



**UNIVERSIDAD CATÓLICA  
DE SANTIAGO DE GUAYAQUIL**



**FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS  
CARRERA DE MEDICINA**

**TEMA DE TRABAJO DE TITULACIÓN**

**Prevalencia de fibrosis quística en el hospital Francisco Icaza  
Bustamante en el periodo 2004 - 2012**

**AUTOR**

**Francisco Javier Torres Cereceda  
Promoción N°: 53**

**TUTOR**

**Dra. Elizabeth Benites Estupiñan**

**Guayaquil, Ecuador  
2014**

## Contenido

Justificación .....	3
Introducción .....	4
Etiología .....	4
Epidemiología.....	4
Clínica .....	5
Diagnóstico.....	7
Tratamiento .....	7
Materiales y métodos.....	8
Resultados y Tablas .....	9
Discusión y conclusiones.....	12
Referencias bibliográficas.....	14

# Prevalencia de Fibrosis quística en el Hospital Francisco Icaza Bustamante 2004-2014

Francisco J. Torres C.

---

**Resumen:** En este estudio conoceremos cual fue la prevalencia de la fibrosis quística en un periodo de 10 años (2004-2014) en pacientes pediátricos del hospital del niño Francisco Icaza Bustamante (FIB), con lo que podremos determinar edades promedio de diagnóstico, mortalidad y sobrevivencia, y se podrá afirmar que este es un problema de salud pública a tener en consideración.

**Materiales y métodos:** Estudio observacional y retrospectivo, utilizando datos estadísticos del hospital FIB de los años 2004 al 2014, en 53 pacientes pediátricos con diagnóstico de fibrosis quística. **Criterios de inclusión:** Pacientes menores de 18 años atendidos en el hospital FIB, con diagnóstico de fibrosis quística, con antecedentes familiares de fibrosis quística, con sintomatología propia de la enfermedad. **Criterios de exclusión:** Pacientes mayores de 18 años que no hayan sido tratados en el hospital FIB, sin diagnóstico de fibrosis quística, sin antecedentes familiares de fibrosis quística, sin sintomatología propia de la enfermedad. **Palabras Claves:** Fibrosis quística, calidad de vida, fibrosis quística pulmonar, fibrosis quística del páncreas, fibrosis quística con íleo meconial, Guayaquil, Ecuador.

---

**Abstract:** In this study we will know the prevalence of cystic fibrosis in a 10 year period (2004-2014) in pediatric patients at Children's Hospital Francisco Icaza Bustamante (FIB), where we determined average age of diagnosis, mortality and survival rates, and can say that this is a public health problem to consider.

**Materials and methods:** Retrospective observational study using FIB hospital statistics for years 2004 to 2014, in 53 pediatric patients diagnosed with cystic fibrosis. **Inclusion criteria:** Patients under 18 years old treated in FIB hospital, diagnosed with cystic fibrosis, with a family history of cystic fibrosis, with characteristic symptoms of the disease. **Exclusion criteria:** Patients over 18 years who have not been treated in hospital FIB, with no diagnosis of cystic fibrosis, no family history of cystic fibrosis and without characteristic symptoms of the disease. **Key Words:** Cystic fibrosis, life quality, lung cystic fibrosis, pancreatic cystic fibrosis, cystic fibrosis with meconium ileus, Guayaquil, Ecuador

## Justificación

La importancia de realizar este trabajo de investigación se debe a que no existen datos actuales sobre la prevalencia de la fibrosis quística, a pesar que desde 1993 existe una fundación ecuatoriana de fibrosis quística, estos datos

no se encuentran publicados y aunque es una enfermedad poco común, existen familias enteras portadoras del gen causante de esta enfermedad, así que consideramos, debe ser tomada en cuenta para estudios.

## Introducción

La Fibrosis Quística (FQ) es la enfermedad genética más letal, de carácter recesivo, multisistémico y progresivo, afecta de preferencia a poblaciones caucásicas, a las restantes etnias lo hace con una incidencia variable y menor. (1,3)

La enfermedad se caracteriza por el espesamiento del mucus producido por las glándulas exocrinas induciendo compromiso sino-pulmonar con daño pulmonar progresivo, insuficiencia pancreática y por lo tanto síndrome de mala-absorción, con consecuente desnutrición, esterilidad masculina por atrofia de los conductos deferentes y elevación de electrolitos en el sudor. (3)

## Etiología

Esta enfermedad se produce por una mutación en el gen que codifica la proteína reguladora de la conductancia transmembrana de la FQ (CFTR), ubicado en el brazo largo del cromosoma 7. (1,5)

El defecto de la proteína provoca un trastorno del transporte de cloro y sodio por las células de los epitelios, generándose un gran espesamiento de las secreciones, que determina daños en los epitelios secretores, siendo los principales órganos afectados el pulmón, páncreas, hígado, la piel, el aparato reproductor y otros. (5)

Se hereda en forma autosómica recesiva, con un riesgo de recurrencia en cada gestación del 25% (homocigotas), los portadores (heterocigotas) suman el 50% y son sanos. (5)

## Epidemiología

En los Estados Unidos y otros países desarrollados la incidencia oscila entre 1:1900 a 1:3700 recién nacidos vivos, con una frecuencia de portadores del 5%; por otra parte en asiáticos y afroamericanos la incidencia es más baja (1:32000 recién nacidos vivos y 1:15000 recién nacidos vivos respectivamente).

En cuanto a los hispanos existen pocos estudios que evalúan la frecuencia de la enfermedad encontrándose los datos de Uruguay donde la prevalencia es de 6.9 por cada 100.000 habitantes. (2)

En el Ecuador hasta el año 1990 la fibrosis quística no era muy conocida, en 1993, se crea en la ciudad de Guayaquil, la Asociación Ecuatoriana de FQ. En

1994 adquiere vida jurídica y nace la Fundación Ecuatoriana de FQ y en 1997 la Fundación capítulo Quito. (6)

Desde la creación de las fundaciones tenemos registrados 187 pacientes: Quito 125, Guayaquil 62. Estas fundaciones registran los pacientes de todo el Ecuador. (6,24)

### Clínica

Los síntomas respiratorios de la enfermedad, habitualmente comienzan en etapas tempranas de la vida, aunque en la mitad de los casos el comienzo de la enfermedad pulmonar persistente, no ocurre hasta la segunda o tercera década de la vida. La enfermedad pulmonar como forma de presentación primaria de la enfermedad ocurre en aproximadamente un 40% de los casos de FQ. (7,13)

Las manifestaciones respiratorias de la FQ habitualmente comienzan con tos recurrente que gradualmente se transforma en persistente. En lactantes pequeños, esto puede manifestarse como episodios prolongados y recurrentes de bronquitis obstructiva con taquipnea y sibilancias. Eventualmente la tos puede ser diaria, transformándose en productiva y a menudo paroxística. (5,11)

La naturaleza productiva de la tos en niños mayores, puede subestimarse ya que estos niños degluten estas secreciones. Las infecciones crónicas y la inflamación conducen progresivamente al daño tisular de la vía aérea. La infiltración de neutrófilos con el aumento de las enzimas lisosomales contribuye a la destrucción progresiva de las paredes de la vía aérea. La vía aérea luego llega a colapsarse en situaciones de alto flujo, lo que conduce al atrapamiento de aire. (20)

Al progresar la enfermedad aumenta el diámetro anteroposterior del tórax al examen físico. Otras complicaciones posteriores incluyen neumotórax espontáneo, y hemoptisis la cual puede ser masiva. (5,20)

El médico debe sospechar el diagnóstico y derivar a un centro de referencia para confirmar el diagnóstico y tratamiento especializado, frente a una historia sugerente o hallazgos al examen clínico. El paciente debe ser derivado de inmediato, ya que requiere un cuidado multidisciplinario y un inicio precoz de sus cuidados. (6)

*Recién nacidos y lactantes menores que presenten historia de:*

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

*Lactantes:*

- Tos y/o sibilancias recurrentes o crónicas que no mejora 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

*Pre-escolar:*

- Tos crónica con o sin expectoración purulenta, sin respuesta a tratamiento
- Sibilancias crónicas recurrentes inexplicadas sin respuesta a 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
- Pseudomona 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
- Disminución de la fertilidad en mujeres

## Diagnóstico

El diagnóstico de la FQ se realiza mediante varios exámenes. Entre los que se encuentran:

### Screening neonatal

Se puede comprobar la FQ neonatal mediante una prueba genética o una prueba de sangre. La prueba genética muestra si un recién nacido tiene genes defectuosos CFTR. La prueba de sangre muestra si está funcionando correctamente el páncreas de un recién nacido. (5)

### Prueba del sudor

Si un análisis de sangre o una prueba genética sugieren FQ, un médico confirmará el diagnóstico mediante una prueba de sudor. Esta prueba es la prueba más útil para diagnosticar CF. Esta mide la cantidad de NaCl en el sudor. (5,15)

Para esta prueba, se desencadena sudoración en un pequeño parche de piel de un brazo o una pierna. El sudor es recogido en una almohadilla o papel y luego analizado. La prueba de sudor normalmente se realiza dos veces. Altos niveles de NaCl confirman un diagnóstico de la FQ. (15)

### Otras pruebas

Si se tiene el diagnóstico de FQ, se recomiendan otras pruebas, tales como:

- Pruebas genéticas para averiguar qué tipo de defecto CFTR está causando la FQ
- Radiografías
- Pruebas de función pulmonar.
- Cultivo de esputo

## Tratamiento

El tratamiento debe ser individualizado, riguroso y cubrir todas las necesidades terapéuticas del enfermo, en todas las etapas, tanto estables como en las exacerbaciones. (6)

Durante todas las etapas del tratamiento es necesario tomar en consideración la posición familiar frente al tratamiento y la conciencia y aceptación de este por el paciente en las distintas etapas de su vida. (13,24)

## **Respiratorio**

El manejo se hace interviniendo en cada nivel de complicación.

Se considera exacerbación:

- Aumento de la intensidad y frecuencia de la tos, con o sin aumento en la cantidad de secreciones, con cambio en la coloración
- Aparición de hemoptisis o expectoración hemoptoica
- Disnea o polipnea
- Cambio en la auscultación habitual
- Caída de VEF1  $\geq 10\%$
- Caída en 3 o más % en la saturación de O<sub>2</sub>, que persiste post nebulización con Salbutamol y KTR
- Pérdida del apetito, decaimiento, disminución o peso estacionario
- Fatiga o disminución de la tolerancia al ejercicio
- Fiebre, leucocitosis, aumento de la VHS o de la PCR; estos índices rara vez se alteran aunque el paciente este descompensado por una infección aguda o una reactivación.

## **Nutrición**

Hay relación directa entre estado nutritivo y función pulmonar, debe llevarse control sobre ingesta alimentaria y pérdidas. Es difícil manejar la alimentación de estos enfermos que habitualmente presentan mal apetito por el estado infeccioso pulmonar y la sensación de saciedad dada por la ingesta permanente de secreciones espesa e infectadas, esto unido a que habitualmente tienen vaciamiento gástrico lento y presentan mayor frecuencia de Reflujo Gastroesofágico que les produce esofagitis. (20)

El monitoreo muy cercano del progreso pondo-estatural de estos pacientes es fundamental y puede requerir controles semanales en las primeras etapas de la vida hasta que alcancen parámetros normales. (6,13)

La detección de FQ mediante el Screening neonatal ha permitido la intervención temprana en el crecimiento adecuado del enfermo. (25)

## **Materiales y métodos**

Se diseñó un estudio observacional y retrospectivo de corte transversal de prevalencia, cuyo universo fue de 53 pacientes de acuerdo a criterios de inclusión, con diagnóstico confirmado de fibrosis quística que fueron atendidos en el hospital FIB de los años 2004 al 2014, utilizando los datos estadísticos del hospital.

Para la recolección de la información se elaboró un formulario que incluyó cinco dominios de variables: 1. Año de diagnóstico, entre el 2004 y el 2014; 2. Edad,

dividido en dos cuadros; menores de 1 año y mayores de 1 año; 3. Sexo, diferenciando entre femenino y masculino; 4. Organó más afectado por la fibrosis quística; 5. Mortalidad.

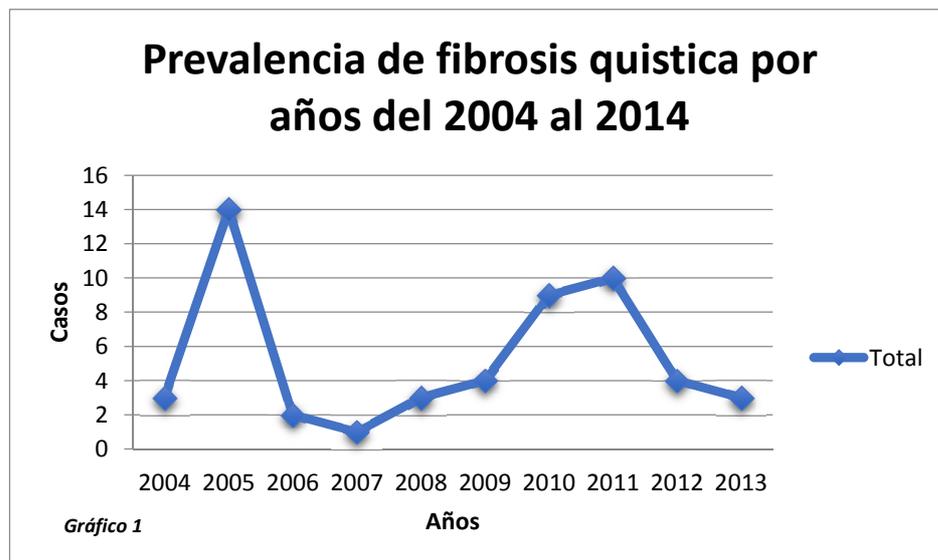
El análisis estadístico se efectuó utilizando el programa Microsoft Excel. La descripción de las variables numéricas se realizó mediante el empleo de las medidas de tendencia central (promedio y mediana), y de dispersión (valores mínimos y máximos). En el caso de las variables cualitativas, las proporciones fueron empleadas para la descripción de los datos.

### Resultados y Tablas

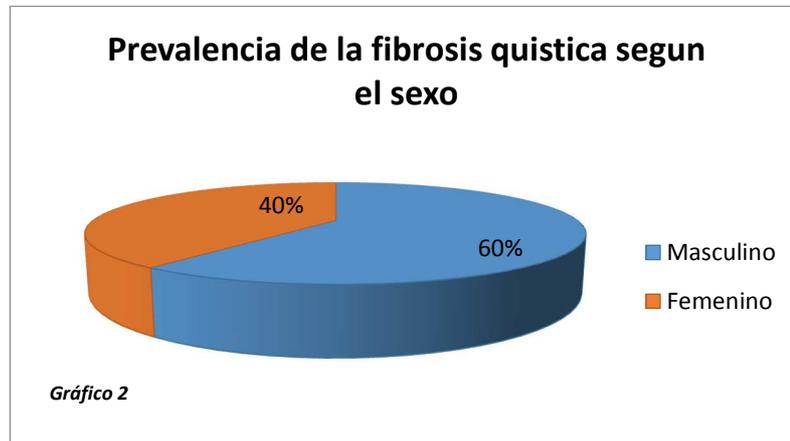
Fueron incluidos 53 pacientes pediátricos, los cuales fueron clasificados por sexo, edad (RN – 14 años), diagnóstico de fibrosis quística (pulmonar, pancreática, íleo meconial) y mortalidad.

Se utilizaron hojas de cálculo de Excel para el análisis de la base de datos obtenida del departamento de estadística del Hospital Francisco Icaza Bustamante.

La prevalencia de fibrosis quística por años fue variada en el rango de estudio desde el 2004 al 2014, donde se observa que la mayoría de casos corresponden al año 2004 y un repunte de la enfermedad entre los años 2011 y 2012 (Gráfico 1).



En cuanto al sexo, se encontró que el 60% de pacientes eran del sexo masculino y el 40% de sexo femenino (Gráfico 2).



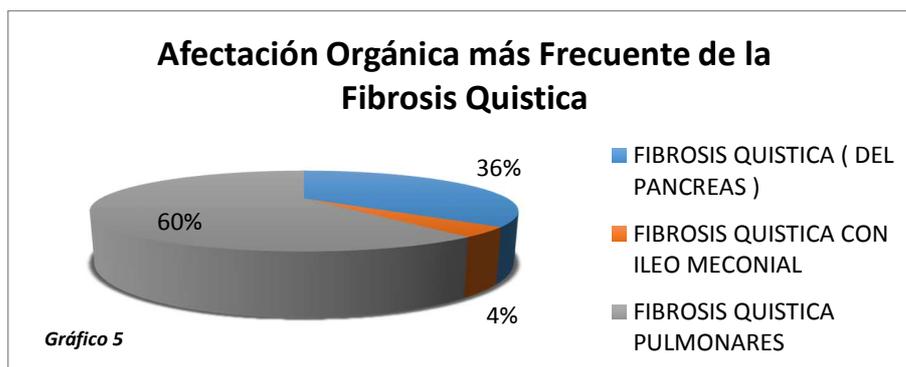
Las edades oscilaron entre 1 día de nacidos y los 14 años de edad (n=53). En los pacientes mayores a 1 año, el 59% estaban entre 1 y 5 años (n=25), el 24% entre 6 a 10 años (n=10) y el 17% entre 11 a 14 años (n=7) (Gráfico 3). Encontramos un promedio de edad al momento del diagnóstico de 5,3 años y una mediana de 4 años.



En los pacientes menores a 1 año, el 62% estaban entre RN y 5 meses (n=8) y el 38% entre 6 y 9 meses (n=3) (Gráfico 4); con un promedio de edad de 5 meses al momento del diagnóstico y una mediana de 5 meses. En la muestra se encontraron 3 pacientes menores a 1 mes, de 1,3 y 22 días de vida, con un promedio de 8,7 días y una mediana de 3 días.



En cuanto a la afectación orgánica se encontró que de 53 pacientes, el 60% presentó fibrosis quística pulmonar, el 36% presentó fibrosis quística del páncreas y el 4% presentó fibrosis quística con íleo meconial (Gráfico 5).



La mortalidad en los 10 años que comprende este estudio fue del 21% correspondiente a 11 de los 53 pacientes estudiados (Gráfico 6). La edad promedio de mortalidad en niños mayores a 1 año fue de 5,5 años con una mediana de 4,5 años (n=8). Solo se encontró un caso de mortalidad, en un niño de 3 meses de edad y 2 casos de mortalidad en neonatos (1 y 22 días respectivamente).



### Discusión y conclusiones

La prevalencia real de la FQ en países latinoamericanos en su mayoría es desconocida, sin embargo, aproximaciones derivadas de estudios en hispanos residentes en Estados Unidos sugieren 1 caso por cada 9000 ó 1 caso por cada 4.966, lo que refleja una incidencia menor que la de los países Anglosajones y de Europa del Norte. De acuerdo a estas tasas, y con las aproximaciones estadísticas de la fundación Ecuatoriana de fibrosis quística, hasta el año 2008 se tenían registrados 187 pacientes: 125 en Quito y 62 en Guayaquil.

En contraste con las anteriores cifras, los pocos casos encontrados en nuestra ciudad evidencian un subdiagnóstico importante existiendo también la probabilidad de que varios afectados hayan fallecido antes de que se sospechara el diagnóstico de la enfermedad.

Un dato que ilustra las diferencias de supervivencia entre Ecuador, Latinoamérica y los Estados Unidos, es el relacionado con el rango de edad de los afectados, pues mientras en Ecuador se encuentra entre los 4 y 32 años, en Latinoamérica es de 0 a 79 años y en Estados Unidos de 0 a 74 años. Así mismo sólo un 11% de los pacientes pediátricos registrados del HFIB, fueron mayores de 11 años de edad, comparado con el 40,2% del registro americano, lo que sugiere que la mayoría de nuestros pacientes fallecen antes de cumplir los 18 años de edad.

Con los informes disponibles hasta este momento es imposible determinar la expectativa de vida en Ecuador.

La prevalencia de acuerdo al sexo fue mayor en el género masculino con un 60% de los casos, coincidiendo con lo escrito en la literatura. El órgano más afectado son los pulmones con un 60% seguido del páncreas con un 36% y del íleo meconial en un 4% que se presentó en neonatos como debut de la enfermedad.

La mortalidad se encontró en un 21% de casos, dándose la mayoría en edades de 1 a 14 años con un promedio de 5,5 años.

Es difícil pensar, diagnosticar y tratar una enfermedad con características de tan variada presentación y con compromiso multisistémico como la FQ, cuyo tratamiento es caro y para su diagnóstico requiere un examen específico como la dosificación de cloruro en el sudor, más aun si consideramos el escenario de los países donde tampoco se creó el hábito de pensar en FQ como un diagnóstico posible, como una enfermedad más común de lo que hasta hace pocos años se creía y además de crear conciencia en la sociedad, principalmente en los países en desarrollo, donde tratar la enfermedad pasa a ser un privilegio solo de centros especializados o universitarios que muchas veces dan prioridad a las llamadas patologías raras.

## Referencias bibliográficas

1. Sergio Tejero García. (2010) Análisis de la fractura vertebral y la cifosis en la Fibrosis quística. Importancia del ejercicio físico en esta patología.
2. Marisa López García, Lucinda Paz Valiñas. (2013) Cribado neonatal de fibrosis quística. Eficacia/efectividad y protocolos de implementación.
3. Dr. Luis Enrique Vega-Briceño. (2010) Revista Neumología Pediátrica de la Sociedad Chilena de Neumología Pediátrica. Mini simposio de fibrosis quística.
4. L. Máiz Carro, R. Girón Moreno, M.I. Barrio Gómez de Agüero, A. Sequeiros González. (2009) Fibrosis Quística.
5. Laura Valdesoiro Navarrete. (2012) Colonización de la vía respiratoria de los niños diagnosticados de fibrosis quística por cribado neonatal; Diferencias cuantitativas y cualitativas con la población de niños sanos.
6. Ministerio de Salud Pública del Ecuador (2012) Guía de práctica clínica y manual de procedimientos para fibrosis quística.
7. I. Gaspar García, C. Olveira Fuster, G. Olveira Fuster, F. Espíldora Hernández, R. Jimeno Galván, A. Dorado Galindo. (2012) Síntomas depresivos y ansiosos en pacientes con fibrosis quística: Influencia sobre la calidad de vida relacionada con la salud.
8. Natalia P. Busquets, María R. Baroni, María C. Ochoteco, María L. Zurbriggen, Stella Virgolini, Fernando G. Meneghetti. (2013) Aislamientos bacterianos de muestras respiratorias de pacientes pediátricos con fibrosis quística y su distribución por edades.
9. Alexis Ormeño J., Cesar García D., Julia Sumire U., Carmen Asato H. (2013) Hepatopatía crónica asociada a fibrosis quística en el Hospital Alberto Sabogal Sologuren, Lima, Perú: Reporte de caso.
10. Miriam Barrecheguren Fernández. (2012) El embarazo en la fibrosis quística.
11. Diana Duran-Palomino, Olga Chapetón, Jaime Martínez-Santa, Adriana Campos-Rodríguez, Robinson Ramírez-Vélez. (2013) Rehabilitación respiratoria en pacientes con fibrosis quística: Estudio en fisioterapeutas colombianos.
12. Daniel Salazar-Rodríguez, Rosa María Turati-Manresa, Raúl Díaz-Rodríguez, Angela Sosa, Dámasa Irene López-Santa Cruz. (2013) Identificación auxotípica de cepas de *Pseudomonas aeruginosa* aisladas de pacientes con fibrosis quística o VIH/SIDA.
13. Dra. Isabel Largo García. (2009) Fibrosis Quística.
14. Yolanda Moreno Chacón, Damián Ramón Sánchez Zavala, Pinito Alemán Velázquez, Raúl Vizzuett Martínez. (2013) Fibrosis quística neonatal.
15. E. Quintana-Gallego, S. Tejero García, P. Cejudo Ramos, B. Valencia Azcona, J. L. López-Campos, E. Márquez Martínez, F. J. Dapena Fernández (2013) Determinantes de la capacidad de esfuerzo en pacientes adultos diagnosticados de fibrosis quística.

16. Dra. Catalina Vásquez, Dr. Ricardo Aristizábal, Dr. Wilson Daza. (2008) Fibrosis quística en Colombia.
17. Dr. Alejandro Gómez-Ruiz, Dra. Karla Alejandra Santos-Jasso, Dr. José Asz-Sigall. (2013) Síndrome de obstrucción intestinal distal como manifestación inusual de fibrosis quística.
18. Esther Quintana-Gallego. (2012) Fibrosis quística: Asociación entre depresión, ansiedad y calidad de vida relacionada con la salud.
19. Concepción Oliva, Valle Velasco, Antonio José Aguilar, Alicia Callejón, Gonzalo Cabrera, Joaquín Martínez, Carlos Vázquez, Alfredo Santanara Barroso, Eduardo Domenech. (2013) Cribado Neonatal de Fibrosis Quística en la comunidad Autónoma de Canarias 2009-2012.
20. M. Botrán Prieto, M. Hernando Puente, R.M. Girón Moreno, M.I. González Álvarez, A. Salcedo Posadas y Grupo de Trabajo de Fibrosis Quística de NEUMOMADRID. (2008) Exacerbación respiratoria en fibrosis quística.
21. Dr. Oscar Armando Fernández Alegret, Dra. Mayda Julia Gómez Villar, MSc. Dra. Tamara Guevara de León, Dra. Ibis Aurora González Aucar, Dra. Milda Díaz Martínez y Dr. Raúl González Leal. (2012) Valoración nutricional antropométrica de los pacientes con fibrosis quística en Villa Clara, Cuba.
22. Marco A. Seia, Patricia W. Stege, Carlos A. Fontán, Irma E. De Vito, Julio Raba, Germán A. Messina. (2011) Determinación de tripsina inmunoreactiva empleando un inmunosensor microfluído modificado con nanopartículas de sílica aplicado a la detección de fibrosis quística.
23. De Pablo. (2008) Trasplante pulmonar en fibrosis quística: Indicaciones, contraindicaciones y resultados.
24. Dra. Mariela Martínez. (2008) Fibrosis quística en Ecuador.
25. Donald Urquhart, Indra Narang, Adam Jaffé. (2008) Evaluación e interpretación de la saturación de oxígeno arterial en niños con Fibrosis quística.