



**UNIVERSIDAD DE CUENCA
FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS
CARRERA DE MEDICINA**

**CARÁCTERÍSTICAS DE LA FIBROSIS QUÍSTICA EN PACIENTES QUE
ACUDEN AL HOSPITAL VICENTE CORRAL MOSCOSO.
CUENCA-ECUADOR. 2014 – 2016.**

Proyecto de Investigación
previo a la obtención del Título
de Médica.

AUTORAS:

Anabel Stefanía Cobos Gálvez
C.I.: 0705649879
Melissa Gabriela Moscoso Macías
C.I.: 0705001246

DIRECTOR:

Dr. Manolo Patricio Maestre Calderón
C.I.: 0702393687

ASESOR:

Dr. Jorge Leonidas Parra Parra
C.I.: 0101311397

**CUENCA- ECUADOR
2017**



RESUMEN

ANTECEDENTES: La fibrosis quística es una enfermedad crónica. Su tratamiento está orientado a mejorar la calidad de vida de quienes la padecen, y para ello es necesario un diagnóstico oportuno.

OBJETIVO GENERAL: Determinar las características de la fibrosis quística en pacientes que acudieron al Hospital Vicente Corral Moscoso. Cuenca Ecuador, desde septiembre del 2014 hasta septiembre del 2016

METODOLOGIA: Se realizó un estudio descriptivo retrospectivo. El estudio estuvo conformado por los pacientes con Fibrosis Quística que acudieron a la consulta externa del Hospital Vicente Corral Moscoso, durante el periodo septiembre 2014 - septiembre 2016. Los datos se obtuvieron del registro de historias clínicas. Se consideraron las variables: edad, sexo, lugar de procedencia y residencia, edad del diagnóstico, antecedente familiar, signos, síntomas, exámenes complementarios y hospitalización por exacerbaciones. La información se analizó mediante aplicación del software SPSS V.19 y se presentan en tablas simples de frecuencia y porcentaje; y medidas de tendencia central.

RESULTADOS:

Se estudió 48 pacientes con diagnóstico de fibrosis quística, de los cuales 62.5% son hombres, el promedio de edad fue de 18.58 ± 12.05 años. La edad promedio de diagnóstico fue 14.29 ± 11.9 años. Es más frecuente el grupo que vive en zona urbana con 66.67%, y el 77.08% procedente de la sierra.

La prevalencia de período (2014 – 2016) fue de 0.4%. En un 31.5% de pacientes se encontraron antecedentes familiares de enfermedad. El 83% de pacientes acuden por presentar sintomatología respiratoria.

PALABRAS CLAVES: FIBROSIS QUÍSTICA, FRECUENCIA, SIGNOS, SÍNTOMAS



ABSTRACT

BACKGROUND: Cystic fibrosis is a chronic disease. The treatment is aimed at improving the quality of life of those who suffer it, and for this a timely diagnosis is necessary.

GENERAL OBJECTIVE: To determine the characteristics of cystic fibrosis in patients who went to the hospital "Vicent Corral Moscoso". in Cuenca Ecuador in the period from September 2014 to September 2016

METHODS: A retrospective descriptive study was carried out. The study group consisted of patients with cystic fibrosis who went to the hospital during the period from September 2014 to September 2016. The data were obtained by recording the medical records. The following variables were considered: age, sex, place of origin and residence, age of diagnosis, family history, signs, symptoms, complementary tests and hospitalization for exacerbations. The information was analyzed using the software SPSS19 and presented in tables of frequency, percentage and measures of central tendency.

RESULTS:

We studied 48 patients with diagnosis of cystic fibrosis, of which 62.5% were men and 37.5% were women, the current average age was 18.58 ± 12.05 years. The mean age of diagnosis was 14.29 ± 11.9 years, being earlier in males. It is more frequent in the group that lives in urban zone with 66.67%, and the 77.08% coming from the mountain range.

The prevalence of the period (2014 - 2016) was 0.4%. In 31.5% of patients, a family history of disease was found. 83% of patients present respiratory symptoms.

KEYWORDS: CYSTIC FIBROSIS, FREQUENCY, SIGNS, SYMPTOM



INDICE DE CONTENIDOS.

RESUMEN	2
1. INTRODUCCION	13
1.1. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA	13
1.2. JUSTIFICACION	14
2. FUNDAMENTACIÓN TEÓRICA.....	15
2.1. DEFINICIÓN.....	15
2.2. ANTECEDENTES HISTÓRICOS	15
2.3. EPIDEMIOLOGÍA	16
2.4. GENÉTICA.....	16
2.5. DIAGNÓSTICO DE FIBROSIS QUÍSTICA	17
2.5.1. HALLAZGOS CLÍNICOS	19
2.5.2. ESTUDIOS COMPLEMENTARIOS.....	20
3. OBJETIVOS	22
3.1. OBJETIVO GENERAL	22
3.2. OBJETIVOS ESPECIFICOS:.....	23
4. DISEÑO METODOLÓGICO	23
4.1. TIPO DE ESTUDIO	23
4.2. ÁREA DE ESTUDIO	23
4.3. UNIVERSO Y MUESTRA	23
4.4. CRITERIOS DE INCLUSIÓN Y EXCLUSIÓN	23
4.5. VARIABLES.....	24
4.5.1. OPERACIONALIZACIÓN DE VARIABLES	24
4.6. MÉTODOS, TÉCNICAS E INSTRUMENTOS	29
4.7. PROCEDIMIENTOS, AUTORIZACIÓN	29
4.8. PLAN DE TABULACIÓN Y ANÁLISIS.....	29
4.9. ASPECTOS ÉTICOS	29
5. RESULTADOS	30
5.1. CUMPLIMIENTO DEL ESTUDIO.....	30
5.2. TABLAS Y GRÁFICOS	31
6. DISCUSION.....	41
7. CONCLUSIONES.....	43



8. RECOMENDACIONES.....	45
9. BIBLIOGRAFIA	46
1. ANEXOS.....	46



Universidad de Cuenca
Cláusula de Propiedad Intelectual

Anabel Stefanía Cobos Gálvez, autora del proyecto de investigación "Características de la Fibrosis Quística en pacientes que acuden al hospital Vicente Corral Moscoso, Cuenca Ecuador 2014 – 2016", certifico que todas las ideas, opiniones y contenidos expuestos en la presente investigación son de exclusiva responsabilidad de su autora.

Cuenca, 22 de septiembre del 2017.

Anabel Stefanía Cobos Gálvez

C.I: 0705649879



Universidad de Cuenca
Cláusula de Propiedad Intelectual

Melissa Gabriela Moscoso Macias, autora del proyecto de investigación “Características de la Fibrosis Quística en pacientes que acuden al hospital Vicente Corral Moscoso. Cuenca Ecuador 2014 – 2016”, certifico que todas las ideas, opiniones y contenidos expuestos en la presente investigación son de exclusiva responsabilidad de su autora.

Cuenca, 22 de septiembre del 2017.

Melissa Gabriela Moscoso Macias

C.I: 0705001246



Universidad de Cuenca

Cláusula de Licencia y Autorización para Publicación en el Repositorio Institucional

Melissa Gabriela Moscoso Macías en calidad de autora y titular de los derechos morales y patrimoniales del proyecto de investigación "Características de la Fibrosis Quística en pacientes que acuden al hospital Vicente Corral Moscoso. Cuenca Ecuador 2014 – 2016" de conformidad con el Art. 114 del CÓDIGO ORGÁNICO DE LA ECONOMÍA SOCIAL DE LOS CONOCIMIENTOS, CREATIVIDAD E INNOVACIÓN reconozco a favor de la Universidad de Cuenca una licencia gratuita, intransferible y no exclusiva para el uso no comercial de la obra, con fines estrictamente académicos.

Asimismo, autorizo a la Universidad de Cuenca para que realice la publicación de este trabajo de titulación en el Repositorio Institucional, de conformidad a lo dispuesto en el Art. 144 de la Ley Orgánica de Educación Superior.

Cuenca, 22 de septiembre del 2017.

Melissa Gabriela Moscoso Macías

C.I: 0705001246



Universidad de Cuenca

Cláusula de Licencia y Autorización para Publicación en el Repositorio Institucional

Anabel Stefania Cobos Gálvez en calidad de autora y titular de los derechos morales y patrimoniales del proyecto de investigación "Características de la Fibrosis Quística en pacientes que acuden al hospital Vicente Corral Moscoso. Cuenca Ecuador 2014 – 2016" de conformidad con el Art. 114 del CÓDIGO ORGÁNICO DE LA ECONOMÍA SOCIAL DE LOS CONOCIMIENTOS, CREATIVIDAD E INNOVACIÓN reconozco a favor de la Universidad de Cuenca una licencia gratuita, intransferible y no exclusiva para el uso no comercial de la obra, con fines estrictamente académicos.

Asimismo, autorizo a la Universidad de Cuenca para que realice la publicación de este trabajo de titulación en el Repositorio Institucional, de conformidad a lo dispuesto en el Art. 144 de la Ley Orgánica de Educación Superior.

Cuenca, 22 de septiembre del 2017.

Anabel Stefania Cobos Gálvez

C.I: 0705649879



DEDICATORIA

A Dios, por su infinito amor,
A mis padres Luis y Carmita, por ser el motor de mi vida y mi fuerza cada día.
A mis hermanos Anderson y Luis, por su cariño y su paciencia
A ti, por ser mi luz, por inspirarme a ser mejor cada día.

Anabel Stefanía Cobos Gálvez



DEDICATORIA

A mis padres, Gabriela y Fredy, por su apoyo desde mis primeros pasos, a mi papito Danilo, porque yo sé que, desde allá en el cielo junto a Dios, me acompaña siempre.

A mi compañero incondicional, Luis, por caminar de mi mano en este recorrido. Y en especial a ti amor mío, Danilito, por ser mi mayor inspiración y motivación, todo por ti y para ti.

Melissa Gabriela Moscoso Macías



AGRADECIMIENTO

A nuestros padres por el apoyo incondicional, por la confianza y amor desde el primer día de este sueño

A nuestro director, Dr. Manolo Maestre y a su padre Dr. José Manuel Maestre, por su orientación consejos y sabiduría en la realización de este tema

A nuestro asesor Dr. Jorge Parra por su amable colaboración, quien nos brindo la oportunidad de recurrir a su experiencia y conocimiento en el proyecto investigativo.

A nuestra querida Escuela de Medicina y nuestro Hospital Vicente Corral Moscoso por la apertura y respaldo en el presente trabajo.

Anabel y Melissa



1. INTRODUCCIÓN

La fibrosis quística (FQ), es una enfermedad genética, de herencia autosómica recesiva, presente en todo el mundo, pero más frecuente en la raza caucásica, donde una de cada 25 personas es portadora heterocigoto sana. (1)

La enfermedad está causada por mutaciones de un gen localizado en el brazo largo del cromosoma 7, llamada proteína reguladora del manejo de iones en las membranas (CFTR). Esta proteína, se comporta como un canal de Cloro, controlado por AMP cíclico, que regula los movimientos de las partículas de Cloro, sodio y agua, dando lugar a la producción de un moco anómalo en todos los órganos, especialmente en pulmones, páncreas, intestino, hígado, glándulas sudoríparas y conductos deferentes, con interferencia en su funcionalidad. (1,2)

Hasta el momento se han identificado aproximadamente 1600 mutaciones, pero hay una más prevalente, presente aproximadamente en el 75% de todos los pacientes a nivel mundial, la denominada 508 del que se expresa por la pérdida del aminoácido fenilalanina en la posición 508. Esta mutación, impide a la CFTR ejercer su función y produce defectos de traducción, del tráfico intracelular o en el canal del ión de su acción transportadora de Cloro.(3) El resultado final es la imposibilidad de transportar cloruro que conlleva una secreción insuficiente de líquido con una inadecuada hidratación de macromoléculas y la alteración de las propiedades fisicoquímicas de las secreciones de los órganos afectados(3,4). La mayoría de autores citan que la FQ alcanza incidencias entre 1:2500 a 1: 3000 recién nacidos vivos, y en nuestro país, 1:1252 RN. El promedio de supervivencia en Ecuador, es de 9,5 años (2)

1.1. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

La fibrosis quística es una enfermedad crónica, de presentación diversa, cuyo tratamiento implica gastos económicos considerables para el Estado y para quienes la padecen, puesto que hasta la actualidad no existe cura para esta patología.

Su incidencia general varía entre 1:2500 a 1:3000 recién nacidos vivos. En Ecuador es de 1:1252 recién nacidos. (2) Actualmente se registran 187 pacientes, de los cuales 123 se encuentran en Pichincha, y los demás son tratados en el resto del país. (5)



Hasta antes de 1990 no se conocía mucho sobre fibrosis quística en nuestro país, pero en 1993 la madre de una niña diagnosticada de esta enfermedad en Estados Unidos crea en Guayaquil la Asociación Ecuatoriana de Fibrosis Quística, y un año después, en 1994, esta adquiere vida jurídica y nace la Fundación Ecuatoriana de Fibrosis Quística. (6)

Sin embargo debido a la poca información y estudios sobre esta patología en nuestro país, no hemos llegado aun a un óptimo diagnóstico y tratamiento, que ayude a mejorar las condiciones y la esperanza de vida de estos pacientes.

Pese a todo lo señalado se desconoce la prevalencia y características de la Fibrosis Quística en pacientes que se atienden en el Hospital Vicente Corral Moscoso, cuya cobertura es de carácter regional pues recibe pacientes procedentes de la zona 6 que incluyen las provincias de Azuay, Cañar y Morona Santiago.

Es por ello que necesitamos conocer cuáles son las características clínicas, epidemiológicas de los pacientes con Fibrosis Quística que acudieron al Hospital Vicente Corral Moscoso, para así en un futuro poder realizar un diagnóstico oportuno.

1.2. JUSTIFICACION

Debido a la poca información que se tiene sobre fibrosis quística, tanto en el país y sobre todo la ciudad de Cuenca, hemos visto la necesidad de conocer y dar a conocer las características clínicas más frecuentes de los pacientes diagnosticados de esta patología y que recibieron tratamiento en el Hospital Vicente Corral Moscoso.

Si hablamos de una incidencia de 1 de cada 1252 recién nacidos en nuestro país (2), las estadísticas actuales que registran tan solo 187 pacientes (5), dejan entrever claramente que formamos parte significativa del subdiagnóstico que existe en toda América Latina (1), es por ello que consideramos que con el presente trabajo aportaremos con conocimiento sobre datos locales y regionales, para conocer nuestra realidad y poder intervenir en ella.

Necesitamos saber cómo se presenta esta enfermedad, desde sus etapas iniciales, para así ayudar a que cada profesional de la salud tenga presente esta enfermedad al momento de pensar en patología respiratoria, recordando que un diagnóstico e inicio de tratamiento temprano, tendría una repercusión notable en la calidad y esperanza de vida de los pacientes.



Esperamos poder difundir los resultados en la revista de la Facultad de Ciencias Médicas de la Universidad de Cuenca, para que así sea puesto a consideración de la comunidad médica del país. Es importante recalcar que la temática propuesta, está considerada dentro de las prioridades en investigación en salud, 2013 – 2017 del MSP de Ecuador (Respiratorias crónicas; congénitas, genéticas y cromosómicas; Gastrointestinales) constituyéndose en un tema de relevante interés actual.

2. FUNDAMENTACIÓN TEÓRICA

2.1. DEFINICIÓN

La Fibrosis Quística (FQ), también conocida como mucoviscidosis es una enfermedad monogénica, multisistémica, de herencia autosómica recesiva, es decir, que se hereda el gen alterado de los dos progenitores, más común entre las poblaciones caucásicas, que impide el normal funcionamiento de las glándulas de secreción exocrina; las mutaciones se localizan en un gen del brazo largo del cromosoma 7, y produce alteración en una proteína de membrana de 1480 aminoácidos llamada Regulador de Conductancia Transmembrana de la Fibrosis Quística (RTFQ), una proteína que normalmente regula y participa en el transporte de electrolitos a través de la membrana celular, el RTFQ funciona como un canal de Cloro regulado por Adenocínmonosfosfato cíclico (AMPc) y está localizado en la membrana de las células de los epitelios secretores y de absorción de las glándulas del aparato digestivo, respiratorio, glándulas sudoríparas y aparato genital. (2,7)

La disfunción de esta proteína da lugar a un desequilibrio en la concentración iónica a través de la membrana celular, la cual se expresa principalmente en problemas a nivel de pulmones, páncreas, hígado y aparato reproductor, de evolución crónica, progresiva, incapacitante y variablemente mortal. (2,3)

2.2. ANTECEDENTES HISTÓRICOS

Los primeros informes de niños con cuadro clínico sugestivo de FQ datan del siglo XVII; a principios del siglo XX se describieron muchos de los síndromes que caracterizan a la enfermedad. En 1905 Landsteiner, describió el cuadro de íleo meconial, en 1912 Garrod describió a niños con esteatorrea que fallecían por bronconeumonía, pero fue hasta 1938 que el término Fibrosis Quística fue acuñado por Dorothy, quien describió a la FQ como una entidad claramente definida. En 1949 Lowe y colaboradores, señalaron que la FQ podría ser causada por un defecto genético autosómico recesivo, al inicio de los 50 se postuló que una



elevada concentración de electrolitos era una característica de la enfermedad, en 1959 Gibson y Cooke, desarrollaron la prueba del sudor. (8)

En 1964, Leroy Mathews, inició un programa de tratamiento integral y multidisciplinario para estos pacientes, éste régimen fue la base del tratamiento integral actual. En 1981, el Dr. Knowles, demostró la disfunción epitelial al encontrar una diferencia del potencial nasal anormal, y dos años después, Quinton, publicó que el transporte anormal de Cloro era la causa de la elevación de electrolitos en el sudor. En 1989 el gen que codifica para RTFQ, fue clonado por Collins, Riordano, Tsui y cols. Este descubrimiento fue el pilar de inicio para el conocimiento de la fisiopatología de la enfermedad, desde entonces se han identificado centenares de mutaciones, y se conoce que la enfermedad tiene una gran variabilidad en su presentación clínica. (3,9)

2.3. EPIDEMIOLOGÍA

La fibrosis quística es una enfermedad que afecta a nivel mundial; es la patología recesiva más común entre las poblaciones caucásicas, con una frecuencia de 1 en 2000 a 3000 nacidos vivos y de 1: 90000 nacidos vivos orientales. (8) Datos de Estados Unidos indican que la FQ se presenta en aproximadamente 1: 9200 hispanos, 1: 10.900 nativos americanos, 1: 15.000 afroamericanos, y 1: 30.000 americanos asiáticos. En España la cifra es de 1: 4500.

En Latinoamérica se estima una incidencia de 1:6000 RN, en Chile 1:8000 a 1/10000 (Lo que significa 30 casos nuevos cada año) Argentina 1:7213 y en nuestro país 1:252 RN

La media de supervivencia de los pacientes con FQ en los Estados Unidos fue de 39,3 años (IC 95%, 37.3-41.4); en Latinoamérica es variable, pero no supera los 15 años; en Ecuador es de 9.5 años (2,3,4)

2.4. GENÉTICA

A partir de la identificación del gen, se ha logrado un rápido conocimiento del mismo. Un análisis del CFTR demostró la ausencia de un triplete de bases que codifican la Fenilalanina en la posición 508 y que correspondía a un canal de Cloro regulado por AMP cíclico, desde entonces se han identificado más de 2000 mutaciones, siendo la más frecuente la Delta F 508. Se ha determinado que el CFTR es un componente esencial para la permeabilidad iónica de las células epiteliales, por lo cual, las alteraciones producen aumento de la viscosidad de las secreciones, desencadenando procesos patológicos en los tejidos que se expresa.



La síntesis y maduración de la proteína CFTR se inicia con la transcripción en el citoplasma de un ARNm mensajero, este sufre modificaciones durante su paso por el retículo endoplásmico, en los procesos de acoplamiento, glucosilación y su tránsito por el aparato de Golgi hasta la membrana celular, donde se ancla y funciona como canal regulador de Cloro. Estudios han demostrado que las mutaciones, ya sea por falta de glucosilación, de procesamiento o en su producción, pueden alterar la función de la proteína CFTR en las células epiteliales de diferentes maneras, variando desde la pérdida completa hasta una expresión parcial de la misma con pobre conductancia de Cloro. (2)

2.5. DIAGNÓSTICO DE FIBROSIS QUÍSTICA

Es esencial reconocer y detectar tempranamente esta patología para iniciar oportunamente un tratamiento adecuado, poder brindar asesoría genética al paciente y a su familia para asegurar el acceso a servicios especializados. (11)

Para realizar el diagnóstico de FQ se necesitan dos criterios: (4)

1. Síntomas compatibles en al menos un sistema.
2. Evidencia de disfunción CFTR:
 - Test del sudor positiva (2 ocasiones) (página 20)
 - Presencia de dos mutaciones causantes de enfermedad en CFTR, uno de cada alelo paterno
 - Diferencia de potencial nasal anormal. (página 21)

No se requiere el criterio de los síntomas clínicos en recién nacidos identificados por cribado neonatal o para hermanos de pacientes con FQ que se diagnostica por genotipo compartido.

La OMS en 1995 estableció criterios de sospecha clínica de la enfermedad (signos y síntomas) que se pueden considerar como indicadores de suma importancia para el diagnóstico. (2)

En recién nacidos y lactantes menores:

- Íleo meconial
- Ictericia neonatal prolongada (colestásica)
- Síndrome de edema, anemia, desnutrición
- Esteatorrea, síndrome de malabsorción
- Incremento ponderal inadecuado



- Vómitos recurrentes

En lactantes:

- Tos y/o sibilancias recurrentes o crónicas que no mejoran con tratamiento
- Neumonía recurrente o crónica
- Retardo del crecimiento
- Diarrea crónica
- Prolapso rectal
- Sabor salado de piel
- Hiponatremia e hipocloremia crónicas
- Historia familiar de FQ o muerte en lactantes o hermanos vivos con síntomas sugerentes

En preescolares:

- Tos crónica con o sin expectoración purulenta, sin respuesta al tratamiento
- Sibilancias crónicas recurrentes inexplicadas sin respuestas al tratamiento
- Incremento deficiente de peso y talla
- Dolor abdominal recurrente
- Prolapso rectal
- Invaginación intestinal
- Diarrea crónica
- Hipocratismo digital
- Hiponatremia e hipocloremia crónicas
- Hepatomegalia o enfermedad hepática inexplicada
- Pólipos nasales

Escolares:

- Síntomas respiratorios crónicos inexplicados
- Pseudomonas Aeruginosa en secreción bronquial
- Sinusitis crónica, poliposis nasal
- Bronquiectasias
- Diarrea crónica
- Síndrome de obstrucción intestinal distal
- Pancreatitis



- Prolapso rectal, hepatomegalia

Adolescentes y adultos

- Enfermedad pulmonar supurativa crónica e inexplicada
- Hipocratismo digital
- Dolor abdominal recurrente
- Pancreatitis
- Síndrome de obstrucción intestinal distal
- Cirrosis hepática e hipertensión portal
- Retardo del crecimiento
- Esterilidad masculina con azoospermia obstructiva
- Disminución de la fertilidad en mujeres

2.5.1. HALLAZGOS CLÍNICOS

Enfermedad respiratoria: es la responsable del mayor número de morbilidad y mortalidad en esta patología, junto con la malabsorción, es la forma clínica más frecuente y la padecen más del 95% de pacientes. Suele manifestarse con tos seca en niños pequeños y con secreciones mucosas o purulentas en niños más grandes, taquipnea, aumento del diámetro del tórax, disminución de la expansibilidad del tórax, retracciones intercostales, obstrucción bronquial, cuando avanza la enfermedad se pueden presentar bronquiectasias con broncorrea y hemoptisis, uñas en vidrio de reloj, dedos en palillo de tambor y cianosis. El hallazgo de Pseudomonasaeruginosa en los cultivos requiere descartar FQ. En la radiografía podemos encontrar insuflación, imágenes de bronquitis con áreas de consolidación, bronquiectasias cilíndricas, varicosas y saculares. (10,12)

Senos paranasales: se produce por disminución del aclaramiento mucociliar debido al moco altamente viscoso puede observar opacificación de los senos en las radiografías, existen síntomas de sinusitis crónica, anosmia, celafea, mucocele, pólipos nasales. (13)

Malabsorción intestinal: entre el 85 y 90% de pacientes presentan insuficiencia pancreática, esta aparece cuando se ha perdido el 95 % de la función exocrina pancreática y se manifiesta con deposiciones abundantes con características grasas, el 10 a 15% restante no presenta malabsorción y suele conducir a un diagnóstico tardío. (14, 15)



Retraso del crecimiento: por incremento de requerimientos energéticos, enfermedad pulmonar, mala digestión, mala absorción intestinal, disminución del apetito. (16)

Glándulas sudoríparas: hay alta pérdida de cloruros en el sudor lo que produce un excesivo sabor salado, esta pérdida puede llevar a depleción electrolítica grave, deshidratación hipernatremica e hipopotasémica grave.(15,16)

Aparato reproductor: el 95% de varones presentan infertilidad, debido a anomalías obstructivas en el conducto deferente o ausencia congénita bilateral del mismo, que determinan la aparición de azoospermia, la esterilidad masculina puede ser una manifestación de la enfermedad aún con test del sudor negativo, las mujeres presentan disminución de la fertilidad y retraso puberal por déficit nutricional y deshidratación del moco cervical. (11,17,18)

2.5.2. ESTUDIOS COMPLEMENTARIOS

Cribado Neonatal:el diagnóstico temprano mediante el cribado es una oportunidad para mejorar los cuidados y controles de la enfermedad, permite intervenir para modificar su curso natural, lo que conlleva a un mejor pronóstico, se realiza con la combinación de la tripsina inmunoreactiva (TIR) y el análisis de la mutación genética. Los análisis de cribado permiten identificar a neonato, que si bien no presentan la enfermedad, son portadores de la misma, lo cual puede tener gran impacto social y familiar en el niño.(1,19)

Test del Sudor: es el estándar de oro para el diagnóstico de FQ, puesto que las alteraciones del transporte incluyen una conductancia reducida del Cloro transepitelial y un incremento en la tasa basal de absorción del Sodio. El examen se realiza ante la sospecha clínica después del primer mes de vida;la muestra se obtiene de la piel del antebrazo, una vez éste ha sido limpiado,(se estimula con pilocarpina y corriente eléctrica de 1.5 mA con control automático de intensidad y duración del estímulo), se recoge la muestra ya sea con gasa, papel filtro o microtúbulos, se procede a analizar. En nuestro país se hace por técnica de conductividad y se procede a analizar los resultados así: (2)

Valores Técnica con cloridómetro digital	Valores técnica por conductividad	Resultado	Interpretación
Cloro >60 mEq/L	80 EqNaCl mol/L	Positivo	El test debe repetirse por la técnica de cloridómetro digital



			para certificar el diagnóstico
Cloro 40 – 60 mEq/L	61 – 80 EqNaCl mol/L	Dudoso	Repetir el test por la técnica de cloridrómetro digital. En caso de duda, frente a una alta sospecha clínica, debe derivarse al especialista. Si se dispone de estudio genético y DPNT, está indicado realizarlos.
Cloro < 40 mEq/L	<60 EqNaCl mol/L	Negativo	Descarta el diagnóstico, ante fuerte sospecha reevaluar por especialista

Los estudios positivos deben confirmarse con un segundo test en un momento diferente, los valores limítrofes en pacientes con cuadros altamente sugestivos y prueba limítrofe o negativa deben considerarse como casos atípicos y recurrir otros estudios complementarios para confirmar el diagnóstico.

- Falsos negativos: por falla técnica, primer mes de vida, edema e hipoproteinemia y mutaciones con test de sudor normal
- Falsos positivos: Infección por VIH, eczema, hipotiroidismo no tratado, anorexia nerviosa, colestasis familiar, nefrosis, entre otros.

Estudio molecular: es de utilidad en la asesoría genética puesto que es el único método capaz de establecer si otros miembros de la familia son portadores, y es de suma importancia porque la herencia es autosómica recesiva, el kit que se utiliza incluye 31 mutaciones diferentes, se realizó estudios en Latinoamérica y se demostró que este kit solo cubre el 40% de los alelos estudiados en pacientes diagnosticados por lo cual un examen normal en un paciente con clínica compatible no descarta el diagnóstico. (2)

Diferencia del potencial nasal transepitelial (DPNT): el epitelio ciliado respiratorio regula la composición de los fluidos en la superficie de las vías respiratorias mediante el transporte activo de sodio y cloro este transporte genera una diferencia de potencial nasal transepitelial los pacientes presentan una DPN más negativa que los individuos sanos, (media DPN en FQ, 46 mV vs DPN población sana, 19 mV). Esta técnica, sin embargo, no es fácil ya que requiere personal experto, consume tiempo y es necesario establecer los valores de referencia en cada laboratorio, es por ello que está indicada para casos en que los resultados no sean concluyentes y exista dificultad para establecer el diagnóstico de FQ (1)



ESTUDIOS SIMILARES

En España se realizó un estudio sobre las características clínicas y genéticas de pacientes diagnosticados de fibrosis quística en la edad adulta (>16 años), se incluyó a 111 pacientes de 245 controlados en la unidad de fibrosis quística y se conformaron 2 grupos: A formado por 61 pacientes (edad media: 23 años) y B con 50 pacientes (edad media: 32 años), demostrando que esta patología también se diagnostica en la edad adulta, además, estos pacientes tuvieron menor incidencia de afectación digestiva y mejor funcionamiento pulmonar, con un pronóstico más favorable.

Se han realizado además estudios similares en países latinoamericanos, en Argentina, en el Centro respiratorio del Hospital de Niños R. Gutierrez al 2010 se atendían 110 niños, de los cuales, 25 fueron diagnosticados por pesquisa neonatal, la edad media al diagnóstico fue de 0.11 +/- 0.09 meses y el examen genético se realizó en el 80% de los pacientes.

En Colombia, un estudio sobre el perfil de fibrosis quística, que incluyó 128 pacientes reveló algunos datos clínico-epidemiológicos de interés, siendo el primer Registro Nacional de Fibrosis Quística en Colombia. El 41.4% de los pacientes tuvo edades entre 11 y 17 años, y el 28.9% entre 6 y 10 años y el 14.8% entre 18 y 25 años. El promedio de edad en el momento del diagnóstico fue de 3.68 +/- 3.71 años. En el 8.6% de los casos se reportó íleo meconial al momento del nacimiento, siendo esta la primera manifestación de la enfermedad. En 130 pacientes la sospecha clínica se dio por la presentación de síntomas gastrointestinales y nutricionales, mientras que en 120 fueron los síntomas respiratorios, y solo en 38 de los casos, la enfermedad fue sospechada por síntomas aislados: exclusivamente respiratorios (29 pacientes), esteatorrea (3), ileomeconial (2), prolapso rectal (1), pancreatitis (1), litiasis biliar (1) y falla en el crecimiento (1).

3. OBJETIVOS

3.1. OBJETIVO GENERAL

Determinar las características de la Fibrosis Quística en pacientes que acudieron al Hospital Vicente Corral Moscoso. Cuenca Ecuador, desde septiembre del 2014 hasta septiembre del 2016



3.2. OBJETIVOS ESPECIFICOS:

- Caracterizar a la población en estudio según las variables de edad, sexo, lugar de procedencia, lugar de residencia, edad del diagnóstico, y antecedente familiar de la enfermedad.
- Determinar la frecuencia de la enfermedad.
- Identificar los signos y síntomas que presentaron los pacientes con Fibrosis Quística.
- Establecer los criterios aplicados para el diagnóstico de la enfermedad.
- Identificar las hospitalizaciones por exacerbación de la enfermedad.

4. DISEÑO METODOLÓGICO

4.1. TIPO DE ESTUDIO

Investigación de tipo descriptivo observacional.

4.2. ÁREA DE ESTUDIO

Departamento de estadísticas del Hospital Vicente Corral Moscoso de la ciudad de Cuenca.

4.3. UNIVERSO Y MUESTRA

El grupo de estudio estuvo conformado por todos los pacientes diagnosticados de Fibrosis Quística que acudieron al Hospital Vicente Corral Moscoso desde Septiembre del 2014 hasta Septiembre del 2016

4.4. CRITERIOS DE INCLUSIÓN Y EXCLUSIÓN

Criterios de Inclusión

Se incluyeron todas las historias clínicas de pacientes que acudieron al Hospital Vicente Corral Moscoso desde Septiembre del 2014 hasta Septiembre del 2016 con diagnóstico definitivo de Fibrosis Quística

Criterios de Exclusión

Se excluirían a las historias clínicas incompletas, (no hubo exclusiones)



4.5. VARIABLES

Dependientes: Fibrosis Quística

Independientes: edad, sexo, lugar de procedencia, lugar de residencia, edad de diagnóstico, antecedentes de la enfermedad, signos y síntomas de la enfermedad, exámenes complementarios para el diagnóstico, hospitalización por exacerbaciones.

4.5.1. OPERACIONALIZACIÓN DE VARIABLES

VARIABLE	DEFINICIÓN	DIMENSIÓN	INDICADOR	ESCALA
Edad	Tiempo que ha vivido una persona diagnosticada de Fibrosis Quística contando desde su nacimiento hasta la recolección de la información	Niños Adolescentes Adultos Adultos mayores	Número de años cumplidos	Numérica 0-9 10-19 20-64 >65
Sexo	Características fenotípicas que definen a hombres y mujeres	Hombre Mujer	Características físicas externas	Nominal Hombre Mujer
Lugar de Procedencia	Lugar geográfico donde la persona ha nacido	Costa Sierra Oriente	Historia clínica	Nominal Costa Sierra Oriente
Lugar de Residencia	Lugar geográfico donde la persona además de residir en forma permanente, desarrolla generalmente sus actividades familiares,	Urbano Rural	Historia clínica	Nominal Urbano Rural



	sociales y económicas			
Edad del diagnóstico	Tiempo que ha vivido una persona contando desde su nacimiento hasta el momento de diagnóstico de FQ	Niños Adolescentes Adultos Adultos mayores	Historia clínica	Numérica 0-9 10-19 20-64 >65
Antecedente familiar de la enfermedad	Enfermedades que presenten o hayan presentado familiares cercanos, por la posibilidad que tengan transmisión por herencia	Con antecedente Sin antecedente	Historia clínica	Ordinal Padres Hermanos Tíos Primos Abuelos Bisabuelos Ninguno
Signos de la enfermedad	Manifestaciones objetivas o físicas de la enfermedad encontrados antes y después del diagnóstico de Fibrosis Quística.	Antes de realizar el diagnóstico Después de realizar el diagnóstico	Historia clínica	Nominal Ileomeconial Ictericia neonatal prolongada Edema Anemia Desnutrición Esteatorrea Sd. Malabsorción Peso bajo Talla corta Vomito recurrente Diarrea crónica Sibilancias Neumonía recurrente Prolapso



				rectal Sabor salado de piel Hipocratismo digital Hiponatremi a Hipocloremia Invaginación intestinal Hepatomega lia Enfermedad hepática Pólipos nasales P. aeruginosa en secreción bronquial Sinusitis crónica Bronquiectas ias Sd. De obstrucción intestinal distal Pancreatitis Enfermedad pulmonar supurativa Cirrosis hepática Hipertensión portal Esterilidad Disminución de fertilidad
--	--	--	--	--



Síntomas de la enfermedad	Molestias o sensaciones subjetivas de la enfermedad encontrados antes y después del diagnóstico de FQ.	Antes de realizar el diagnóstico Después de realizar el diagnóstico	Historia clínica	Tos con expectoración Tos sin expectoración Dolor abdominal
Tamizaje neonatal	Consiste en tomar una muestra de sangre del talón del recién nacido y depositarla en un papel filtro, en el que se mide la concentración de la enzima Tripsina Inmunoreactiva (TIR) que esta elevada en el paciente FQ.	Positivo Negativo No se realiza	Historia clínica Historia clínica	Nominal Positivo Negativo No se realiza
Test del Sudor	Es el estándar de oro para establecer el diagnóstico de FQ, se solicita frente a la sospecha clínica y después del primer mes de vida del paciente.	Positivo Dudoso Negativo	clínica Historia clínica	Nominal Positivo: 80 EqNaCl mol/L Dudoso: 61-80 EqNaCl mol/L Negativo: <60 EqNaCl mol/L
Estudio molecular	Se reconoce la utilidad del estudio molecular en FQ	Positivo Negativo		Nominal



	para la asesoría genética como único método capaz de establecer si otros miembros de la familia son portadores.	No se realiza	Historia clínica	Positivo Negativo No se realiza
Diferencia del Potencial Nasal Transepitelial (DPNT)		Positivo Negativo No se realiza		Nominal Positivo Negativo No se realiza
Hospitalización por exacerbaciones	Ingreso de una persona a un hospital por aumento de la intensidad o gravedad de un síntoma para su manejo integral.	Con reingreso Sin reingreso	Historia clínica	Numérica 0 1 2 3 4 5



4.6. MÉTODOS, TÉCNICAS E INSTRUMENTOS

Para la obtención de la información se utilizaron las historias clínicas del servicio de Neumología y Neumología Pediátrica registradas en el Hospital Vicente Corral Moscoso entre septiembre del 2014 y septiembre del 2016

El instrumento fue un formulario en donde constan los datos de los pacientes diagnosticados con Fibrosis Quística (Anexo 1). El mismo fue elaborado por las autoras con supervisión del director y asesor del Trabajo de Investigación

4.7. PROCEDIMIENTOS, AUTORIZACIÓN

La solicitud de autorización para el estudio fue dirigida al Dr. Sergio Guevara (quien era el Decano de la Facultad de Ciencias Médicas de la Universidad de Cuenca). Posteriormente se envió los oficios respectivos a la Dra. Viviana Barros, directora de la unidad de docencia de el Hospital Vicente Corral Moscoso con el fin de solicitar los permisos correspondientes para el acceso a la información.

Luego de las autorizaciones se recolectaron los datos en el departamento de estadística de el Hospital Vicente Corral Moscoso.

4.8. PLAN DE TABULACIÓN Y ANÁLISIS

Los datos obtenidos se tabularon en el programa SPSSV.19. Se realizaron tablas simples y gráficos de barras. Se usaron medidas de tendencia central y se calculó las frecuencias para describir y analizar la magnitud del problema.

4.9. ASPECTOS ÉTICOS

La información obtenida de las Historias clínicas tiene garantizada la confidencialidad. Como autoras del trabajo nos comprometemos a cumplir con las pautas especificadas, a no manipular ningún dato, además en todo momento fuimos supervisadas por nuestro director y



asesor de tesis con la finalidad de obtener conclusiones lo más cercanas a la realidad.

Previo a la obtención de datos se solicitó la aprobación del Comité de Bioética de la Facultad de Ciencias Médicas de la Universidad de Cuenca y se obtuvieron los permisos correspondientes en la Universidad y en el Hospital Vicente Corral Moscoso

5. RESULTADOS

5.1. CUMPLIMIENTO DEL ESTUDIO

El estudio fue realizado mediante la recolección de datos de las historias clínicas de los pacientes del área de Neumología y Neumología Pediátrica del Hospital Vicente Corral Moscoso durante el periodo septiembre 2014 a septiembre 2016, en donde se contó con 48 historias de pacientes con diagnóstico de Fibrosis Quística

Durante el periodo de estudio el área de Neumología atendió 7342 pacientes y Neumología Pediátrica 5692, un total de 12034 pacientes, lo que nos da una frecuencia de **0.4%**.



5.2. TABLAS Y GRÁFICOS

Tabla No. 1

Distribución de pacientes que padecen Fibrosis Quística
Según sexo. Cuenca 2017

Sexo	Número	%
Hombres	30	62,5
Mujeres	18	37.5
TOTAL	48	100,00

Fuente Base de Datos
Elaboración: Cobos A, Moscoso M

Interpretación:

Se estudió 48 pacientes que cumplieron los criterios de inclusión de estos 62,5% (n=30) son hombres.



Tabla No. 2

Distribución de pacientes que padecen Fibrosis Quística por grupo etario. Cuenca 2017

Edad en años cumplidos	Número	%
0 a 9 años	15	31,25
10 a 19 años	11	22,92
20 a 64 años	22	45,83
65 o más	0	0,00
Total	48	100,00

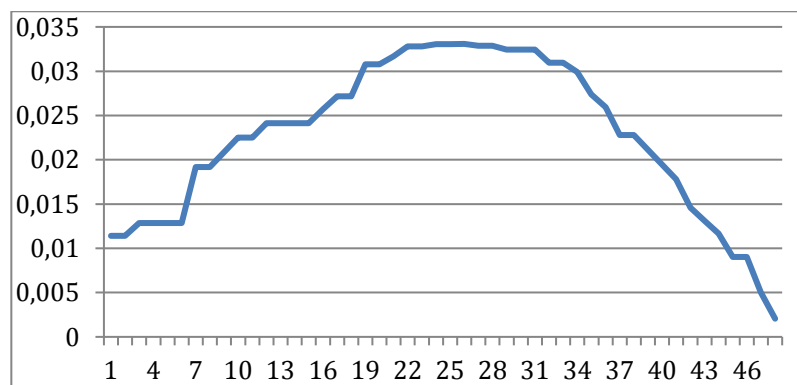
Fuente Base de Datos
Elaboración: Cobos A, Moscoso M

Interpretación:

El grupo de mayor porcentaje de pacientes con Fibrosis Quística está entre los 20 y 64 años representan un 45,83% seguido por el grupo entre los 11 y 19 años con el 22,92%

Gráfico No. 1

Distribución de 48 pacientes con Fibrosis Quística según su edad.
Cuenca. 2017



Fuente: Base de datos

Elaboración: Cobos A, Moscoso M

Interpretación:

El promedio de edad fue de 18,58 años ($\pm 12,05$) con una distribución normal.



Tabla No. 3

Distribución de pacientes que padecen Fibrosis Quística
por años cumplidos al momento del diagnóstico
Cuenca. 2017

Edad en años cumplidos	Número	%
0 a 9 años	20	41,67
10 a 19 años	15	31,25
20 a 64 años	13	27,08
65 o más	0	0,00
Total	48	100,00

Fuente Base de Datos
Elaboración: Cobos A, Moscoso M

Interpretación:

La edad de diagnóstico de Fibrosis Quística está entre los 0 y 9 años que representan un 41,67% (20/48) seguido por el grupo comprendido entre los 10 y 19 años con el 31,25% (15/48).



Tabla No.4

Distribución de pacientes con Fibrosis Quística según su procedencia.
Cuenca 2017

Procedencia	Número	%
Sierra	37	77,08
Costa	6	12,50
Oriente	5	10,42
Total	48	100,00

Fuente Base de Datos

Elaboración: Cobos A, Moscoso M

Interpretación:

El 77.08% de la población en estudio con Fibrosis Quística (37/48) procede de la sierra.



Tabla No.5

Distribución de 48 pacientes con Fibrosis Quística según residencia.
Cuenca 2017.

Residencia	Número	%
Urbano	32	66,67
Rural	16	33.33
Total	48	100.00

Fuente Base de Datos
Elaboración: Cobos A, Moscoso M

Interpretación:

Como se puede observar es más frecuente el grupo que vive en la zona urbana representan el 66,67% (32/48)



Tabla No. 6

Antecedentes familiaresde pacientes con Fibrosis Quística.
Cuenca 2017

Parentesco	Número	%
Ningún familiar con antecedente	33	68,75
Hermanos con Fibrosis Quística	13	27,08
Otros familiares con Fibrosis Quística	2	4,17
Total	48	100

Fuente Base de Datos

Elaboración: Cobos A, Moscoso M

Interpretación:

El 68.75% de los pacientes (33/48) con Fibrosis Quística no tiene antecedentes de la enfermedad y en el 27.08% (13/48) tiene hermanos con Fibrosis Quística

Tabla No.7

10 principales síntomas que presentaron los pacientes
con Fibrosis Quística. Cuenca 2017

Signos y Síntomas	Número	%
1 Tos con Expectoración	40	83,33
2 Disnea	36	75,00
3 Desnutrición	30	62,50
4 Peso bajo	28	58,33
5 Neumonía recurrente	28	58,33
6 Sibilancias	27	56,25
7 P. aeruginosa en secreción bronquial	25	52,08
8 Bronquiectasias	22	45,83
9 Esteatorrea	18	37,50
10 Sinusitis crónica	18	37,50

Fuente Base de Datos

Elaboración: Cobos A, Moscoso M

Interpretación:

Se describe los 10 principales signos y síntomas clínicos. Los 7 más frecuentes son signos o síntomas respiratorios. El 83% de pacientes con Fibrosis Quística presentan tos con expectoración y aproximadamente la mitad presentan neumonía recurrente, sibilancias o presencia de Pseudomona Aeruginosa en secreción bronquial.



Tabla No.8

Distribución de pacientes con Fibrosis Quística, según resultado de Test de sudor y sexo. Cuenca 2017

Sexo	Positivos	%	Negativos	%	Dudoso	%
Hombres	18	60,00	3	10,00	9	30,00
Mujeres	11	61,11	4	22,22	3	16,67

Fuente Base de Datos

Elaboración: Cobos A, Moscoso M

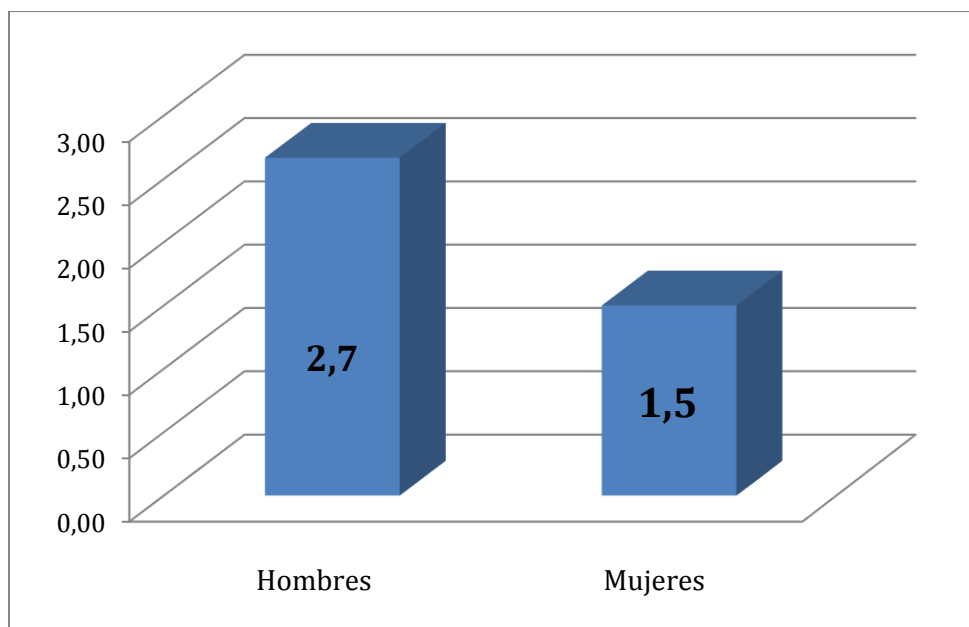
Interpretación:

El Test de sudor dio positivo en el 60.42% de la población en estudio (18 hombres y 11 mujeres) y dudoso en el 25% (9 hombres y 3 mujeres)

Es importante considerar que a ningún paciente se le realizó pruebas de tamizaje ni de DPNT y que solamente a 3 pacientes de los 48 se les realizó estudio molecular el cual fue positivo para la enfermedad.

Gráfico No. 2

Distribución de pacientes con Fibrosis Quística por el número de exacerbaciones de la enfermedad que requirieron hospitalización. Cuenca 2017



Fuente Base de Datos
Elaboración: Cobos A, Moscoso M

Interpretación:

El número promedio de hospitalizaciones en el período de estudio, fue casi el doble en los hombres.



6. DISCUSION

En este estudio se propuso determinar la frecuencia y características de la Fibrosis Quística en los pacientes que acuden al área de Neumología y Neumología Pediátrica del Hospital Vicente Corral Moscoso en el periodo comprendido entre septiembre 2014 y septiembre 2016

En Latinoamérica en general, se estima una incidencia de 1:6000 RN, sin embargo, sabemos que el subdiagnóstico de la patología se ha estimado en un 80%, según la Guía de práctica clínica de Fibrosis Quística del Ecuador el promedio de supervivencia es de 9.5 años y no alcanza más de 15 años; sin embargo, en el presente estudio se observó que el promedio de edad de los pacientes fue de 18.5 años, con un paciente (máximo) de 47 años de edad (2)

En recopilaciones de otros países se encuentra lo siguiente:

En España la supervivencia de pacientes con FQ ha aumentado en las últimas décadas a los 40 años gracias a la implementación del cribado neonatal (algo que lastimosamente no se hace en Ecuador), lo que hace pensar en la necesidad de instauración del mismo de forma urgente.

En este mismo país tenemos que los síntomas más comunes son a nivel respiratorio y de páncreas lo que concuerda con este estudio donde más del 80% de pacientes presentan algún síntoma respiratorio. (19)

En Honduras desde el 2010 al 2015 se ha logrado un registro de total de 22 casos, pero existe poca información al respecto, sin embargo, se contó con 48 casos únicamente en el Hospital Vicente Corral Moscoso. (20)

En Argentina en el 2014 se publicó que aproximadamente la mitad de pacientes se diagnostican antes del primer año de vida gracias a la implementación del tamizaje neonatal que permite una detección oportuna, puesto que de resultar positivo el tamizaje inmediatamente se hace la derivación a centros de mayor nivel de atención para la confirmación de la enfermedad y el inicio temprano del tratamiento (21), con el consecuente beneficio de la salud, sin embargo en este estudio la edad promedio de diagnóstico fue de 14.29 años, a más de esto no se cuenta con tamizaje neonatal lo cual retrasa aún más la detección de la enfermedad y por consiguiente el inicio de la terapéutica necesaria.



En Perú se realizó un estudio clínico epidemiológico en el Instituto Nacional de Salud del Niño con pacientes desde el 2002 al 2011 donde se consignaron 37 casos y se evidenció que la edad de diagnóstico fluctuaba desde 1 mes a 16 años, además que el 51.4% de pacientes eran mujeres, y que en el 94.6% de pacientes hubo síntomas respiratorios y en el 54% esteatorrea. (22).

Estos datos se relacionan con los encontrados, con edades de diagnóstico mínimas de 1 año máximo 47 con un promedio de 14,2 años, con respecto al sexo el 62,5% (n=30) son hombre y el 37,5% (n=18) son mujeres, en el 83% de pacientes hubo síntomas digestivos y en el 37.5% esteatorrea.

Al comparar con las investigaciones antes mencionadas podemos notar que se cuenta con poco material sobre esta patología, sobre todo a nivel de Latino América, de nuestro país y la ciudad. Se requieren más estudios sobre todo nacionales para guiar al médico de mejor forma en la toma de decisiones que beneficien a los pacientes.



7. CONCLUSIONES

- ✓ Si bien, no existen datos determinantes sobre la distribución de la fibrosis quística según el sexo, hemos podido evidenciar que el mayor porcentaje de pacientes con este diagnóstico corresponde a hombres, siendo este un dato aislado puesto que la incidencia de la enfermedad no está asociada al sexo, según la bibliografía analizada para este trabajo.
- ✓ Durante el periodo de estudio en el área de Neumología y Neumología Pediátrica atendió un total de 12034 pacientes, lo que da una frecuencia de 0.4%
- ✓ El promedio de edad fue de 18.58 ± 12.05 años. La edad promedio de diagnóstico fue 14.29 ± 11.9 años
- ✓ Otro de los datos obtenidos, es con respecto a la zona de residencia de los pacientes, siendo más frecuente en la zona urbana (66.67%)
- ✓ Debido a la ubicación del Hospital Regional Vicente Corral Moscoso, lugar donde fue realizado nuestro estudio, el lugar de procedencia más frecuente es la región Sierra (77.08%)
- ✓ Del total de pacientes, es importante destacar que el 31.25% de ellos tiene algún grado de parentesco, dato relevante a tomar en cuenta para la pesquisa temprana de pacientes nuevos con este diagnóstico, sería con el estudio de esta patología en las familias de los pacientes enfermos.
- ✓ De entre los signos y síntomas más frecuentes en esta patología, destacan los respiratorios, como tos y expectoración (83.33%), seguido de disnea principalmente, luego de los nutricionales como desnutrición y peso bajo, sin embargo, esta es una patología que afecta varios órganos, por lo que requiere una atención médica multidisciplinaria.



- ✓ Con respecto a los exámenes complementarios se observó que el test del sudor fue positivo en el 60.42% de los pacientes, dudoso en el 25%, solo 3 pacientes se realizaron estudio molecular, con resultado positivo y ningún paciente tuvo pruebas de tamizaje, no de DPNT



8. RECOMENDACIONES

- Es necesario realizar capacitaciones a todo el personal de salud, sobre las formas de presentación, signos y síntomas más comunes de Fibrosis Quística, para así, facilitar el diagnóstico precoz y oportuno.
- El equipo de salud debería prepararse sobre el manejo multidisciplinario de esta patología y el trabajo conjunto, que favorece a una mejor expectativa de vida de quienes padecen Fibrosis Quística, puesto que es una enfermedad crónica que necesita un manejo adecuado durante toda la vida
- En las consultas médicas de pacientes con Fibrosis Quística, se debe solicitar la presencia de los familiares, para que reciban información y de esta forma puedan ayudar a una mejor adherencia terapéutica y seguimiento riguroso que deben llevar estos pacientes.
- En el caso de tener un paciente con diagnóstico de fibrosis quística, sería recomendable estudiar esta patología en las familias de los pacientes enfermos, sobre todo en los primeros grados de consanguinidad.
- Debido a la región en la que se encuentra ubicado el Hospital Vicente Corral Moscoso, la mayor parte de pacientes en estudio pertenecen a la Sierra, por lo que sería necesario y conveniente realizar a posterior, estudios multicéntricos para encontrar una distribución más equitativa.



9. BIBLIOGRAFIA

1. Escobar H, Sojo A, Gil D, Nadal J. Fibrosis Quística. Protocolo diagnóstico terapéuticos de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica. Segunda edición. AEP [Internet]. 2010 [citado 20 Julio 2017]; pág. 77-84. Disponible en: <http://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/fquistica.pdf>
2. Ministerio de Salud Pública del Ecuador. Fibrosis Quística Guía de Práctica Clínica y Manual de Procedimientos. Quito: Ministerio de Salud Pública, Dirección Nacional de Normalización-MSP, 2013
3. Mata Avalos F. Fibrosis Quística del Adulto. Correlación Genotipo-Fenotipo Pulmonar [tesis doctoral] [Internet]. [Barcelona]: Universidad Autónoma de Barcelona; 2006. Disponible en: <http://www.tdx.cat/bitstream/handle/10803/4497/fama1de1.pdf?sequence=1>
4. Katkin J, Cystic fibrosis: Clinical manifestations and diagnosis. Post TW, ed. UpToDate: UpToDate Inc. [citado 23 de junio de 2016]. Disponible en: <http://www.uptodate.com/contents/cystic-fibrosis-clinical-manifestations-and-diagnosis#H5359539>
5. Mosquera D, Ecuador: hay un subdiagnóstico de la fibrosis quística [Internet]. Sanitaria, 2016. [citado 23 de junio de 2016]. Disponible en: <http://www.redaccionmedica.ec/noticia/ecuador-hay-un-subdiagnostico-de-la-fibrosis-quistica-87071>
6. Moreno Y, Sánchez D, Alemán P, Vizzuett M. Fibrosis quística neonatal RevEspMédQuir 2013;18:69-74 disponible en: <http://www.medigraphic.com/pdfs/quirurgicas/rmq-2013/rmq131j.pdf>
7. Valdés G, Antonio J, Abreu Suárez G, Rodríguez Cala F. Reseña histórica de la fibrosis quística y su estudio y tratamiento en Cuba. Revista Cubana de Pediatría. diciembre de 2014;86(4):535-40.
8. Navarro S, Recopilación histórica de la fibrosis quística, Revista de Gastroenterología y Hepatología. Enero 2016, Vol 39; Páginas 36–42 disponible en: <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0210570515001156>
9. García F, Barranco M, Santos A, Rodríguez R, Calvo M, Fernández A, Fibrosis quística atípica: la importancia de un diagnóstico precoz, Medicina General y de Familia, Volumen 4, Issue 4, Octubre–Diciembre 2015, Páginas 119–122 disponible en: <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1889543315000420>
10. Comités Nacionales de Neumología, Nutrición, Gastroenterología y Grupo de Trabajo de Kinesiología. Guía de diagnóstico y tratamiento de pacientes con fibrosis quística. Actualización. Argentina; 2014.



11. Pseudomonas aeruginosa en pacientes con fibrosis quística: dinámica poblacional y análisis ecológico según morfotipo, crecimiento de biopelículas y frecuencia de mutación [Internet]. [citado 23 de junio de 2016]. Disponible en: <https://repositorio.uam.es/handle/10486/12607>
12. Silva C M, Valdés P C. Manejo de la rinosinusitis crónica en pacientes con fibrosis quística. Revista de otorrinolaringología y cirugía de cabeza y cuello. diciembre de 2015;75(3):295-300.
13. Daza W, Dadán S, Higuera M. Gastrointestinal symptoms in pediatrics. Do they always lead to the correct diagnosis? Revista de la Facultad de Medicina. enero de 2016;64(1):27-34.
14. Fuentes Fernández G, Abreu Suárez G, Brunet P, Paula A, Valdés G, Antonio J, et al. Caracterización de la fibrosis quística en el primer año de vida. Revista Cubana de Pediatría. diciembre de 2014;86(4):423-32. Disponible en: <http://scielo.sld.cu/pdf/ped/v86n4/ped03414.pdf>
15. Haack A, Garbi M. Cystic fibrosis patients assisted by a program nutrition therapy: assessment of the use of supplements in patients colonized and non colonized by P. Aeruginosa Rev Invest Clin 2014; 66 (2): 136-143, disponible en: <http://www.medigraphic.com/pdfs/revinvcli/nn-2014/nn142f.pdf>
16. Torres D, Castillo H, Flores C, Zavaleta A. Estudio Clínico Epidemiológico de la Fibrosis Quística en el Instituto Nacional de Salud del Niño, Lima 2002-2011 Rev. Perú. pediatr. 67 (1) 2014 pag. 9 – 16. Disponible en: http://sisbib.unmsm.edu.pe/bvrevistas/paediatria/v04_n3/estudio_epidemiologico.htm
17. Ruiz Hernández M, Rivilla Parra LF, Burgos Revilla FJ. Agenesia del conducto deferente en un paciente con criptoquidia y fibrosis quística. Exposición de un caso y revisión de la bibliografía. Acta Pediatr Esp. 2015; 73(6): e148-e153. Disponible en: <https://medes.com/publication/101203>
18. Oliver S, Dezateux C, Kavanagh J, Lempert T, Stewart R. Disclosing to parents newborn carrier status identified by routine blood spot screening. En: The Cochrane Collaboration, editor. Cochrane Database of Systematic Reviews [Internet]. Chichester, UK: John Wiley & Sons, Ltd; 2004 [citado 23 de junio de 2016]. Disponible en: <http://doi.wiley.com/10.1002/14651858.CD003859.pub2>
19. Gale S, Sabillón M, Garriga M, Horrisberger A, Ruiz de las Heras A, Catalán N, Fernández G, Suarez M, Porrás N, Monje L. Guía de Práctica Clínica para el manejo nutricional de personas con Fibrosis Quística (GPC-FQ). RevEspNutrHumDiet. 2017; 21(1): 74-97. doi: 10.14306/renhyd.21.1.299
20. Ortega J, Caracterización de pacientes con Fibrosis Quística diagnosticado por cloros en Sudor. Acta Pediátrica Hondureña, Vol.6, No. 2/ Octubre 2015 a Marzo 2016 pag. 486 a 492. Disponible en: <http://www.bvs.hn/APH/pdf/APHVol6/pdf/APHVol6-2-2015-2016-7.pdf>



21. Guía de diagnóstico y tratamiento de pacientes con Fibrosis Quística: actualización. Resumen ejecutivo. Arch. argent. pediatr. [Internet]. 2014 Jun [citado 2017 Jul 17] ; 112(3): 291-292. Disponible en: http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0325-00752014000300022&lng=es. <http://dx.doi.org/10.5546/aap.2014.291>.
22. Torres D, Del Castillo H, Flores C, Zavaleta A. Estudio Clínico Epidemiológico de la Fibrosis Quística en el Instituto Nacional de Salud del Niño, Lima 2002 – 2011 Rev. Perú pediatr, 67 (1) 2014 disponible en: http://www.pediatriaperu.org/files/Revista_SPP_-_2014_-_N_1.pdf#page=9

1. ANEXOS

ANEXO 1 FORMULARIO.



UNIVERSIDAD DE CUENCA

**FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS
ESCUELA DE MEDICINA**

**FORMULARIO DE INVESTIGACIÓN DE FIBROSIS QUISTICA
BASADO EN LAS HISTORIAS CLÍNICAS Y REGISTRO MEDICO
DEL HOSPITAL VICENTE CORRAL MOSCOSO.**

Nº de formulario: _____

EDAD:

SEXO:

Masculino..... Femenino.....

LUGAR DE PROCEDENCIA:

Costa..... Sierra..... Oriente.....

LUGAR DE RESIDENCIA:

Urbano..... Rural.....

EDAD DE DIAGNOSTICO DE LA ENFERMEDAD:

ANTECEDENTE FAMILIAR DE LA ENFERMEDAD:

- Padres
- Hermanos
- Tios
- Primos
- Abuelos
- Bisabuelos
- Ninguno

SINTOMAS:

SINTOMA	SI	NO
Tos con expectoración		
Tos sin expectoración		
Dolor abdominal		
Disnea		

SIGNOS:

SIGNO	SI	NO
Ileomeconial		
Ictericia neonatal prolongada		



Edema		
Anemia		
Desnutrición		
Esteatorrea		
Sd. Malabsorción		
Peso bajo		
Talla corta		
Vomito recurrente		
Diarrea crónica		
Sibilancias		
Neumonía recurrente		
Prolapso rectal		
Sabor salado de piel		
Hipocratismo digital		
Hiponatremia		
Hipocloremia		
Invaginación intestinal		
Hepatomegalia		
Enfermedad hepática		
Pólipos nasales		
P. aeruginosa en secreción bronquial		
Sinusitis crónica		
Bronquiectasias		
Sd. De obstrucción intestinal distal		
Pancreatitis		
Enfermedad pulmonar supurativa		
Cirrosis hepática		
Hipertensión portal		
Esterilidad		
Disminución de fertilidad		

EXAMENES COMPLEMENTARIOS PARA EL DIAGNOSTICO:

- Tamizaje :



Positivo	
Negativo	
No se realiza	

- Test del sudor :

VALOR	INTERPRETACION

- Estudio molecular:

Positivo	
Negativo	
No se realiza	

- Diferencia del potencial nasal transepitelial (DPNT):

Positivo	
Negativo	
No se realiza	

HOSPITALIZACION POR EXACERBACIONES:

0	
1	
2	
3	
4	
5	

Anexo 2



APROBACION DEL DIRECTOR

Doctor
Manolo Maestre
DIRECTOR DE TESIS

CERTIFICA

Que el presente trabajo de investigación denominado **CARACTERISTICAS DE LA FIBROSIS QUISTICA EN PACIENTES QUE ACUDEN AL HOSPITAL "VICENTE CORRAL MOSCOSO" . CUENCA ECUADOR 2014 – 2016**, realizado por las estudiantes Anabel Stefanía Cobos Gálvez y Melissa Gabriela Moscoso Macías cumple con los requisitos establecidos en las normas generales para la graduación en la Facultad de Medicina de la Universidad de Cuenca, tanto en el aspecto de forma como de contenido, por lo que me permito autorizar su presentación para los fines pertinentes

Cuenca, 22 de septiembre del 2017

.....
DIRECTOR DE TESIS

Anexo 3



APROBACION DEL ASESOR

Doctor
Jorge Parra
ASESOR DE TESIS

CERTIFICA

Que el presente trabajo de investigación denominado **CARACTERISTICAS DE LA FIBROSIS QUISTICA EN PACIENTES QUE ACUDEN AL HOSPITAL "VICENTE CORRAL MOSCOSO" . CUENCA ECUADOR 2014 – 2016**, realizado por las estudiantes Anabel Stefanía Cobos Gálvez y Melissa Gabriela Moscoso Macías cumple con los requisitos establecidos en las normas generales para la graduación en la Facultad de Medicina de la Universidad de Cuenca, tanto en el aspecto de forma como de contenido, por lo que me permito autorizar su presentación para los fines pertinentes

Cuenca, 22 de septiembre del 2017

.....
ASESOR DE TESIS