

Hospital Infantil Sur, Santiago de Cuba

ATENCIÓN MULTIDISCIPLINARIA A PACIENTES CON FIBROSIS QUÍSTICA

Dra. Tamara Rubio González,¹ Dr. Guillermo Amaro Ivonet² y Dr. Guillermo Martínez Burger³

RESUMEN

Se presentan los resultados del trabajo realizado por el grupo multidisciplinario creado para la atención a los pacientes con fibrosis quística en la provincia de Santiago de Cuba, desde enero de 1993 hasta marzo de 1998. En ese período se registraron en total 20 pacientes diagnosticados por su cuadro clínico y la prueba del sudor, así como la historia familiar de la enfermedad. En todos se realizó estudio molecular, y en 9 de ellos se halló al menos una mutación para el gen de la fibrosis quística. Más de la mitad de los enfermos recibió tratamiento con fisioterapia y en el 50 % se utilizaron enzimas pancreáticas. Se destaca la importancia de la creación de grupos multidisciplinarios para el seguimiento de estos pacientes, lo que influye favorablemente en su evolución.

Descriptores DeCS: FIBROSIS QUÍSTICA/genética; FIBROSIS QUÍSTICA/diagnóstico; EQUIPO DE ATENCION AL PACIENTE.

La fibrosis quística (FQ) es una enfermedad multisistémica que se hereda de forma autosómica recesiva y se manifiesta principalmente por insuficiencia pancreática, enfermedad pulmonar crónica y un incremento de la concentración de electrolitos en el sudor.

Esta entidad constituye un importante problema pediátrico, pues representa la mayor causa de afección pulmonar crónica en los niños de la raza blanca. Además, es responsable de la mayoría de las insuficiencias pancreáticas exocrinas durante los

primeros años de vida, clínicamente reconocido como síndrome de malabsorción intestinal (SMAI); de muchos casos de poliposis nasal infantil, pansinusitis, prolapso rectal e hiperglucemia no relacionada con diabetes mellitus. Con frecuencia se le puede asociar con un déficit de crecimiento u otra forma de disfunción hepática. Por tanto, esta enfermedad forma parte del diagnóstico diferencial de muchos procesos durante la infancia.^{1,2}

El pronóstico de la enfermedad ha evolucionado favorablemente en los últimos

¹ Especialista de I Grado en Genética Médica.

² Doctor en Ciencias Médicas. Especialista de II Grado en Pediatría. Profesor Consultante.

³ Especialista de I Grado en Gastroenterología.

años y en ello han influido múltiples factores, como son el diagnóstico precoz, la aparición de nuevas terapéuticas para corregir la insuficiencia pancreática y enfrentar las infecciones respiratorias, el mantenimiento de una nutrición adecuada y el surgimiento de un novedoso estilo de atención a estos pacientes: el tratamiento multidisciplinario, con el cual ha sido factible abordar los múltiples aspectos que esta entidad involucra.³⁻⁵

En 1993, en el Hospital Infantil Sur de Santiago de Cuba se conformó un grupo de trabajo integrado por: pediatra, gastroenterólogo, genetista, fisiatra y psicólogo, que brinda una atención integral y altamente especializada con el propósito de tratar adecuadamente a los enfermos conocidos, diagnosticar casos nuevos con el mayor rigor científico posible, identificar portadores y registrarlos, a fin de realizar el diagnóstico prenatal de la enfermedad y brindar asistencia psicosocial a pacientes y familiares.

El objetivo de este artículo es mostrar la experiencia de este grupo en la atención a pacientes fibroquísticos en el período de enero de 1993 a marzo de 1998.

MÉTODOS

El universo de trabajo estuvo integrado por 20 pacientes atendidos en la consulta de FQ del Hospital Infantil Sur de Santiago de Cuba. El diagnóstico se practicó atendiendo a las manifestaciones clínicas (gastrointestinales, respiratorias o metabólicas y otras) y a los resultados de la prueba de sudor (C1 y Na > 60 mmol/L), realizada mediante la técnica de iontoforesis con pilocarpina a través del método descrito por Gibson y Cook.

El estudio molecular incluyó la detección directa de las mutaciones $\Delta F508$, 6542X, R1162X y N1303K, en el que se utilizó como muestra sangre obtenida por

punción venosa, y líquido amniótico en los casos diagnosticados de forma prenatal, el que se extrajo por amniocentesis. En todos los casos dichas muestras se enviaron al Laboratorio de Biología Molecular del Centro Nacional de Genética Médica para realizar el diagnóstico.

Todos los pacientes se valoraron por las especialidades de Neumología, Gastroenterología, Genética, Fisiatría y Psicología, para conformar el esquema de tratamiento integral que necesitaba cada uno de ellos.

RESULTADOS

En la consulta creada al efecto se atendieron a los 20 pacientes con diagnóstico de FQ, los que en su totalidad se mantienen en seguimiento.

En nuestra serie 5 pacientes (25 %) se diagnosticaron durante el primer año de vida, 4 (20 %), entre 1 y 4 años; 10 (50 %) después de los 5 años y sólo 1 (5 %) prenatalmente. Sin embargo, la edad al comienzo de los síntomas se muestra de forma distinta, pues 14 pacientes (70 %) los presentaron desde la época de lactantes; en 3 (15 %) se iniciaron entre 1 y 4 años; en 2 (10 %) después de los 5 años y 1 (5 %) se mantiene asintomático hasta la fecha, aunque con prueba de sudor positiva (diagnosticado prenatalmente).

La distribución de los pacientes según el sexo fue de 12 (60 %) para el masculino y de 8 (40 %) para el femenino y de acuerdo con el color de la piel 10 (50 %) son blancos, 2 (10 %) negros y 8 (40 %) mestizos.

En 8 pacientes (40 %) el diagnóstico fue sugerido por síntomas respiratorios frecuentes, en 3 (15 %) por trastornos digestivos, en 7 (35 %) por un cuadro clínico mixto, en 1 (5 %) por parentesco y en 1 (5 %)

por otras causas. En todos los casos la prueba del sudor resultó positiva. Dos enfermos (10 %) presentaron colonias de *Pseudomonas aeruginosa* y 1 (5 %) de *Staphylococcus aureus*.

En 7 familias fue posible identificar al menos una mutación. Un paciente (5 %) resultó ser homocigótico para la mutación $\Delta F 508$ ($\Delta F 508/\Delta F 508$); 1 (5 %) es heterocigótico $\Delta F 508/G542X$; 5 (25 %) son heterocigóticos para la mutación $\Delta F 508$ ($\Delta F 508/-$) y 2 (10 %) son heterocigóticos para la mutación (R1162X/-). Se identificaron 5 hermanos portadores e hicimos 3 diagnósticos prenatales, con 2 fetos enfermos.

Trece pacientes (65 %) recibieron tratamiento con fisioterapia y 10 (50 %) con enzimas pancreáticas y todos se alimentaron por vía oral con suplementación vitamínica.

Durante el período analizado no se han registrado defunciones.

DISCUSIÓN

Como se observa, la edad al diagnóstico fue tardía, lo que contrasta con la edad al comienzo de los síntomas (70 % iniciaron el cuadro clínico en la época de lactantes), la cual –según se refiere en la literatura médica consultada– aparece generalmente en etapas tempranas de la vida, es decir, desde la misma lactancia.^{1,3} Ello pone de relieve que en nuestro medio existe un subdiagnóstico de la enfermedad, debido a que nos enfrentamos a formas clínicas en las cuales la afección respiratoria se mantiene durante años y se le considera como otras entidades, o donde la insuficiencia pancreática resulta mínima o no existe. El hecho de que las manifestaciones clínicas difieran en cierta medida del cuadro “clásico” informado, por

la diferencia genotípica que mostramos los latinoamericanos, dificulta el diagnóstico de la enfermedad y constituye un desafío para los profesionales de la salud.

Los síntomas respiratorios persistentes en la mayoría de los enfermos (40 %) sugirieron el diagnóstico, lo que concuerda con el franco predominio de la forma clínica pulmonar notificado en la bibliografía.^{3,6,7}

La infección por *Pseudomonas aeruginosa* es la principal causa de morbilidad y mortalidad en estos pacientes y una vez que se instala en el *tractus* respiratorio bajo, resulta prácticamente imposible su erradicación.^{7,8} En la muestra analizada 2 pacientes (10 %) se encontraron colonizados por esta bacteria, y a pesar de haber recibido la terapia antibacteriana en varios ciclos, no han logrado erradicarla.

El hecho de haber podido identificar una mutación en 45 % de nuestra casuística, permitió pesquisar a 5 hermanos portadores y realizar 3 diagnósticos prenatales, con 2 fetos afectados por FQ; en uno de estos casos, el embarazo fue interrumpido por decisión de los padres, pero en el otro el niño nació, que es el paciente en el que hasta la fecha no se han presentado síntomas, aunque tiene electrolitos elevados en el sudor.

La mutación más frecuente fue $\Delta F 508$, acorde con lo informado en la bibliografía al respecto.^{3,6,9,10}

La fisioterapia respiratoria es uno de los tratamientos más eficaces para la FQ, pues mantiene las vías respiratorias libres de secreciones.³⁻⁵ En nuestra serie, 65 % de sus integrantes con FQ respiratoria y mixta recibieron este tipo de terapia y sólo 2 no se han beneficiado con ella, a causa de que viven en áreas rurales y únicamente han podido realizarla de forma ocasional.

La administración de enzimas pancreáticas se llevó a cabo en 50 % de los

pacientes, con evidente mejoría de los síntomas de insuficiencia pancreática en todos. En virtud de que en estudios recientes se señala que 85 % de los casos con FQ son pcreatoinsuficientes en mayor o menor grado,^{4,6} se tomó la decisión de iniciar la administración de enzimas pancreáticas en todos los pacientes, independientemente de su forma clínica.

La caracterización psicológica de los enfermos y sus familiares constituye uno de los aspectos esenciales que facilita el tratamiento de esta enfermedad, a la cual en los últimos años se le ha prestado especial atención por parte de todos los autores.¹⁰

En nuestra experiencia nos ha permitido estrechar la relación médico-paciente-familia, lo que ha propiciado la activa participación de estos últimos en todos los aspectos que requiere el tratamiento de esta entidad.

Así, podemos concluir que la complejidad de la conducta que se debe tomar con los pacientes fibroquísticos, por el carácter multisistémico de esta enfermedad, sustenta la necesidad de brindarles una atención multidisciplinaria que abarque todos los aspectos que involucra, incluida la de la esfera psicosocial de la familia.

SUMMARY

We presented the results of the work performed from January 1993 to March 1998 by a multidisciplinary care team set up to take care of patients with cystic fibrosis in Santiago de Cuba. During this period, 20 patients in all were diagnosed with this disease, taking their clinical pictures, sweat test results and previous familial history into account. All the patients were applied molecular studies and nine of them disclosed at least one cystic fibrosis gene mutation. More than half of the sick received physiotherapeutical treatment and other pancreatic enzyme-linked therapy. We underlined the importance of the set-up of these multidisciplinary teams for following these patients up which has a favorable impact on their recovery.

Subject headings: CYSTIC FIBROSIS/genetic; CYSTIC FIBROSIS/ diagnosis; PATIENT CARE TEAM.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Boat TF, Welsh MJ, Beaudet AL. Cystic fibrosis. *En: Scriver ChR. The metabolic and molecular bases of inherited disease. 7 ed. London: McGraw-Hill, 1995;vol3:3799-853.*
2. Weber AM, Lanaerts C, Roy CC. Mucoviscidocis. *En: Navarro J, Schmitz J. Gastroenterologic pediatrique.Paris: Medicine Sciences Flammarion, 1987:343-58.*
3. De Abreu FS, Dodge JCH. Guidelines for the diagnosis and management of cystic fibrosis. WHO/HGN/ICF(M)A/GL 1996;2:5-12.
4. Vázquez C, Idígoras C, Galard MS, Municio MA, Aramburu N, Astigarraga I, et al, Aumento de la supervivencia en niños con fibrosis quística. *An Esp Pediatr 1990;32(5):407-12.*
5. Chazallete JP. Nutrition and physical exercise. Lectures of the symposium. Copenhagen, June 1991. Series Gastroenterol 1991;(2):53-6.
6. Goodchild MC, Dodge JA. Cystic fibrosis. Manual of diagnosis and management. 2 ed. London: Bailliére Tindall, 1989:1-211.
7. Martí EC, Valdés-Dupena MV, Martínez AI, Rojo MC, Salazar DR, Hernández ER. Correlación clínico-microbiológica en 9 pacientes con fibrosis quística. *Rev Cubana Pediatr 1996;68(2):91-8.*

8. Stenvang PS, Hoiby N, Shand GH, Fressler T. Antibody response to *Pseudomonas aeruginosa* antigens in cystic fibrosis. *Antibiot Chemoter* 1989;82:130-53.
9. Martí EC, Fragoso TA, Sagaró EG, Rojo Mc, Delgado BM. Manifestaciones digestivas en pacientes con fibrosis quística. *Rev Cubana Pediatr* 1996;68(2):125-30.
10. Gispert SS. Identificado el gen de la fibrosis quística. *RESUMED* 1991;4(1):3-6.

Recibido: 9 de febrero de 1999. Aprobado: 3 de marzo de 1999.

Dra. *Tamara Rubio González*. Hospital Infantil Sur, municipio Santiago de Cuba, Santiago de Cuba, Cuba.