

**UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA
FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS**

**“CARACTERIZACIÓN CLÍNICA Y EPIDEMIOLÓGICA
DE LOS PACIENTES PEDIÁTRICOS CON FIBROSIS QUÍSTICA”**

Estudio de serie de casos realizado en los hospitales:
General San Juan de Dios y General de Enfermedades
del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social -IGSS-

mayo-junio 2016

Tesis

Presentada a la Honorable Junta Directiva
de la Facultad de Ciencias Médicas de la
Universidad de San Carlos de Guatemala

Mirna Lucía García Tellez

Médico y Cirujano

Guatemala, agosto de 2016

El infrascrito Decano de la Facultad de Ciencias Médicas de la Universidad de San Carlos de Guatemala hace constar que:

La estudiante:

Mirna Lucía García Tellez 200910012

Cumplió con los requisitos solicitados por esta Facultad previo a optar al Título de Médico y Cirujano en el grado de Licenciatura, y habiendo presentado el trabajo de graduación titulado:

**"CARACTERIZACIÓN CLÍNICA Y EPIDEMIOLÓGICA
DE LOS PACIENTES PEDIÁTRICOS CON FIBROSIS QUÍSTICA"**


Estudio de serie de casos realizado en los hospitales:
General San Juan de Dios y General de Enfermedades
del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social -IGSS-


mayo-junio 2016

Trabajo asesorado por el Dr. José Miguel Leal De León y revisado por el Dr. Edgar Rodolfo de León Barillas, quienes avalan y firman conformes. Por lo anterior, se emite, firma y sella la presente:

ORDEN DE IMPRESIÓN

En la Ciudad de Guatemala, el diecisiete de agosto del dos mil dieciséis


DR. MARIO HERRERA CASTELLANOS
DECANO



El infrascrito Coordinador de la Coordinación de Trabajos de Graduación de la Facultad de Ciencias Médicas de la Universidad de San Carlos de Guatemala, hace constar que la estudiante:

Mirna Lucía García Tellez 200910012

Presentó el trabajo de graduación titulado:

**"CARACTERIZACIÓN CLÍNICA Y EPIDEMIOLÓGICA
DE LOS PACIENTES PEDIÁTRICOS CON FIBROSIS QUÍSTICA"**

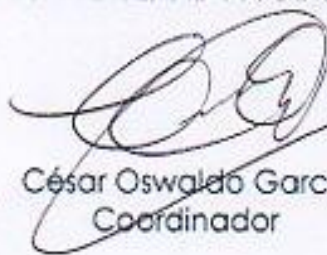
Estudio de serie de casos realizado en los hospitales:
General San Juan de Dios y General de Enfermedades
del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social -IGSS-

mayo-junio 2016

El cual ha sido revisado por la Dra. Ada Beatriz Reyes Juárez y, al establecer que cumple con los requisitos exigidos por esta Coordinación, se le autoriza continuar con los trámites correspondientes para someterse al Examen General Público. Dado en la Ciudad de Guatemala el diecisiete de agosto del dos mil dieciséis.

César O. García G.
Doctor en Salud Pública
Colegiado 5,950

"ID Y ENSEÑAD A TODOS"



Dr. C. César Oswald García García
Coordinador



USAC
TRICENTENARIA
Universidad de San Carlos de Guatemala
Facultad de Ciencias Médicas
Coordinación de Trabajos de Graduación
COORDINADOR

Guatemala, 17 de agosto del 2016

Doctor
César Oswaldo García García
Coordinación de Trabajos de Graduación
Facultad de Ciencias Médicas
Universidad de San Carlos de Guatemala
Presente

Dr. García:

Le informo que yo:

Mima Lucía García Tellez

Presenté el trabajo de graduación titulado:

**"CARACTERIZACIÓN CLÍNICA Y EPIDEMIOLÓGICA
DE LOS PACIENTES PEDIÁTRICOS CON FIBROSIS QUÍSTICA"**

Estudio de serie de casos realizado en los hospitales:
General San Juan de Dios y General de Enfermedades
del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social -IGSS-

mayo-junio 2016

Del cual asesor y revisor se responsabilizan de la metodología,
confiabilidad y validez de los datos, así como de los resultados
obtenidos y de la pertinencia de las conclusiones y
recomendaciones propuestas.

Firmas y sellos

Revisor: Dr. Edgar Rodolfo de León Barillas

No. de registro de personal 9,912

Asesor: Dr. José Miguel Leal De León

EDGAR RODOLFO DE LEÓN BARILLAS
M.Sc. MÉDICO Y CIRUJANO
COL. 4948

Dr. José Miguel Leal
PEDIATRA
COL. 13859

AGRADECIMIENTOS

A Dios

Mi Padre Celestial por haberme permitido alcanzar esta meta, por su amor y bendiciones en mi vida.

A mis padres:

Julio García y Mirna Téllez de García

Por su apoyo incondicional y amor, porque ustedes han sido mi mayor ejemplo en la vida, este triunfo es gracias a ustedes.

A mis hermanos:

Ana Paola y Julio Josué

Por su amor y cariño, gracias por acompañarme en cada etapa.

A mis abuelitos

Carlos y Clara Luz, Francisco y Orfina.

Por sus consejos y cuidados.

A mis Tíos

Por su cariño

A la Universidad San Carlos de Guatemala

A mis Catedráticos

A los hospitales San Juan de Dios e Instituto Guatemalteco de Seguridad Social

Por brindarme la oportunidad de formarme como profesional de la salud

De la responsabilidad del trabajo de graduación:

El autor o autores es o son los únicos responsables de la originalidad, validez científica, de los conceptos y de las opiniones expresadas en el contenido del trabajo de graduación. Su aprobación en manera alguna implica responsabilidad para la Coordinación de Trabajos de Graduación, la Facultad de Ciencias Médicas y para la Universidad de San Carlos de Guatemala. Si se llegara a determinar y comprobar que se incurrió en el delito de plagio u otro tipo de fraude, el trabajo de graduación será anulado y el autor o autores deberá o deberán someterse a las medidas legales y disciplinarias correspondientes, tanto de la Facultad, de la Universidad y otras instancias competentes.

RESUMEN

Objetivo: Describir las características clínicas y epidemiológicas de los pacientes pediátricos con fibrosis quística de los hospitales: General de Enfermedades del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social y General San Juan de Dios durante junio-julio 2016. **Población y Métodos:** Estudio de serie de casos a través de una revisión sistemática de 30 expedientes médicos. **Resultados:** Se encontró predominio en el sexo femenino 19 (63%), el rango de edad con mayor número de casos se encontraba entre los 6 a 10 años con 10 (33%), provenientes del área urbana 19 (63%). Entre las características clínicas se determinó que la edad de diagnóstico fue del 70% en los menores de 1 año, de la función pulmonar 11 (37%) pacientes cursaban con un patrón obstructivo, así mismo se encontró que 23 (77%) presentaban insuficiencia pancreática exocrina; respecto a la colonización patogénica, 22 (73%) se encontraban colonizados por *Pseudomonas aeruginosa* y, únicamente 3 (10%) estaban en estado nutricional óptimo. **Conclusiones:** La mayor proporción de pacientes está comprendida por el sexo femenino, entre las edades de 6 a los 10 años de las áreas urbanas, poseen un patrón obstructivo y se encuentran colonizadas por *Pseudomonas*.

Palabras clave: fibrosis quística, mucoviscidosis.

ÍNDICE

1. INTRODUCCIÓN	1
2. OBJETIVOS	3
2.1 General	3
2.2 Específicos.....	3
3. MARCO TEÓRICO	5
3.1 Historia:.....	5
3.2 Fibrosis Quística.....	6
3.3 Antecedentes	7
3.4 Clínica	8
3.5 Mutaciones.....	17
3.6 Tratamiento	17
4. POBLACIÓN Y MÉTODOS	19
4.1 Tipo y diseño de la investigación:	19
4.2 Unidad de análisis:	19
4.3 Población y muestra	19
4.4 Selección de sujetos a estudio	20
4.5 Medición de variables.....	21
4.6 Técnicas, procesos e instrumentos utilizados en la recolección de datos.....	23
4.7 Procesamiento y análisis de datos:.....	23
4.8 Límites de la investigación:.....	24
4.9 Aspectos éticos de la investigación:	24
5. RESULTADOS	25
6. DISCUSIÓN	27
7. CONCLUSIONES	31
8. RECOMENDACIONES	33
9. APORTES	35
10. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS	37
11. ANEXOS	39

1. INTRODUCCIÓN

La fibrosis quística consiste en una enfermedad autosómica recesiva hereditaria, multisistémica; secundaria a una mutación en el gen de la fibrosis quística que se localizó en el cromosoma 7, el cual es el responsable de codificar la proteína reguladora de la membrana de fibrosis quística (CFTR por sus siglas en inglés).^{1,2}

A pesar de ser una enfermedad que actualmente no cuenta con cura, su tratamiento oportuno y eficaz le proporcionará una mejor expectativa de vida al paciente. Es por ello que el diagnóstico temprano de estos pacientes es una prioridad evitando de esta manera daño irreversible en los principales órganos involucrados con la afección de la proteína reguladora de la conductancia de membrana de la fibrosis quística.^{2,3,4}

La fibrosis quística es una enfermedad poco sospechada por lo que no se diagnosticó correctamente ni oportunamente es por ello que es de suma importancia el conocimiento de esta enfermedad para evitar muertes prematuras; ya que a pesar de que no existe cura, los pacientes con el tratamiento adecuado y un manejo correcto pueden llevar una vida lo más normal posible.^{1,2,4}

Es una problemática actual por su elevada y prematura incidencia de infecciones respiratorias, hospitalizaciones constantes y que posee un tratamiento no curativo. En un estudio de caracterización realizado en el Hospital Pediátrico William Soler en Cuba entre los años 1998 al 2002 se documentó que más de la mitad de los pacientes eran de sexo masculino y de los síntomas frecuentemente observados en los pacientes predominaron las infecciones respiratorias seguido de bajo peso y trastornos digestivos.¹

En Guatemala el Instituto Guatemalteco de Seguridad Social es el hospital con mayor población pediátrica con diagnóstico de fibrosis quística seguida del Hospital General San Juan de Dios; siendo estos los hospitales de mayor referencia de Guatemala se realizó el estudio de caracterización clínica y epidemiológica de los pacientes con fibrosis quística.

Por lo que surge la siguiente pregunta: ¿Cuáles son las características clínicas y epidemiológicas de los pacientes con diagnóstico de fibrosis quística atendidos en los hospitales General de Enfermedades del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social y General San Juan de Dios?

2. OBJETIVOS

2.1 General

Describir las características clínicas y epidemiológicas de los pacientes pediátricos con fibrosis quística de los hospitales General de Enfermedades del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social y General San Juan de Dios durante junio-julio 2016

2.2 Específicos

- 2.2.1 Identificar las características epidemiológicas según: sexo, edad, lugar de origen y etnia.
- 2.2.2 Identificar las características clínicas según: edad de diagnóstico, estado de función pulmonar, presencia de insuficiencia pancreática exocrina, estado nutricional actual, colonización por patógeno bacteriano.
- 2.2.3 Cuantificar la proporción de pacientes por sus características tanto clínicas como epidemiológicas.

3. MARCO TEÓRICO

3.1 Historia:

A lo largo de la historia de la medicina, se han documentado hechos que hoy en día podemos confirmar que se trataban de los primeros casos de fibrosis quística.⁵

En el norte de Europa se decía que si al besar a los niños en la frente estos tenían sabor salado estos estaban embrujados y morían. En la primera documentación escrita la cual tiene relación al sabor salado se encuentra en el manuscrito alemán del siglo XV (Codex Latinus Monacensis 849) el cual recomendaba lamer la nariz del niño “encantado” para saber si este tenía sabor salado.⁵

En 1595 el holandés Peter Paaw, describió la autopsia de una niña de once años, la cual había tenido síntomas por 8 años, se encontraba muy delgada y abatida por la fiebre, describiendo como causa de la muerte a un problema pancreático el cual describió abultado, cirrótico y de coloración blanco brillante.⁵

En 1905 Karl Landsteiner describió una relación entre meconio espeso de un recién nacido y fibrosis del páncreas, deduciendo que ambas situaciones estaban relacionadas a una deficiencia enzimática.⁵

En 1673 George Seger en Polonia documentó el caso de una niña de tres años de edad con fiebre, vómitos, diarrea, dificultad para ganar peso e inanición prolongada. Tras su muerte se realizó autopsia en la cual describen un páncreas endurecido y cirrótico.⁵

En 1936 se introdujo el término fibrosis quística por el pediatra Guido Fanconi, el cual describía la combinación entre insuficiencia pancreática y enfermedad pulmonar crónica.⁴

En 1938 Dorothy Andersen patóloga del Hospital de Niños de Nueva York, realizó la primera descripción clinicopatológica en la cual incluyó la asociación de fibrosis quística con el íleo meconial, ya que las lesiones eran idénticas en ambos casos. Durante ese mismo año se describieron 35 casos los cuales presentaban fibrosis

del páncreas secundario al aumento del espesor de las secreciones, junto con dilatación ductal y acinar.⁴

En 1943 Faber introdujo el término de mucoviscidosis por los hallazgos encontrados en las autopsias, término que se utiliza en la actualidad. En 1952 Bodian formuló la teoría que las lesiones encontradas eran secundarias a las secreciones espesas las cuales obstruían los conductos excretores. Como consecuencia dilatación quística, fibrosis y destrucción de la glándula. Fue el primero en describir la cirrosis biliar como una lesión patognomónica de la fibrosis quística.⁵

En 1959 los científicos L. Gibson & Cooke describieron el método de iontoforesis con pilocarpina método el cual sigue siendo estándar hasta la fecha.⁴

En el año 1980 en México, López Corella reportó 32 casos de fibrosis quística de 3260 autopsias realizadas en niños mexicanos, de los cuales solo 7 fueron diagnosticados.¹

3.2 Fibrosis Quística

3.2.1 Definición

Es una enfermedad hereditaria, multisistémica, autosómica recesiva; secundaria a una mutación en el gen de la fibrosis quística que se localizó en el cromosoma 7, el cual es el responsable de codificar la proteína reguladora de la transmembrana de fibrosis quística (CFTR por sus siglas en inglés). La cual consiste en 1480 aminoácidos; la mutación mundialmente más conocida es en la posición 508 con delección de fenilalanina.¹

La clonación y los estudios de dicho gen han mostrado una baja conductancia, AMP-c regulador de los canales de cloro con distintas propiedades de otros canales de Cl⁻ expresados en otros epitelios. Las anomalías secretoras de la fibrosis quística poseen consecuencias clínicas con etiología compleja de la cual su base es el defecto genético que impide la secreción de Cl⁻ y una absorción anormal de Na⁺ y HCO₃⁻.

como consecuencia altera el contenido de agua del moco lo cual provoca un cambio en el contenido iónico, que compromete las propiedades reológicas del moco.^{1,6}

La proteína reguladora de conductancia transmembrana de fibrosis quística (CFTR) principalmente ejerce su función como un canal de cloruro activado por AMPc el cual se encuentra en la membrana apical de las células epiteliales exocrinas, así como participa en el transporte de iones y regulación de canales iónicos como el ENaC, canal de sodio epitelial.⁷

Dicha proteína está regulada principalmente en las células epiteliales del pulmón, páncreas, intestino, conductos biliares, riñón, glándulas salivales y sudoríparas, testículo y útero. Como consecuencia existe una concentración anormal de iones en las glándulas serosas lo cual aumenta la concentración de cloro y sodio en el sudor; incremento de la viscosidad de las secreciones, asociado a obstrucción y pérdida de la función glandular; aumento en la susceptibilidad endobronquial crónica por grupos específicos de bacterias.¹

3.3 Antecedentes

La expectativa de vida ha ido en aumento, conforme la detección se realiza precozmente. Se dice que los pacientes nacidos en la última década tienen una mayor expectativa de vida en comparación con los pacientes que actualmente viven con fibrosis quística. Este aumento se atribuye a los avances en la detección, desde tamizaje neonatal hasta mejorar la nutrición de los pacientes a su detección, junto con medicamentos específicos.²

3.3.1 Epidemiología

La fibrosis quística ha ido en evolución a lo largo de los años ha pasado de ser una enfermedad exclusiva de niños a ser clasificada como una enfermedad crónica, esto se debe a un tratamiento multidisciplinario.⁵

En un estudio de caracterización realizado en el Hospital Pediátrico William Soler en Cuba entre los años 1998 al 2002 se documentó un predominio de casos en los pacientes de sexo masculino en un 67%, de los síntomas frecuentemente

observados en los pacientes predominó en un 67% las infecciones respiratorias seguido de bajo peso 48% y trastornos digestivos en un 25%.⁸

Se han descrito en varios grupos étnicos, en Europa central y occidental se estima que por cada 2,000 a 2,600 nacidos vivos hay un caso de fibrosis quística, en los Estados Unidos gracias al tamiz neonatal la incidencia disminuye ligeramente a un caso por cada 3,500 nacidos vivos. En México se establece una heterogenicidad genética lo cual se relaciona a una composición étnica compleja de genes caucásicos y negros sin embargo no existen estudios que documenten la incidencia real.¹

En Latinoamérica se han documentado casos de fibrosis quística en las últimas décadas, en Brasil el primer caso fue diagnosticado en 1958, actualmente cuentan con 13 centros que ofrecen diagnóstico y tratamiento especializado a aproximadamente 3,000 pacientes con fibrosis quística. En Chile en el 2002 se implemento un Programa Nacional de Fibrosis Quística, el cual provee un tratamiento integral a los pacientes, diagnóstico y tratamiento completo a los pacientes. En México para los años noventa la expectativa de vida radicaba en nueve año aproximadamente, ahora con la implementación de terapias adecuadas y diagnósticos precoces la expectativa aumento hasta los dieciocho años.⁴

En un estudio realizado en el Hospital Pediátrico Centro Habana durante 1993 al 2013 diagnosticaron 44 niños con fibrosis quística de los cuales 35 presentaron la enfermedad pulmonar típica. En promedio fueron diagnosticados a los 4.9 meses de vida.⁸

3.4 Clínica

Clínicamente la fibrosis quística es un trastorno genético que conlleva múltiples manifestaciones clínicas desde los primeros años de vida.¹¹ Durante los últimos años la fibrosis quística ha ido evolucionando y no se limita únicamente a ser una afección infantil en la actualidad en España el 47% de los pacientes ha superado los 18 años, catalogando la afección en compleja y multisistémica de la edad adulta.⁵

La fibrosis quística es una enfermedad multisistémica, estas anomalías pueden estar desde inicios muy tempranos aunque la edad en la que debute puede variar de un paciente a otro; las manifestaciones clínicas más comunes de encontrar suelen ser enfermedad pulmonar crónica asociada a patógenos respiratorios relacionados a la edad del paciente, insuficiencia pancreática exocrina, elevación de concentraciones de Cl y Na en el sudor, sin embargo las manifestaciones clínicas pueden variar de un paciente a otro e ir relacionado con la edad de diagnóstico.¹

A pesar que se conoce la susceptibilidad dependiendo de la mutación que presente el paciente, no es posible predecir el desarrollo de las manifestaciones clínicas con exactitud.¹

Las características suelen estar relacionadas al genotipo afectado así como al tiempo de evolución, las manifestaciones clínicas pueden ir variando con relación a la edad. En el periodo neonatal existe un 15% de relación con íleo meconial así mismo pueden presentar ictericia prolongada o anemia. Posterior a los primeros meses de vida las principales manifestaciones están relacionadas con los problemas respiratorios y digestivos pueden encontrarse con diarrea crónica y como consecuencia retraso del desarrollo. Los lactantes presentan afecciones respiratorias más características como tos, broncoespasmo a repetición, atrapamiento de aire lo cual puede confundirse con asma, durante este periodo la sintomatología de insuficiencia pancreática suele ser característica con presencia de heces abundantes, brillantes con olor fétido; presentan una lenta ganancia de peso con apetito adecuado y crecimiento lento en relación a la edad. Ya que el paciente a alcanzado la edad escolar las manifestaciones son mucho más evidentes tanto las respiratorias como las digestivas se encuentran hasta en un 85% de los casos.⁹

3.4.1 Enfermedad pulmonar

La enfermedad pulmonar es la principal causa de morbilidad de los pacientes con fibrosis quística.¹ En un estudio retrospectivo realizado en Cuba se estimó que el 60% de las muertes por fibrosis quística está relacionada con manifestaciones pulmonares.³ Durante los primeros meses de vida se desarrolla una colonización crónica por bacterias específicas las cuales se hacen susceptibles conforme avanzan en la edad; esto secundario a la hiperviscosidad del moco lo que induce a

una obstrucción bronquial y respuesta inflamatoria, lo que se convierte en un ciclo repetitivo causando así una lesión irreversible en el parénquima pulmonar.¹⁰

La respuesta inflamatoria de las vías aéreas tiene un inicio precoz durante la vida del paciente con fibrosis quística, conforme avanza la inflamación las vías aéreas se obstruyen y lesionan por liberación de las quimiocinas, citoquinas, proteasas y radicales libres de oxígeno; lo que provoca una destrucción pulmonar.⁵

Las citoquinas que derivan de los macrófagos contribuyen a la respuesta inflamatoria de las vías aéreas secundario a la quimioatracción y degranulación de neutrófilos, a través de la inducción de la IL-8 por las células epiteliales; además la IL-7 está elevada en el parénquima pulmonar lo cual está involucrada en el reclutamiento de neutrófilos y defensa frente a bacterias Gram-negativas.⁵

Se sugiere que la inflamación de las vías aéreas no solo se debe a la infección grave; sino a una respuesta desmedida de dicha infección, esto se debe a que en el parénquima pulmonar con fibrosis quística la infección se hace crónica, lo cual provoca una secreción continua de agentes pro inflamatorios.⁵

La consecuencia de la infección crónica se debe no solo al patógeno en sí; sino a la alteración que el moco tiene secundario a la deshidratación provocando así una incapacidad de remover los patógenos estimulando una sobreproducción de mucinas y una respuesta desmedida de los mecanismos de inflamación; como consecuencia habrá una extensa respuesta de neutrófilos polimorfonucleares que al ser destruidos lesionaran las vías respiratorias secundaria a la proteólisis y condrólisis del tejido de sostén de las vías áreas.⁵

Secundario al daño pulmonar la sintomatología será tos progresiva, productiva con periodos de remisión y exacerbaciones, taquipnea y hasta tiraje. Y conforme la lesión pulmonar aumente habrá un incremento de la disnea que se puede asociar a intolerancia al ejercicio.⁵

Los análisis de esputo deben realizarse de manera rutinaria en un paciente con fibrosis quística lo cual permite tener un panorama del estado clínico del paciente. Cuando se dice que un paciente con fibrosis quística se encuentra colonizado/infección bronquial crónica es secundario a un aislamiento de un germen

en esputo de 3 cultivos durante 6 meses.¹¹

Las exacerbaciones respiratorias son definidas como un conjunto de signos (aumento de la frecuencia respiratoria y uso de músculos accesorios, disminución en la auscultación pulmonar, descenso de parámetros funcionales respiratorios, disminución de la saturación de oxígeno arterial, pérdida de peso, fiebre con leucocitosis, hemoptisis) y síntomas (aumento de la frecuencia y duración de la tos, aumento de la producción de esputo, cambios de color y consistencia del esputo, aumento de disnea). No hay una definición estricta de la clasificación de las exacerbaciones pero se considera grave cuando hay disminución del FEV₁ (15-20% al basal) o cuando no hay una respuesta adecuada a los antibióticos.¹¹

3.4.1.1 Microorganismos

Los gérmenes frecuentemente encontrados en pacientes con fibrosis quística *Haemophilus influenzae*, *Staphylococcus aureus* y *Pseudomonas aeruginosa*. A lo largo de la enfermedad cada patógeno tiene relación con la edad del paciente; el primer patógeno aislado en la vía respiratoria suele ser *Staphylococcus aureus*. Su afinidad decrece conforme avanzan en edad; así mismo la presencia crónica de dicho germen suele provocar una mayor destrucción en las vías aéreas. Esto aumentará la respuesta neutrofílica afectando principalmente los espacios peri y endobronquiales; es por ello que en la detección se debe tener como objetivo la erradicación completa; posterior la *P. aeruginosa* se ve facilitada por la presencia de *S. Aureus* provocando una colonización por *P. aeruginosa* ambas pueden coexistir pero al estar establecida la infección por *P. aeruginosa* hay una inhibición de *S. Aureus*. Se suele encontrar una colonización alrededor de los 10 años de edad. Lo cual va relacionado a la calidad de vida.^{5, 11}

3.4.1.1.1 Staphylococcus aureus

Causa enfermedad por la producción de toxinas o invasión directa lo que destruye el tejido. A nivel respiratorio puede estar causado secundario a aspiración de secreciones bucales o diseminaciones hematógenas. Los niños suelen ser portadores a nivel de

bucofaríngea; La incidencia en pacientes con fibrosis quística suele estar entre el 20 y 40%^{1,12}

3.4.1.1.2 Haemophilus influenzae

Microorganismo bacilo gram negativo pequeño, principalmente asociado a infecciones en pacientes pediátricos ya que coloniza el tracto respiratorio superior desde los primeros meses de vida. Este suele ser poco común en los pacientes con fibrosis quística de inicio precoz; está asociado a colonización crónica.^{7, 12}

3.4.1.1.3 Pseudomonas aeruginosa

Debe su nombre a que se observaban en parejas lo que asemejaba a una célula única, suele ser de carácter oportunista. A lo largo de la etapa escolar aproximadamente el 95% de los pacientes con fibrosis quística se encuentran crónicamente colonizados por *P. aeruginosa*, la cual se caracteriza por producción de alginatos lo que provoca micro colonias en las vías aéreas. A medida que aumenta la edad del paciente aumenta la prevalencia por dicha infección. El tipo mucoide está asociado a mayores exacerbaciones y disminución en la funcionalidad pulmonar; la colonización crónica de inicio precoz suele estar asociado a una mayor morbimortalidad.^{1, 11, 12, 13}

3.4.2 Enfermedad digestiva

Seguido de las manifestaciones pulmonares, la enfermedad digestiva es de las principales causas de morbilidad en los pacientes con fibrosis quística. La mutación en el gen de la proteína CFTR aumenta la viscosidad de las secreciones lo cual provoca una obstrucción de los conductos de páncreas exocrino, hígado e intestinos que suelen ser los más dañados a nivel digestivo.⁵

El compromiso digestivo inicia en el periodo neonatal; puede encontrarse como un íleo meconial del 10 al 15% de los casos, es por ello que todo caso de íleo meconial debe descartarse fibrosis quística la cual suele estar asociada a ictericia

neonatal prolongada; la insuficiencia pancreática se presenta del 80 al 85% de los pacientes con fibrosis quística.¹⁴

Algunos casos pueden no presentar sintomatología evidente; pero el paciente suele presentar retardo del crecimiento asociado a desnutrición, de acuerdo a la Fundación Internacional de la Fibrosis Quística, el 20% de los niños afectados se presentan por debajo del percentil 5 en peso y/o talla para la edad.¹³

En los pacientes con fibrosis quística la CFTR que se localiza en la parte apical de la célula intestinal ocasiona un bloqueo en la secreción de Cl y reabsorción de Na. Como consecuencia deshidrata el contenido causando así una obstrucción intestinal distal; este suele ser el caso del íleo meconial. Así mismo esta alteración afecta la absorción y excreción de los ácidos grasos esenciales.^{1, 5}

3.4.2.1 Insuficiencia pancreática

La insuficiencia pancreática exocrina suele ser de las manifestaciones más tempranas en el 85% de los pacientes. Estos pueden presentar obstrucción total o parcial ya que el contenido suele ser viscoso, deshidratado y deficiente de bicarbonato esto provoca una digestión deficiente, taponamiento en los ductos intralobulares; provocando digestión retrograda lo que daña los acinos y esto como consecuencia deja áreas quísticas fibrosadas.^{1, 5}

La función del páncreas exocrino es la producción de líquido alcalino rico en bicarbonato y enzimas. En los pacientes con fibrosis quística esta alterada la composición del fluido lo cual aumenta la precipitación de proteínas, como consecuencia se obstruyen dichos conductos, causando una autólisis acinar lo cual deja el tejido dañado y fibrosado.⁵

La alteración de las secreciones enzimáticas principalmente lipasa, colipasa, amilasa, fosfolipasa A y tripsina así como secreción de agua y bicarbonato provoca una maldigestión y malabsorción de proteínas y grasas, provocando esteatorrea en los pacientes.⁵

La sintomatología suele ir asociada a esteatorrea, distensión abdominal, retraso del crecimiento y/o desnutrición lo cual se relaciona a la

malabsorción y deposiciones abundantes en ciertos casos los pacientes suelen presentar prolapso rectal por las deposiciones abundantes.^{1, 5}

Los métodos diagnósticos pueden ser de carácter directo o indirecto, principalmente se sospecha cuando hay esteatorrea; con lo cual se puede analizar las heces durante 72 horas y posterior calcular el coeficiente de absorción de grasas. La prueba de estimulación pancreática directa es un método efectivo pero invasivo, por lo que no es el de primera opción.^{1, 5, 15}

Debe haber una detección temprana de insuficiencia pancreática exocrina ya que existe la relación negativa entre el estado nutricional y la función pulmonar; por lo que el tratamiento principalmente debe mejorar el estado nutricional, modificando las deficiencias nutricionales.^{1, 15}

3.4.2.2 Enfermedad hepática

La afección hepática se documenta desde las primeras descripciones de la fibrosis quística, se describe principalmente en necropsias; a pesar que únicamente del 5 al 7% de los pacientes con fibrosis quística desarrolla cirrosis multilobulillar. La hepatopatía no suele mostrar sintomatología clínica; sin embargo es la segunda causa de mortalidad en pacientes con fibrosis quística.⁵

La afección de la CFTR la cual está localizada en la membrana apical de las células, no se expresa adecuadamente en el epitelio de los conductos biliares intra y extra hepáticos; afectando la funcionalidad del canal de Cl dependiente de AMPc del epitelio ducto biliar, causando una salida de Cl por consiguiente una absorción de Na y agua aumentada. Como consecuencia se altera el flujo de líquido biliar por los canalículos; lo que culmina en una cirrosis biliar focal.¹

No se tiene determinado porque ciertos pacientes desarrollan enfermedad hepática; así mismo no se ha documentado si afecta a ciertas mutaciones en espacial. La esteatosis hepática suele presentarse con hepatomegalia e hígado blando; principalmente en los pacientes en edad escolar o adolescentes se puede presentar hepatomegalia asintomática. Cuando se

documenta cirrosis multilobulillar en estados avanzados la sintomatología se acompaña de anemia, vómitos hemáticos o melena que siguieren varices esofágicas y hasta falla hepática.^{1, 5}

Por la ausencia de síntomas es difícil el diagnóstico es por ello que un examen físico se debe realizar en cada visita, realizar pruebas de función hepática anuales; de existir enfermedad hepática documentada el estudio de imágenes es un método eficaz y no invasivo.¹

3.4.3 Nutrición

El estado nutricional en el paciente con fibrosis quística es un factor crítico en el manejo de la enfermedad y se encuentra asociado directamente con la afección pulmonar y su desarrollo.^{1, 5, 16}

La desnutrición del paciente con fibrosis quística está asociada a la malabsorción y maldigestion, ya que estos pacientes deben tener un desarrollo lo más normal a su edad para tener una supervivencia más alta; así mismo está relacionada al deterioro de la función pulmonar, es por ello que la intervención precoz y eficaz compensa las fallas del crecimiento.^{1, 17}

Debido a que el estado nutricional está relacionado a la malabsorción y maldigestion es necesario equilibrar el consumo energético y el gasto calórico, aumentando la ingesta de nutrientes necesarios, la insuficiencia pancreática provoca un gasto aumentado de energía, así mismo existe una pérdida de proteínas en los esputos.^{2, 17}

3.4.4 Diagnóstico

Para la realización de un diagnóstico no siempre suele ser sencillo, en los Estados Unidos aproximadamente el 8% de los diagnósticos se realizan hasta los 10 años de edad. Para realizar un diagnóstico adecuado la prueba de elección es el Test de Sudor positivo.^{1, 5, 18}

La fibrosis quística se caracteriza por anormalidades en el transporte de iones Cl y Na. Este defecto es capaz de provocar alteraciones hidroelectrolíticas. El diagnóstico precoz influirá en la calidad de vida del paciente.¹

En un estudio realizado en el Hospital Pediátrico William Soler en Cuba de los pacientes estudiados más del 50% presentaron sintomatología alrededor del primer año de vida.³

3.4.4.1 Test de sudor

Es la única prueba aceptada para confirmar el diagnóstico es el test cuantitativo de iontoforesis con pilocarpina, realizado en manos expertas; consiste en la estimulación de sudoración por medio de la iontoforesis con pilocarpina para ser tomada la muestra mediante papel filtro o gasa prepesada.⁵

3.4.4.1.1 Método de Gibson y Cooke

Es considerado el método bioquímico adecuado para el diagnóstico de fibrosis quística descrito por primera vez en 1959; el cual consiste en la introducción una cantidad de pilocarpina en la piel por medio de una corriente eléctrica de 5mA, lo cual provoca un estímulo en las glándulas sudoríparas, posterior se recolecta la muestra la cual debe ser de 50 a 100mg; así como una determinación de sodio y/o cloro utilizando un calorímetro.¹

La interpretación de los resultados se realiza de una muestra de 100mg de sudor una valoración de 40 mmol/L o menor como negativa; un resultado de 40 a 60 mmol/L dudoso, recomendable repetirla; y un resultado mayor a 60 mmol/L como positivo.¹

Al realizar el procedimiento de la forma adecuada el test de sudor tendrá una confiabilidad de más del 95%; cuando existen resultados dudosos la recomendación es repetir la toma de muestra con una mayor cantidad de sudor, si el resultado persiste negativo o dudoso pero las características clínicas son evidentes, puede considerarse un caso atípico.¹

3.5 Mutaciones

La fibrosis quística es causa de la mutación en el gen regulador de la conductancia transmembrana (CFTR), la proteína CFTR es una proteína transmembrana glicosilada que tiene una longitud de 1.480 aminoácidos, la cual esta expresada en las células epiteliales de los tejidos exocrinos principalmente pulmón, páncreas, glándulas sudoríparas y conductores deferentes; su función como canal de cloro así mismo sirve para regular otras proteínas.⁵

3.5.1 Clasificación

Las mutaciones se han agrupado en cinco grandes grupos por sus características:

Clase 1: ausencia de producción de la proteína

Clase 2: defecto de procesamiento de la proteína

Clase 3: defecto en la regulación del canal

Clase 4: defecto en la conductancia

Clase 5: alteración del splicing o empalme

Las clases 1, 2 y 3 se consideran severas ya que hay ausencia de la proteína en la membrana. La 4 puede ser leve ya que la proteína tiene cierta actividad. Y la de la clase 5 tiene un efecto variable.⁴

La principal afección es la alteración del transporte de electrolitos, en especial del Cl⁻, las secreciones son anormalmente espesas y deshidratadas lo cual repercute en los conductos glandulares especialmente en órganos como: páncreas, glándulas salivares, epidídimo, intestino, bronquios y bronquiolos.⁵

3.6 Tratamiento

El principal objetivo del tratamiento es la prevención de la progresión de la enfermedad, principalmente evitar el daño pulmonar irreversible, este daño está relacionado a las infecciones recurrentes lo cual provoca inflamación crónica y como consecuencia daño epitelial irreversible. ^{1, 11}

El tratamiento para las infecciones respiratorias debe ser agresivo y precoz, por lo que debe tomar en cuenta la sensibilidad del microorganismo encontrado en los cultivos de esputo, la vía de administración se individualiza con cada paciente.¹¹

3.6.1 Tratamiento en colonización:

Se considera colonización bacteriana cuando un paciente presenta el mismo germen en al menos 3 cultivos de esputo durante 6 meses, en este caso se debe tratar al paciente para erradicar la colonización, el germen comúnmente aislado es la *P. aeruginosa* por lo que la terapia antibiótica de elección suele ser tobramicina (100-200mg/12h), gentamicina (80-200mg/12h); una administración en ciclos de 3 a 4 meses aporta resultados óptimos.¹¹

3.6.2 Tratamiento en exacerbaciones:

El tratamiento en las exacerbaciones respiratorias principalmente se basa en devolver al paciente su estado basal clínico y funcional por lo que la duración del mismo suele estar determinado aproximadamente en 2 semanas apoyado tanto en la terapia antibiótica, fisioterapia respiratoria y una nutrición adecuada.¹¹

El tratamiento antibiótico se selecciona principalmente basado en la sensibilidad y disponibilidad al momento, siendo este agresivo, suele asociar una cefalosporina y un aminoglucósido principalmente.^{1, 11}

3.6.3 Tratamiento para fluidificar las secreciones:

El tratamiento de fluidificación es uno de los pilares del tratamiento en los pacientes con fibrosis quística, las técnicas se basan tanto en fisioterapia respiratoria, drenaje autógeno y respiración de ciclo activo; la DNAsa inhalada recombinante humana nebulizada es la base del tratamiento farmacológico ya que ha demostrado una mejoría significativa de la función pulmonar y una disminución de las exacerbaciones.⁵

4. POBLACIÓN Y MÉTODOS

4. 1 Tipo y diseño de la investigación:

Serie de casos.

4.2 Unidad de análisis:

4. 2. 1 Unidad primaria de muestreo:

Expedientes médicos pertenecientes a pacientes pediátricos con diagnóstico de fibrosis quística, que han asistido a los hospitales General de Enfermedades del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social (21 expedientes médicos) y General San Juan de Dios (9 expedientes médicos).

4.2.2. Unidad de análisis:

Datos clínicos y epidemiológicos registrados en los expedientes clínicos.

4.2.3 Unidad de información:

Expedientes clínicos de los pacientes con diagnóstico de fibrosis quística comprendido en el periodo anual del 2005 al 2015 de los hospitales General de Enfermedades del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social (21 expedientes médicos) y General San Juan de Dios (9 expedientes médicos).

4.3 Población y muestra

4.3.1 Población:

Pacientes pediátricos comprendidos entre las edades de 0 años a 17 años de ambos sexos los cuales tienen el diagnosticados de fibrosis quística que asisten a los hospitales General de Enfermedades del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social (21 expedientes médicos) y General San Juan de Dios (9 expedientes médicos). Durante el período del 2005 al 2015

4.4 Selección de sujetos a estudio

Expediente médicos pertenecientes a pacientes pediátricos de ambos sexos con diagnóstico de fibrosis quística de los hospitales General de Enfermedades del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social y General San Juan de Dios.

4.4.1 Criterios de inclusión:

- Expedientes clínicos de los pacientes con diagnóstico de fibrosis quística.

4.4.2 Criterios de exclusión:

- Expedientes que se encuentren extraviados o incompletos.
- Expedientes de pacientes cuyo diagnóstico no ha sido confirmado.

4.5 Medición de variables

Macro variable	Variable	Definición conceptual	Definición operacional	Tipo de variable	Escala de medición	Criterio de clasificación
Características Epidemiológicas	Edad	Tiempo que ha vivido una persona contando desde su nacimiento	Edad en meses o años anotado en el expediente médico	Cuantitativa	Razón	< 1 año 1-5 años 6-10 años 11-14 años 15 - 17 años
	Sexo	Condición orgánica masculina o femenina.	Sexo consignado en el expediente médico	Cualitativa	Nominal	Masculino Femenino
	Etnia	Conjunto de personas que pertenece a una misma raza y, generalmente, a una misma comunidad lingüística y cultural.	Se tomará la etnia asignada o autodenominada en el expediente médico	Cualitativa	Nominal	Ladino / Mestizo Xinca Garífuna Maya Otros
	Lugar de origen	Lugar donde una persona haya nacido y haya sido inscrita.	Se clasificará dependiendo del lugar de donde procede, establecido en el expediente médico	Cualitativa	Nominal	Los 22 departamentos de Guatemala
Características Clínicas	Edad de diagnóstico	Edad cumplida en años o meses al confirmar el diagnóstico.	La edad que el paciente haya tenido cuando se confirmó el diagnóstico de fibrosis quística	Cuantitativa	Nominal	Edad en meses y años
	Estado de función	Clasificación utilizando escala de espirometría.	Valor determinado en la última	Cualitativa	Nominal	Patrón restrictivo Patrón obstructivo

	pulmonar		espirometría			Mixto
	Insuficiencia pancreática exocrina	Incapacidad del páncreas de una formación adecuada de las enzimas	Clasificación establecida al diagnóstico más reciente	Cualitativa	Nominal	Si No
	Estado nutricional actual	Grado de adecuación de las características anatómicas y fisiológicas con respecto a un parámetro	Estado nutricional más reciente según patrones de crecimiento infantil OMS	Cualitativa	Ordinal	Desnutrido Normal Sobrepeso Obeso
	Colonización bacteriana	Capacidad de las bacterias para establecerse y multiplicarse en mucosas del huésped	Diagnóstico confirmado por toma de cultivos documentado en papeleta	Cualitativa	Nominal	Pseudomonas aeruginosa Haemophilus influenzae Staphylococcus Otros

4.6 Técnicas, procesos e instrumentos utilizados en la recolección de datos

4.6.1 Técnicas de recolección de datos:

Para la recolección de datos se utilizó la técnica de traslado de información de un documento (expediente) a otro (boleta recolectora de datos) la cual se encontró en los expedientes médicos de los hospitales General de Enfermedades del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social y General San Juan de Dios.

4.6.2 Procesos:

- a) Posterior a la autorización del protocolo, se solicitó a los respectivos archivos médicos los expedientes de los pacientes con diagnóstico de fibrosis quística.
- b) Se recolectó la información conforme los expedientes médicos fueron obtenidos, llenando todas las preguntas de la boleta recolectora de datos.
- c) Se tabuló la información creando una base de datos en Microsoft Excel para Mac 2011
- d) Al finalizar se procesó los datos obtenidos para la realización del informe final, en el cual se presentaron los resultados y datos relevantes a la investigación.

4.6.3 Instrumento de medición:

Se utilizó una boleta de recolección de datos en la cual se asignó un código el cual incluyó la primera letra de cada nombre y primer letra de cada apellido, seguido de un número 1 a los expedientes pertenecientes al Instituto Guatemalteco de Seguridad Social. Número 2 a los pertenecientes del Hospital General San Juan de Dios, al finalizar un número correlativo. Cada pregunta contó con una casilla de opciones lo cual facilitó la recolección de los datos.

4.7 Procesamiento de datos:

4.7.1 Procesamiento de datos:

Con la información recolectada se realizó una tabulación manual de los resultados de la boleta de recolección de datos; posterior se construyó una base de datos en Microsoft Excel para la realización de cuadros y tablas para su análisis final.

4.7.2 Análisis de datos:

Se realizó un análisis de las variables en cuestión, con las cuales se determinaron las características clínicas y epidemiológicas encontradas en los pacientes, se describió y analizó por proporciones para establecer las características determinadas.

4.8 Límites de la investigación:

4.8.1 Obstáculos riesgos y dificultades:

La presente investigación tenía contemplado entre sus características epidemiológicas caracterizar la etnia del paciente, debido a que en el expediente no se contó con dicho dato, no se tomó en cuenta la característica.

4.8.2 Alcances:

Los alcances y aportes de la investigación son los siguientes:

- Se aportó una base actualizada de los pacientes con fibrosis quística tratados en los hospitales con mayor número de casos de pacientes con fibrosis quística.
- Los resultados se podrán utilizar como base para futuras investigaciones.

4.9 Aspectos éticos de la investigación:

4.9.1 Principios éticos generales:

Se conservó la confidencialidad de los pacientes respetando los datos personales encontrados en los expedientes médicos sin hacer uso de los mismos identidades para la publicación de los resultados.

4.9.2 Categoría de riesgo:

La presente investigación se clasificó como una categoría I (sin riesgo) ya que únicamente se tomó datos ya establecidos en los expedientes, esto no generará riesgo sobre los pacientes.

5. RESULTADOS

Los siguientes resultados parten de la investigación y recolección de datos de los expedientes médicos pertenecientes a pacientes pediátricos con diagnóstico de fibrosis quística de los hospitales General de Enfermedades del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social y General San Juan de Dios, siendo estos los hospitales de mayor referencia de casos de fibrosis quística del país, el Instituto Guatemalteco de Seguridad Social actualmente cuenta con 21 pacientes y el San Juan de Dios con 9 pacientes.

TABLA 5.1

Características epidemiológicas según edad, sexo y lugar de origen de los pacientes con diagnóstico de fibrosis quística de los hospitales General de Enfermedades del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social y General San Juan de Dios Guatemala junio-julio 2016

N= 30	
EDAD	
	f (%)
< 1 Año	1 (3)
1- 5 Años	8 (27)
6- 10 Años	10 (33)
11-14 Años	5 (17)
15-17 Años*	6 (20)
SEXO	
	f (%)
Femenino	19 (63)
Masculino	11 (37)
LUGAR DE ORIGEN	
	f (%)
Urbano	19 (63)
Rural	11 (37)

*Se tomó en cuenta pacientes de 15-17 años por llevar seguimiento en el área pediátrica.

TABLA 5.2

Características clínicas de los pacientes con diagnóstico de fibrosis quística de los hospitales General de Enfermedades del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social y General San Juan de Dios

N= 18*	
Función pulmonar	
	f (%)
Obstrutivo	11 (61)
Restrictivo	2(11)
Normal	5 (28)
*Se toma únicamente los pacientes que se les realizó espirometría	
N= 30	
Edad de diagnóstico	
	f (%)
>12 meses	21 (70)
13-50 meses	4 (14)
<51 meses	5 (16)
Colonización patógena	
	f (%)
Si	23 (77)
No	7 (23)
Colonización patógena	
	f (%)
Pseudomona	22 (73)
Staphylococcus	4 (13)
Otro	4 (13)
Estado nutricional	
	f (%)
Desnutrido	27 (90)
Normal	3 (10)

6. DISCUSIÓN

La fibrosis quística a sido una enfermedad la cual ha ido en evolución gracias a la tecnología lo cual a proporcionado técnicas mas certeras de diagnóstico, el hospital General de Enfermedades del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social es actualmente el hospital de mayor referencia de casos de pacientes con fibrosis quística de Guatemala contando con 21 pacientes diagnosticados y tratados, seguido del hospital General San Juan de Dios con 9 pacientes.

Se estudió 30 casos de expedientes médicos de pacientes pediátricos con fibrosis quística, comprendidas de un periodo del 2005 al 2015.

Entre las características epidemiológicas se encuentran la distribución por sexo de la cual se encontró un mayor número de casos del sexo femenino con 63% y masculino 37% (anexo tabla 11.1) lo cual difiere de estudios previos realizados en Cuba durante los años 1998 al 2002 en el cual se ve un predominio de pacientes del sexo masculino, estudio similar realizado en Argentina en el año 1968 a 1988.^{3,4} esto podría deberse a la mayor proporción de mujeres a nivel nacional.

De la edad de pacientes se encontró un mayor porcentaje entre el rango de edades de 6 a 10 años con un 33% seguido de los pacientes de 1 a 5 años con 27% y el rango de pacientes mayores de 15 años representó el 20% (anexo tabla 11.2). La expectativa de vida ha ido en aumento, conforme la detección se realiza precozmente. Los pacientes nacidos en la última década tienen una mayor expectativa de vida en comparación con los pacientes que actualmente viven con fibrosis quística. En México para los años noventa la expectativa de vida radicaba en nueve años aproximadamente, ahora con la implementación de terapias adecuadas y diagnósticos precoces la expectativa aumento hasta los dieciocho años.^{2,4} Conforme las técnicas de diagnóstico han mejorado expectativa de vida lo ha hecho de igual manera.

El lugar de procedencia con mayor número de casos es el área urbana (Ciudad de Guatemala) con un 63%. (anexo tabla 11.3). No se cuenta con información internacional relacionada, se considera que haya predominio de casos del área urbana ya que los

hospitales de mayor referencia se encuentran localizados dentro del área urbana lo cual a facilitado el acceso a la atención médica y el acceso a especialistas.

La edad de diagnóstico se encontró que el 40% ha sido diagnosticado antes de los 6 meses de edad seguido del 37% en el rango de los 7 a 12 meses de vida (anexo tabla 11.4). Para la realización de un diagnóstico no siempre suele ser sencillo, en los Estados Unidos aproximadamente el 8% de los diagnósticos se realizan hasta los 10 años de edad, se estima que el 95% de los pacientes al momento de ser diagnosticados ya presentan enfermedad respiratoria y malabsorción, lo cual compromete al paciente con complicaciones irreversibles, de no ser tratado oportunamente.^{1,3, 8, 20} Debido a que más de la mitad de los casos ha sido diagnosticado antes del año de edad se espera que tengan una expectativa de vida mejor ya que el diagnóstico temprano está relacionado a menor daño irreversible en los principales órganos relacionados a la fibrosis quística.

De los pacientes estudiados el 61% presentó un patrón obstructivo, el 11% un patrón restrictivo y 28% un patrón normal en la última espirometría (anexo tabla 11.5). La espirometría sigue siendo una herramienta útil para la clasificación de función pulmonar con la limitante que no se suele realizar de rutina a los pacientes menores de 5 años por su poca colaboración; las manifestaciones respiratorias representan un 90% de la morbimortalidad de los pacientes con fibrosis quística.⁷ El patrón obstructivo presenta un mayor porcentaje esto puede ser debido a la cantidad de moco que los pacientes con fibrosis quística manejan.

El 77% de los pacientes con fibrosis quística presentó insuficiencia pancreática exocrina (anexo tabla 11.6) Seguido de las manifestaciones pulmonares, la enfermedad digestiva es de las principales causas de morbilidad en los pacientes con fibrosis quística, la mutación en el gen de la proteína CFTR aumenta la viscosidad de las secreciones lo cual provoca una obstrucción de los conductos de páncreas exocrino.⁸ Este resultado concuerda con la teoría ya que se dice que el 85% de los pacientes al diagnóstico ya poseen un daño pancreático.

De los pacientes estudiados el 90% presentó un estado de desnutrición (anexo tabla 11.7). El estado nutricional en el paciente con fibrosis quística es un factor crítico en el manejo de la enfermedad y se encuentra asociado directamente con la afección pulmonar y su desarrollo.^{1, 8, 18} Debido a que el estado nutricional está relacionado a la malabsorción y maldigestión es necesario equilibrar el consumo energético y el gasto calórico,

aumentando la ingesta de nutrientes necesarios, la insuficiencia pancreática provoca un gasto aumentado de energía, así mismo existe una pérdida de proteínas en los esputos.^{1,}

2, 19

En cuanto a la colonización patogénica se encontró un 73% por *Pseudomona aeruginosa* seguido del 13% por *Staphylococcus aureus* y 13% causado por otros patógenos (anexo tabla 11.8). Durante los primeros meses de vida se desarrolla una colonización crónica por bacterias específicas las cuales se hacen susceptibles conforme avanzan en la edad; esto secundario a la hiperviscosidad del moco lo que induce a una obstrucción bronquial y respuesta inflamatoria, lo que se convierte en un ciclo repetitivo causando así una lesión irreversible en el parénquima pulmonar.¹³

7. CONCLUSIONES

- 7.1 Las características epidemiológicas según sexo predominó el femenino, el rango de edad con mayores casos se encontró entre las edades de 6 a los 10 años y la mayoría pertenece a pacientes provenientes del área urbana.
- 7.2 Las características clínicas según edad de diagnóstico predominó el rango de los 0 a los 6 meses de vida, de la función pulmonar hubo un mayor porcentaje de pacientes con patrón obstructivo, la mayoría cursa con insuficiencia pancreática exocrina y desnutrición, la colonización patógena más frecuente fue por *Pseudomonas aeruginosa*.
- 7.3 La mayor proporción de pacientes está comprendida por el sexo femenino, entre las edades de 6 a los 10 años, de las áreas urbanas, de las cuales poseen un patrón obstructivo y se encuentran colonizadas por *Pseudomonas*.

8. RECOMENDACIONES

8.1 Al los Hospitales Instituto Guatemalteco de Seguridad Social y General San Juan de Dios:

Continuar con el seguimiento de los pacientes con fibrosis quística, dar consulta psicológica a los pacientes pediátricos para que tengan conocimiento de su enfermedad.

8.2 Al los padres:

Brindar orientación genética con respecto a la fibrosis quística y la probabilidad de tener otro hijo con dicha enfermedad.

9. APORTES

La presente investigación generó datos estadísticos de los pacientes con fibrosis quística de Guatemala, esto permitirá ampliar el conocimiento a futuras investigaciones, nos permite ver un panorama de la población pediátrica que padece fibrosis quística y su desarrollo clínico.

10. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Lezana Fernández JL. editor Fibrosis quística: guías clínicas para el diagnóstico y tratamiento. México, DF: Intersistemas; 2008 [en línea]. Disponible en: http://fq.org.mx/home/data/docs/Fibrosis_Quistica.pdf.
2. Chin M, Earlam K, Aaron SD. Survival in cystic fibrosis: trends, clinical factors, and prediction models. *Pediatric Allergy, Immunology, and Pulmonology*. [en línea]. 2015 Dec 17 [citado 5 May 2016]; 28(4): 244-249. DOI:10.1089/ped.2015.0531.
3. Fuentes Hernández G, Portuondo Leyva R. Caracterización de pacientes fibroquísticos fallecidos en el curso de su enfermedad. *Rev Cubana de Pediatr*. [en línea]. 2014 Mar 6 [citado 6 Abr 2016]; 86(3): 344-353. Disponible en: http://bvs.sld.cu/revistas/ped/vol86_3_14/ped09314.htm.
4. Vega-Briceña LE. *Rev. Neumología Pediátrica*. [en línea]. 2010 [citado 6 Abr 2016]; 3 (3); 191-232. Disponible en: <http://www.neumologia-pediatria.cl/>
5. Salcedo Posadas A, Gartner S, Girón Moreno RM, García Novo MD. Tratado de fibrosis quística. España: Praxis Pharmaceutical; 2012.
6. Morales MM, Capella MA, Lopes AG. Structure and function of the cystic fibrosis transmembrane conductance regulator. *Braz J Med Biol Res*. [en línea]. 1999 Ago [citado 5 Mar 2016]; 32(8):1021-8. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10454765>.
7. Palma AG, Kotsias BA, Marino GI. Funciones de los canales iónicos CFTR y ENAC en la fibrosis quística. *Medicina (B. Aires)*. [en línea]. 2014 Abr [citado 4 Mar 2016]; 74(2):133-139. Disponible en: http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0025-76802014000200013
8. Dickinson FO, Batlle MC, Razón Behar R, Ramos Carpenter LT, Pérez Monrás M. Caracterización epidemiológica de pacientes pediátricos con fibrosis quística. *Rev Cubana Pediatr*. [en línea]. 2005 Jun [citado 9 Abr 2016]; 77(2): 1-6. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75312005000200001&lng=es.
9. Escobar Castro H, Sojo Aguirre A. Fibrosis quística. [en línea]. España: *Protocolos Diagnósticos y Terapéuticos en Pediatría*; 2002 [citado 10 May 2016]; 99-110. Disponible en: <https://bk2ped.files.wordpress.com/2010/10/6-gastroenterologia-hepatologia-nutricion-protocolos-diagnosticos-terapeuticos2.pdf>
10. Federación Española Contra la Fibrosis Quística. Libro blanco de atención a la fibrosis quística. Valencia: Federación Española Contra la Fibrosis Quística; 2010.
11. Jiménez Treviño S, Bousoño García C, Ruiz Del Árbol P. Protocolos de patología respiratoria: patología pulmonar en la fibrosis quística. *Bol Pediatr (Oviedo)*. [en línea]. 2007 [citado 3 Mar 2016]; 47(2):7-13. Disponible: https://www.sccalp.org/documents/0000/0198/BolPediatr2007_47_supl2_007-013.pdf

12. Murray PR, Rosenthal KS, Pfaller MA. Microbiología Médica. 6 Ed. España: Elsevier; 2009.
13. Anzaudo MM, Busquets NP, Ronchi S, Mayoral C. Microorganismos patógenos aislados en muestras respiratorias de niños con fibrosis quística. Rev Argent Microbiol. [en línea] 2005 Sep [citado 7 Mar 2016]; 37(3): 129-134. Disponible en: http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0325-75412005000300004&lng=es.
14. Sánchez I, Pérez MA, Boza ML, Lezana V, Vila MA, Repetto G, Hodgson MI, Ríos G. Consenso nacional de fibrosis quística. Rev Chil Pediatr. [en línea]. 2001 Jul [citado 3 Mar 2016]; 72(4): 356-380. Disponible en: http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0370-41062001000400013&lng=es.
15. Guarner L. Fisiopatología, diagnóstico y tratamiento de la insuficiencia pancreática exocrina en el paciente con fibrosis quística. GastroenterolHepatol. [en línea] 2005 [citado 7 Mar 2016]; 28(2): 29-32. Disponible en: http://apps.elsevier.es/watermark/ctl_servlet?_f=10&pident_articulo=13071384&pident_usuario=0&pcontactid=&pident_revista=14&ty=144&accion=L&origen=zonadlectura&web=www.elsevier.es&lan=es&fichero=14v28nExtra.2a13071384pdf001.pdf
16. Largo García I. Fibrosis quística. Rev Ped Elec (Chile). [en línea] 2009 [citado 7 Mar 2016]; 6(1):2-18. Disponible en: http://www.revistapediatria.cl/vol6num1/pdf/2_FIBROSIS_QUISTICA.pdf
17. López-Legarrea P, Martínez JA. Nutrición en el enfermo con fibrosis quística. Rev. Nutr Clin Diet Hosp (Pamplona). [en línea] 2010 [citado 8 Mar 2016];30(2):13-19. Disponible en: http://www.nutricion.org/publicaciones/revista_2010_02/Nutricion%20Fibrosis%20quistica.pdf
18. Sánchez-Solis M. Protocolo de diagnóstico y seguimiento de los enfermos con fibrosis quística. An Esp Pediatr. [en línea] 1999 [citado 7 Mar 2016]; 50 (6): 625-634. Disponible en: <http://www.neumoped.org/docs/protocolo2.pdf>

11. ANEXOS

TABLA 11.1

Distribución por sexo de los pacientes pediátricos con fibrosis quística

SEXO	FRECUENCIA	PORCENTAJE
FEMENINO	19	63
MASCULINO	11	37
TOTAL	30	100

TABLA 11.2

Distribución de pacientes con fibrosis quística por rango de edades

EDAD	FRECUENCIA	PORCENTAJE
< 1 AÑO	1	3
1- 5 AÑOS	8	27
6- 10 AÑOS	10	33
11-14 AÑOS	5	17
15< AÑOS	6	20
TOTAL	30	100

TABLA 11.3

Distribución de los pacientes con fibrosis quística por lugar de origen

LUGAR	FRECUENCIA	PORCENTAJE
GUATEMALA	19	63
ESCUINTLA	3	10
HUEHUETENANGO	2	7
IZABAL	1	3
SANTA ROSA	1	3
QUETZALTENANGO	1	3
BAJA VERAPAZ	1	3
JUTIAPA	1	3
CHIQUMULA	1	3
TOTAL	30	100

TABLA 11.4

Distribución por rangos de edad de diagnóstico de los pacientes con fibrosis quística

RANGOS	FRECUENCIA	PORCENTAJE
0-6 MESES	12	40
7-12 MESES	9	30
13-24 MESES	1	3
25-50 MESES	3	10
51-60MESES	1	3
>61 MESES	4	13
TOTAL	30	100

TABLA 11.5

Función pulmonar por patrones respiratorios de espirometría de los pacientes con fibrosis quística

PATRON	FRECUENCIA	PORCENTAJE
OBSTRUCTIVO	11	61%
RESTRICTIVO	2	11%
MIXTO	0	0%
NORMAL	5	28%
TOTAL*	18	100%

*Se toma únicamente los pacientes que se les realizó espirometría

TABLA 11.6

Distribución de pacientes con fibrosis quística con antecedente de insuficiencia pancreática exocrina

PATRÓN	FRECUENCIA	PORCENTAJE
CON INSUFICIENCIA PANCREÁTICA EXOCRINA	23	77
SIN INSUFICIENCIA PANCREÁTICA EXOCRINA	7	23
TOTAL	30	100

TABLA 11.7

Distribución de pacientes con fibrosis quística por estado nutricional

ESTADO NUTRICIONAL	FRECUENCIA	PORCENTAJE
DESNUTRICION	27	90
NORMAL	3	10
SOBREPESO	0	0
OBESO	0	0
TOTAL	30	100

TABLA 11.8

Distribución de colonización patógena en los pacientes con fibrosis quística

PATÓGENO	FRECUENCIA	PORCENTAJE
PSEUDOMONA	22	73
HAEMOPHILUS I.	0	0
STREPTOCOCCUS	0	0
STAPHYLOCCOCUS A.	4	13
OTRO	4	13
TOTAL	30	100

TABLA 11.9

Características clínicas generales de los pacientes con diagnóstico de fibrosis quística
 por rango de edad de diagnóstico de los hospitales
 General de Enfermedades del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social y General San Juan de Dios
 Guatemala junio-julio 2016

Edad de diagnóstico	Función pulmonar								insuficiencia pancreática				Colonización patógena						Estado nutricional			
	Obstructivo		Restrictivo		Normal		No aplica*		Si		No		Pseudomona		Staphylococcus		Otro		Desnutrición		Normal	
	f	%	f	%	f	%	f	%	f	%	f	%	f	%	f	%	f	%	f	%	f	%
0-6 MESES	2	7	1	3	1	3	8	27	10	33	2	7	10	33	1	3	1	3	12	40	0	0
7-12 MESES	2	7	1	3	3	10	3	10	6	20	3	10	5	17	2	7	2	7	6	20	3	10
13-24 MESES	1	3	0	0	0	0	0	0	1	3	0	0	1	3	0	0	0	0	1	3	0	0
25-50 MESES	2	7	0	0	0	0	1	3	2	7	1	3	1	3	1	3	1	3	3	10	0	0
51-60MESES	0	0	0	0	1	3	0	0	1	3	0	0	1	3	0	0	0	0	1	3	0	0
>61 MESES	4	13	0	0	0	0	0	0	3	10	1	3	4	13	0	0	0	0	4	13	0	0
TOTAL	11	37	2	7	5	17	12	40	23	77	7	23	22	73	4	13	4	13	27	90	3	10

*No aplica a los pacientes menores de 5 años que no se les realiza espirometría rutinaria por poca colaboración.



**Universidad de San Carlos de Guatemala
Facultad de Ciencias Médicas**



Codigo de boleta: _____

BOLETA DE RECOLECCIÓN DE DATOS

Caracterización clínica y epidemiológica de los pacientes pediátricos con Fibrosis Quística.

Estudio de serie de casos a realizarse en los hospitales: General de Enfermedades del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social, General San Juan de Dios Infectología Pediátrica y Rehabilitación.
Guatemala junio – julio 2016

HOSPITAL:

IGSS

HGSJDD

DATOS GENERALES:

No. Registro: _____

Edad: _____

Sexo: F M

ETNIA:

Ladino/Mestizo:

Maya:

Garífuna:

Xinca:

Lugar de origen:

No	Departamento	No	Departamento	No	Departamento
1	Guatemala	9	Jalapa	17	Suchitepéquez
2	Alta Verapaz	10	Santa Rosa	18	Sololá
3	Baja Verapaz	11	Chimaltenango	19	Totonicapán
4	Chiquimula	12	Sacatepéquez	20	Huehuetenango
5	El Progreso	13	Escuintla	21	Quiche
6	Izabal	14	Quezaltenango	22	Petén
7	Zacapa	15	Rethauleu		
8	Jutiapa	16	San Marcos		



EDAD DE DIAGNOSTICO: _____

FUNCION PULMONAR:

PATRÓN OBSTRUCTIVO:

PATRÓN RESTRICTIVO:

MIXTO:

NA:

NORMAL:

INSUFICIENCIA PANCREATICA:

SI

NO

COLONIZACIÓN PATOGENICA:

Pseudomona aeruginosa:

Haemophilus influenzae:

Streptococcus pneumoniae:

Staphylococcus aureus

Otros:

ESTADO NUTRICIONAL:

Infrapeso:

Desnutrición:

Normal:

Sobrepeso:

Obeso: