

Fibrosis quística. Presentación de un caso.

Cystic fibrosis. A case report.

Teresa Mantilla Díaz(1), Lisset Ramos Gómez(1), Gladis Vega Herranz(1), Celia Suárez Verde(1), Orlando González González(2).

Resumen

La Fibrosis Quística (FQ) es una enfermedad genética que se caracteriza por la afección de las glándulas de secreción exocrina y aunque la enfermedad pulmonar crónica es la causa mayor de morbilidad y mortalidad, también puede manifestarse de manera importante en el sistema digestivo por insuficiencia pancreática exocrina, en ambos en más del 85% de los pacientes. Reportamos el caso de un niño de 3 años en el que han predominado las alteraciones metabólicas.

Palabras clave: FIBROSIS QUISTITA, ENFERMEDAD PULMONAR CRÓNICA, INSUFICIENCIA PANCREÁTICA EXOCRINA.

1.Especialista de Primer Grado en Pediatría. Instructora.

2.Especialista de Primer Grado en Pediatría. Asistente.

Desarrollo

PRESENTACION DEL CASO.

Paciente YBG de 3 años de edad, masculino, blanco que ingresa a los 2 meses de edad en sala de afecciones respiratorias pediátricas del Hospital Provincial Docente "Dr. Antonio Luaces Iraola" con diagnóstico de Bronconeumonía por inapetencia y tos con ahogo. En su estadía en sala inicia cuadro emético que lo lleva a la deshidratación severa por lo que se traslada a la Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos(UCIP). Posteriormente ingresa en 2 ocasiones en sala de misceláneas con cuadros de deshidratación severa, alcalosis metabólica y aspecto desnutrido siendo siempre necesario su traslado a UCIP, por estos motivos se comienza su estudio ínter consultándose con Cirugía Pediátrica para descartar Estenosis Hipertrófica del Píloro se interconsulta además con nefrología, endocrinología. EXAMEN FISICO: Datos Positivos: Palidez cutáneo mucosa, signos de deshidratación ligera, moderada y severa, aspecto desnutrido. Complementarios: Hb-84g/l. Leucocitosis moderada con linfocitosis, eritrosedimentación normal, proteínas totales normal, glicemia normal, creatinina normal, plaquetas normal, Na y K normal, 3 gasometrías con alcalosis metabólica, LCR citoquímico normal, Rx de tórax AP(1) con lesiones inflamatorias de aspecto bronconeumónico, Rx de EED con reflujo gastroesofágico grado 11, US abdominal sin alteraciones, conteo de reticulocitos bajos, lámina periférica hipocromia y anisocitosis, Rx de cráneo AP y lateral sin alteraciones, Rx de tórax AP(2) signos de atrapamiento aéreo discretas lesiones inflamatorias. A los 9 meses de edad ingresa nuevamente con dificultad respiratoria egresando con diagnóstico de posible Asma Bronquial. A los 10 meses ingresa en Hospital Pediátrico de Santa Clara por falta de aire. Examen físico: datos Positivos: Polipnea, ruidos transmitidos, discreto tiraje subcostal. Complementarios: Hisopado Faríngeo profundo con Pseudomona Aeuriginosa, electrolitos en el sudor: (1) P-113, Na 71, Cl 160; (2) P-116, Na 120, Cl 124; (3) P-126, Na 121, Cl 131. Diagnóstico definitivo al egreso: Fibrosis Quística. Ya con este diagnóstico y con evolución estable al año y medio de edad requiere ingreso en UCIP por presentar cuadro de deshidratación severa sin la presencia de vómitos ni diarreas solo sudoración profusa con pérdida de aproximadamente 1Kg de peso que recuperó luego de hidratarse. Complementarios: Gasometría alcalosis metabólica, Na bajo, K normal.

Análisis y Discusión de los Resultados

La Fibrosis Quística (FQ) descrita en 1938 por Anderson es una enfermedad hereditaria autosómica recesiva, causada por mutaciones en el gen que codifica una proteína reguladora de la conductancia

transmembrana (CFTR) responsable del canal del Cloro (1-3). Constituye el rasgo recesivo con peligro para la vida más habitual en la raza blanca (4), la más frecuente enfermedad pulmonar supurativa en niños y adultos jóvenes y es la responsable de la mayor parte de los casos de insuficiencia pancreática exocrina en la primera etapa de la vida (5). Su frecuencia en nuestro país es algo menor a 1 por 5000 recién nacidos vivos (6). 1 de cada 25 personas es portadora de la enfermedad (7).

En sus inicios se calificó como fatal o letal porque la expectativa de vida era menor a los 5 años de edad. Actualmente con un mejor conocimiento de la enfermedad, un diagnóstico precoz y una terapéutica intensiva la sobrevivencia promedio en países desarrollados es de 40 años (8).

Se manifiesta clínicamente en su forma clásica y más habitual 85% por enfermedad pulmonar obstructiva crónica, insuficiencia pancreática exocrina (IP), elevación del Cl en el sudor e infertilidad en varones por azoospermia (9). Presentaciones menos frecuentes incluyen pacientes con insuficiencia pancreática (SP), que suponen aproximadamente el 15% de los pacientes diagnosticados y con afectación pulmonar leve.

Las características específicas del cuadro clínico dependen, además del genotipo, del tiempo de evolución. Existe una gran variación en relación con la edad de inicio y el ritmo individual de progresión de la enfermedad. Suele manifestarse en los primeros meses de vida con problemas respiratorios asociados a manifestaciones digestivas como diarreas crónicas y retraso del desarrollo. A lo largo de la vida aparecen otros signos y síntomas que configuran la historia natural de la enfermedad.

El fenotipo FQ incluye complicaciones frecuentes como el íleo meconial que está presente en cerca del 10-20% de los pacientes al nacimiento, el síndrome de obstrucción intestinal distal, la pancreatitis, poliposis nasal, enfermedad hepática asociada, diabetes, entre otros (10-11).

Los pacientes con FQ eliminan cuatro veces más sodio por el sudor que los sujetos sanos y el exceso de sudoración puede producir liberación de Aldosterona, retención renal de sal y deshidratación. Las situaciones de aumento de la temperatura ambiental, la fiebre, el ejercicio físico, los factores de estrés, vómitos o diarreas, pueden llevar al cuadro de deshidratación con alcalosis metabólica por hipocloremia e hipokaliemia (12). Esta complicación puede ser frecuente en época calurosa y debe ser prevenida recomendando la ingesta adicional de 1 a 4g de sal por día, según la edad del paciente.

El diagnóstico sigue siendo esencialmente clínico y de laboratorio al demostrar la anomalía epitelial en la sudoración (concentraciones elevadas de electrolitos en el sudor). La prueba debe ser realizada en un centro especializado, de lo contrario son frecuentes los falsos positivos y los falsos negativos. El estudio puede realizarse desde muy temprana edad. El análisis del ADN permite confirmar la mutación del gen responsable de la FQ (13). Sin embargo, agregan los autores el mayor obstáculo en el diagnóstico de FQ está representado por la falta de sospecha en un enfermo que tal vez no reúne todos los criterios clínicos comentados.

Abstract

Cystic fibrosis is a genetic disease characterized by involving the exocrine gland, although the chronic pulmonary disease is the major cause of morbidity and mortality, it may also develop in the digestive system due to exocrine pancreatic insufficiency (85%) of the three year old child with metabolic alterations

Referencias Bibliográficas

1. Riordan JR, Rommens BS, Kerem N, Alon R, Rozmahel Z, Grzelczak J, et al. Identification of the Cystic Fibrosis gene: Cloning and characterization of complementary DNA. *Science*. 1989; 245: 1066-1073.
2. Welsh MJ, Ramsey BW, Accurso F, Cutting GR. Cystic Fibrosis. En: Scriver CHR, Beaudet AL, Valle D, Sly WS, Childs B, Kinzler KW, Vogelstein B, editors. *The metabolic & molecular bases of inherited disease*, 8 ed. New York: Mc Graw-Hill, 2001. p. 5121-5188.
3. Moss R. New approaches to Cystic Fibrosis. *Hosp Pract*. 2001 jan 15; 36(1): 25-7, 31-2, 35-7.
4. Boat TF. Fibrosis Quística. En: Behrman H, Kliegman BM, Harbin AM, editors. *Nelson. Tratado de Pediatría*. 15 ed. Madrid: Salvat; 1998. p. 1554-68.
5. Orenstein DM, Winnie GB. Fibrosis Quística, Puesta al día en el 2002. *J Pediatr*. 2002; 140:31-36.

6. Rojo Concepción M. Fibrosis Quística o Mucoviscidosis. En: De la Torre Montejo E, González Valdez J, Gutiérrez Muñiz JA, Jordán Rodríguez J, Pelayo Posada EJ. *Pediatría* 9. Habana: Editorial Ciencias Médicas; 2000. p. 146-174.
7. Walter S. Clinical epidemiology of Cystic Fibrosis. En: Hodson ME, Geddes DM, editors. *Cystic Fibrosis*. 2nd ed. London: Arnold; 2000. p.2-12.
8. Allen ED. Cystic Fibrosis: A decade of progress. *Drugs today(Barc)*. 1999 nov; 35(11): 835-48.
9. Schwierbert EM, Benos DJ, Fuller CM. Cystic Fibrosis. A multiple Exocrinopathy caused by Dysfunction in a multifunctional Transport Protein. *Am J Med*. 1998; 104:576-90.
10. Kerem E, Reisman J, Corey M. Prediction of mortality in patients with Cystic Fibrosis. *N Engl J Med*. 1992; 326: 1187-91.
11. Rosemstein BJ, Cutting GR. For the Cystic Fibrosis Consensus statement. *J Pediatr*. 1998; 132: 589-595.
12. Escobar Castro H, Suárez Cortina L. Fibrosis Quística. *Pediatrika*. 2001; 21(9):317-331.
13. Vázquez C. Diagnóstico de la Fibrosis Quística. *An Esp Pediatr*. 1999; 50: 431-438.