

Fibrosis quística: presentación de un caso

Cystic fibrosis: a case report

Dra. Olga María Rodríguez Fernández ^I; Dra. Alexis Sanchén Casas ^{II}; Dra. Amalia Ramírez Campins ^{III}

- I. Especialista de I Grado en Microbiología. Máster en Enfermedades Infecciosas. Profesor Instructor. Hospital Pediátrico Universitario Eduardo Agramonte Piña. Camagüey, Cuba
- II. Especialista de II Grado en Microbiología. Profesor Instructor. Centro Provincial de Higiene Epidemiología y Microbiología. Camagüey, Cuba
- III. Especialista de I Grado en Pediatría. Hospital Pediátrico Universitario Eduardo Agramonte Piña. Camagüey, Cuba.

RESUMEN

Fundamento: la fibrosis quística es una enfermedad congénita y hereditaria cuyas manifestaciones clínicas a nivel de los sistemas respiratorio y digestivo, llevan al paciente a una desnutrición progresiva. **Caso Clínico:** paciente masculino, blanco de tres años de edad, acudió al hospital por presentar tos húmeda, vómitos flemosos, y antecedentes patológicos personales de fibrosis quística. Al examen físico en el cuerpo de guardia, se constató murmullo vesicular ligeramente disminuido y ruidos transmitidos por secreciones. Se detectó además ligera deshidratación y no aumento de peso, por lo que se ingresó en el servicio de vías respiratoria del Hospital Pediátrico Universitario Eduardo Agramonte Piña de la ciudad de Camagüey. Se le realizó RX de tórax, el cual demostró marcado reforzamiento de la trama pulmonar con microatelectasias y/o infiltrado bronconeumónico bilateral. Se tomó muestra al paciente a través de sonda de Levin, del contenido gástrico para cultivo, y creció *Pseudomonas aeruginosa* variedad mucoide, con sensibilidad a la amikacina, ciprofloxacina y gentamicina. Se le aplicó tratamiento con amikacina, cefotaxima, vitaminas y aerosoles y se fue de alta, mejorado después de una estadía hospitalaria de siete días, con diagnóstico definitivo de fibrosis quística en recaída.

DeCs: FIBROSIS QUÍSTICA/diagnóstico; ENFERMEDADES GENÉTICAS CONGÉNITAS; NIÑO; ESTUDIOS DE CASO.

ABSTRACT

Background: cystic fibrosis is a congenital and hereditary disease whose clinical manifestations at the respiratory and digestive system level take the patient to a progressive malnutrition. **Clinical case:** a white, masculine, three year-old patient is presented, with humid cough, phlegmatic vomiting, and personal pathological antecedents of cystic fibrosis. To the physical examination in the emergency ward, vesicular murmur lightly decreased and noises transmitted by secretions were verified. Mild dehydration and no increase in weight was detected, who was admitted in the service of respiratory via at the University Pediatric Hospital Eduardo Agramonte Piña of Camagüey city. An x-rays of thorax was carried out to him, which demonstrated marked reinforcement of the pulmonary weave with microatelectasia and/or bilateral bronchopneumonic infiltrate. To the patient through a Levin tube a specimen of gastric contents for culture was taken, and grew *Pseudomonas aeruginosa* of mucoid variety, sensitive to amikacin, ciprofloxacin and gentamycin. The patient was treated with amikacin, cefotaxime; vitamins and aerosols, he was recovered and discharged from hospital after seven days of hospital stay, with definitive diagnosis of cystic fibrosis in relapse.

DeCs: CYSTIC FIBROSIS/diagnosis; GENETIC DISEASES; INBORN; CHILD; CASE STUDIES.

INTRODUCCIÓN

La fibrosis quística del páncreas es una enfermedad genética y hereditaria autosómica recesiva de las glándulas exocrinas del páncreas, fue descrita en 1938 por Anderson y ocurre principalmente en la lactancia y la niñez, aunque puede observarse en la adultez. Es causada por mutaciones en el gen que codifica una proteína reguladora de la conductancia trans-membrana del cloro. ¹ Puede haber participación de glándulas mucosas del árbol traqueo-bronquial, canalículos biliares, glándulas sudoríparas, salivales y posiblemente otras glándulas de la mucosa gastrointestinal. La frecuencia de la enfermedad alcanza un niño de cada 1000 nacidos vivos. Las glándulas mucosas afectadas elaboran secreción excesivamente viscosa, por lo que a veces se denomina la enfermedad como muco-viscidosis. ^{2,3}

La fibrosis quística es la enfermedad autosómica recesiva más frecuente en niños en los Estados Unidos de América. Pese a los grandes avances de la medicina, la edad promedio de sobre-vida en

este país es de 32,9 años, e inclusive preconizan el trasplante pulmonar pediátrico como forma de prolongar la vida en algunos casos.⁴

En diversas regiones de Latinoamérica como Argentina, México, Chile, Uruguay, consideran a la fibrosis quística como una enfermedad poco frecuente, la detección de los pacientes es tardía y existe sub-registro de la misma, se diagnostican en muchas ocasiones por autopsias. Los autores atribuyen su excepcional identificación a la falta de conocimiento de la enfermedad, a la enfermedad intercurrente relacionada con el medio y a la temprana mortalidad en los niños afectados.⁴

En Cuba la frecuencia de la fibrosis quística es algo menor a 1x 5000 nacidos vivos, y aproximadamente uno de cada 25 personas es portadora de la enfermedad.¹ Se reportaron casos de micoviscidosis en Camagüey, en edades pediátricas, por Grass, et al⁵ donde se practicaron tratamiento homeopático con resultados alentadores. Ante la infrecuencia de esta grave enfermedad en la cual se piensa bastante poco y su reporte en algunas regiones de las Américas, se propuso la realización del presente trabajo con el objetivo de presentar un caso de fibrosis quística en un niño recluido en nuestro hospital.

CASO CLÍNICO

Se presenta el caso de un paciente de tres años de edad, raza blanca y sexo masculino; acudió al Hospital Pediátrico Universitario Eduardo Agramonte Piña por presentar, tos húmeda, vómitos flemosos, antecedentes patológicos personales de fibrosis quística y perinatales de parto eutócico a término, con peso al nacer de 6,8 libras, y apgar 7/9, por aspiración de líquido meconial xxx, no íctero, y caída del cordón umbilical a los tres días. Lactancia materna hasta los tres meses y lactancia artificial actual con leche evaporada. Vacunación actualizada y medio-ambiente social favorable.

Presentó antecedentes patológicos personales de broncoaspiración de meconio al nacer y un ingreso al mes y medio por atelectasia, además de un segundo ingreso a los siete meses de nacido por polipnea y no ganancia de peso, a pesar de alimentarse bien, así como deposiciones pastosas con grasa según refirió la mamá, "suda mucho y el sudor es salado". Por tal motivo fue remitido de su área de salud al hospital para estudio, se le diagnosticó entonces fibrosis quística del páncreas. Para ello se le realizó determinación de electrolitos en sudor, con resultados del cloro en valores de 56,6 a 57 mmol/l, en esa ocasión se le impuso tratamiento con azitromicina, vitaminas, aerosoles y pancreatina. Continuó con cuadros de infecciones respiratorias por lo que ha tenido seis ingresos hasta la fecha. En la última ocasión, al examen físico en el servicio de urgencias, se constató murmullo vesicular ligeramente disminuido y ruidos transmitidos de secreciones. Se detectó además ligera deshidratación y no aumento de peso, razón por la que ingresa en el servicio de respiratorio del hospital.

Diagnóstico nosológico: Fibrosis quística del páncreas en recaída.

Se le realizó RX de tórax, con resultado de marcado reforzamiento de la trama pulmonar con microatelectasias y/o infiltrado bronconeumónico bilateral. Se le tomó muestra al paciente a través de sonda de Levine, del contenido gástrico para cultivo, y creció *Pseudomona aeruginosa* variedad mucoide, con sensibilidad a la amikacina, ciprofloxacina y gentamicina.

Se le aplicó tratamiento con: cefotaxima: 500mg=5ml, EV c/ 8h, amikacina: 86,2 mg=3décimas, EV c/ 12horas, pancreatina: una cápsula en desayuno y dos en almuerzo y comida

Meclizine: ½ tableta c/12h, vitamina E y multivit: una tableta diaria de cada una.

Aerosoles: salbutamol 0,5 % (tres décimas), alternando con tobramicina 1/2 bulbo, en 2ml de solución salina fisiológica y fisioterapia respiratoria.

El paciente egresó el 7/9/2009, mejorado, después de una estadía de siete días y con el diagnóstico de crisis de agudización de fibrosis quística.

DISCUSIÓN

La fibrosis quística es la enfermedad hereditaria con peligro para la vida, más frecuente en la raza blanca¹⁻⁶ en el caso se trata de un niño blanco, que es diagnosticado al mes y medio de nacido, al ser ingresado en el servicio de respiratorio del Hospital Pediátrico Provincial. La enfermedad tiene baja incidencia mundial y se caracteriza por una alteración en la conducción del cloro, por mutaciones a nivel de la proteína de regulación trans-membrana (CFTR).^{1,7,8} Se debe considerar la fibrosis quística en pacientes de cualquier edad; hasta en el período neonatal puede debutar con los síntomas clínicos clásicos de la enfermedad, y su gravedad depende del nivel de actividad de dicha proteína,⁹ si bien existen formas leves también hay casos graves que alcanzan tempranamente la insuficiencia respiratoria y el grado terminal.¹⁰ En los adultos se puede encontrar una variante incompleta de la enfermedad y también existe una amplia gama de datos clínicos, algunos pacientes son delgados y desnutridos con signos pulmonares de enfisema intenso, bronquiectasia e infecciones pulmonares, otros presentan una variante benigna de la enfermedad y gozan de salud.²

Las alteraciones pulmonares son las complicaciones más graves que se presentan en estos enfermos. Las vías respiratorias pulmonares pueden bloquearse, por obstrucción con las secreciones mucosas que se producen, y originar infecciones respiratorias recurrentes, e incluso abscesos pulmonares, por microorganismos como *Staphylococcus aureus* o *Pseudomona aeruginosa* progresando hacia el daño pulmonar.^{2, 10,11} En el paciente estudiado, pudimos constatar la presencia de este último germen en el contenido gástrico seguramente por deglución de las secreciones respiratorias. En el páncreas existe obstrucción de los conductos, con fibrosis y atrofia de las glándulas exocrinas, lo que impide el paso de las enzimas pancreáticas al intestino, por tal motivo los infantes presentan a menudo trastornos graves de la digestión y absorción de los alimentos,

especialmente las grasas y por tanto de las vitaminas liposolubles A y D; esto explica la esteatorrea fétida, y se produce también adelgazamiento y atrofia muscular. ²

En estos pacientes se destaca el sudor excesivamente salado, hecho advertido hace largo tiempo por las madres al besar a los niños, por mayor concentración de sodio y cloruro, puede causar trastorno grave de los electrolitos. ¹ Esta disfunción de las glándulas sudoríparas, brinda los datos diagnosticados más importantes de la enfermedad y que se presentaron en este caso, según refirió su madre y que además al hacer las pruebas de laboratorio pudimos corroborar.

En la provincia se lleva a cabo el programa de atención al paciente pediátrico fibroquístico. Primariamente los pediatras en su área de salud deben sospechar la enfermedad en un niño, que independientemente de la edad, presente problemas respiratorios asociados a manifestaciones digestivas como diarreas crónicas y retardo del desarrollo. En este momento se remite al paciente para su ingreso hospitalario a fin de ser estudiado por el especialista a cargo del programa; de confirmarse la sospecha se seguirá por consulta mensual. En la actualidad existen 18 pacientes atendidos en el programa hasta los 29 años de edad.

A pesar de las medidas terapéuticas actuales el pronóstico de la enfermedad sigue siendo malo, ^{1,2} no obstante el éxito del manejo clínico dependerá de la oportuna intervención con antibióticos apropiados, -algunos autores sugieren el beneficio del uso de la azitromicina ¹² el empleo de suplementos enzimáticos y una constante kinesioterapia respiratoria ,¹⁰ para así mejorar la calidad de vida del paciente.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Mantilla T. Fibrosis quística. Presentación de un caso. *Medi-ciego* 2006; 12(2): 38-40.
2. Schofiel D. Ramzi S. Cotran A. Enfermedades durante la lactancia y la niñez. En: Robins, editor. *Patología estructural y funcional*. 6ta ed. Editorial: Mac Graw-Hill Interamericana; 1999. p.506-21.
3. Thomasa F. Boat. Fibrosis quística. En: Nelson, editor. *Tratado de Pediatría*. 15 ed. La Habana: ECIMED; 1998. p.1554-61.
4. Rivera Spoljaric K. Fibrosis quística: cuándo referir un niño para trasplante pulmonar?. *Neumol Ped* 2007; 2(2): 84-9.
5. Grass Martínez E. Estudio preliminar en pacientes con fibrosis quística. *Homeop Méx* 2008; 77(656): 5-15.
6. Ministerio de Salud de Chile. Grupo Técnico Programa Nacional de Fibrosis Quística. Programa Nacional de Fibrosis Quística: Manual técnico de diagnóstico y tratamiento respiratorio. *Neumol Ped* 2006; 1(13): 102-110.
7. Naranjo A. Fibrosis Quística. *Voz Andes* 2002; 14(1): 44-7.

8. Vega-Briceño LE, Sánchez D, Ignacio U. Fibrosis quística: actualización en sus aspectos básicos. Rev chil Pediatr 2005; 76(5): 464-70.
9. Aranzamendi RJ. Deshidratación con alcalosis hipoclorémica: Presentación inusual de fibrosis quística en un lactante. Arch Argent Pediatr 2008; 106(5): 443-8.
10. Vega-Briceño L, Sánchez I. La transición del niño con fibrosis quística a la adultez. Neumol Pediatr 2006; 1(1): 21-3.
11. 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.
12. Vega-Briceño L, Sánchez I. Macrólidos en fibrosis quística: pasado, presente y futuro. Neumol Pediatr 2007; 2(2): 90-4.

Recibido: 19 de enero de 2010

Aprobado: 3 de marzo de 2010

Dra. Olga María Rodríguez Fernández. Especialista de I Grado en Microbiología. Máster en Enfermedades Infecciosas. Profesor Instructor. Hospital Pediátrico Universitario Eduardo Agramonte Piña. Camagüey, Cuba