

# FIBROSIS QUÍSTICA: Casuística del Complejo Hospitalario Universitario de Albacete desde 1993

**AUTORES:** Sotoca Fernández J.V.<sup>1</sup>, Gutiérrez Junquera C.<sup>2</sup>, Balmaseda Serrano E.<sup>2</sup>, Mayordomo Almendros M.<sup>1</sup>, García Villaescusa L.<sup>1</sup>.

<sup>1</sup> Residentes de Pediatría. Hospital General Universitario de Albacete.

<sup>2</sup> F.E.A. de Pediatría. Hospital General Universitario de Albacete.

## ANTECEDENTES y OBJETIVOS:

La Fibrosis Quística es la enfermedad letal autosómica recesiva más frecuente. Su incidencia se estima entre 1 paciente cada 2.000-4.000 recién nacidos caucásicos vivos, aunque estudios de screening realizados en nuestro país ofrecen cifras de **1:5.000**. Su origen se encuentra en el gen de la proteína **CFTR**, en el que se han descrito más de 1200 mutaciones responsables de la enfermedad. De ellas las más común es la  $\Delta F508$ , encontrada hasta en un 53% de los pacientes españoles, seguida de la mutación **G542X** (8'3%). La clínica predominante depende de la afectación pancreática (85% casos), respiratoria y nutricional. En periodo neonatal suele debutar en forma de íleo meconial (15% de los pacientes). El manejo debe ser multidisciplinar, con un seguimiento estrecho de los distintos aspectos de la enfermedad.

El objetivo es estimar la incidencia y conocer las características de los pacientes de nuestra área de influencia.

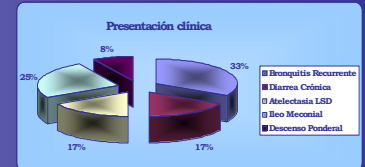
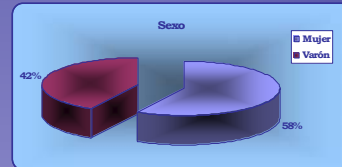
## MÉTODO:

Se ha realizado un estudio descriptivo retrospectivo analizando las historias clínicas de los 12 pacientes diagnosticados y seguidos en el Complejo Hospitalario Universitario de Albacete desde el año 1993.

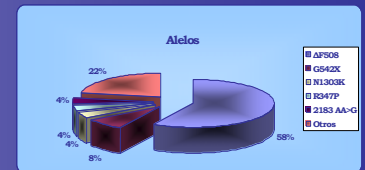
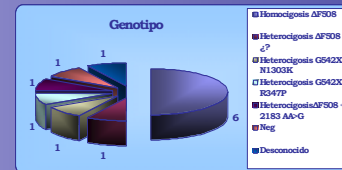
## RESULTADOS:

Los 12 pacientes suponen una **incidencia acumulada** de 1:5.128 RNV. Leve predominio **femenino**. **Edad** media al diagnóstico de 2 años y 2 meses, el 58% menores de 1 año. La mitad de los pacientes **debutaron** con clínica respiratoria, un cuarto como íleo meconial y el resto en el estudio de diarrea prolongada o desmedro. Se desconoce la **genética** de 1 paciente y en otro caso fue negativo. Entre los demás, el 58% de las **mutaciones** fueron  $\Delta F508$ , el 8% G542X y los demás heterocigotos para N1303K, R347P y 2183 AA>G. Los 3 pacientes con íleo meconial requirieron cirugía y uno presentó un falso negativo en la **tripsina inmunorreactiva**. El 75% tiene afectación **pancreática**, de ellos la mitad tiene disminuida la **elastasa 1-fecal** y dos tercios ha recibido tratamiento con **ácido ursodeoxicólico** de forma temporal. Ninguno ha recibido dosis superiores a 10.000 UI de lipasa. Al diagnóstico el **Índice de Waterlow (IW)** 1 era del 88% y el IW 2 del 95% (67% pacientes malnutrición aguda y el 56% crónica). Durante el seguimiento el IW 1 medio ascendió al 96% y el IW 2 al 98'5%. Hasta un 25% de los pacientes se encuentran colonizados por **P. aeruginosa** y otro 25% diagnosticados de **aspergilosis broncopulmonar alérgica**. 3 pacientes presentaron deshidratación con **alcalosis metabólica**. Se asoció en 2 casos a **enfermedad celíaca** y 1 enfermedad por **reflujo gastroesofágico**. Ninguno cumple criterios de **diabetes**. El **score de Schwachman** medio al diagnóstico fue de 73 y tras el seguimiento de 91. El tiempo medio de **seguimiento** ha sido de 4 años y 9 meses.

## CLÍNICA:



## GENÉTICA:



## NUTRICIONAL:

	Medio	> 90%	80-89%	70-79%	<70%
IW 1 al Dg	88%	3 pacientes	5 pacientes	1 paciente	0 pacientes
IW 1 tras seguimiento	96%	8 pacientes	1 paciente	0 pacientes	0 pacientes

	Medio	> 95%	90-94%	85-89%	<85%
IW 2 al Dg	95%	4 pacientes	5 pacientes	0 pacientes	0 pacientes
IW 2 tras seguimiento	98'5%	10 pacientes	0 pacientes	0 pacientes	0 pacientes

## CONCLUSIONES:

- En nuestra casuística, la **incidencia acumulada**, la forma de **presentación**, los **genotipos**, la frecuencia de **insuficiencia pancreática** y de **afectación hepática** son datos que se correlacionan con muestras publicadas más amplias.
- Los niveles de **tripsina inmunorreactiva** en el contexto de íleo meconial no resultaron fiables en uno de nuestros casos para descartar la enfermedad.
- Destacamos la asociación de esta entidad con **enfermedad celíaca** y enfermedad por **reflujo gastroesofágico**.

