

¿Qué es una clínica de Fibrosis Quística?

Dr. Wilson Daza Carreño

Gastroenterólogo Pediatra, Magister en Nutrición Clínica.
Jefe de Unidad de Gastroenterología y Soporte Nutricional,
Clínica del Niño "JB" (ISS). Coordinador (Santa Fe de Bogotá)
Comité Colombiano de Fibrosis Quística.

Dra. Luz Stella Contreras

Pediatra - Clínica del Niño "JB" (ISS).

Dra. Silvana Dadán Muñoz

Nutricionista Dietista, Magister en Nutrición Clínica,
Fellow en Fibrosis Quística. Docente - Pontificia Universidad
Javeriana, Coordinador (Santa Fe de Bogotá)
Comité Colombiano de Fibrosis Quística.

Enf. Lucy Barrera.

Enfermera. Coordinadora Programa de Maestría en
Enfermería Centroamérica y la Patagonia
Universidad Nacional de Colombia.

INTRODUCCIÓN

La Fibrosis Quística (FQ) es la enfermedad hereditaria letal más frecuente en la raza blanca, afecta aproximadamente a 1:2500 a 1:3000 recién nacidos vivos. Existe un registro latinoamericano de fibrosis quística el cual está conformado por médicos que informan sus estadísticas de pacientes con FQ. En Colombia, se han diagnosticado 350 pacientes pero se calcula que deben existir aproximadamente 3.000 personas afectadas por esta enfermedad.

En Enero de 1998 se organizó el Comité Colombiano de Fibrosis Quística, al cual pertenecen los profesionales de la salud que de una u otra forma tenemos contacto con esta enfermedad y los objetivos principales del comité son: aumentar el diagnóstico por medio de la realización del examen de electrolitos en sudor (iontoforesis) en diferentes ciudades de Colombia.

La FQ es una enfermedad de carácter autosómico recesivo en la cual existe una alteración en la síntesis de una proteína denominada REGULADOR DE LA CONDUCTANCIA DE TRASMENBRANA. Este regulador actúa como canal de cloro y se localiza en la membrana apical de las células de epitelios y glándulas. Por lo tanto, va a ocurrir un defecto en el paso de cloro a través de esta membrana.

La fisiopatología depende de la célula afectada; en las células epiteliales y en las glándulas exocrinas existe una disminución de la secreción de cloro y por lo tanto se concentra este ion a nivel intracelular que a su vez atrae agua y sodio hacia el interior de la misma. A consecuencia las secreciones de moco en el lumen van a estar deshidratadas ocasionado obstrucción, inflamación e infecciones repetitivas.

Por el contrario, en las glándulas sudoríparas existe un defecto de reabsorción del cloro, por tal motivo se aumenta la concentración de cloro y sodio en el lumen y por eso encontramos en la iontoforesis niveles de sodio y cloro superiores a 60 meq/l.

La FQ afecta el aparato respiratorio, gastrointestinal, glándulas sudoríparas y aparato reproductor. Por eso las manifestaciones clínicas son variadas y variables de acuerdo a la edad del diagnóstico. En el neonato puede presentarse como íleo meconial (10-15% de los casos) o como colestasis neonatal. El lactante puede manifestar diarrea crónica, esteatorrea, prolapso rectal, incremento ponderal inadecuado, tos crónica, síndrome de obstrucción bronquial crónico y neumopatía crónica. En el niño pre-escolar y escolar puede manifestarse con tos crónica, expectoración mucopurulenta abundante, sinusitis, pólipos nasales, hipocratismo digital y en forma de síndrome de obstrucción intestinal distal (DIOS) que es el homólogo al íleo meconial del neonato. Se puede sospechar la FQ en el adolescente y en el adulto cuando presenten hemoptisis, enfermedad pulmonar obstructiva crónica, sinusitis, pólipos nasales, malabsorción, obstrucción intestinal, infertilidad y diabetes.

El estado nutricional del niño con FQ está comprometido por diversos factores: aumento del gasto calórico por su enfermedad pulmonar grave, aumento de los requerimientos nutricionales, aumento de las pérdidas (vómito, diarrea, esputo, entre otros), y aumento pese del gasto metabólico en reposo que existe en los niños con FQ.

El diagnóstico se realiza por medio de la detección de electrolitos en sudor, dos o más pruebas con niveles de Na-Cl mayores a 60 meq/l confirman la enfermedad. Asimismo, la determinación de la mutación genética del paciente es específica para la enfermedad. Existen pruebas de tamizaje neonatal (determinación de tripsina inmunoreactiva) o de diagnóstico prenatal.

El tratamiento debe ser integral e incluye atención de pediatría (inmunizaciones, control de crecimiento y desarrollo) neumología (terapia respiratoria, broncodilatadores, antibióticos orales, parenterales o inhalados, otros como Dornasa, antiinflamatorios no esteroideos, entre otros),