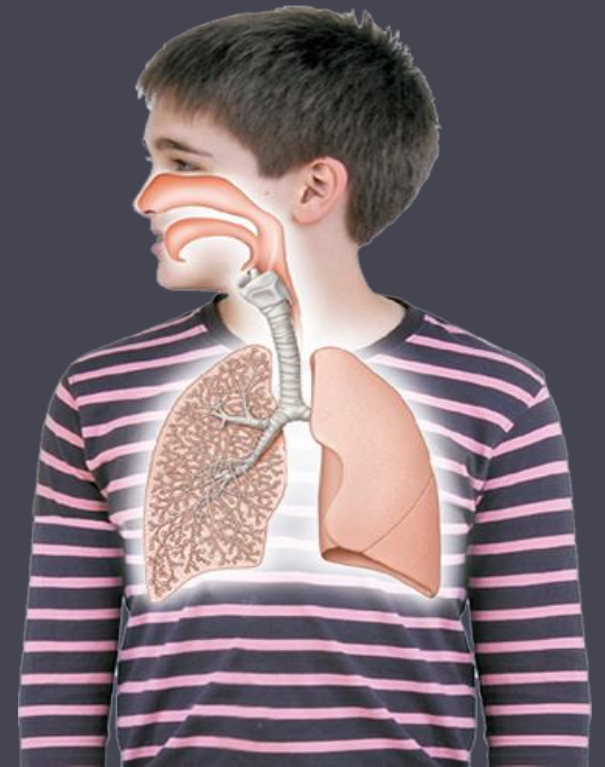
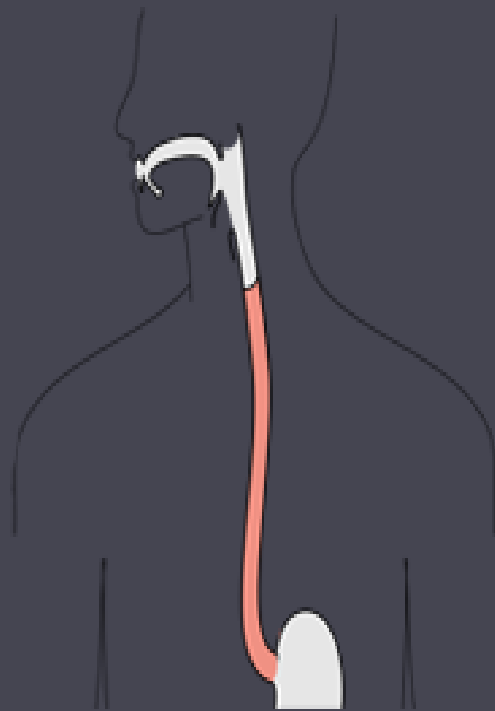
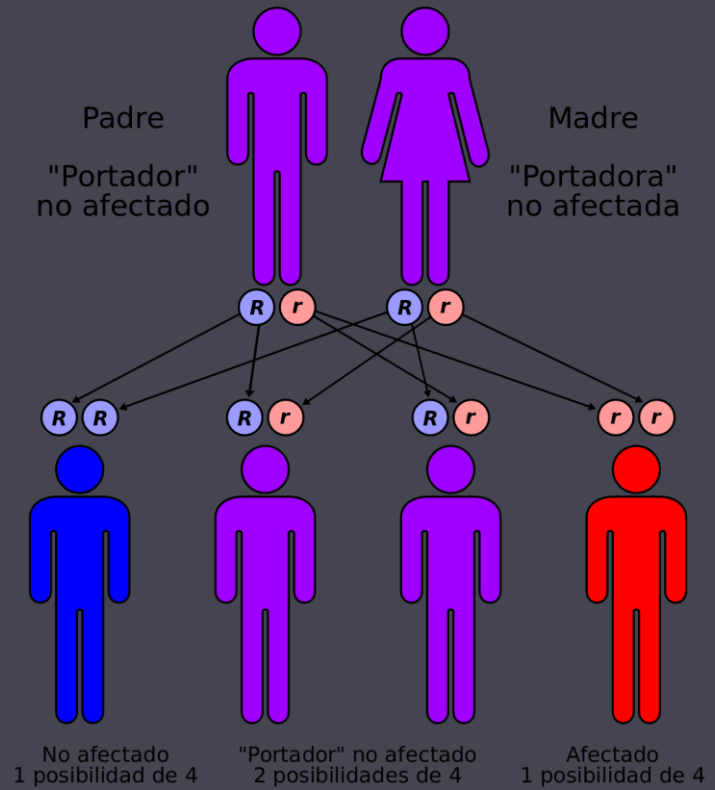




# FIBROSIS QUISTICA

# ¿QUÉ ES?

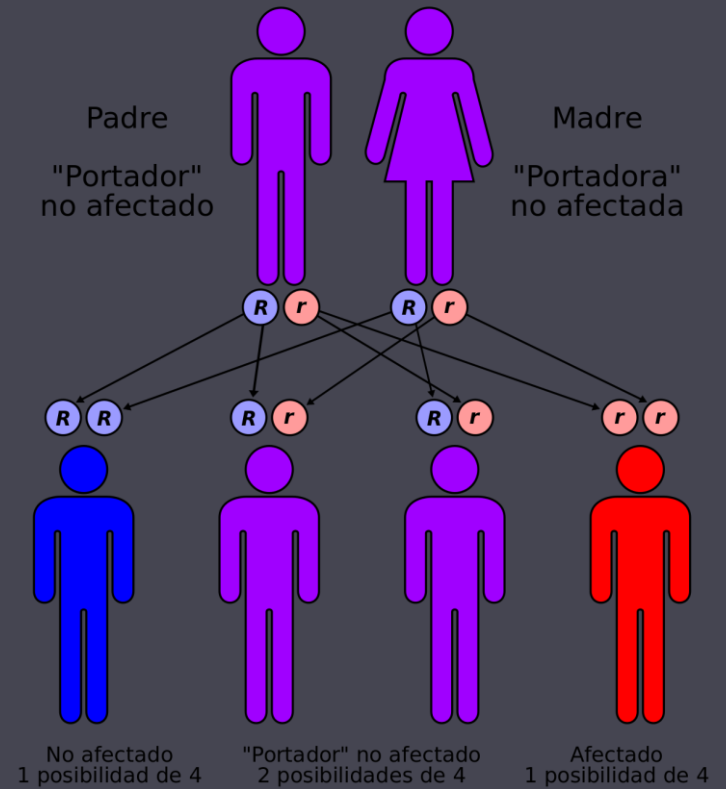
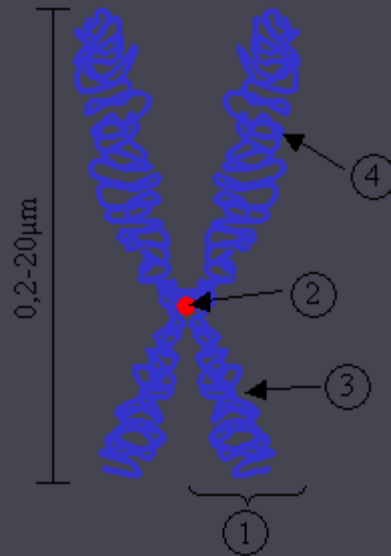


Enfermedad hereditaria

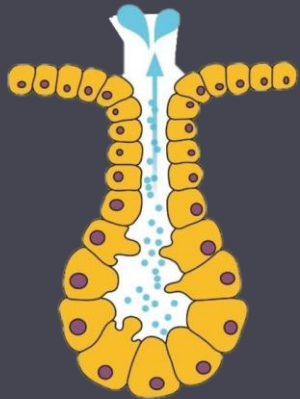
# Etiología



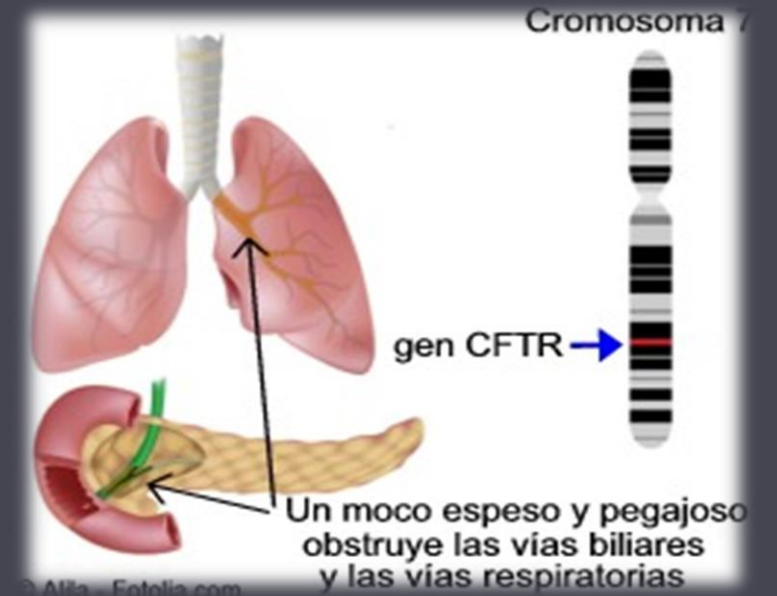
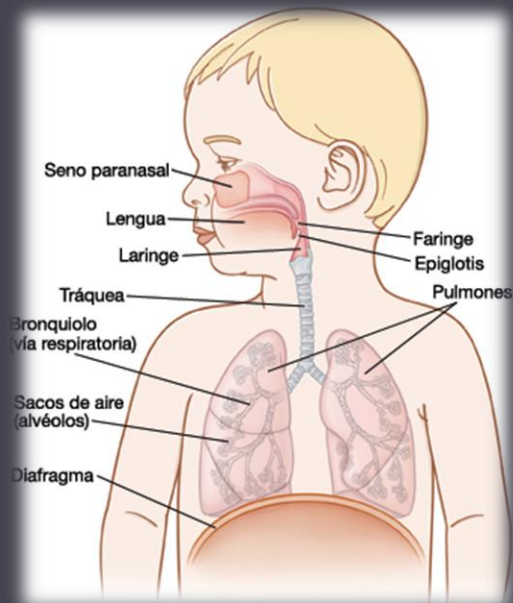
- 3% de la población de raza blanca es portadora del rasgo autosómico recesivo de fibrosis quística.



# Fisiopatología



Glándula exocrina



- Afecta casi todas las glándulas exocrinas, con distribución y grado de gravedad variable.
- El taponamiento por moco y la infección bacteriana crónica
- El páncreas, el intestino y el sistema hepatobiliar suelen estar afectados.

# Signos y síntomas

- Fiebre
- meconio viscoso
- tos



# Diagnóstico



- Pruebas de cribado neonatal
- detección sistemática prenatal,
- prueba del sudor
- identificación de dos mutaciones causantes de FQ

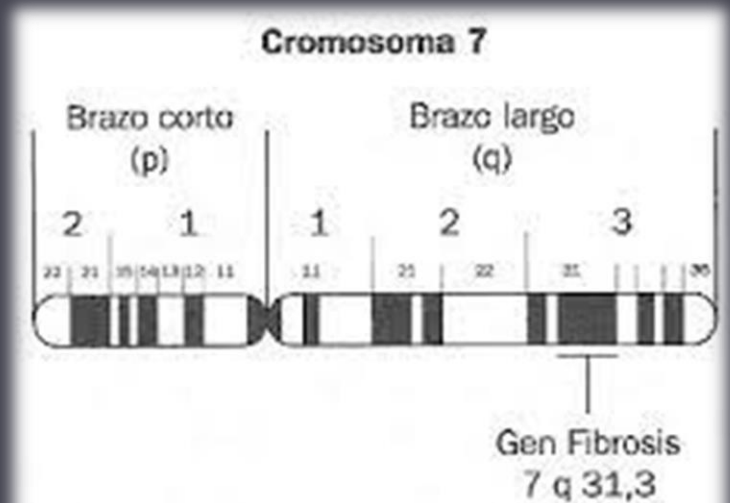


Figura 1. Localización cromosómica del gen CFTR (Modificado de Morales-Pérez P, Fernández-Soria VM<sup>3</sup>).

# Pruebas de cribado neonatal

- práctica estandarizada
- Identificar TIR



# Prueba del sudor



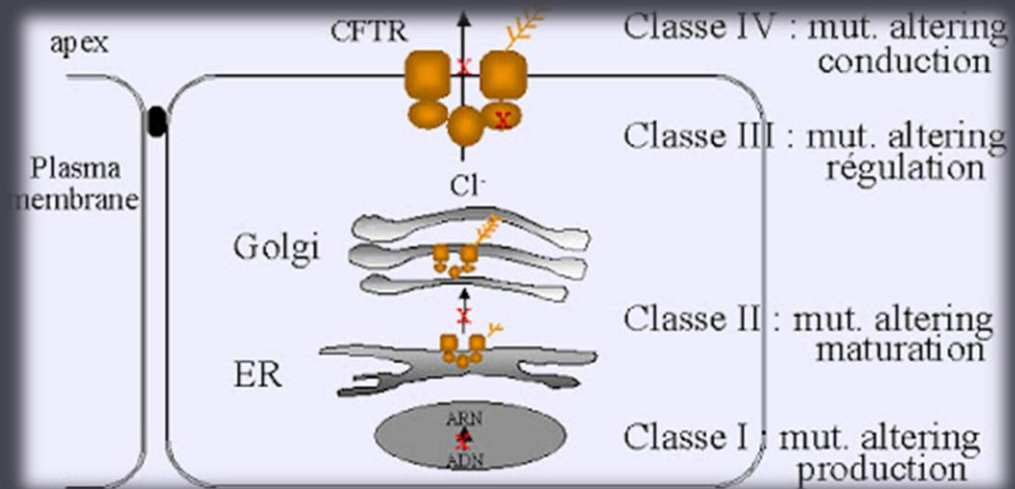
An Pediatr Contin. 2013;11:291-4

- Normal:  $\leq 30$  mEq/L ( $\leq 30$  mmol/L) (la FQ es poco probable).
- Intermedio: 30 a 59 mEq/L (30 a 59 mmol/L) (la FQ es posible).
- Anormal:  $\geq 60$  mEq/L ( $\geq 60$  mmol/L) (este resultado es compatible con FQ).



# El síndrome metabólico relacionado con CFTR y cribado para FQ positivo, diagnóstico no concluyente

- Concentraciones de cloruro en sudor en el rango intermedio y 0 o 1 mutación causante de FQ
- Concentraciones de cloruro en sudor dentro del rango normal y 2 mutaciones en CFTR, al menos 1 de las cuales tiene consecuencias fenotípicas inciertas



# Pruebas pancreáticas

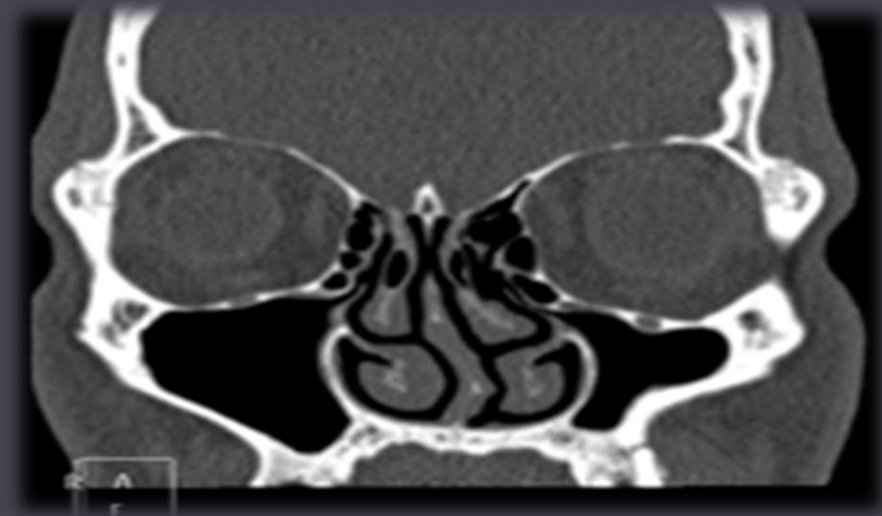


- Debe evaluarse la función pancreática en el momento del diagnóstico, en general por medición de la concentración de elastasa pancreática humana en materia fecal

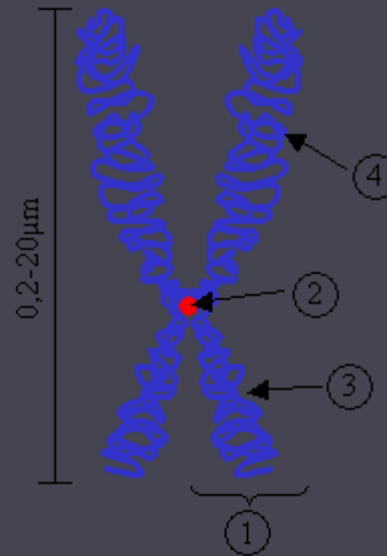
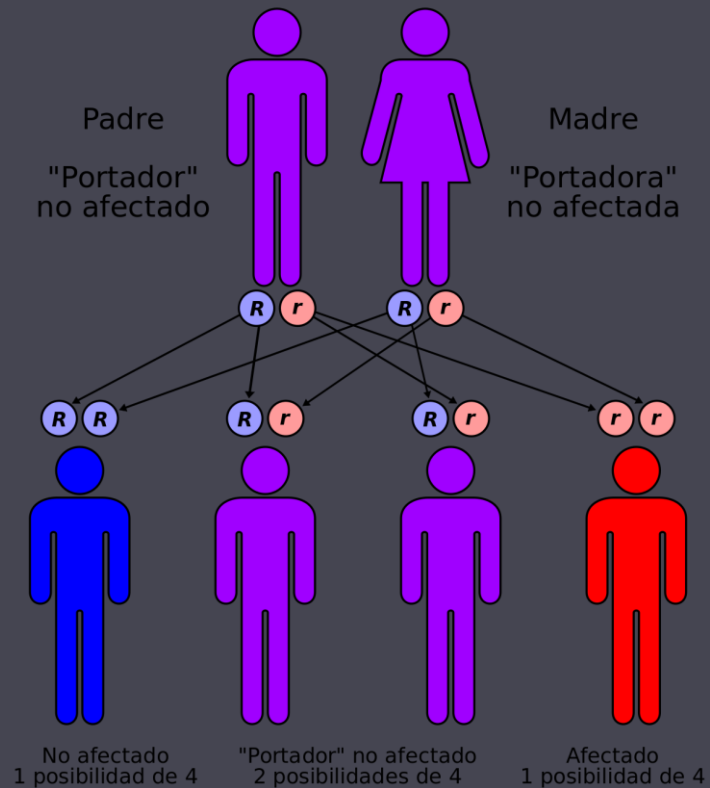
# Evaluación Respiratoria



- períodos de deterioro o exacerbaciones pulmonares y de manera sistemática cada 1 a 2 años.

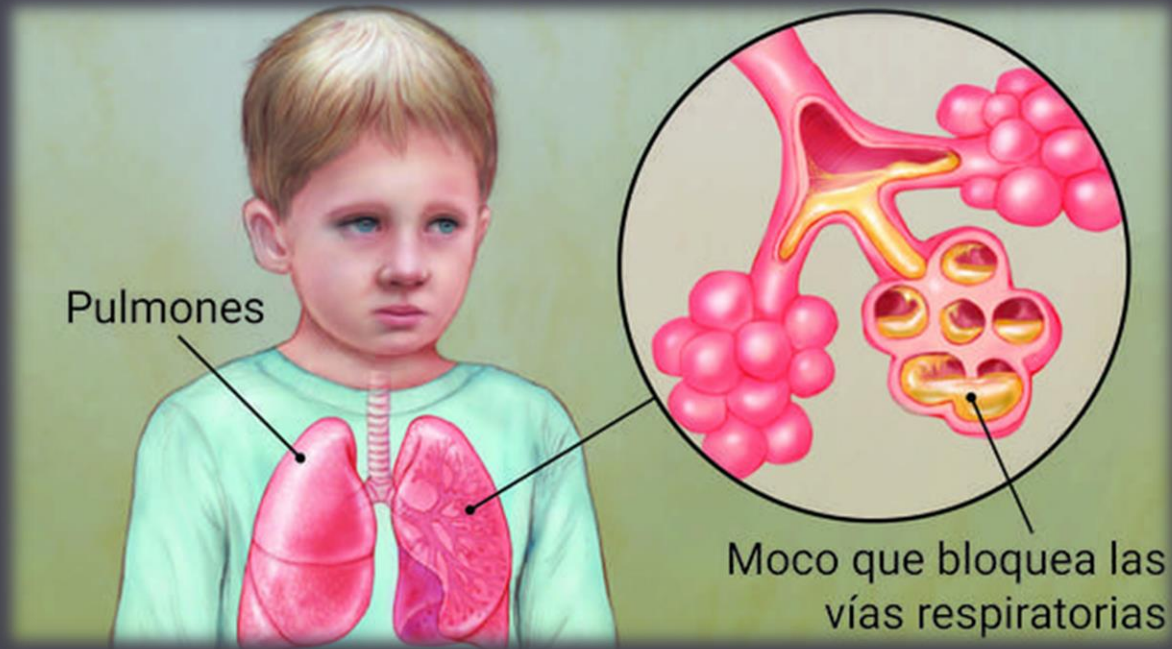


# Detección sistemática de portadores



- es posible realizar la detección sistemática de portadores de FQ, que se recomienda para parejas que planifican un embarazo o solicitan atención prenatal.

# Pronóstico



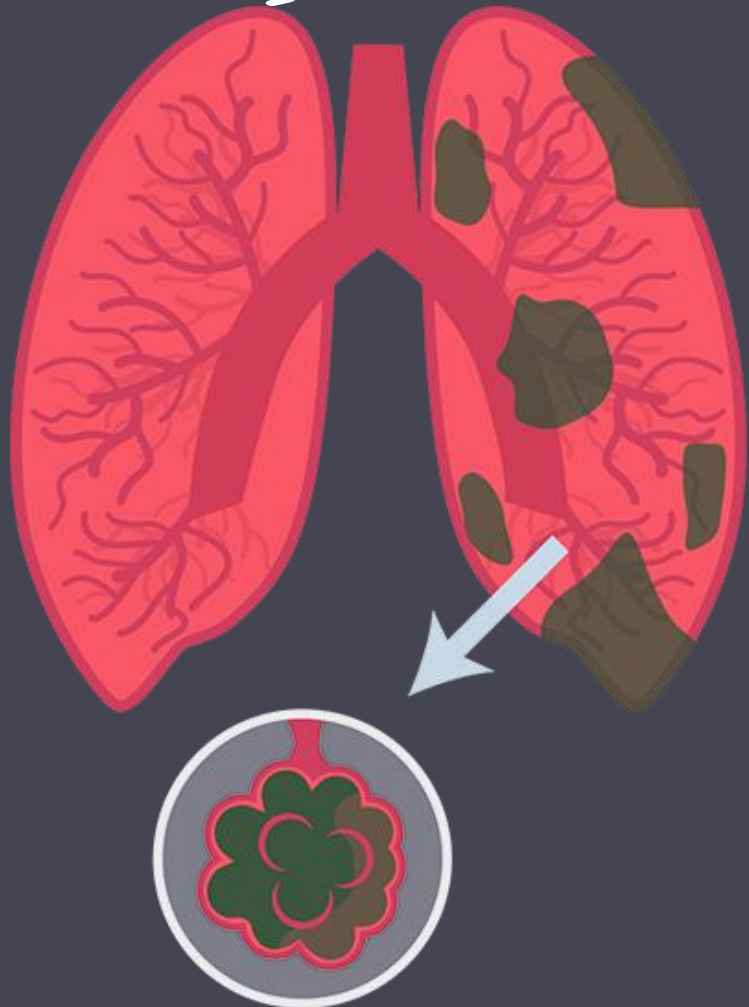
- la evolución depende del grado de compromiso pulmonar. El deterioro es inevitable, con debilitamiento y, en última instancia, la muerte, que suele obedecer a una combinación de insuficiencia respiratoria y corazón pulmonar.

# Tratamiento



- El tratamiento integral e intensivo debe estar dirigido por un médico experimentado acompañado de un equipo multidisciplinario

# Respiratorio



- medidas de limpieza de las vías respiratorias, que consisten en drenaje postural, percusión, vibración y tos asistida

# Moduladores de CFTR



- fármacos correctores del canal CFTR están diseñados para aumentar la cantidad de proteína con defectos en el plegamiento que es transportada a la superficie de la célula.
- fármacos correctores se emplean para mutaciones de tipo II





# Antibióticos



- debe administrarse un curso corto de antibióticos orales sobre la base del cultivo y las pruebas de sensibilidad.

- La dosis habitual inicial de tobramicina o gentamicina es de 2,5 a 3,5 mg/kg 3 veces al día, pero pueden requerirse dosis más altas (3,5 a 4 mg/kg 3 veces al día) para lograr concentraciones séricas aceptables



# Gastrointestinal



- reemplazo de enzimas pancreáticas deben administrarse con todas las comidas y colaciones a los pacientes con insuficiencia pancreática
- la dosis inicial en lactantes es de 2.000 a 4.000 UI de lipasa por 120 mL de fórmula o por cada toma de leche materna. Para los lactantes, las cápsulas se abren y los contenidos se mezclan con la comida ácida.

# Cuidados paliativos



- El paciente y la familia merecen análisis sensibles del pronóstico y las preferencias de atención durante todo el curso de la enfermedad, en especial a medida que la reserva pulmonar del paciente se vuelve cada vez más limitada.

