

CARRERA DE MEDICINA

Nombre del Ensayo

Fibrosis Quística

Autor

Alexis Bryan Delgado Mero

Curso & Paralelo

4 to semestre "B"

Asignatura

Fisiopatología

Fecha

16 de Noviembre 2018

Manta- Manabí - Ecuador



ES1 alexis delgado mero 16 11 2018

Alexis Bryan Delgado Mero

INTRODUCCION

La fibrosis quística se define como una enfermedad de origen autosómica que afecta la producción y flujo de moco dentro de los pulmones y sistema digestivo, por lo que el paso de aire entre vías aéreas se obstruyen con un moco grueso pegajoso¹ (Mandal, 2018), por muchos estudios ya realizados se puede notar que su incidencia es muy frecuente, resulta interesante su forma de presentación de enfermedad debido a que es la alteración del gen CFTR y cada una de las complicaciones que se pueden presentar, además de que la edad es un factor decisivo debido a que si se presenta en los adultos puede llegar a ser mucho más complicado, generalmente se diagnostican en casos de niños y adolescentes, la teoría más aceptada, y avalada por muchos investigadores es debido a un daño de la proteína CFTR "regulador de la conductancia de la membrana de la fibrosis quística" y que por lo general se para que una persona desarrolle esta enfermedad necesita tener un gen defectuoso por herencia de los padres.

INTRODUCTION

Cystic fibrosis is defined as a disease of autosomal origin that affects the production and flow of mucus within the lungs of the lungs and digestive system, so that the passage of air between airways is obstructed with a thick sticky mucus (Mandal, 2018), for many studies already carried out, it can be noted that its incidence is very frequent, Its form of presentation of the disease is interesting because it is the alteration of the CFTR gene and each one of the complications that can occur, besides that age is a decisive factor because if it occurs in adults it can reach be much more complicated, it is generally diagnosed in cases of children and adolescents, the most accepted theory, and endorsed by many researchers is due to a damage of the CFTR protein "regulatory the

¹ Fibrosis quística como una enfermedad de carácter autosómico

transmembrane conductance of cystic fibrosis "and that usually stops a person developing this disease needs to have a defective gene by parental inheritance.

DESARROLLO

1. Respiratorio

La respiración es el conjunto de procesos fisiológicos que permiten la utilización del O₂ a nivel celular, involucra a todo el aparato respiratorio en conjunto para realizar cada función, desde los músculos respiratorios, el sistema nervioso central y periférico que controlan la ventilación, el aparato circulatorio y la sangre, que transportan el O₂ desde el pulmón a las células, de igual manera que los sistemas enzimáticos que utilizan el O₂ a nivel celular (Escovar, s.f.)²

1.1 Tamaño pulmonar

Para evaluar el real estado de funcionar del pulmón es necesario tomar las medidas de su volumen, dado los diferentes casos o circunstancias que puedan modificar el tamaño normal, ya sea por enfermedades o por cambios de estructura,

Pero ¿Cómo hacemos esto? Lo que se debe hacer es medir el volumen máximo que se puede espirar luego de haber realizado una inspiración máxima, a este volumen se lo denomina la capacidad vital, hay que tomar en cuenta que varía según la edad, talla, y el sexo.

1.2 Ventilación.

En este mecanismo se renuevan continuamente aire de las zonas de intercambio gaseoso de los pulmones, en las que el aire está próximo a la sangre pulmonar, aquí se encuentran los alveolos, los sacos alveolares, los conductos alveolares y los bronquiolos respiratorios (Guyton & Hall, 2011)³

² Fisiopatología respiratoria tomada de las lecturas recomendadas del Dr. Carlo García Escovar

³ Ventilación pulmonar, sacado del libro de Guyton y Hall

Unidad respiratoria terminal.

La unidad respiratoria terminal son los alveolos, en el cuerpo humano existen alrededor de 300 millones de alveolos, poseen un diámetro de 270um, a este nivel los alveolos constituyen una red de capilares, cada alveolo se encuentra rodeado por 2000 segmentos capilares compartidos por alveolos adyacentes

Fisiopatología

Fibrosis Quística pulmonar

Definición de FQP

La fibrosis quística (FQ) es una enfermedad autosómica recesiva causada por mutaciones en el gen localizado en el brazo largo del cromosoma 7 que codifica la proteína reguladora de la conductancia transmembrana (RTFQ) (F.Baranda & Coll, 2011)⁴.

Algunos de los factores que influyen en la fibrosis quística están basado en microorganismos patógenos como los *Staphylococcus Aureus*, *Pseudomona aeruginosa*, entre otros, los cuales por lo general complican la enfermedad llevando a una etapa de cronicidad o incluso la muerte, siendo los niños que son los más afectados debido a la edad temprano y que no cuentan con una sistema inmunitario tan desarrollado que pueda combatir en estos casos (Aquino & Gonzales, 2017)⁵, una de las teorías para combatir esta enfermedad y que no sea convertida en una infección crónica es el rápido diagnóstico dado que esta es la manera en la que los pulmones se van degenerando y produciendo la muerte de los pacientes. **FIG1**

⁴ Definición de fibrosis quística pulmonar

⁵ Caracterización molecular de bacterias patógenas de las vías respiratorias de pacientes peruanos con fibrosis quística

Si relacionamos a la fibrosis quística con una teoría es que esta es causada por las mutaciones o degeneración que ocurre en el Gen CFTR o más conocido como regulador de la conductancia transmembrana de la fibrosis quística cuya función es codificar la proteína que progresara a funcionar como canales de cloro, de aquí viene la conducción de agua y sal a través de la membrana celular, cuando es dañada la actuación de gen CFTR sobreviene una secreción de mucosa con un mayor espesor, entonces decimos que estos conductos en los que son transportados contaran obstrucciones que impiden el paso de las sustancias que los pulmones necesitan para su correcto funcionamiento.

Factores de Riesgo

De tipo Genético

Por lo que la fibrosis quística es hereditario se transmite de generación en generación

De tipo metabólico

Uno de los factores de riesgo dentro de aquellas personas que tienen el trastorno de fibrosis quística es que sobresalga la disminución o un déficit de vitamina K, es una vitamina de tipo soluble que se encuentra de dos formas naturales: Vitamina K1 (filoquinona) está la encontramos en la mayor parte de vegetales de hojas verdes y aceite vegetal, Vitamina K2 (menaquinona) podemos hallarla en los alimentos fermentados (Krzyżanowska, 2017)⁶.

El funcionamiento de la vitamina k es muy amplio, hablando de algunos de ellos tenemos a, contribuir a factores de coagulación de la sangre (II, VII, IX, X), ayuda a la calcificación vascular, la mineralización de los huesos, previene el cáncer, asociada a la sensibilización de la insulina.

En la fibrosis quística la insuficiencia de vitamina k desencadena la hipoabsorción de intestinal por insuficiencia pancreática, hepatopatía, mala ingesta de alimentos, entre otros, sin embargo esto son factores los cuales harán que los pacientes con FQ predispongamos sufran de hematomas o hemorragia fácilmente.

⁶ Prevalencia de deficiencia de vitamina k y factores asociados

Una de las formas de contrarrestar este factor seria la implementación de un suplemento de la vitamina k, pero en estudios ya realizados no muestran una gran mejoría en los pacientes que presentan FQ debido a que, pese a que ellos cuentan con un tratamiento de ingesta de suplementos continúan mostrando una deficiencia de ella.

Tratamiento nutricional

Los pacientes con FQ necesitan de una dieta balanceada para poder complementar ciertos déficits que puedan presentar en el ritmo de su vida diaria y todas las tareas requeridas, esto ayudara que cada paciente pueda tener un mejor estilo de vida y tener un buen pronóstico de su enfermedad, en cada caso puede ser diferente debido a las condiciones en la que esté presente su enfermedad, cada paciente debe tener un cuidado según el médico que lo atiende recomienda esperando que ellos acojan y respeten las indicaciones dictadas, los síntomas más comunes que puedan presentarse debido a una mala nutrición son la pérdida de peso, hiperglucemia, esteatorrea, deshidratación, sin embargo existen complicaciones mayores que pueden presentarse como reflujo gastroesofágico, síndrome de obstrucción intestinal distal, estreñimiento, apendicitis (Garriga & Horrisberger, 2017)⁷.

Como se sabe no existe una cura para la fibrosis quística pero se trata a los pacientes con varios tratamiento alternativos que mejoran la vida de las personas enfermas, no solo se trata por un médico en general si no varios especialistas para llegar a un consenso de cual la mejor alternativa para el paciente (Clinic, 2018)⁸.

Debemos tomar los puntos más importantes para el tratamiento que son:

- Prevenir y controlar las infecciones que pueden producirse en los pulmones
- Eliminar y ablandar la mucosidad de los pulmones
- Tratar y prevenir la obstrucción intestinal
- Proporcionar una alimentación adecuada

⁷ Guía de Nutrición en pacientes con fibrosis quística

⁸ Tratamiento en los pacientes con FQ

Manifestaciones de Signos y síntomas

Es necesario decir basados en estudios las manifestaciones varían de acuerdo a el tipo de fibrosis quística que el paciente presenta, debido a que muchas veces están son manifestadas desde el momento en que nace, o pueden empezar en la adolescencia o edad adulta, una peculiaridad es que las personas con FQ contienen más sal en el sudor que el resto, la FQ puede afectar directamente al sistema respiratorio o puede llegar al sistema digestivo, a las personas que se les diagnostica la enfermedad en la etapa adulta puede llegar a desarrollar problemas anormales, como pancreatitis, infertilidad o neumonía .

Los síntomas respiratorios característicos que se suelen dar son:

- Silbido al respirar
- Tos persistente con mucosidad espesa (esputo)
- Intolerancia al ejercicio
- Congestión nasal o fosas nasales inflamadas
- Infecciones pulmonares recurrentes

Los síntomas digestivos:

- Heces mal olientes o grasosas
- Obstrucción intestinal, generalmente en los recién nacidos
- Estreñimiento grave
- Problemas para aumentar o bajar de peso

En este caso se pueden obstruir las mucosas por su alta viscosidad dado que estas transportan las enzimas digestivas desde el páncreas hasta llegar al intestino delgado (Clinic, 2018)⁹. **FIG2**

⁹ Signos y síntomas en pacientes con fibrosis quística

Diagnóstico y detención de FQ en recién nacidos:

Usualmente las pruebas son tomadas a los neonatos por medio de un estudio de sangre, y gracias a esto podemos alargar y tratar la enfermedad de mejor manera, por la detección temprana se ha podido ayudar a los pacientes a tener mejor calidad de vida prolongando su años de vida, considerando que antes por lo general las personas morían a edades muy tempranas, en la actualidad existen casos en los que una personas con fibrosis quística puede vivir más allá de los 40 años de vida, lo que nos demuestra que la ciencia avanza día a día, esto nos hace pensar si en un tiempo cercano podría erradicar o incluso curar la enfermedad, dejando de lado la idea de solo tratar la enfermedad.

Durante la detección en la muestra de sangre lo que se toma a observación es si existen niveles altos (más altos de lo común) de tripsinógeno inmunorreactivo que es liberada por el páncreas, de toma en cuenta que los recién nacidos cuentan con niveles altos de esta sustancia química por lo que se realizan varias pruebas antes de confirmar (Clinic, 2018)¹⁰.

Otra prueba es tomada en la muestra del sudor en el recién nacido, recordemos que una característica en pacientes con fibrosis quística es tener una cantidad mayor de lo normal de sal en el sudor, pero estas pruebas deben ser analizadas en un centro de estudio especializado en fibrosis quística para diagnosticar esta enfermedad.

Complicaciones que pueden presentarse en el aparato respiratorio

- **Hemoptisis.** Con el paso del tiempo la fibrosis quística deteriora las paredes en las vías respiratorias produciendo un adelgazamiento de la misma y cuando esto ocurre las personas con FQ presentan tos con sangre
- **Infecciones Crónicas.** La espesa mucosidad que se presentan en los senos paranasales y en los pulmones las bacterias y hongos, tienen una rápida y prolongada reproducción por lo que es muy fácil que las personas con FQ contraigan de manera frecuente infecciones en los senos para nasales, bronquitis o neumonía.

¹⁰ Diagnóstico de FQ mediante pruebas en recién nacidos

- **Pólipos Nasales.** La configuración interna de la nariz se encuentra inflamado e hinchado, por lo común crecen bultos carnosos conocidos como pólipos que no son más que masas de células.
- **Bronquiectasia.** Dada la infección existe un prologado daño de las vías respiratorias, lo que dificulta la transmisión de aire desde los pulmones y la eliminación de mucosa de las vías respiratorias
- **Neumotórax.** Denominada a la acumulación de aire en el espacio que ocupan los pulmones de la pared del tórax, las personas suelen presentar dolor en el pecho o falta de aliento. (MayoClinic, 2017)¹¹

Trasplante pulmonar frente a solucionar la fibrosis quística

Es debatible cuando se habla de trasplante pulmonar en pacientes con FQ debido a que se tienen que tomar en cuenta el entorno sobre el que se encuentre la personas, y si es necesaria para que el paciente conlleve a tener una mejor calidad de vida, analizar en qué etapas de la enfermedad enfrente y si esto puede ser un riesgo que ataque la vida del mismo.

Por lo general el trasplante sería la mejor opción del enfermo, ya que le ayudaría a tener un estilo de vida normal en el que pueda realizar las tareas cotidianas sin la necesidad de tener que cansarse o manejar un tanque de oxígeno todo el tiempo, sin embargo el trasplante tiene muchas limitaciones por todo lo anterior, y sobre todo en los múltiples casos que existen a nivel mundial, para que exista un trasplante todos los pacientes deben pasar por una lista de espera, interviene el tiempo dado que muchos de ellos no logra llegar a que esto pase por el avance rápido de la enfermedad y las complicaciones que lleguen a ocurrir, llevando a la mayoría de pacientes a la muerte

Prevención

La más acertada sería la investigación por un estudio genético por parte de los padres si alguno de ellos presenta familiares con fibrosis quística portadores del gen mutado en

¹¹ Complicaciones en pacientes con FQ en el aparato respiratorio

este caso (CFTR), y así se determinaría en el caso que deseen tener hijos y prevenir si alguno de ellos podría presentar esta enfermedad.

Una de las medidas de prevención la fibrosis pulmonar se trata de prevenir enfermedades subyacentes, además que las personas se encuentran día a día con la contaminación ambiental, siendo los gases y polvos tóxicos deben cuidarse de no exponerse mucho a estos factores debido a posibles enfermedades a futuro.

CONCLUSION

La fibrosis quística por lo general ataca y se ven más afectados los niños en cuanto a los números de casos a nivel mundial.

La FQ es una enfermedad que por lo general no tiene una cura, sin embargo lo que se pretende hacer en la mayoría de los casos es brindar un tratamiento adecuado para que el paciente puede llevar una vida moderadamente bien, y esto participan mucho los médicos en como diagnostiquen, además de que elijan un correcto tratamiento.

La FQ es una enfermedad de tipo hereditaria y por lo tanto es muy común que ambos progenitores que presenten el gen CFTR mutado para que el hijo presente esta enfermedad.

La ciencia ha avanzado un tanto por lo que se ha podido prolongar la vida de los pacientes, cosa que en años atrás era poco probable porque la mayoría de personas diagnosticadas con FQ morían en la adolescencia debido a los deficientes tratamiento que para ese entonces existían.

Anexos:

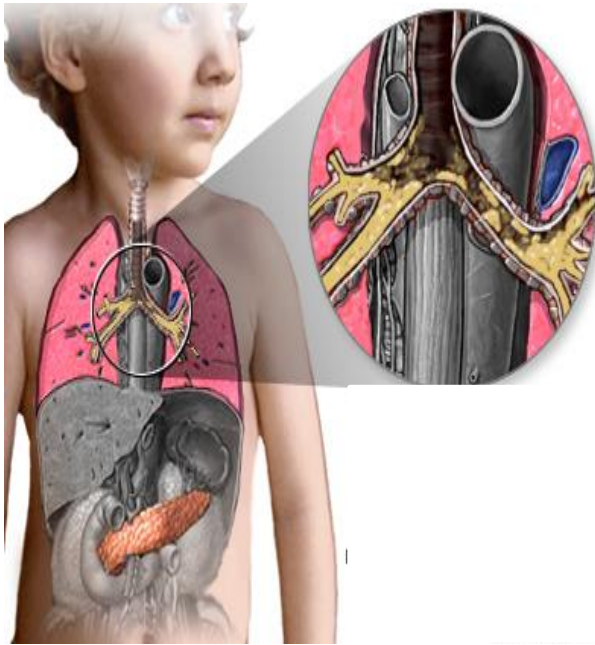


FIGURA 1. FIBROSIS QUSISTICA



FIGURA 2. SINTOMAS DE FQ

Bibliografía

- Aquino, R., & Gonzales, E. (07 de 2017). << Caracterización molecular de bacterias patógenas de las vías respiratorias de pacientes peruanos con fibrosis quística >> *Scielo.com*. Obtenido de <https://www.scielo.org/article/rpmesp/2017.v34n3/423-435/es/>
- Clinic, M. (2018). *mayoclinic.org*. Obtenido de <https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/cystic-fibrosis/symptoms-causes/syc-20353700>
- Escovar, D. C. (s.f.). *elearning.com*. Obtenido de http://elearning.carlosgarciaescovar.com/pluginfile.php/186/mod_resource/content/2/Fisiopatolog%C3%ADa%20Respiratoria.pdf
- F.Baranda, & Coll, R. (2011). *s3amazonas.com*. Obtenido de Normativa del diagnóstico y el tratamiento:
[https://s3.amazonaws.com/academia.edu.documents/40509526/SEPAR_Spanish_Society_of_Pneumology_and20151130-26218-1d14rsk.pdf?AWSAccessKeyId=AKIAIWOWYYGZ2Y53UL3A&Expires=1541301785&Signature=PD1Ag2W7ITBheHQUxCN6wePasP8%3D&response-content-disposition=inline%](https://s3.amazonaws.com/academia.edu.documents/40509526/SEPAR_Spanish_Society_of_Pneumology_and20151130-26218-1d14rsk.pdf?AWSAccessKeyId=AKIAIWOWYYGZ2Y53UL3A&Expires=1541301785&Signature=PD1Ag2W7ITBheHQUxCN6wePasP8%3D&response-content-disposition=inline%20)
- Garriga, M., & Horrisberger, A. (2017). Guía de Práctica Clínica para el manejo nutricional de personas. *Revista Española de Nutrición Humana y Dieta*, 75-78.
- Guyton, A., & Hall. (2011). *Tratado de fisiología medica*. España: Elseiver España S.L.
- Krzyżanowska, D. P. (15 de 12 de 2017). *Scielo.com*. Obtenido de http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0325-00752018000100013
- Mandal, M. A. (23 de 08 de 2018). *NewsMedicalLifeSciences*. Obtenido de [https://www.news-medical.net/health/Cystic-Fibrosis-Causes-\(Spanish\).aspx](https://www.news-medical.net/health/Cystic-Fibrosis-Causes-(Spanish).aspx)
- MayoClinic. (2017). *mayoclinic.org*. Obtenido de <https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/cystic-fibrosis/symptoms-causes/syc-20353700>