antibiótico intravenoso (relacionado con FQ) en hospital durante 2023 según grupo de edad.

Age		Missing	No days	At least one day	Total
0-5	N	1	238	23	262
	%	0.38	90.84	8.78	
6-11	N	0	379	17	396
	%	0.00	95.71	4.23	
12-17	N	0	364	28	392
	%	0.00	92.86	7.14	
18-29	N	3	525	32	560
	%	0.54	93.75	5.71	
30-39	N	1	293	23	317
	%	0.32	92.43	7.26	
40-49	N	0	218	15	233
	%	0.00	93.56	6.44	
50-59	N	0	107	6	113
	%	0.00	94.69	5.31	
≥60	N	0	57	3	60
	%	0.00	95.00	5.00	
Total	N	5	2181	147	2333

COMPLICATIONS/*COMPLICACIONES*

This section describes the prevalence of major CF-related complications in non-transplanted patients seen during 2023, stratified by age group. Overall, the most frequent complication was liver disease without cirrhosis (20.32%), while respiratory complications such as ABPA were uncommon (1.54%). CF-related diabetes affected 9.77% of the cohort, highlighting its persistent burden, particularly in adults. These data provide a cross-sectional overview of comorbidity patterns relevant to clinical follow-up and multidisciplinary care planning.

Este apartado describe la prevalencia de las principales complicaciones relacionadas con la FQ en pacientes no trasplantados vistos durante 2023, estratificada por grupo de edad. En el conjunto de la cohorte, la complicación más frecuente fue la hepatopatía sin cirrosis (20.32%), mientras que las complicaciones respiratorias como la ABPA fueron poco frecuentes (1.54%). La diabetes relacionada con la FQ afectó al 9.77% de los pacientes, lo que subraya su carga clínica, especialmente en adultos. Estos resultados ofrecen una visión transversal de comorbilidad útil para el seguimiento clínico y la planificación asistencial multidisciplinar.

Table 8.1. Prevalence of complications in patients seen during 2023 by age group.
Tabla 8.1. Prevalencia de complicaciones en pacientes vistos durante 2023 según grupo de edad.

		Todos	<18	≥18
		N= 2333	N= 1050	N= 1283
Respiratory:				
ABPA	N %	36 1.54	10 0.95	26 2.03
Haemoptysis	N %	18 0.77	0 0.00	18 1.40
Pneumothorax	N %	0 0.00	0 0.00	0 0.00
Hepatobiliary disease:				
Liver disease without cirrhosis	N %	474 20.32	216 20.57	258 20.11
Cirrhosis, hypertension unknown	N %	2 0.09	1 0.10	1 0.08
Cirrhosis without hypertension or hypersplenism	N %	11 0.47	6 0.57	5 0.39
Cirrhosis with hypertension or hypersplenism	N %	24 1.03	5 0.48	19 1.48
Gastrointestinal:				
DIOS	N	16	10	6

	%	0.69	0.95	0.47
Other:				
Salt loss syndrome	N %	8 0.34	8 0.76	0 0.00
Malignancy:				
Colorectal cancer	N %	1 0.04	0 0.00	1 0.08
Testicular cancer	N %	1 0.04	0 0.00	1 0.08
Breast cancer	N %	2 0.09	0 0.00	2 0.16
Thyroid gland cancer	N %	1 0.04	0 0.00	1 0.08
Other malignancy	N %	4 0.17	0 0.00	4 0.31

Table 8.2. Prevalence of CF-related diabetes in patients seen during 2023 by age group.
Tabla 8.2. Prevalencia de diabetes relacionada con la FQ en pacientes vistos durante 2023 según grupo de edad.

		Unknown	No	Yes		
				ID	HGO	CD
<18	N %	7 0.67	1007 95.90	23 2.19	1 0.10	0 0.00
≥18	N %	10 0.78	975 75.99	205 15.98	28 2.18	1 0.08
Total	N %	17 0.73	1982 84.97	228 9.77	29 1.24	1 0.04

ID: daily insulin/insulina diaria; HGO: Oral hypoglycaemic agents/hipoglucemiantes orales; CD: Dietary advice/consejo dietético.

TRANSPLANTATION AND MORTALITY/*TRASPLANTE Y MORTALIDAD*

This section describes the prevalence of solid organ transplantation and mortality among patients included in the Spanish CF Registry during 2023. It analyses the number of patients living with lung, liver, kidney or other organ transplants, stratified by age and sex. In addition, mortality during 2023 is examined, including overall mortality, sex-specific mortality, age distribution at death and causes of death. Finally, longitudinal trends in transplant rate and mortality rate from 2012 to 2023 are presented to contextualise current outcomes within the historical evolution of the registry.

Este apartado describe la prevalencia de trasplante de órgano sólido y la mortalidad en los pacientes incluidos en el Registro Español de Fibrosis Quística durante 2023. Se analiza el número de pacientes vivos con trasplante pulmonar, hepático, renal u otros órganos, estratificado por edad y sexo. Asimismo, se examina la mortalidad durante 2023, incluyendo mortalidad global, mortalidad por sexo, distribución de la edad al fallecimiento y causas de muerte. Finalmente, se presentan las tendencias longitudinales de la tasa de trasplante y la tasa de mortalidad desde 2012 hasta 2023, con el fin de contextualizar los resultados actuales dentro de la evolución histórica del registro.

Table 9.1. Prevalence of lung transplantation up to and including 2023.
Tabla 9.1. Prevalencia de trasplante pulmonar hasta e incluyendo 2023.

Lung transplant	Frequency	Percent
No	2339	92.67
Yes	185	7.33

Table 9.2. Prevalence of lung transplantation up to and including 2023 by age group and sex.
Tabla 9.2. Prevalencia de trasplante pulmonar hasta e incluyendo 2023 según grupo de edad y sexo.

Age at follow-up	Males	Females	Total
18-29	15	18	33
30-39	29	34	63
40-49	31	45	76
50-59	3	6	9
≥60	2	2	4
Total	80	105	185

Table 9.3. Number of lung transplants performed during 2023.
Tabla 9.3. Número de trasplantes pulmonares realizados durante 2023.

Age	Frequency
18-29	2
30-39	2
40-49	1
Total	5

Table 9.4. Prevalence of liver transplantation up to and including 2023.
Tabla 9.4. Prevalencia de trasplante hepático hasta e incluyendo 2023.

Liver transplant	Frequency	Percent
No	2507	99.33
Yes	17	0.67

Table 9.5. Prevalence of liver transplantation up to and including 2023 by age group and sex.
Tabla 9.5. Prevalencia de trasplante hepático hasta e incluyendo 2023 según grupo de edad y sexo.

Age at follow-up	Males	Females	Total
18-29	6	1	7
30-39	3	2	5
40-49	4	0	4
50-59	0	1	1
Total	13	4	17

Table 9.6. Prevalence of kidney transplantation up to and including 2023.
Tabla 9.6. Prevalencia de trasplante renal hasta e incluyendo 2023.

Kidney transplant	Frequency	Percent
No	2513	99.56
Yes	11	0.44

Table 9.7. Prevalence of kidney transplantation up to and including 2023 by age group and sex.
Tabla 9.7. Prevalencia de trasplante renal hasta e incluyendo 2023 según grupo de edad y sexo.

Age at follow-up	Males	Females	Total
18-29	1	0	1
30-39	1	3	4
40-49	3	3	6
Total	5	6	11

Table 9.8. Prevalence of other solid organ transplantation up to and including 2023.
Tabla 9.8. Prevalencia de trasplante de otros órganos sólidos hasta e incluyendo 2023.

Other transplant	Frequency	Percent
No	2519	99.80
Yes	5	0.20

Table 9.9. Prevalence of other solid organ transplantation up to and including 2023 by age group and sex.
Tabla 9.9. Prevalencia de trasplante de otros órganos sólidos hasta e incluyendo 2023 según grupo de edad y sexo.

Age at follow-up	Males	Females	Total
6-11	0	1	1
12-17	0	1	1
40-49	1	2	3
Total	1	4	5

Table 9.10. Mortality during 2023 in patients included in the registry.
Tabla 9.10. Mortalidad durante 2023 en pacientes incluidos en el registro.

Status	Frequency	Percent
Deceased	15	0.59
Alive / *Vivos*	2524	99.41

Table 9.11. Mortality during 2023 in males.
Tabla 9.11. Mortalidad durante 2023 en hombres.

Status	Frequency	Percent
Deceased	9	0.69
Alive / *Vivos*	1296	99.31

Table 9.12. Mortality during 2023 in females.
Tabla 9.12. Mortalidad durante 2023 en mujeres.

Status	Frequency	Percent
Deceased	6	0.49
Alive / *Vivos*	1228	99.51

Table 9.13. Causes of death in patients deceased during 2023.
Tabla 9.13. Causas de muerte en pacientes fallecidos durante 2023.

Cause	Frequency	Percent
Respiratory	5	33.33
Transplantation	1	6.67
Non-CF related	2	13.33
Trauma	1	6.67
Cancer	5	33.33
Other CF-related	1	6.67

Table 9.14. Age distribution at death in 2023.
Tabla 9.14. Distribución de la edad al fallecimiento en 2023.

Age	Frequency	Percent
18-29	3	20.00
30-39	3	20.00
40-49	1	6.67
50-59	4	26.67
≥60	4	26.67

Table 9.15. Age distribution at death in males in 2023.
Tabla 9.15. Distribución de la edad al fallecimiento en hombres en 2023.

Age	Frequency	Percent
18-29	2	22.22
40-49	1	11.11
50-59	3	33.33
≥60	3	33.33

Table 9.16. Age distribution at death in females in 2023.
Tabla 9.16. Distribución de la edad al fallecimiento en mujeres en 2023.

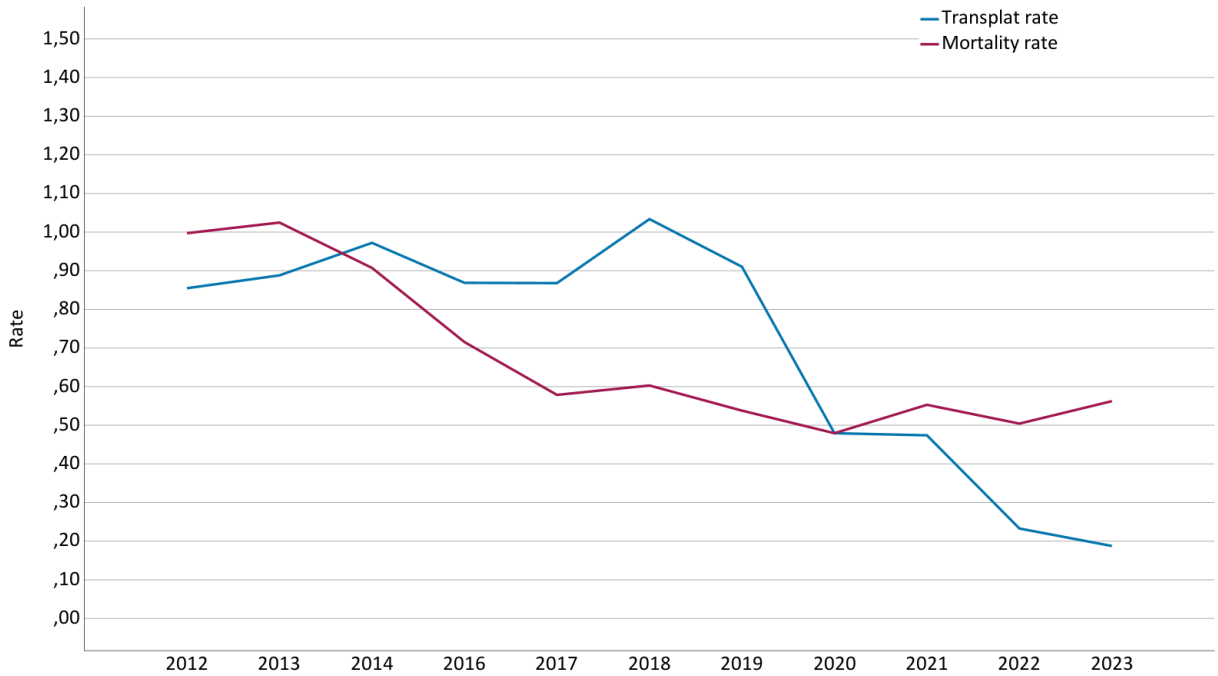
Age	Frequency	Percent
18-29	1	16.67
30-39	3	50.00
50-59	1	16.67
≥60	1	16.67

Table 9.17. Annual transplant rate and annual mortality rate from 2012 to 2023.
Tabla 9.17. Tasa anual de trasplante y tasa anual de mortalidad entre 2012 y 2023.

	Trasplant rate	Mortality rate
2012	0.85	1.00
2013	0.89	1.02
2014	0.97	0.91
2016	0.87	0.72
2017	0.87	0.58
2018	1.03	0.60
2019	0.91	0.54
2020	0.48	0.48
2021	0.47	0.55
2022	0.23	0.50
2023	0.19	0.56

(Data for 2015 is excluded as it appears to be erroneous/*Se excluyen los datos del año 2015 ya que parecen erróneos)*

Figure 9.1. Annual lung transplant rate and annual mortality rate from 2012 to 2023.
Figura 9.1. Tasa anual de trasplante pulmonar y tasa anual de mortalidad entre 2012 y 2023.



PREGNANCY/*EMBARAZO*

Table 10.1. Pregnancy status in women aged ≥16 years seen in 2023 who have never received a transplant.
Tabla 10.1. Situación gestacional en mujeres de ≥16 años vistas en 2023 que no han recibido trasplante.

	Frequency	Percent
No	644	96.12
Yes, ongoing pregnancy at 31-12-2023	8	1.19
Yes, pregnancy ended during 2023	12	1.79
Missing / unknown	6	0.90

Table 10.2. Reasons for pregnancy ending in women aged ≥16 years seen in 2023 who have never received a transplant.
Tabla 10.2. Causas de finalización del embarazo en mujeres de ≥16 años vistas en 2023 que no han recibido trasplante.

	Frequency	Percent
Live birth	7	58.33
Spontaneous abortion (<28 weeks)	1	8.33
Stillbirth (≥28 weeks)	1	8.33
Therapeutic abortion for medical indications	3	25.00

APPENDIX 1

INCLUSION CRITERIA AND TECHNICAL NOTES

- Patient inclusion criteria:

  The ECFSPR registers people diagnosed with CF in accordance with agreed definitions:

  Two sweat tests value > 59 mmol/L chloride: CF diagnosis accepted.

  One sweat test value > 59 mmol/L chloride and DNA Analysis/Genotyping – two identified disease-causing CF variants: CF diagnosis accepted.

- Sweat value ≤ 59 mmol/L chloride:

If the sweat value is less than or equal to 59 mmol/L chloride or not reported, then at least 2 of these must be fulfilled:

- DNA Analysis/Genotyping: two identified disease-causing CF variants;
- Transepithelial (Nasal) Potential Difference or Intestinal Current Measurement: result consistent with a diagnosis of CF;
- Clinical Presentation: typical features of CF.

Diagnosis reversal:

If the patient's CF diagnosis was reversed during the year, one of the options must be true:

- DNA Analysis: unable to identify two disease causing CF variants;
- Transepithelial (Nasal) Potential Difference and/or Intestinal Current Measurement: result not consistent with a diagnosis of CF;
- Repeated normal values from sweat tests and confirmed by the clinical team.

Data of people without a CF diagnosis according to the agreed definitions are accepted in the database but not included in the analyses.

References:

1) ECFS best practice guidelines: the 2018 revision

2) European Cystic Fibrosis Society Standards of Care: Best Practice guidelines (2013)

APÉNDICE 1

CRITERIOS DE INCLUSIÓN Y NOTAS TÉCNICAS

- Criterios de inclusión de pacientes:

  El ECFSPR registra a las personas diagnosticadas de FQ de acuerdo con las definiciones acordadas:

  Valor de dos pruebas de sudor > 59 mmol/L de cloruro: Se acepta el diagnóstico de FQ.

  Un valor de la prueba del sudor > 59 mmol/L de cloruro y Análisis de ADN/Genotipado: dos variantes identificadas de FQ causantes de la enfermedad: Diagnóstico de FQ aceptado.

- Valor del sudor ≤ 59 mmol/L de cloruro:

Si el valor del sudor es inferior o igual a 59 mmol/L de cloruro o no se notifica, deben cumplirse al menos 2 de estos requisitos:

- Análisis de ADN/Genotipado: dos variantes identificadas de FQ causantes de la enfermedad;
- Diferencia de potencial transepitelial (nasal) o medición de la corriente intestinal: resultado coherente con un diagnóstico de FQ;
- Presentación clínica: características típicas de la FQ.

Reconversión del diagnóstico:

Si el diagnóstico de FQ del paciente se revirtió durante el año, una de las opciones debe ser cierta:

- Análisis de ADN: imposible de identificar dos variantes de FQ causantes de la enfermedad;
- Diferencia de potencial transepitelial (nasal) y/o medición de la corriente intestinal: resultado no compatible con el diagnóstico de FQ;
- Valores normales repetidos de las pruebas del sudor y confirmados por el equipo clínico.

Los datos de personas sin diagnóstico de FQ según las definiciones acordadas se aceptan en la base de datos, pero no se incluyen en los análisis.

Referencias

1) ECFS best practice guidelines: the 2018 revision

2) European Cystic Fibrosis Society Standards of Care: Best Practice guidelines (2013)

APPENDIX 2

Sweat test:

1. Diagnostic standards: the quantity of sweat should indicate an adequate rate of sweat production.
2.
   a. Record the record the patient's sweat test. The sweat sample should be processed immediately after sweat collection.
   b. Chloride concentration measurement is the preferred analysis.
   c. Chloride value: report the Chloride value in millimols per litre (mmol/l); if duplicate tests were completed on the same day, report the highest positive value.
   d. A sweat chloride value >59 mmol/l is consistent with a diagnosis of CF.
   e. A sweat chloride value <30 mmol/l makes the diagnosis of CF unlikely (however, specific CF causing mutations can be associated with a sweat test below 30 mmol/l).
3. The ECFSPR considers only Titration/Chloride values in the analyses.

Note: The acceptable range for Chloride values is 1-160 mmol/l. Anyone who has a Chloride value above 160 mmol/l must be re-tested.

References:
1) ECFS best practice guidelines: the 2018 revision
2) European Cystic Fibrosis Society Standards of Care: Best Practice guidelines (2013)

Nutrition:

Measurements: Weight and height should be measured in accordance with the EuroCareCF guidelines:
a. Weight: removal of outer clothing, shoes and socks.
b. Height: without shoes and socks; stadiometer: top of head in contact with head board. slight pressure.
c. Date: the recorded height and weight should be the measurements taken the same day as the best FEV1. If spirometry was not done the last weight and height measurements of the year, and the date they were measured, should be recorded.

Note: z-scores for height, weight and BMI are calculated using the CDC reference values (Kuczmarski et al. 2002).

References:
1) Kromeyer-Hauschild K, Wabitsch M, Kunze D, Geller F, Geiss HC, Hesse V et al. Percentiles of body mass index in children and adolescents evaluated from different regional German studies. Monatsschr Kinderheilkd 2001; 149:807-818.
2) Lai H-C, Corey M, FitzSimmons S, Kosorok MR, Farrell M. Comparison of growth status of people with cystic fibrosis between the United States and Canada. Am J Clin Nutr 1999; 69:531-538.
3) Public Use File BGS98, German National Health Interview and Examination Survey 1998, Robert-Koch-Institut, Berlin, Germany, 2000.

4) Wiedemann B, Paul KD, Stern M, Wagner TO, Hirche TO, on behalf of the German CFQA Group. Evaluation of body mass index percentiles for assessment of malnutrition in children with cystic fibrosis. Eur J Clin Nutr 2007; 61, 759-768.
5) Kuczmarski RJ, Ogden CL, Guo SS et al. 2000 CDC Growth Charts for the United States: methods and development. Vital Health Stat 2002; 11(246): 1-190.

Spirometry:

The ECFS Patient Registry collects data on spirometry values in order to obtain standardised data for comparison with other centres/countries and for use in epidemiological studies. Some of the conditions for this (see below) may not be met at every clinical visit for all patients and for the ECFSPR, only spirometry tests fulfilling the criteria should be recorded by centres or extracted by the National Registries.

All spirometry tests should be carried out in accordance with the ATS/ERS guidelines:

www.thoracic.org/statements/resources/pfet/PFT2.pdf.

For the spirometry values reported to the ECFSPR the following criteria should be met:

1. Pre-test:
   a. Date of birth, sex and height should be recorded for calculation of predicted values.
   b. All recorded spirometry tests should be pre-bronchodilator* values.
      i. short-acting bronchodilators: at least 4 hours pre-test.
      ii. long-acting bronchodilators: at least 12 hours pre-test.
2. Values to report:
   a. FEV1 value to report: value of FEV1, in litres (up to 2 decimals), of the highest FEV1 predicted of the year, in accordance with local reference values.
   b. The FEV1 and FVC measurements must be reported in litres (l), to max 2 decimal points.
   c. The FVC measurement is the FVC on the date of recorded FEV1 and it must be greater than or equal to the FEV1 measurement.
   d. For the reported spirometry value, the date of the test and the patient's height and weight at that date should also be recorded in order to calculate the percent of predicted values.
   e. Only tests deemed valid according to ATS/ERS guidelines to be reported.
   f. Calculation of percent of predicted values.

A common set of reference values is used: Global Lung Function Initiative.

References:

1) Global Lung Function Initiative equations described by Quanjer PH et al. (Multi-ethnic reference values for spirometry for the 3-95-yr age range: the global lung function 2012 equations. Eur Respir J 2012; 40: 1324–1343).
2) Miller et al. Standardisation of spirometry. Eur Respir J 2005; 26: 319–338.
3) Miller et al. General considerations for lung function testing. Eur Respir J 2005; 26: 153–161.
4) Cystic Fibrosis Foundation Patient Registry User Guide, Version 4.0. 2006.
5) Rosenfeld et al. Task Force to Evaluate Choice of Spirometric Reference Equations for the National Patient Registry: Summary and Recommendations. Cystic Fibrosis Foundation Registry Committee; 2005.

Chronic infection in the lower airways:

1. Chronic Pseudomonas aeruginosa infection:

A patient should be considered chronically infected if the modified Leeds criteria are met (a) below, and/or anti-pseudomonas antibodies are detected (b) below.
A patient should be defined as chronically infected if he/she fulfils the criteria now, or has done so in recent years, and the physician has no reason to think that the status has changed:

a. Modified Leeds criteria, chronic infection: >50 of the samples (sputum/other) collected during the last 12 months should be positive.; at least 4 samples collected.
b. Significantly raised anti-pseudomonas antibodies according to local laboratories.

2. Chronic infection with other gram-negative bacteria should meet the same criteria as described above.

References:

1) Lee TWR, Brownlee KG, Conway SP, Denton M, Littlewood JM. Evaluation of a new definition for chronic Pseudomonas aeruginosa in cystic fibrosis patients. J Cystic Fibrosis.
2) Proesmans M, Balinska-Miskiewiscz, Dupont L et al. Evaluating the "Leeds criteria" for Pseudomonas aeruginosa infection in a cystic fibrosis centre. Eur Resp J 2006;27:937-943.
3) Doring G, Conway SP, Heijerman HG, et al. Antibiotic therapy against Pseudomonas aeruginosa in cystic fibrosis: a European consensus. Eur Respir J 2000;16:749-767.

Liver disease:

The ECFSPR has adopted the definitions for Liver Disease used by the Cystic Fibrosis Registry in the UK. These definitions discriminate patients with severe liver disease (with portal hypertension) from milder cases (cirrhosis without portal hypertension):

a. Cirrhosis with Hypertension: scarring of the liver related to underlying CF, typically in a biliary pattern. Severe liver disease may include portal hypertension and/or hypersplenism.
b. Cirrhosis without Hypertension: scarring of the liver related to underlying CF.
c. Liver disease without cirrhosis: this includes fatty liver or viral hepatitis but not biliary cirrhosis.

Pancreatic status:

To define pancreatic insufficiency two determinations are mandatory:

a. Young children: Stool fat (van de Kamer) >4-5 g/d.
b. Children older than 10 years and adults: Stool fat (van de Kamer) >7g/d and/or faecal pancreatic elastase-1 <200 ug/g.

Note: Faecal fat excretion values of infants below 3 months are contradictory.
Other than pancreatic causes of steatorrhoea must have been excluded.
For the ECFSPR. pancreatic status will be assessed as follows:

a. Pancreatic insufficiency: Faecal elastase <200 µg/g (twice). and faecal fat high* (twice).
b. Pancreatic sufficiency: Faecal elastase ≥200 µg/g (twice) and Faecal fat normal* (twice).

*see definition above.

References:

1) Sinaasappel M, Stern M, Littlewood J, Wolfe S, Steinkamp G, Heijerman HGM, Robberecht E, Döring G. Nutrition in patients with cystic fibrosis. A European consensus. J Cystic Fibrosis 2002; 1:51-75.

2) Walkowiak J, Nousia-Arvanitakis S, Henker J, Stern M, Sinaasappel M, Dodge JA. Invited review: Indirect pancreatic function tests in children. J Pediatr Gastroenterol Nutr 2005; 40:107-114.

Salt loss sindrome:

Primary metabolic alkalosis with blood pH >7.45, serum sodium <130 mmol/l and serum chloride <90 mmol/l.

Reference:

1) Fustik S, Pop-Jordanova N, Slaveska N, Koceva S, Efremov G. Metabolic alkalosis with hypoelectrolytemia in infants with cystic fibrosis. Pediatr int 2002; 44: 289-92.

Transplantation:

For patients who had a transplant during the year of follow up:

a. The best FEV1 before transplantation should be used.
b. Therapy, complications and microbiology from before transplantation should be recorded.

For patients who had a transplant before the current follow-up year:

a. Record all information available.

APÉNDICE 2

Test del sudor:

1. Normas de diagnóstico: la cantidad de sudor debe ser la adecuada.

2.
   a. La muestra de sudor debe ser procesada inmediatamente después de la recogida.
   b. Analizar el cloruro en sudor mediante la medición de la concentración.
   c. Valor de cloruro: el valor de cloruro se expresa en milimoles por litro (mmol/l); si se realizó más de un test el mismo día, informar el valor positivo más alto.
   d. Un valor de cloruro en el sudor >59 mmol/l es consistente con un diagnóstico de FQ.
   e. Un valor de cloruro en el sudor <30 mmol/l hace improbable el diagnóstico de FQ (sin embargo, mutaciones específicas causantes de FQ pueden estar asociadas a un test del sudor por debajo de 30 mmol/l).

3. El ECFSPR solo tiene en cuenta los valores de titulación/cloruro en los análisis.

Nota: El rango aceptable para los valores de cloruro es de 1-160 mmol/l. Cualquier persona que tenga un valor de cloruro superior a 160 mmol/l debe ser sometida a un nuevo análisis.

References:
1) ECFS best practice guidelines: the 2018 revision
2) European Cystic Fibrosis Society Standards of Care: Best Practice guidelines (2013)

Nutrición:

Medidas: El peso y la talla deben medirse de acuerdo con las directrices de EuroCareCF:

a. Peso: quitar la ropa exterior, los zapatos y los calcetines.

b. Talla: sin zapatos ni calcetines; tallar con un estadiómetro: la parte superior de la cabeza debe estar en contacto con la tabla y realizar ligera presión.

c. Fecha: la altura y el peso registrados deben ser las medidas tomadas el mismo día que el mejor FEV1. Si no se ha realizado una espirometría, deben registrarse las últimas mediciones de peso y altura del año, y la fecha en que se midieron.

Nota: las puntuaciones z-score para la altura, el peso y el IMC se calculan utilizando los valores de referencia de los CDC (Kuczmarski et al. 2002).

References:

1) Kromeyer-Hauschild K, Wabitsch M, Kunze D, Geller F, Geiss HC, Hesse V et al. Percentiles of body mass index in children and adolescents evaluated from different regional German studies. Monatsschr Kinderheilkd 2001; 149:807-818.

2) Lai H-C, Corey M, FitzSimmons S, Kosorok MR, Farrell M. Comparison of growth status of people with cystic fibrosis between the United States and Canada. Am J Clin Nutr 1999; 69:531-538.

3) Public Use File BGS98, German National Health Interview and Examination Survey 1998, Robert-Koch-Institut, Berlin, Germany, 2000.

4) Wiedemann B, Paul KD, Stern M, Wagner TO, Hirche TO, on behalf of the German CFQA Group. Evaluation of body mass index percentiles for assessment of malnutrition in children with cystic fibrosis. Eur J Clin Nutr 2007; 61, 759-768.

5) Kuczmarski RJ, Ogden CL, Guo SS et al. 2000 CDC Growth Charts for the United States: methods and development. Vital Health Stat 2002; 11(246): 1-190.

Espirometría:

El Registro de Pacientes de la ECFS recoge datos sobre los valores de la espirometría con el fin de obtener datos estandarizados para su comparación con otros centros/países y para su uso en estudios epidemiológicos. Algunas de las condiciones para ello (véase más abajo) pueden no cumplirse en cada visita clínica para todos los pacientes, y solo las pruebas de espirometría que cumplan los criterios deben ser registradas por los centros.

Todas las pruebas de espirometría deben realizarse de acuerdo con las directrices de la ATS/ERS: www.thoracic.org/statements/resources/pfet/PFT2.pdf.

Para los valores de la espirometría comunicados al ECFSPR deben cumplirse los siguientes criterios:

1. Antes de la prueba:
   a. La fecha de nacimiento, el sexo y la talla deben registrarse para el cálculo de los valores predichos.
   b. Introducir siempre los valores prebroncodilatación.
      i. broncodilatadores de acción corta: al menos 4 horas antes de la prueba;
      ii. broncodilatadores de acción prolongada: al menos 12 horas antes de la prueba.
2. Valores a reportar:
   a. Valor del FEV1 a comunicar: valor del FEV1, en litros (hasta 2 decimales), del FEV1 predicho más alto del año, de acuerdo con los valores de referencia locales.
   b. Las mediciones de FEV1 y FVC deben ser reportadas en litros (l), con un máximo de 2 decimales.
   c. La medición de la CVF es la de la espirometría realizada en la fecha FEV1 que se va a registrar y debe ser mayor o igual a la medición del FEV1.
   d. Se deben registrar la fecha de la prueba y la altura y el peso del paciente en esa fecha para calcular el porcentaje de los valores predichos.
   e. Solo se informará de las pruebas consideradas válidas según las directrices de la ATS/ERS.
   f. Cálculo del porcentaje de valores predichos:

Se utilizan los siguientes valores de referencia: las ecuaciones de la Global Lung Function Initiative.

References:

1) Global Lung Function Initiative equations described by Quanjer PH et al. (Multi-ethnic reference values for spirometry for the 3-95-yr age range: the global lung function 2012 equations. Eur Respir J 2012; 40: 1324–1343).

2) Miller et al. Standardisation of spirometry. Eur Respir J 2005; 26: 319–338.

3) Miller et al. General considerations for lung function testing. Eur Respir J 2005; 26: 153–161.

4) Cystic Fibrosis Foundation Patient Registry User Guide, Version 4.0. 2006.

5) Rosenfeld et al. Task Force to Evaluate Choice of Spirometric Reference Equations for the National Patient Registry: Summary and Recommendations. Cystic Fibrosis Foundation Registry Committee; 2005.

Infección crónica en las vías respiratorias inferiores:

1. Infección crónica por *Pseudomonas aeruginosa:*
   Un paciente debe considerarse crónicamente infectado si se cumplen los criterios modificados de Leeds (a), y/o se detectan anticuerpos anti-pseudomonas (b).

   Un paciente debe definirse como crónicamente infectado si cumple los criterios en la actualidad, o lo ha hecho en los últimos años, y el médico no tiene motivos para pensar que el estado ha cambiado:
   a. Criterios de Leeds modificados, infección crónica: >50 de las muestras (esputo/otros) recogidas durante los últimos 12 meses deben ser positivas; al menos 4 muestras recogidas.
   b. Anticuerpos anti-Pseudomonas significativamente elevados según los laboratorios locales.
2. La infección crónica por otras bacterias gram negativas debe cumplir los mismos criterios descritos anteriormente.

References:
1) Lee TWR, Brownlee KG, Conway SP, Denton M, Littlewood JM. Evaluation of a new definition for chronic Pseudomonas aeruginosa in cystic fibrosis patients. J Cystic Fibrosis.
2) Proesmans M, Balinska-Miskiewiscz, Dupont L et al. Evaluating the ”Leeds criteria” for Pseudomonas aeruginosa infection in a cystic fibrosis centre. Eur Resp J 2006;27:937-943.
3) Doring G, Conway SP, Heijerman HG, et al. Antibiotic therapy against Pseudomonas aeruginosa in cystic fibrosis: a European consensus. Eur Respir J 2000;16:749-767.

Enfermedad hepática:

El ECFSPR ha adoptado las definiciones de enfermedad hepática utilizadas por el Registro de Fibrosis Quística del Reino Unido.

Estas definiciones discriminan a los pacientes con enfermedad hepática grave (con hipertensión portal) de los casos más leves (cirrosis sin hipertensión portal):
a. Cirrosis con hipertensión: cicatrización del hígado relacionada con la FQ subyacente. normalmente con un patrón biliar; la enfermedad hepática grave puede incluir hipertensión portal y/o hiperesplenismo.
b. Cirrosis sin hipertensión: cicatrización del hígado relacionada con la FQ subyacente.
c. Enfermedad hepática sin cirrosis: incluye el hígado graso o la hepatitis vírica, pero no la cirrosis biliar.

Estado pancreático:

Para definir la insuficiencia pancreática son obligatorias dos determinaciones:
a. Niños pequeños: grasa en heces (van de Kamer) >4-5 g/d.

b. Niños mayores de 10 años y adultos: grasa fecal (van de Kamer) >7 g/d y/o elastasa pancreática fecal <200 ug/g.

Nota: Los valores de excreción de grasa fecal de los lactantes menores de 3 meses son contradictorios. Deben excluirse otras causas de esteatorrea que no sean pancreáticas.

Para el ECFSPR. el estado pancreático se evaluará de la siguiente manera

a. Insuficiencia pancreática: elastasa fecal <200 µg/g (dos veces). y grasa fecal elevada* (dos veces).
b. Suficiencia pancreática: elastasa fecal ≥200 µg/g (dos veces) y grasa fecal normal* (dos veces).

*Véase la definición anterior.

Referencias:

1) Sinaasappel M, Stern M, Littlewood J, Wolfe S, Steinkamp G, Heijerman HGM, Robberecht E, Döring G. Nutrition in patients with cystic fibrosis. A European consensus. J Cystic Fibrosis 2002; 1:51-75.
2) Walkowiak J, Nousia-Arvanitakis S, Henker J, Stern M, Sinaasappel M, Dodge JA. Invited review: Indirect pancreatic function tests in children. J Pediatr Gastroenterol Nutr 2005; 40:107-114.

Síndrome pierde sal:

Alcalosis metabólica primaria con pH sanguíneo > 7.45, sodio sérico < 130 mmol/l y cloruro sérico < 90 mmol/l.

Referencias:

1) Fustik S, Pop-Jordanova N, Slaveska N, Koceva S, Efremov G. Metabolic alkalosis with hypoelectrolytemia in infants with cystic fibrosis. Pediatr int 2002; 44: 289-92.

Trasplante:

En los pacientes que se sometieron a un trasplante durante el año de seguimiento:

a. Debe utilizarse el mejor VEF1 antes del trasplante.
b. Se deben registrar el tratamiento, las complicaciones y la microbiología previa al trasplante.

Para los pacientes que tuvieron un trasplante antes del año de seguimiento actual:

a. Registrar toda la información disponible.

APPENDIX 3: Explanation of terms

ABPA: allergic bronchopulmonary aspergillosis is an allergic lung disease characterised by an excessive response to the mould Aspergillus fumigatus.

BMI: body mass index, weight (kg) / [height (m)]2.

Bronchodilator: medication that relaxes the muscles of the airways, used also for asthma.

CFRD: CF related diabetes.

CFTR: CF transmembrane conductance regulator is a protein at the cell surface that controls the salt and water balance across a cell. The gene that causes CF is the blueprint for the CFTR protein. Everyone has two copies of the gene for CFTR, but to be born with CF both CFTR genes must be affected by a CF-causing variant. CFTR modulator therapy: a range of CFTR modulators have been approved for use. They are designed to correct the malfunctioning CFTR protein: different variants cause different defects in the structure of the protein and its functionality and the different CFTR modulators either correct or potentiate CFTR assembly or function; they can also be combined to become more efficient. Since the CFTR modulator therapies work specifically for certain variant classes, those currently available are effective only in people with those variants.

Compassionate use: is a treatment option that allows the use of an unauthorised medicine for people with CF who have no alternative treatment options and no access to clinical trials.

Complex allele: To get CF you need to have two CFTR variants, one on each allele in chromosome 7 (where the CFTR-gene is located). If both variants are on each allele they are considered to be in trans; if both variants are on the same allele they are in cis. Sometimes three (or even more variants) are found. It could be two variants in cis (and they are often known to be combined, e.g.F508 del with another variant) and one variant in trans. If there are two or more variants at the same allele it is called a complex allele.

DIOS: distal intestinal obstruction syndrome is a condition, unique to people with CF. In DIOS, the intestines are blocked by thickened stool due to sticky mucus and other mechanisms, which leads to reduced stool flow through the intestines and abdominal pain and can result in an emergency.

FEV1: the Forced Expiratory Volume of air in the first second of a forced exhaled breath.

FEV1%: the FEV1 as a percentage of the average value for healthy people of the same age, height, and sex.

Haemoptysis: coughing up blood. This happens frequently in small amounts in CF, so the complication we asked for is major bleeding (major meaning when the volume of expectorate is more than 250 ml over the course of the day).

Homozygous: CF is caused by variants of the CFTR gene, one on each allele. One is inherited from the mother and one from the father. If both variants are the same, the person is said to be homozygous for this variant.

Heterozygous: CF is caused by variants of the CFTR gene, one on each allele. One is inherited from the mother and one from the father. If these are two different variants, the person is considered to be heterozygous.

Macrolides: a type of antibiotic with anti-inflammatory properties. Azithromycin is a macrolide often used in people with CF who have chronic Pseudomonas aeruginosa lung infection.

Meconium ileus: small-bowel obstruction caused by unusual thick, sticky faeces (i.e. meconium, which is the first stool of newborn babies).

NaCl: sodium chloride. Here: inhaled hypertonic saline.

NIPPV: Non-invasive positive pressure ventilation; this refers to mechanical ventilation that helps people with CF with breathing difficulties. It is done with the help of a face mask and does not require the insertion of an artificial airway (tube). It can be one of two types: BiPaP (Bi-level positive

Pancreatic insufficiency: the absence of pancreatic enzymes in the gut leading to malnutrition if not treated (in the ECFSPR pancreatic insufficiency is therefore defined as the use of pancreatic enzyme supplementation).

Pneumothorax: collapsed lung. In CF usually because of severe lung damage.

PPI: Proton Pump Inhibitors, is medication that reduces stomach acid levels.

rhDNase: recombinant human DNase (marketed as Pulmozyme®).

Steroids: are a group of medicines with a strong anti-inflammatory property. The types that are prescribed to people with CF are the group known as corticosteroids or glucocorticoids.

Z-score (or standardised scores): a way to compare results with a “normal” population, the reference population. Negative z-scores mean that the value is below the mean of values in the reference population, whereas positive z-scores mean that the value is above the mean. Z-score equal to 0 means that the value is equal to the mean of values in the reference population. For example, a z-score for weight of -2 means that the weight is 2 standard deviations below the mean of subjects of the same age and sex of the reference population. For example, if the z-score for BMI of a 10-year-old boy is -2, it means that the BMI for that boy is 2 standard deviations below the mean BMI of 10-year-old boys of the reference population.

APÉNDICE 3: Explicación de términos

ABPA: la aspergilosis broncopulmonar alérgica es una enfermedad pulmonar alérgica caracterizada por una respuesta excesiva al hongo Aspergillus fumigatus.

IMC: índice de masa corporal, peso (kg) / [estatura (m)]2.

Broncodilatador: medicamento que relaja los músculos de las vías respiratorias, utilizado también para el asma.

CFRD: diabetes relacionada con la fibrosis quística.

CFTR: regulador de la conductancia transmembrana de la FQ es una proteína de la superficie celular que controla el equilibrio de sal y agua en la célula. El gen que causa la FQ es el modelo de la proteína CFTR. Todo el mundo tiene dos copias del gen CFTR, pero para nacer con FQ ambos genes CFTR deben estar afectados por una variante causante de FQ. Terapia con moduladores de CFTR: se ha aprobado el uso de una serie de moduladores de CFTR. Están diseñados para corregir el mal funcionamiento de la proteína CFTR: las distintas variantes provocan diferentes defectos en la estructura de la proteína y su funcionalidad, y los distintos moduladores de CFTR corrigen o potencian el ensamblaje o la función de la CFTR; también pueden combinarse para ser más eficaces. Dado que las terapias con moduladores del CFTR actúan específicamente sobre determinadas clases de variantes, las disponibles actualmente sólo son eficaces en personas con esas variantes.

Uso compasivo: es una opción de tratamiento que permite el uso de un medicamento no autorizado a personas con FQ que no tienen opciones de tratamiento alternativas ni acceso a ensayos clínicos.

Alelo complejo: Para padecer FQ es necesario tener dos variantes CFTR, una en cada alelo del cromosoma 7 (donde se encuentra el gen CFTR). Si ambas variantes están en cada alelo se considera que están en trans; si ambas variantes están en el mismo alelo están en cis. A veces se encuentran tres (o incluso más variantes). Puede haber dos variantes en cis (y a menudo se sabe que están combinadas, por ejemplo, F508 del con otra variante) y una variante en trans. Si hay dos o más variantes en el mismo alelo, se denomina alelo complejo.

DIOS: el síndrome de obstrucción intestinal distal es una enfermedad exclusiva de las personas con FQ. En el DIOS, los intestinos están obstruidos por heces espesas debidas a mucosidad pegajosa y otros mecanismos, lo que provoca una reducción del flujo de heces a través de los intestinos y dolor abdominal y puede dar lugar a una urgencia.

FEV1: el volumen espiratorio forzado de aire en el primer segundo de una espiración forzada.

FEV1%: el FEV1 como porcentaje del valor medio para personas sanas de la misma edad, estatura y sexo.

Hemoptisis: tos con sangre. Esto ocurre con frecuencia en pequeñas cantidades en la FQ, por lo que la complicación por la que preguntamos es la hemorragia grave (grave significa cuando el volumen de expectorado es superior a 250 ml a lo largo del día).

Homocigoto: La FQ está causada por variantes del gen CFTR, una en cada alelo. Una se hereda de la madre y la otra del padre. Si ambas variantes son iguales, se dice que la persona es homocigótica para esta variante.

Heterocigoto: La FQ está causada por variantes del gen CFTR, una en cada alelo. Una se hereda de la madre y la otra del padre. Si se trata de dos variantes diferentes, se considera que la persona es heterocigota.

Macrólidos: un tipo de antibiótico con propiedades antiinflamatorias. La azitromicina es un macrólido utilizado a menudo en personas con FQ que padecen una infección pulmonar crónica por Pseudomonas aeruginosa.

Íleo meconial: obstrucción del intestino delgado causada por heces poco frecuentes, espesas y pegajosas (es decir, meconio, que es la primera deposición de los recién nacidos).

NaCl: cloruro de sodio. Aquí: solución salina hipertónica inhalada.

VPPNI: ventilación con presión positiva no invasiva; se refiere a la ventilación mecánica que ayuda a las personas con FQ con dificultades respiratorias. Se realiza con la ayuda de una mascarilla facial y no requiere la inserción de una vía aérea artificial (tubo). Puede ser de dos tipos: BiPaP (presión de aire positiva binivel) o CpaP (presión de aire positiva continua).

Insuficiencia pancreática: ausencia de enzimas pancreáticas en el intestino que conduce a la malnutrición si no se trata (en el ECFSPR la insuficiencia pancreática se define por tanto como el uso de suplementos de enzimas pancreáticas).

Neumotórax: colapso pulmonar. En la FQ suele deberse a un daño pulmonar grave.

IBP: Inhibidores de la bomba de protones, es un medicamento que reduce los niveles de ácido estomacal.

rhDNase: DNasa humana recombinante (comercializada como Pulmozyme®).

Esteroides: son un grupo de medicamentos con una fuerte propiedad antiinflamatoria. Los tipos que se prescriben a las personas con FQ pertenecen al grupo conocido como corticosteroides o glucocorticoides.

Z-Score (o puntuaciones estandarizadas): una forma de comparar los resultados con una población «normal», la población de referencia. Las puntuaciones z negativas significan que el valor está por debajo de la media de los valores de la población de referencia, mientras que las puntuaciones z positivas significan que el valor está por encima de la media. Una puntuación Z igual a 0 significa que el valor es igual a la media de los valores de la población de referencia. Por ejemplo, una puntuación z para el peso de -2 significa que el peso está 2 desviaciones estándar por debajo de la media de los sujetos de la misma edad y sexo de la población de referencia. Por ejemplo, si la puntuación z para el IMC de un niño de 10 años es -2, significa que el IMC de ese niño está 2 desviaciones estándar por debajo de la media del IMC de los niños de 10 años de la población de referencia.

Fundación Española de Fibrosis Quística

C/ Del Justicia, nº 1, entresuelo, puerta 13.

46003 – Valencia

www.fibrosisquistica.org/fundacion