

**INFORME DE CASO****Fibrosis quística. Informe de un caso****Cystic fibrosis. Case report**

Lic. Leydanis Rodríguez Cautín<sup>1</sup>, Lic. Mariela Rojas Jiménez de Castro<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Licenciada en Enfermería. Instructor. Policlínico Universitario "IV Congreso del PCC" de San Antonio del Sur. Guantánamo. Cuba.

<sup>2</sup> Licenciada en Enfermería. Instructor. Máster en Medicina Bioenergética y Natural. Policlínico Universitario "IV Congreso del PCC" de San Antonio del Sur. Guantánamo. Cuba.

---

**RESUMEN**

Preescolar de 2 años Y.G.M, blanco, procedente de área rural, San Antonio del Sur, que cuando cumplió el primer año en el 2010 se le diagnostica una fibrosis quística (FQ) Durante la etapa de lactante presenta infección respiratoria aguda (IRA) recurrente así como manifestaciones digestivas prevaleciendo las deposiciones esteatorreicas. El niño recibió varios ingresos hospitalarios, propiciando que su estado nutricional se comprometiera. Un equipo multidisciplinario le realizó los estudios correspondientes diagnosticándose la enfermedad. Esta afección hasta ahora es incurable, la más letal de las afecciones genéticas en niños blancos.

**Palabras claves:** Fibrosis quística o mucoviscidosis, infecciones respiratorias agudas

---

**ABSTRACT**

---

Kindergarten kid, 2 years old YGM, white, from rural area, San Antonio del Sur, in his first year old in 2010 was diagnosed with cystic fibrosis (CF) during the infant stage, he presented acute respiratory infection (ARI) and recurrent digestive manifestations prevail esteatorreicas stool. The child received several admissions, leading to compromise nutritional status. A multidisciplinary study was performed for the diagnosed disease. This condition is incurable so far, the most lethal genetic diseases in white children.

**Keywords:** cystic fibrosis or cystic fibrosis, acute respiratory infections

---

## INTRODUCCIÓN

La FQ o mucoviscidosis, es hasta ahora una afección incurable y la más letal de las afecciones genéticas en niños blancos, caucásicos.<sup>1-3</sup>

Es una afección hereditaria autosómica recesiva, producida fundamentalmente por un solo gen alterado denominado gene FQ. Se han descrito hasta el 2004, más de 1000 mutaciones.<sup>1</sup> Afecta, directa o indirectamente, a una parte de todos los aparatos o sistemas del cuerpo humano, en particular las vías aéreas, sobre todo las bajas, glándulas sudoríparas, páncreas, intestinos, hígado y vías biliares, conductos deferentes y epidídimo y menos frecuente cuello uterino.<sup>2,3,4</sup>

Se considera que la frecuencia de la FQ es de 1 x 2500 a 1 x 3500 en recién nacidos vivos de la raza blanca y de 1 x 10000 en negros. En Cuba se encontró una frecuencia algo mayor de 1 x 5000.<sup>1</sup>

Aunque hay algunas publicaciones que señalan una pequeña predilección sobre el sexo masculino, la mayoría de los autores establecen que no hay predominio de un sexo sobre otro. Muchos plantean que la mortalidad es mayor en el sexo femenino después de los 6 años de edad. Se ha señalado que la aparición en adultos es de alrededor del 7 % en países desarrollados.<sup>4</sup>

Se plantea que la alteración básica en la FQ se debe a una pobre eliminación del cloro desde las células epiteliales bronquiales hacia la luz bronquial, y una mayor reabsorción del Na<sup>+</sup> desde esta hacia el epitelio<sup>5</sup>. lo que produciría una pobre hidratación del líquido que cubre la cara apical de dichas células, que se hace más espeso, viscoso y adherente.

Hay pacientes en que predominan las manifestaciones respiratorias bajas, agudas, a repetición o crónicas, pero en los casos típicos se acompañan de participación del sistema digestivo con un síndrome de mala absorción por insuficiencia pancreática exógena y con poco aumento de la talla y el peso.

En la provincia de Guantánamo existen dieciocho casos y en el municipio existen actualmente 3 casos, todos diagnosticados antes del año de edad. Hace 3 años falleció una adolescente de 15 años de edad.

Ante la infrecuencia de esta grave enfermedad en la cual se piensa bastante poco y su reporte en algunas regiones de las Américas es muy recurrente, se propuso la realización del presente trabajo con el objetivo de presentar un caso de fibrosis quística en un niño del área de salud.

## **PRESENTACIÓN DEL CASO**

Se informa el caso de un preescolar de 2 años YGM que a los 2 meses presenta un síndrome coqueluchoide y posteriormente presenta cuadros de infecciones respiratorias a repetición (catarro común, bronquitis disneizante y neumonías) recibiendo varios ingresos hospitalarios.

A los 7 meses la madre notó que las deposiciones eran de tipo esteatorreicas, es decir, presentaban 3-6 deposiciones al día semipastosas, pálidas, fétidas con pequeñas gotas de grasa visible que flotaban en el agua.

Se interconsultó con gastroenterología y posteriormente con el equipo multidisciplinario de FQ y se decide indicar estudios complementarios para corroborar su diagnóstico.

Antecedentes patológicos personales (APP): Lo referido.

Antecedentes patológicos familiares (APF): No refiere.

### *Examen físico:*

Aspecto de niño delgado. En 3-10 percentil. Bajo peso, delgado, retraso pondo-estatural. Deformidad torácica (Ver Figura 1). Mantiene polipnea superficial (Figura 2). Hipersonoridad torácica. Estertores sibilantes esporádicos y estertores húmedos intermitentes. Tos recurrente, dermatitis, deposiciones alteradas, esteatorrea, neumonías frecuentes secundarias e infecciones bacterianas.



**Figura 1.** Deformidad torácica que presenta el niño, propia de su enfermedad.



**Figura 2.** Dermatitis presente y prominencia del abdomen.

*Exámenes de laboratorio clínico:*

Electrólitos del sudor. Se realizó por el método iontoforesis con pilocarpina.

1ra muestra	Cl	89.6 mol/l
2da muestra	Cl	108 mol/l
3ra muestra	Cl	97 mol/l

Determinación de la presencia de grasas en heces fecales.

Intubación duodenal. Trofozoitos de giardia lamblia

Glicemia: 3.5 mol/l

Colesterol: 2.1 mol/l

Transaminasa	TGO	36.3
	TGP	16.4

Triglicéridos: 1.5

Urea: 2.0

Creatinina: 54.6

Hemograma: Hb 98 gl

Eritrosedimentación: 22 mmh

Lámina Periférica: Anisocitosis, hipocromía, poiquilocitosis, microcitosis.

Radiografía de tórax AP (descenso del hemidiafragma, atrapamiento de aire, radiotransparencia).

Coagulograma: Normal.

Exudado faríngeo: Flora normal.

Ultrasonido abdominal: Hepatomegalia de 1 cm.

Impresión diagnóstica: Fibrosis quística.

## **DISCUSIÓN DEL CASO**

Actualmente no existe una teoría que pueda explicar todas las manifestaciones de la FQ, desde luego, ninguna puede aclarar todas las alteraciones producidas en las vías aéreas bajas y los pulmones, por lo tanto, las manifestaciones clínicas son múltiples, varían de un paciente a otro, aún con el mismo genotipo y una misma familia. En este caso las manifestaciones clínicas son respiratorias y digestivas, estas últimas son dependientes de la insuficiencia pancreática exógena, siempre acompañado a las manifestaciones respiratorias. Las manifestaciones digestivas aparecieron antes del año de edad con deposiciones esteatorreicas, semipastosas, fétidas con gotas de grasas visible.

Existen autores que plantean a veces la insuficiencia pancreática tarda en aparecer 1-20 años después del cuadro broncopulmonar.

Las manifestaciones respiratorias son las más frecuentes en el paciente estudiado, el cuadro comenzó con manifestaciones respiratorias a repetición y síntomas como tos, falta de aire y expectoración. El niño recibió varios ingresos por cuadros de bronquitis disneizante, bronquiolitis y síndrome coqueluchoide. Se plantea que las infecciones broncopulmonares pueden ser producidas por diferentes virus y bacterias (virus sincitial respiratorio (VSR), bacterias como estafilococo aureus, klebsiella, haemophilus influenzae, así como la pseudomona aeruginosa.<sup>6</sup>

La severidad de la enfermedad pulmonar tiene una relación íntima con la nutrición y con las alteraciones del aparato digestivo, en particular con la insuficiencia pancreática y la cirrosis hepática.<sup>1,6,7</sup> En la evolución pueden aparecer cuadros bronquiales o asmáticos, tal como sucede en el caso estudiado.

Más del 85 % de los pacientes presentan insuficiencia pancreática exógena, acompañada de las manifestaciones respiratorias.<sup>1, 8</sup> En la presentación del caso se hizo referencia: A los 7 meses se comenzó a observar que en las deposiciones que eran semipastosas, aparecían abundantes gotas de grasa que flotaban en el agua, llamando la atención a los padres, motivo por el cuál se reevaluó el caso y se decidió su estudio para corroborar la enfermedad.

Diferentes autores plantean, que el aspecto de las heces fecales es como se describió anteriormente, aunque pudieran presentarse diarreas mantenidas por déficit de lactosa, pero poco frecuente en pacientes blancos, o episodios iguales de diarrea como en cualquier otro niño sin FQ, por infecciones entéricas.<sup>5,7,8</sup>

Las deposiciones alteradas mantenidas son compatibles con un síndrome de mala absorción intestinal por una insuficiencia pancreática exógena. Se acompaña de un abdomen prominente (Figura 2) flatos muy fétidos, cuadro muy característico en el niño estudiado, observándose su compromiso del estado nutricional, donde la masa muscular está disminuida con extremidades delgadas.

Las manifestaciones clínicas se dividen de la siguiente forma:<sup>1,9-11</sup>

- Manifestaciones clínicas dependientes del sistema respiratorio

- Manifestaciones clínicas dependientes de la insuficiencia pancreática exógena que se traducen por un síndrome de malabsorción intestinal, y/o debido a otras alteraciones del páncreas.
- Manifestaciones dependientes de las alteraciones gastrointestinales y hepatobiliares.
- Manifestaciones dependientes de las glándulas sudoríparas.
- Otras manifestaciones clínicas de la FQ.

El diagnóstico se clasifica en dos aspectos:

- Electrólitos en el sudor elevados:  $\text{Cl}^-$  mayor 60 meq/l, por lo menos dos determinaciones realizadas.
- Junto a las manifestaciones antes descritas.
- APF con FQ.

## **CONSIDERACIONES FINALES**

La evolución y el pronóstico dependen de varios factores.

- Diagnóstico precoz, con tratamiento enérgico individualizado de comienzo temprano.
- Del grado de las lesiones pulmonares, así como el estado nutricional.
- Cooperación familiar y la actitud del paciente hacia su afección, cuando tenga edad para comprenderla.

El niño estudiado tiene seguimiento periódico por el equipo provincial de FQ, además en la Atención Primaria de Salud, el Equipo Básico de Salud unido a un equipo multidisciplinario integrado por pediatra, neumólogo. El médico y la enfermera tienen un papel preponderante en la comunidad junto a la fisiatra, el psicólogo, trabajador social, nutriólogo, gastroenterólogo.

La enfermera recibe educación sobre el cuidado del niño con FQ. Enseña a la familia sobre aspectos importantes tales como:

- Razones por la que lleva al niño a la consulta de FQ.
- Enseña síntomas y signos de reagudización de los problemas respiratorios.
- Administración de medicamentos.
- Enseña consejo genético.
- Recibe retroalimentación de la madre sobre la enseñanza impartida.

En dependencia de los síntomas y signos se citarán a las especialidades afines.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. De la Torre Montejo. Tratado de pediatría. 2007. 1012-1016.
2. Rosa María Girón Moreno y Antonio Salcedo Posadas Fibrosis quística. Monografías Neumomadrid. Volumen VIII / 2005. [1] Edita: ERGON. C/ Arboleda, 1. 28220 Majadahonda (Madrid). (15 de diciembre de 2005).
3. Yankaskas JR, Marshall BC, Sufian B, Simon RH, Rodman D. (2004). «Cystic Fibrosis adult care consensus conference report». Chest 125: pp. 1-39. doi:10.1378/chest.125.1\_suppl.1S. PMID 14734689. [http://chestjournal.chestpubs.org/content/125/1\\_suppl/1S.long](http://chestjournal.chestpubs.org/content/125/1_suppl/1S.long).
4. Isabel Largo García (2009). «Fibrosis quística». Revista Pediatría Electrónica 6. ISSN 0718-0918. [http://www.revistapediatria.cl/vol6num1/pdf/2\\_FIBROSIS\\_QUISTICA.pdf](http://www.revistapediatria.cl/vol6num1/pdf/2_FIBROSIS_QUISTICA.pdf)
5. Grass Martínez E. Estudio preliminar en pacientes con fibrosis quística. Homeop Méx 2008; 77(656):5-15.
6. Ministerio de Salud Chile. Programa Nacional de Fibrosis Quística: Manual técnico de diagnóstico y tratamiento respiratorio. Neumol Ped 2006;1(13):102-110.
7. Vega-Briceño LE, Sánchez D, Ignacio U. Fibrosis quística: actualización en sus aspectos básicos. Rev. Chil Pediatr 2005; 76(5):464-70.
8. Aranzamendi RJ. Deshidratación con alcalosis hipoclorémica: Presentación inusual de fibrosis quística en un lactante. Arch Argent Pediatr 2008; 106(5):443-8.
9. Vega-Biceño L, Sánchez I. La transición del niño con fibrosis quística a la adultez. Neumol Pediatr 2006; 1(1):21-3.
10. León P. Presencia de bacterias en el área faríngea y su relación con la clínica en pacientes con fibrosis quística. Gen 2000; 54 (4):245-9.
11. Vega-Briceño L, Sánchez I. Macrólidos en fibrosis quística: pasado, presente y futuro. Neumol Pediatr 2007; 2(2):90-4.

**Recibido:** 11 de mayo de 2013

**Aprobado:** 28 de mayo de 2013

**Lic. Leydanis Rodríguez Cautín.** Policlínico Universitario "IV Congreso del PCC" de San Antonio del Sur. Guantánamo. Cuba. **Email:** [leydanis@infosol.gtm.sld.cu](mailto:leydanis@infosol.gtm.sld.cu)