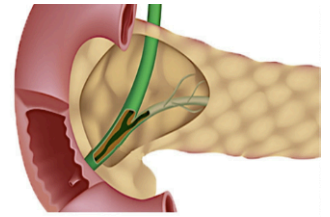


Fibrosis quística



La fibrosis quística (FQ) es un trastorno de **herencia autosómica recesiva** por mutaciones en el gen que codifica la proteína reguladora de conductancia transmembrana de la FQ (CFTR), ubicado en el brazo largo del cromosoma 7.

Produce moco anormalmente espeso, afectando **pulmones**, tracto gastrointestinal y páncreas (insuficiencia pancreática exocrina en edades tempranas)



Epidemiología

- Edad media de diagnóstico: 5 meses.
- Edad media de supervivencia: 37 años.
- La prevalencia de infección por pseudomonas es de 60% en adolescentes y 80% en adultos.



Etiología

- Las mutaciones en CFTR resultan en anomalías en el transporte de cloro y flujo de agua en las células epiteliales.
- La mutación más frecuente es la pérdida de aminoácido fenilalanina en codón 508 (F508del) y es responsable en el 70% de los casos.

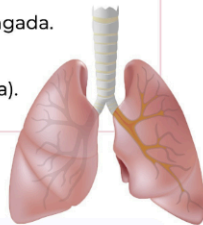
PATOGENIA

1. Alt en la regulación de canales iónicos (en la proteína reguladora de la conductancia por la pérdida de la fenilalanina >> por la delección del codón 508)
2. Genera secreciones espesas, deshidratadas, alt pulmonares, infecciones pulmonares de repetición, insuficiencia pancreática exocrina (esteatorrea secundaria)
3. Sudor con exceso de Na⁺



Clínica

- Enfermedad pulmonar (bronquiectasias).
- Infecciones respiratorias crónicas / tos crónica.
- Poliposis nasal recurrente.
- Íleo meconial / Meconiorrexis prolongada.
- Pancreatitis recurrentes.
- Falla de medro.
- Infertilidad (azoospermia obstructiva).



Auxiliares

Radiografía con atelectasias o bronquiectasias, aumento de las marcas intersticiales e hiperinflación. Tomografía computarizada "sombras en anillo" que representan bronquiectasias.

DIAGNÓSTICO

Tamiz neonatal (tripsinógeno)

Repetir tripsinógeno en 2 semanas

Envío 2do nivel para realizar iontoforesis cuantitativa dos veces

Método de Gibson Cook gold standard

≥ 60 mmol/L
Fibrosis quística
Seguimiento centro especializado

40-59 mmol/L
diagnóstico dudoso
Asesoramiento genético
Mutación en el codón 508del

≤ 40 mmol/L
Diagnóstico poco probable
seguimiento por pediatría

La clínica comienza en el primer año de vida



Tratamiento

ENARM 2023

- Medidas de sostén: Drenaje postural, percusión torácica, ejercicio, dieta rica en fibra y polietilenglicol.
- Vacunación contra Neumococo e influenza.
- Reemplazo de enzimas pancreáticas y vitaminas liposolubles.
- Mucolíticos (Dornasa-alfa) o nebulización con sol. Hipertónica.
- El único **tratamiento definitivo** es trasplante pulmonar.



Complicaciones

- Bronquiectasias (estertores subcrepitantes en base).
- Por pseudomona: Tx. Ceftazidima + Amikacina.
- S. aureus: Tx Cefalosporinas si es meticilino sensible o vancomicina si es meticilino resistente.
- El uso crónico con azitromicina en aerosol puede reducir exacerbaciones por 6 meses.