



**UNIVERSIDAD TÉCNICA DE BABAHOYO
FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD
ESCUELA DE BIENESTAR Y SALUD
CARRERA DE TERAPIA RESPORATORIA
COMPONENTE PRÁCTICO DEL EXAMEN COMPLEXIVO
PREVIO A LA OBTENCIÓN DEL TITULO DE LICENCIADO EN
TERAPIA RESPIRATORIA**

TEMA DEL CASO CLÍNICO:

**“INTERVENCION DEL TERAPISTA RESPIRATORIO EN PACIENTE
FEMENINO DE 28 AÑOS CON DIAGNOSTICO DE FIBROSIS QUISTICA”**

AUTORA:

JERAMEL BEATRIZ ALVAREZ MANZO

TUTORA:

LCDA. VERONICA VALLE DELGADO

BABAHOYO – LOS RÍOS – ECUADOR

2022

DEDICATORIA

Primeramente, quisiera dedicarle este trabajo a Dios por guiarme en cada paso que he recorrido hasta ahora, dándome las fuerzas para seguir adelante en los momentos más difíciles y seguir avanzando.

A mis padres por darme el empujón de seguir estudiando ya que como muchas veces me han dicho ***“talvez no podremos dejarte algo material en esta vida, pero queremos que nuestra mejor herencia sea la educación”*** y a mis tíos(as) paternos con los que he pase toda mi vida brindándome el calor de un hogar seguro.

Y como no mencionar a una de las personas más importantes de mi vida como lo fue mi abuelita paterna, la persona que velo por mi desde el día en el que nací y cuando mis padres no estaban en casa ella me brindo todo el cariño que en ese momento necesitaba, aunque la extraño mucho ya que ahora no está físicamente pero siempre la llevo en mi corazón.

Recuerda siempre, “Aun puedes volar más alto”

BEATRIZ ALVAREZ MANZO

AGRADECIMIENTO

Estoy muy agradecida con la ayuda que tanto Dios y mi abuelita me han brindado desde el cielo guiándome en todo momento para que todo lo que estoy logrando hasta ahora sea para bien, ellos son unos de los pilares que me han brindado fuerza para continuar escalando cada peldaño donde cada uno ha sido muy diferente al anterior.

A mis padres que me han dado lo todo lo que ha estado en sus manos para que continúe superándome, creciendo profesionalmente logrando se llenen de gozo y orgullo de la persona en la que me estoy convirtiendo.

A mi hermana que, aunque es muy inquieta la quiero a mi manera, a todos mis familiares que me apoyaron desde que ingrese a la universidad y a los que no igual con este nuevo paso les demostré que no era una pérdida de tiempo y que lo que haga profesionalmente en el momento de labor será de todo corazón.

A mis docentes que me aportaron con todos los conocimientos que me brindaron dentro y fuera del aula logrando que poco a poco logre convertirme en una profesional de la salud al igual que ellos y a mis compañeros que fueron una fuente de apoyo en todo momento de nuestra carrera universitaria disfrutando aquellos momentos de horas libres y trabajos en equipo que nunca se borrarán de mi mente.

BEATRIZ ALVAREZ MANZO

ÍNDICE GENERAL

DEDICATORIA _____	1
AGRADECIMIENTO _____	2
TITULO DEL CASO CLÍNICO _____	5
RESUMEN _____	6
ABSTRACT _____	7
INTRODUCCIÓN _____	8
I. MARCO TEÓRICO _____	9
1.1. Justificación _____	25
1.2. Objetivos. _____	26
1.2.1. Objetivo general _____	26
1.2.2. Objetivos específicos _____	26
1.3. Datos generales _____	27
II. CAPITULO _____	28
2. METODOLOGÍA DEL DIAGNÓSTICO _____	28
2.1 Análisis del motivo de consulta y antecedentes. _____	28
2.2. Principales datos clínicos que refiere el paciente sobre la enfermedad actual (anamnesis). _____	28
2.3. Examen físico (exploración clínica. _____	29
2.4. Información de exámenes complementarios realizados. _____	30
2.5. Formulación del diagnóstico presuntivo, diferencial y definitivo. _	31
2.6. Análisis y descripción de las conductas que determinan el origen del problema y de los procedimientos a realizar. _____	31
2.7. Indicaciones de las razones científicas de las acciones de salud, considerando valores normales. _____	32
2.8. Seguimiento. _____	33
2.9. Observaciones. _____	35
2.10. Conclusiones. _____	35

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS _____	36
ANEXOS _____	37

ÍNDICE DE FOTOS

Foto 1: Extrusión de la secreción mucosa en la superficie epitelial de vías respiratorias en caso de CF. _____	38
Foto 2: Categorías de las mutaciones de CFTR. _____	38
Foto 3: Representación esquemática de los canales iónicos de sodio y cloruro en la fibrosis quística, comparados con los mismos en células normales. _____	39
Foto 4: Radiografía de tórax en paciente con fibrosis quística. _____	39

TÍTULO DEL CASO CLÍNICO

**INTERVENCION DEL TERAPISTA RESPIRATORIO EN PACIENTE FEMENINO
DE 28 AÑOS CON DIAGNOSTICO DE FIBROSIS QUISTICA**

RESUMEN

La fibrosis quística (FQ) es una enfermedad hereditaria. Esto se debe a un gen defectuoso que hace que el cuerpo produzca un líquido anormalmente espeso llamado moco. Esta mucosidad se acumula en las vías respiratorias de los pulmones y el páncreas.

Esta acumulación de mucosidad puede provocar infecciones pulmonares potencialmente mortales y problemas digestivos graves. La enfermedad también afecta las glándulas sudoríparas y el sistema reproductor masculino.

Es una enfermedad autosómica recesiva con un gen defectuoso conocido en el cromosoma 7 humano llamado gen regulador de la conductancia transmembrana de la fibrosis quística (CFTR), entre todas las mutaciones presentes de este gen mutaciones, la mutación DF508 es la más común en presentarse, que básicamente se encuentra en aproximadamente 70 % de alelos CFTR defectuosos. Tradicionalmente, el diagnóstico de fibrosis quística se ha basado en al menos 2-3 determinaciones positivas de electrolitos en sudor y uno de los siguientes criterios clínicos: obstrucción por meconio, antecedentes familiares de fibrosis quística, insuficiencia renal pancreática, enfermedad pulmonar crónica, azoospermia e ingesta de sal. (E.J., 2018)

Los criterios de diagnóstico actuales incluyen, dadas las características clínicas, dos mediciones de la concentración de cloruro en el sudor por encima de 60 mmol/L o evidencia de transporte de iones alterado a través del epitelio nasal (diferencia de potencial nasal) o detectar dos supuestas mutaciones de fibrosis quística.

Palabras claves: fibrosis quística, mutaciones, meconio, epitelio nasal.

ABSTRACT

Cystic fibrosis (CF) is one of the most common fatal genetic diseases among Caucasians. It is characterized by dysfunction of the exocrine glands, pancreatic insufficiency and chronic bronchitis.

It is an autosomal recessive disease with a known defective gene on human chromosome 7 called the cystic fibrosis transmembrane conductance regulator (CFTR) gene, among all the mutations present in this gene mutations, the DF508 mutation is the most common to occur, which is basically found in about 70% of defective CFTR alleles. Traditionally, the diagnosis of cystic fibrosis has been based on at least 2-3 positive sweat electrolyte determinations and one of the following clinical criteria: meconium obstruction, family history of cystic fibrosis, renal pancreatic insufficiency, chronic lung disease, azoospermia, and salt intake. . (E.J., 2018)

Current diagnostic criteria include, given the clinical features, two measurements of sweat chloride concentration above 60 mmol/L or evidence of impaired ion transport across the nasal epithelium (nasal potential difference) or detecting two putative cystic fibrosis mutations.

Keywords: cystic fibrosis, mutations, meconium, nasal epithelium

INTRODUCCIÓN

La fibrosis quística (FQ) es una enfermedad causada por la mutación de un gen que codifica el canal clorhídrico transmembrana denominado regulador de conductancia transmembrana de la fibrosis quística (CFTR), que regula el transporte de aniones y aclaramiento mucociliar en las vías aéreas. El fallo funcional en el CFTR resulta en la retención de moco e infección crónica y, subsiguientemente, en la inflamación de las vías aéreas. Este efecto resulta seriamente perjudicial para los pulmones. La fibrosis quística (FQ) es una enfermedad causada por la mutación de un gen que codifica el canal clorhídrico transmembrana denominado regulador de conductancia transmembrana de la fibrosis quística (CFTR), que regula el transporte de aniones y aclaramiento mucociliar en las vías aéreas. El fallo funcional en el CFTR resulta en la retención de moco e infección crónica y, subsiguientemente, en la inflamación de las vías aéreas.

La fibrosis quística es causada por diferentes cambios (mutaciones) en el gen CFTR y se adquiere de manera genética recesiva afecta a varios sistemas corporales, y la morbi-mortalidad está causada principalmente por bronquiectasias, pequeñas obstrucciones de las vías aéreas y discapacidad respiratoria progresiva.

- Los tratamientos dependerán de los síntomas que se presenten e incluirá terapia respiratoria, el uso de inhaladores, suplementos de enzimas pancreáticas, suplementos nutricionales y otros aspectos médicos.
- Diferentes medicamentos nuevos más los de modificadores de CFTR, están aprobados para su uso en los Estados Unidos. Mientras se están realizando investigaciones para encontrar una cura para esta enfermedad.

En base a todo ello, el objetivo del presente trabajo se centra en determinar los métodos terapéuticos que se podrían emplear en el manejo de pacientes con fibrosis quística.

I. MARCO TEÓRICO

DEFINICIÓN

La fibrosis quística (FQ) o en inglés conocida como (CF, cystic fibrosis) o también llamada mucoviscidosis, es una enfermedad genética que puede considerarse muy letal en la raza indoeuropea. Caracterizada frecuentemente por una disfunción de las glándulas exocrinas, insuficiencia pancreática y bronconeumopatías crónicas. (E.J., 2018)

El producto del gen responsable de la fibrosis quística (CFTR, cystic fibrosis transmembrane conductance regulator), un regulador de la conducción transmembrana en la fibrosis quística, funciona como un canal de aniones en la membrana plasmática apical (luminales) de las células epiteliales, normalizando el volumen y la estructura de la secreción de la membrana externa.

Esta enfermedad se caracteriza por atacar las células epiteliales exocrinas, en la persona afectada su cuerpo empieza a producir un moco espeso y viscoso provocando una obstrucción en los conductos que se enlazan con los órganos siendo así el páncreas y los pulmones los más involucrados, aunque se presente de una entidad multisistémica. Efectivamente, la patología pulmonar existente y la insuficiencia pancreática se establecen de una forma fundamental en la evolución, gravedad y mortalidad en la FQ.

Un conocimiento cada vez más extenso y complejo de la genética molecular de CFTR y la bioquímica de sus proteínas transmembrana ha proporcionado la fácil identificación de fármacos para la fibrosis quística nuevos y recientemente aprobados en ensayos clínicos. (INFO, 2020)

FISIOPATOLOGÍA

CFTR es una glicoproteína transportadora dependiente de transmembrana AMPc responsable de una de las vías de transferencia de iones de cloro a las células epiteliales y también puede controlar la función de otras proteínas

transmembrana como los canales auxiliares de cloro y sodio. Esta proteína se encuentra localizada comúnmente en la membrana apical. Muchos tipos de células epiteliales: Células epiteliales del tracto respiratorio y glándulas submucosas del tracto gastrointestinal, hígado, vesícula biliar y páncreas. Las variaciones de la proteína CFTR imposibilitan su funcionamiento: procedimiento de envío y derivación final, todas las mutaciones descubiertas cambian. Asimismo, como la función CFTR: la imposibilidad para transportar cloruro. Esto revela la historia natural de las enfermedades de las glándulas sudoríparas, sistema respiratorio, páncreas, sistema reproductor masculino y aparato biliar. (E.J., 2018)

MANIFESTACIONES DE VÍAS RESPIRATORIAS

La morbilidad y mortalidad significativas agrupadas con la fibrosis quística se pueden imputar a la función respiratoria alterada, que se determina por la presencia de cuantiosos exudados pegajosos que taponan las vías respiratorias de tamaño pequeño a mediano. Es difícil excretar las secreciones del tracto respiratorio en la fibrosis quística y el microbioma complejo, especialmente *Pseudomonas aeruginosa*, *Staphylococcus aureus* y *Haemophilus influenzae* (entre otros patógenos), Se asemeja sistemáticamente en los cultivos de esputo de fibrosis quística.

El análisis microbiano ha identificado cientos de otros tipos de bacterias en los pulmones de pacientes con fibrosis quística, aunque su asociación con la insuficiencia pulmonar sigue sin estar determinada. La inflamación pulmonar que consiste en un ambiente mucoso denso e infección bacteriana crónica que conduce a daño tisular colateral y exacerbación de la insuficiencia respiratoria. Microorganismos como *P. aeruginosa* tienen patogenicidad estereotipada. Un evento mayor y una colonización temprana a menudo conducen a una infección pulmonar persistente con el mismo linaje genético. Después de un período de varios años de que la *P. aeruginosa* se encuentre desarrollándose en pulmones con fibrosis quística podrá adoptar un fenotipo mucoso (debido a la liberación de genes exógenos) confiere una ventaja selectiva sobre el patógeno y un mal pronóstico para el huésped.

Las maniobras para la exclusión de la *P. aeruginosa* en el inicio del

desarrollo de la enfermedad han estado presentes de manera fructíferas y, según los expertos, el pronóstico progreso drásticamente si se actúa en forma seguida.

SIGNOS PANCREATICOS.

El nombre completo de la enfermedad, fibrosis quística del páncreas, muestra la destrucción principal de la parte exocrina del páncreas y, consecuentemente, el progreso de cicatrices fibróticas, grasa como tejido de sustitución, o uno y otro fenómeno, proliferación quística, desvanecimiento del tejido acinar y disipación de la estructura normal del páncreas. Asimismo, con en los pulmones, las secreciones sólidas (a menudo designadas concreciones) interceptan los conductos pancreáticos degradando la producción y la salida de enzimas digestivas en el duodeno.

Las consecuencias de la insuficiencia pancreática exocrina contienen la absorción insuficiente crónica, retardo del crecimiento, hipovitaminosis liposoluble, altos niveles de tripsinógeno inmunorreactivo en suero (prueba diagnóstica manipulada para la localización sistemática neonatal) y el deterioro de masa celular de los islotes de Langerhans. (cuidate plus , 2018)

La diabetes mellitus concerniente con la FQ se exterioriza en más del 30% de los adultos con enfermedad y pueden ser muchos patrones (pueden causar una decadencia progresiva del páncreas endocrino, resistencia a la insulina de cortisol y factores adicionales modulados).

DAÑOS DIVERSOS A LOS ÓRGANOS

Comúnmente en la fibrosis quística del pulmón y el páncreas, las secreciones espesas y adherentes afectan distintos tejidos exocrinos. En los segmentos patológicos suelen estar en la meta de la obstrucción de los conductos biliares intrahepáticos y fibrosis del parénquima, y se indica casi siempre cirrosis multilobulillar en 4 a 15% de sujetos con FQ e insuficiencia hepática considerable como un testimonio proveniente que se presenta en adultos. (E.J., 2018)

Es dificultoso excretar el contenido del intestinal (luz), lo que induce a un

íleo meconial (sucede en el 10-20% de los neonatos con FQ), o un síndrome obstructivo del fragmento distal del intestino en personas mayores de edad.

Los varones demuestran una modificación completa del conducto deferente e infecundidad (contrariamente de que su espermatogénesis es eficaz) y el 99% de los varones que poseen FQ son estériles.

El inicio de este desperfecto anatómico en el sistema urogenital masculino no está muy despejado, pero puede ser una anomalía del desarrollo debido a la alteración de la secreción de los vasos sanguíneos o estructuras asociadas. Las secreciones anormales de los órganos reproductores femeninos pueden contribuir al aumento de las tasas de infertilidad en las personas con esta afección. La evidencia radiográfica de sinusitis está presente en muchos pacientes con FQ y es similar a los patógenos que se encuentran en el tracto respiratorio inferior, lo que sugiere que los senos paranasales pueden ser reservorios de bacterias.

PATOGENIA

CFTR es una proteína de membrana integral que funciona como un canal de aniones epiteliales. Esta molécula está compuesta por 1.480 aminoácidos y codifica un canal para el transporte pasivo de cloruros y bicarbonatos a través de la membrana plasmática de los tejidos epiteliales, con la dirección del flujo de iones dependiente de la dinámica electroquímica. La regulación de CFTR implica una estructura cíclica entre las estructuras abierta y cerrada y se ve reforzada por la hidrólisis del trifosfato de adenosina (ATP). El flujo de aniones a través de CFTR no está asociado con el transporte activo de gradiente de concentración, sino que utiliza la energía generada por la hidrólisis de ATP como un marcador clave del mecano regulación y los canales iónicos. (E.J., 2018)

CFTR se encuentra en las membranas apicales de las células acinares y otras células epiteliales, donde regula la tasa de secreción y la composición de las glándulas exocrinas. En muchas células epiteliales, la liberación de cloruros y bicarbonatos va acompañada de un influjo de agua, que ayuda a mover y eliminar

los productos exocritos. A lo extenso de la mucosa respiratoria, la capa de líquido biliar (PCL) demanda que el CFTR alcance una profundidad suficiente para permitir la dilatación biliar y el transporte biliar normales. Las células de las vías respiratorias con deficiencia de CFTR agotan el PCL, lo que hace que los cilios colapsen y no puedan eliminar la mucosidad del interior. En las glándulas submucosas de las vías respiratorias, los nódulos secretan grandes cantidades de CFTR, muchas de las cuales participan en la producción de moco y la segregación de secreciones glandulares en la extensión de las vías respiratorias.

Se cree que mecanismos de patogenia similares involucran otras glándulas exocrinas caracterizadas por la eliminación del transporte de moco, como la estasis y los conductos pancreáticos, los conductos biliares y el interior del intestino. En estos tejidos, se cree que la dinámica de la secreción de la cabeza de cloruro/bicarbonato, o ambas, induce la liberación de fluidos y electrolitos mediada por CFTR en el intestino, induce la reología de la mucosa y otros productos exocritos. La falla de este mecanismo interfiere con el transporte y la hidratación adecuados de las secreciones glandulares y, a menudo, se considera la causa subyacente de la obstrucción tubárica con el daño tisular que lo acompaña.

INFLAMACIÓN Y REMODELACIÓN PULMONARES

La fibrosis quística de las vías respiratorias se identifica por una respuesta inflamatoria de neutrófilos irreversible y crecidamente destructiva, que libera proteasas y oxidantes, lo que finalmente conduce a la remodelación de las vías respiratorias y las bronquiectasias. La neumonía grave es causada principalmente por infecciones respiratorias crónicas. Los macrófagos y las demás células en los pulmones de los pacientes con FQ provocan citocinas proinflamatorias que favorecen a las respuestas inmunitarias innatas y adaptativas. Se ha informado que las anomalías en la composición de los fluidos de la extensión de las vías respiratorias (p. ej., el pH) coligadas con CFTR comprimen la capacidad bactericida de los pulmones con fibrosis quística. Un área trascendente de investigación es la colaboración de CFTR como intermediario directo de las respuestas inflamatorias, la remodelación pulmonar o ambas. (cuidate plus , 2018)

EPIDEMIOLOGIA

Se considera una enfermedad rara, que afecta a entre 70.000 y 100.000 de los habitantes en todo el planeta. La incidencia de esta enfermedad varía según la región y es mucho más cuantioso en personas de linaje europeo: alrededor de 1 de cada 25 personas de linaje europea es portadora del alelo no eficaz.

En México nacen alrededor de 400 niños afectados cada año, equivalente a 1 de cada 8,500 nacimientos. La tasa de diagnóstico en México es baja y la esperanza de vida se estima en 18 años.

Aun no hay tratamiento que demuestren que existe una cura para la fibrosis quística. La esperanza de vida de las personas con fibrosis quística varía según la región y los recursos de tratamiento que se les asignan. Puede variar desde menos de 15 años en países como El Salvador o India, hasta 35 o 40 años en los EE. UU. o el Reino Unido, e incluso más cerca de los 50 años como en Canadá. (AMIIF, 2016)

Ecuador es uno de los países latinoamericanos donde la investigación de la fibrosis quística no se ha investigado a fondo. El objetivo de este estudio fue determinar la prevalencia de esta patología e identificar las 29 mutaciones europeas más comunes que afectan a los pacientes ecuatorianos con hemangioma. Se realizó un estudio prospectivo descriptivo con la participación de pacientes de la Fundación de Fibrosis Quística y de los principales hospitales pediátricos del Ecuador. Los criterios de inclusión fueron la presencia de síntomas clínicos clásicos de fibrosis quística más dos pruebas de electroforesis en sudor con pilocarpina positivas, IC > 60 mEq/l. Se utilizó heterodúplex para identificar la mutación F508del y luego validó estos resultados e identificó 28 mutaciones comunes adicionales en la población europea mediante una prueba de hibridación in situ (INNO-LiPA CFTR 29). Se inscribieron 62 pacientes y se identificaron el 53,22% de todos los alelos mutantes. Las mutaciones encontradas que coexistieron fueron la F508del con un (37,1%), G85E con un (8,9%), G542X con un (2,4%), N1303K con un (2,4%), G551D con un (1,6%) y R334W con un (0,8%).

La incidencia estimada de fibrosis quística en Ecuador (1:11 252) es muy similar a otros países latinoamericanos con una alta proporción de población mixta. Reportando así una de las repeticiones más altas de mutaciones G85E en el mundo. (Valle, 2007)

ETIOLOGÍA

La secuenciación del ADN del gen CFTR de pacientes de todo el mundo (y otros estudios) revela casi 2000 variantes de alelos, pero en promedio solo unos pocos cientos se identifican correctamente como la variante causante de la enfermedad. Distinguir las translocaciones de un solo nucleótido de otros polimorfismos causales es una tarea difícil. La fuente CFTR2 describe variantes genéticas con una etiología bien definida.

Los defectos patogénicos de CFTR a menudo se dividen en mecanismos submoleculares. Como muestra, la mutación frecuente del F508del (la nomenclatura demuestra la omisión de un único resto de fenilalanina [F][F] en la posición 508 CFTR) que da como resultado una tergiversación reconocida por las vías de control de calidad celular. La porción codificada por CFTR de F508del retiene la función del canal iónico, pero se detiene la madurez de la proteína en el retículo endoplásmico y CFTR no logra su sitio anhelado en la membrana plasmática. Al contrario, la vía CFTR F508del se descompone y degrada en el retículo endoplásmico por interrupción de proteínas. Las mutaciones de CFTR que obstaculizan la maduración de proteínas, distinguidas como defectos de clase II, son, con mucho, los cambios genéticos más comunes. En los Estados Unidos, F508del representa un promedio del 70 % de los alelos CFTR defectuosos y el 90 % de los pacientes con fibrosis quística tienen al menos una mutación F508del. (Guerra-Morillo, 2020)

Otros defectos genéticos incluyen defectos en los canales de iones CFTR, que son biológicamente empleados en la superficie de las células apicales, pero que no presentan apertura, ni regulan u realizan ambas funciones. Las proteínas en estos canales incluyen G551D (que reemplaza la glicina con aspartato en el enfoque 551 CFTR), lo que deriva a una inhabilidad para trasladar Cl⁻ o HCO₃⁻ en representación de ATP (anomalía tipo III). Los individuos con al menos un alelo

G55ID simbolizan el 4-5% de los pacientes con fibrosis quística existentes en los Estados Unidos.

Los alelos representantes de la aleación del gen CFTR así como la G542X, R553X y W1282X (codones de terminación temprana reemplazados por glicina, arginina y triptófano en la posición 542, 553 o 1282, respectivamente) forman parte de los defectos comunes de tipo I, además de otras discapacidades importantes o graves. Alteración de genes. Por ejemplo, la mutación W1282X es común en el origen Ashkenazi y es el genotipo de FQ dominante en Israel. Otros tipos de mutaciones de CFTR incluyen defectos en los poros de los canales iónicos (clase IV), empalme de ARN (clase V) y aumento de la renovación de la membrana (clase VI). (Valle, 2007)

DIAGNÓSTICO

El consentimiento para un diagnóstico de fibrosis quística recomendado por la Fundación Estadounidense de Fibrosis Quística debe basarse en al menos uno de los siguientes criterios. (INFO, 2020)

Los síntomas de la fibrosis quística dependen de la aspereza de la enfermedad, pero alcanzan a contener:

- ❖ tos persistente
- ❖ falta de aliento
- ❖ dolor de estómago
- ❖ pérdida de peso
- ❖ infecciones pulmonares habituales
- ❖ tos persistente
- ❖ heces anormales y con olor fétido
- ❖ estreñimiento
- ❖ sibilancias
- ❖ fatiga
- ❖ congestión nasal
- ❖ obstrucción intestinal

❖ infertilidad masculina

En la actualidad, el diagnóstico temprano de la fibrosis quística y otras enfermedades se ejecuta al nacer. Los recién nacidos a menudo se diagnostican poco posteriormente luego del nacimiento, antes de que se presenten los síntomas. No obstante, es primordial que los primeros síntomas que se reconozcan en los bebés e incluyan:

- La piel con sabor salada.
- falta de aumento de peso
- retardo en el crecimiento
- Prolapso rectal en el cual el recto sobresale del cuerpo

Los resultados clínicos incluyen:

1. Sinusitis crónica y enfermedad pulmonar colonización o infección persistente respiratorio.
2. Trastornos digestivos y nutricionales que incluyen obstrucción por meconio, insuficiencia pancreática, el fallo en el desarrollo y cirrosis biliar focal.
3. Síndrome de consumo de sal común.
4. Azoospermia obstructiva.
5. Hermanos con antecedentes de fibrosis quística o prueba de descubrimiento positiva Infantil.

La disfunción CFTR se puede reconocer por el:

- Aumento la concentración de cloro sudor.
- Identificar la mutación que causa enfermedad en todos los genes CFTR.
- Representación de envío incorrecta iones en el epitelio de la nariz.

En general, la prueba del sudor es buena la herramienta de diagnóstico está hecha si se sospecha FQ. Confirmar el diagnóstico basado en los números alto contenido de cloro en el sudor (>60 mEq/l), tomado de la camiseta vintage de Gibson y Cooke. 2% de los pacientes lo hacen valores de 50 a 69 mEq/L y 1 en

1000 los números pueden estar dentro del rango normal. La investigación genética actual permite generalmente diagnosticado paciente, mostrando la presencia de más de 1.000 mutaciones conocidas actualmente responsable de la enfermedad, aunque solo se han realizado estudios genéticos completos en un pequeño número de personas laboratorio dedicado. (E.J., 2018)

DIAGNÓSTICO PRENATAL

Actualmente, los recién nacidos están siendo examinados para detectar fibrosis quística mediante la evaluación de muestras de sangre en los Estados Unidos. En algunos casos, se puede usar una amniocentesis o una muestra de vellosidades coriónicas (CVS) para evaluar al feto antes del nacimiento. La amniocentesis extrae una pequeña cantidad de líquido (el líquido que rodea al embrión/feto en desarrollo) del saco amniótico. El médico inserta una aguja a través del abdomen y envía la muestra a un laboratorio para su análisis. Durante el CVS, los médicos usan una aguja para extraer una pequeña cantidad de placenta. Estas pruebas evalúan muestras para fibrosis quística y otros trastornos genéticos. (E.J., 2018)

PRUEBAS COMPLEMENTARIAS

Los médicos pueden usar una prueba de heces (heces), una espirometría o un cultivo de esputo para evaluar la presencia de fibrosis quística. También pueden ordenar las siguientes pruebas de imagen:

Tomografía computarizada (TC) del abdomen o el tórax: estas pruebas manejan un equipo especial de rayos X y una computadora para tomar imágenes precisas del interior de los pulmones o los intestinos. Estas imágenes pueden ayudar a establecer la gravedad de la fibrosis quística al identificar moco anormal y vías respiratorias dilatadas en los pulmones. La prueba además puede detectar la apariencia de una infección. La prueba asimismo utiliza radiación ionizante.

Radiografía de tórax: esta prueba maneja una dosis baja de radiación ionizante para crear imágenes para valorar las vías respiratorias dilatadas llenas de moco y las infecciones pulmonares que corresponden tratarse con antibióticos. Los médicos toman normalmente radiografías de tórax para ver cambios en

personas con fibrosis quística y para apartar otras afecciones respiratorias como una neumonía o atelectasia.

Imágenes por resonancia magnética (IRM) del abdomen o el tórax: estas pruebas utilizan imanes fuertes, ondas de radio y una computadora para establecer imágenes minuciosas de los pulmones y el tracto digestivo. Si bien las radiografías y las resonancias magnéticas se utilizan más frecuentemente para esta afección, la resonancia magnética puede contribuir a evaluar el daño producido por la fibrosis quística.

Ultrasonido abdominal: esta prueba de imágenes manipula un pequeño transductor o transductor, gel y ondas de sonido para implantar imágenes de la parte superior del abdomen. Valorando el páncreas, el hígado y la vesícula biliar (todos los cuales podrían verse afectados por la fibrosis quística).

Angiografía sinusal: esta prueba ajusta un equipo especial de rayos X y una computadora para instaurar múltiples imágenes o imágenes de las cavidades sinusales. Solo puede ayudar a asemejar pólipos nasales unilaterales, que son habituales en individuos con fibrosis quística.

TRATAMIENTO

La fibrosis quística a menudo se descubre durante el cribado neonatal o durante los primeros años de vida. Las personas diagnosticadas después de los 20 años a menudo tienen mutaciones residuales relacionadas con la función CFTR, como Arg117His, también conocida como R117H. (Guerra-Morillo, 2020)

Estos pacientes pueden presentar síntomas de compresión de las vías respiratorias a una edad temprana, pero pueden desarrollar bronquiectasias, pancreatitis o infertilidad más adelante en la vida. El diagnóstico se basa en pruebas de sudor y análisis de ADN. Los diagnosticados posteriormente tienen tasas de supervivencia favorables, lo que refleja altas tasas de mutaciones residuales relacionadas con la función y fenotipos menos graves. El tratamiento de la enfermedad implica el uso de medicamentos para tratar la causa y los síntomas. Por lo tanto, los objetivos del tratamiento sintomático incluyen:

TERAPIA CON LA UTILIZACION DE ANTIBIÓTICOS ORALES

El control de la enfermedad respiratoria es clave para el tratamiento de la enfermedad, ya que la insuficiencia respiratoria debida a una infección es la segunda causa principal de muerte por la enfermedad.

Se ha verificado que las fluoroquinolonas son eficaces como tratamiento antibiótico oral. Entre ellos enfatizan el uso de ciprofloxacino y el levofloxacino. Además, otros fármacos como la tobramicina y la amikacina pueden ser eficaces para prevenir las exacerbaciones pulmonares asociadas a infecciones respiratorias, especialmente las causadas por *Pseudomonas aeruginosa*, la causa más frecuente de fibrosis quística en pacientes.

Los antibióticos que se usan para tratar el empeoramiento de las afecciones pulmonares generalmente se inyectan en una vena, mientras que los tratamientos a largo plazo incluyen medicamentos inhalados u orales.

BRONCODILATADOR

En combinación con los agonistas de los receptores beta2, afecta directamente la relajación del músculo liso y aumenta la frecuencia de los exámenes de las mucosas (incluida la secreción continua de moco, el mantenimiento de la hidratación respiratoria). Sin embargo, el aumento de la viscosidad del esputo reduce este beneficio, por lo que la respuesta a estos agentes suele ser variable. En este conjunto, los fármacos más manipulados son el salbutamol, el fenoterol o el salbutamol combinado con bromuro de ipratropio. Se ha demostrado que estas moléculas son útiles durante el ejercicio y en pacientes con sibilancias. (Guerra-Morillo, 2020)

La teofilina, una goma xantana con propiedades broncodilatadoras, también se utiliza para estimular el centro respiratorio. Es un inhibidor de la fosfodiesterasa VI, una enzima que altera el cAMP intracelular. Los niveles superiores de cAMP incitan la relajación del músculo liso bronquial mientras inhabilitan los mediadores químicos a nivel de los mastocitos. Sus dos efectos

farmacológicos son relajantes del músculo liso bronquial (central y periférico) y antiinflamatorio porque inhibe la liberación de la quimiotaxis de los mastocitos implicados en los mecanismos inflamatorios a nivel bronquial. Actualmente, se administra por vía oral e intravenosa. El uso de pulmones aumenta la conformidad del paciente.

CORTICOIDES INHALADOS O ORALES

Hay varias propuestas para vincular los defectos subyacentes y la aparición de la inflamación en la fibrosis quística con la desregulación de la producción de citocinas, lo que favorece la continuación de la inflamación. Los corticosteroides funcionan al reducir cualquier respuesta inflamatoria que ocurra. La medicación oral tradicional es la prednisona a dosis de 1 mg/kg/día durante 5 a 7 días. Se inhalan en pacientes con hiperreactividad bronquial. Los más manipulados son beclometasona, budesonida y fluticasona.

SISTEMA GASTROINTESTINAL

El tratamiento se asienta principalmente en la prevención o el tratamiento de la obstrucción intestinal. Por lo tanto, la rehidratación sérica o los laxantes osmóticos se usan para la obstrucción incompleta de las vías respiratorias, o el enema hipertónico para la obstrucción completa de las vías respiratorias. Uno de los principales problemas de la fibrosis quística son las complicaciones gastrointestinales, como el cáncer de colon y los pólipos intestinales. Prevenirlos es crucial para asegurar la supervivencia del paciente.

La insuficiencia pancreática se asiste con terapia de reemplazo de enzimas pancreáticas, que contiene una combinación de proteasa, amilasa y lipasa.

NUTRICIÓN Y ELECTROLITOS.

Se recomienda complementar con una nutrición adecuada y prevenir la deshidratación. Se pide una dieta rica en calorías y grasas saludables con vitaminas A, D, E y K, así como elementos como el flúor y el zinc. La suplementación con cloruro de sodio depende de la edad del paciente y de los entornos ambientales

TRATAMIENTOS ACTUALES Y FUTUROS

Las terapias actuales, y las que asumirán éxito en un futuro contiguo, se fundan especialmente en la corrección de anomalías estructurales y funcionales del gen CFTR. Entre los compuestos manejados, se distinguieron los moduladores de CFTR, que estuvieron actos y capaces de increpar los errores basales de CF que se ocasionan en las proteínas. Su mecanismo de operación correcto todavía se desconoce en si. Por otro lado, los más distinguidos son ivacaftor y lumacaftor. (Guerra-Morillo, 2020)

Aunque su aparición ha mejorado el control de la FQ, también existen algunas limitaciones, que se enumeran a continuación:

- Solicitar más medicación para tratar los síntomas.
- Interacciones con los inductores e inhibidores de CYP3A.

Los efectos secundarios circunscriben aumento de las transaminasas, cataratas, dolor de boca y garganta.

- Prácticamente ineficaz en niños menores de 12 años.
- Requieren grandes dosis, especialmente de lumacaftor (se requieren hasta 600 mg).
- Las interacciones entre lumacaftor e ivacaftor involucran un aumento en el metabolismo de ivacaftor, por lo que demandan dosis más elevadas en terapias combinadas.
- Por otro parte, a raíz de la estructura multidominio y al plegamiento secuencial de CFTR, un medicamento no puede remediar todos los defectos en otros dominios. Así que siempre hay que usar la combinación.

Del mismo modo, varios medicamentos nuevos disponibles que pueden ser utilizados para tratar los síntomas en desarrollo, a fin de que la VX-445 y VX-659, acrecientan la expresión de CFTR por un mecanismo disperejo al de los moduladores de primera generación. Han confirmado ser efectivos y seguros, pero el 10% de los individuos no responde a tratamientos muy costosos.

Manejo crónico

Las medidas extrahospitalarias corrientes en caso de CF son intensivas, y hay tratamientos que incluyen enzimas pancreáticas exógenas que el paciente ingiere con las comidas; complementos nutricionales, antiinflamatorios, broncodilatadores y la administración periódica o a largo plazo de antibióticos orales o en aerosol (p. ej., como tratamiento de sostén en pacientes con ataque de *P. aeruginosa*). Se aplican sistemáticamente aerosoles con DNAasa obtenida por bioingeniería (cordones degradados de DNA que contribuyen a la viscosidad del moco), y solución salina hipertónica nebulizada (aumenta la profundidad de la PCL, activa la eliminación mucociliar y moviliza las secreciones espesas de vías respiratorias). La fisioterapia de vías respiratorias practicada varias veces al día es una técnica corriente para inducir la eliminación de moco en esas estructuras. En adultos con CF, la malabsorción, la inflamación crónica y las anomalías endocrinas originarán deficiente mineralización ósea que obliga a la administración de vitamina D, calcio y a otras medidas. El tiempo, la complejidad y los costos de la atención hogareña son considerables e imponen una carga extraordinaria a los pacientes y sus familias. Los tratamientos mejorados dirigidos a los déficits nutricionales, inflamación pulmonar, mucoestasis y otras secuelas siguen siendo una alta prioridad en el campo. (E.J., 2018)

Exacerbación pulmonar

La exacerbación intensa del trastorno en las vías respiratorias se trata comúnmente con hospitalización para fisioterapia neumológica frecuente y antibioticoterapia parenteral dirigida contra bacterias patógenas muy activas (frecuentemente con múltiples resistencias). Por la intervención intensiva en estas situaciones se podrá restaurar un gran componente de la función pulmonar, pero la pérdida constante y acumulativa de las reservas pulmonares refleja la evolución natural del trastorno. Entre los indicadores de mal pronóstico están el cultivo de esputo en que se identifica el complejo *Burkholderia cepacia*, *P. aeruginosa* mucoide o micobacterias atípicas cuya presencia es vigilada rigurosamente en la población de pacientes de CF. Se ha observado una

incidencia cada vez mayor de *S. aureus* resistente a meticilina, aunque no se conoce en detalle la importancia clínica de tal hecho. La protección típica intrahospitalaria con antibióticos incluye combinaciones farmacológicas como la de un aminoglucósido y un β lactámico por al menos 14 días. En tal situación, suele obtenerse, entre los 8 y 10 días, mejoría máxima de la función pulmonar. Muchas familias se deciden por la antibioticoterapia en el hogar, y se necesitan más estudios para valorar combinaciones farmacológicas específicas, duración del tratamiento y comparaciones entre el tratamiento hogareño y el intrahospitalario. Otras de las secuelas respiratorias de CF que obligan a veces a la hospitalización incluyen hemoptisis y neumotórax. En ~5% de personas con la enfermedad, hay hipersensibilidad a *Aspergillus* (aspergilosis broncopulmonar alérgica) y debe sospecharse su presencia en caso de no haber respuesta de las medidas terapéuticas corrientes.

Consideraciones respecto al trasplante pulmonar

En el contexto de la insuficiencia pulmonar por CF en etapa terminal, el trasplante pulmonar es una opción terapéutica viable con tasas de supervivencia a 5 años del orden de 60% y supervivencia media >8 años. La determinación del momento óptimo para la cirugía presenta un desafío sustancial, en particular porque el pronóstico general para individuos con enfermedad pulmonar grave es a veces difícil de predecir, y la mortalidad vinculada con el trasplante puede ser significativa. Las mediciones del volumen espiratorio forzado en 1 s (FEV_1) <30% pronosticadas, junto con una variedad de otros parámetros clínicos (frecuencia de hospitalización, necesidad de oxígeno suplementario, etc.), se utilizan a menudo como umbrales para ingresar a las listas de trasplantes, aunque los periodos de espera para los pulmones de donadores sanos pueden ser bastante prolongados. Según el resultado clínico y otras características, los pacientes con CF y sus familiares a veces no persiguen esta opción. La mejor manera de abordar la decisión es a través de consultas con los médicos que se especializan tanto en el manejo clínico de la CF como en el trasplante.

EXPECTATIVAS (PRONÓSTICOS)

La fibrosis quística no se puede curar. Sin embargo, el médico puede

recomendarle las siguientes opciones para reducir sus síntomas y corregir su calidad de vida:

- Cambios en el estilo de vida, como el empleo una mejor nutrición, ingesta de vitaminas, mayor actividad física y evadir el tabaquismo y el humo de segunda mano.
- Los medicamentos, como los antibióticos y los inhaladores, pueden ayudar a abrir las vías respiratorias y eliminar la mucosidad y las infecciones.
- La terapia torácica o las Técnicas de las vías respiratorias (ACT) pueden ayudar a eliminar la mucosidad, facilitar la expectoración y eliminar la mucosidad de los pulmones.
- En casos severos, es posible que se precise una cirugía u otros tratamientos para reformar su calidad de vida.

Estos procedimientos pueden contener un trasplante de pulmón, cirugía para contener el sangrado, extirpación de pólipos nasales o colocación de una sonda de alimentación para garantizar una nutrición adecuada. (cuidate plus , 2018)

1.1. Justificación.

La fibrosis quística (FQ) es una enfermedad hereditaria autosómica recesiva universalmente ocasionado por mutaciones en un gen en el brazo largo del cromosoma número 7.

La fibrosis quística es la enfermedad hereditaria más común en los caucásicos, pero es la causa de la enfermedad en todas las razas. Hasta la actualidad se han reconocido más de 1.400 mutaciones y 200 variables y polimorfismos diferentes que causan la enfermedad, y su incidencia varía considerablemente según la etnia y región geográfica estudiada. La enfermedad pulmonar es la principal causa de enfermedad y representa el 95% de las muertes.

En los pulmones, las vías respiratorias son el sitio principal de la lesión, y la eliminación anormal de la mucosa, las infecciones recurrentes y las bronquiectasias pueden conducir a una disfunción pulmonar progresiva e insuficiencia respiratoria. En el páncreas, la obstrucción ductal conduce a la atrofia, lo que requiere reemplazo de enzimas pancreáticas en alrededor del 85% de los pacientes. En algunos pacientes, la destrucción del páncreas también puede provocar insuficiencia endocrina pancreática y diabetes.

Se manifiesta de manera desigual en diferentes edades, al igual que la gravedad de la enfermedad y su tasa de progresión en los órganos involucrados. En este sentido, luego de revisar los documentos encontrados, descubrimos que hay muy pocos documentos escritos, hay grandes vacíos en estos temas y no debería ser así, porque cuando se trata de manejar a esta población afectada se torna algo nuevo que muchas ocasiones sonaría muy bizarro por eso el empleo de métodos que nos ayuden a un pronto descubrimiento del diagnóstico para ayudar a muchos niños y adultos que tienen enfermedades crónicas de por vida.

1.1.1. Objetivo general

Determinar los métodos terapéuticos empleados en el manejo de pacientes con fibrosis quística

1.1.2. Objetivos específicos

- Identificar las manifestaciones clínicas que presentan los pacientes con fibrosis quística desde el inicio de su vida
- Evaluar los diferentes tratamientos farmacológicos que promuevan la obtención de signos de mejoría relacion a la salud de los pacientes con fibrosis quística.
- Organizar programas educativos en torno a la desinformación de la población sobre el estilo de vida de los pacientes que padecen fibrosis quística

1.2. Datos generales

Nombre del Paciente: NN

Edad: 28 Años

Sexo: Femenino

Etnia: Mestizo

Estado Civil: soltero/a

Hijos: 0

Domicilio: Guaranda

Nivel De Educación: Bachiller de la república del Ecuador

Ocupación: Ama de casa

II. CAPITULO

2. METODOLOGÍA DEL DIAGNÓSTICO

2.1. Análisis del motivo de consulta y antecedentes.

Paciente de sexo femenino de 28 años ingresa por el área de emergencia por presentar un cuadro clínico caracterizado por la presencia tos productivas con expectoración verde espesa, alza termina no cuantificada, disnea desde hace tres días la cual se intensificó el día anterior a la consulta.

Historial clínico del paciente. Neumonía asociada a la comunidad (etapa niñez), Bronquiectasia

Antecedentes personales quirúrgicos: Ninguno

Antecedentes patológicos familiares:

- **Madre:** hipertensión arterial
- **Padre:** diabetes mellitus
- **Hermano:** fibrosis quística (fallecido hace 30 años atrás a la edad de 9 años)

Hábitos: Ninguno

2.2. Principales datos clínicos que refiere el paciente sobre la enfermedad actual (anamnesis).

Según refiere el familiar, la paciente que es usuaria de oxígeno domiciliario argumenta que el problema se originó por la intensificación de la disnea desde hace tres días, la cual empeora hace 24 horas, también por presentar alza térmica no cuantificada y tos productiva con expectoración, la paciente fue diagnosticada con neumonía actualmente acude por reagudización y no se descarta que sea por

sobreinfección bacteriana.

2.3. Examen físico (exploración clínica).

Condición neurológica. - Paciente orientado en tiempo y espacio, colaborador a órdenes, pupilas isocóricas reactivas.

Condición respiratoria. - paciente disneico, con uso de músculos accesorios para la ventilación, en la auscultación se aprecian crepitantes en ambos lóbulos pulmonares, pero con disminución del ruido en el campo pulmonar derecho.

Condición Cardiovascular. –Hemodinámicamente el paciente se encuentra con ruidos cardíacos hiperfonéticos y taquicárdicos mantiene una presión arterial 100/70 y con una frecuencia cardíaca de 110 latidos por minutos.

Condición gastrointestinal: Abdomen blando depresible no doloroso, con ruidos hidroaéreos presentes.

Condición Renal: Diuresis conservada, dentro de parámetros normales.

2.4. Información de exámenes complementarios realizados

Exámenes de Laboratorio

Examen de Laboratorio	Resultados	Valores referenciales
Reacción en cadena de la polimerasa (Pcr):	12 mg/l	< 10 mg/l
Inr:	1.10	0.8 – 1.2
Tiempo de protombina(TP):	13 s/min	11 – 13.5 s/min
Tiempo de tromboplastina parcial (TTP):	36.2 s/min	25 – 35 s/min
Hemoglobina (hb):	10.6 g/Dl	13 – 17 g/Dl
Hematocrito (hto):	36.8 %	40 – 50 %
Plaquetas:	431/mm ³	150 – 450/mm ³
Leucocitos:	13.09/mm ³	4.000 – 10.000/mm ³
Química sanguínea	Resultados	Valores referenciales
Glucosa:	76.90 mg/Dl	70 – 110 mg/ Dl
Urea:	10.08 mg/Dl	10 – 50 mg/Dl
Creatinina: 0.3	0.3 mg/Dl	0.6 – 1.1 mg/Dl
Sodio (Na):	131 mEq/L	135-145 mEq/L
Potasio (K):	4.8 mEq/L	3.5 – 5.0 mEq/L
Cloro (Cl):	87 mEq/L	96 – 106 mEq/L
Ast (aspartato aminotransferasa):	8 U/L	8 – 33 U/L
Alt (alanina aminotransferasa) :	7 U/L	4 – 36 U/L
Albumina:	2.69 g/dL	3.4 – 5.4 g/dL

• CULTIVO DE ESPUTO

Bacteria que origino deterioro del funcionamiento pulmonar es pseudonoma aeruginosa.

• Resistente

Tetraciclina, cloranfenicol, cefalosporinas de primera y segunda generación.

• Sensibilidad

Piperacilina

más

tazobactam.

RX de tórax.

La radiografía de tórax observo una bronquiectasia bilateral más consolidados en ambos campos pulmonares.

2.5. Formulación del diagnóstico presuntivo, diferencial y definitivo.

FIBROSIS QUISTICA

2.6. Análisis y descripción de las conductas que determinan el origen del problema y de los procedimientos a realizar.

Tomando en consideración el interrogatorio del paciente más el del familiar, sumando el examen físico, la radiografía de tórax más los exámenes de laboratorio nos da como conclusión que el diagnóstico definitivo es fibrosis quística.

CONDUCTA A SEGUIR

- + Pase al área de aislamiento neumológico
- + Control de signos vitales
- + Cabecera elevada a 60 grados
- + Nada por vía oral hasta mejorar la frecuencia respiratoria
- + Oxígeno por mascarilla reservorio 10 litros por minuto
- + Cloruro de sodio 0,9% 1000ml por IV por 5 horas a un goteo de 67 gotas por minuto
- + Levofloxacina 750 MG IV solo el primer día luego 500 MG diario
- + Ampicilina más sulbactam 1.5 gramos IV cada 8 horas
- + Ranitidina 500 MG IV cada 12 horas
- + Terapia respiratoria, no capotaje respiratorio
- + Salbutamol 2 puff cada 12 horas (verificar frecuencia cardiaca)
- + Bromuro de ipatropio 2 puff cada 8 horas

2.7. Indicación de las razones científicas de las acciones de salud, considerando valores normales.

Examen de Laboratorio	Resultados	Valores normales
Reacción en cadena de la polimerasa (Pcr):	12 mg/l	< 10 mg/l
Inr:	1.10	0.8 – 1.2
Tiempo de protombina(TP):	13 s/min	11 – 13.5 s/min
Tiempo de trombotoplastina parcial (TTP):	36.2 s/min	25 – 35 s/min
Hemoglobina (hb):	10.6 g/Dl	13 – 17 g/Dl
Hematocrito (hto):	36.8 %	40 – 50 %
Plaquetas:	431/mm ³	150 – 450/mm ³
Leucocitos:	13.09/mm ³	4.000 – 10.000/mm ³
Química sanguínea	Resultados	Valores normales
Glucosa:	76.90 mg/Dl	70 – 110 mg/ Dl
Urea:	10.08 mg/Dl	10 – 50 mg/Dl
Creatinina: 0.3	0.3 mg/Dl	0.6 – 1.1 mg/Dl
Sodio (Na):	131 mEq/L	135-145 mEq/L
Potasio (K):	4.8 mEq/L	3.5 – 5.0 mEq/L
Cloro (Cl):	87 mEq/L	96 – 106 mEq/L
Ast (aspartato aminotransferasa):	8 U/L	8 – 33 U/L
Alt (alanina aminotransferasa) :	7 U/L	4 – 36 U/L
Albumina:	2.69 g/dL	3.4 – 5.4 g/dL

Una vez observados y analizado cada uno de los valores encontrados en los respectivos análisis de laboratorio y las pruebas realizadas para determinar el diagnóstico definitivo; se concluyó que el tratamiento seleccionado es el mejor para el paciente en estos momentos.

2.8. Seguimiento.

DIA 1

Al día uno de estancia hospitalaria se encuentra a la paciente canalizada con una vía periférica permeable administrando un Cloruro de sodio 0,9% 1000ml con una tira horaria de 5 horas a un goteo de 67 gotas por minuto, Levofloxacina 750 MG IV solo por el primer día, Oxígeno por mascarilla reservorio 10 litros por minuto, 2 puff de Salbutamol y Bromuro de Ipatropio logrando disminuir el trabajo respiratorio sin la utilización de los músculos accesorios.

En los consiguientes días de estancia hospitalaria se administran las dosis recomendadas de fármacos:

- Levofloxacina 750 MG IV solo el primer día luego 500 MG diario
- Ampicilina más sulbactam 1.5 gramos IV cada 8 horas
- Ranitidina 500 MG IV cada 12 horas
- Salbutamol 2 puff cada 12 horas (verificando la frecuencia cardiaca)
- Bromuro de ipatropio 2 puff cada 8 horas

Se obtiene estabilizar la salud de la paciente disminuyendo la disnea presente, más un balance hídrico y nutricional obteniendo resultados satisfactorios.

DIA 21

A los 21 días de estancia se evidencia un nuevo deterioro por la producción excesiva de mucosidad en el árbol bronquial provocando un taponamiento traqueal donde las dosis de Salbutamol y Bromuro de ipatropio se administran cada 4 horas más la realización de vibraciones torácicas que permitieron ayudar a la paciente en el desplazamiento de la mucosidad presente en su árbol bronquial.

DIA 40

A los 40 días de estancia hospitalaria con los nuevos estudios de laboratorios realizados más las nuevas pruebas de exploración física se logró evidenciar que el estado nutricional de la paciente estaba deteriorándose más debido a la mala absorción de enzimas y proteínas en su alimentación a causa de su patología en comparación con el IMC con el que llegó la paciente antes de la hospitalización.

DIA 55

A los 55 días de hospitalización se vuelve a intensificar la disnea aumentado a 15 litros por minuto de oxígeno complementario, dosificando el Salbutamol y Bromuro de ipatropio a 2 puff cada 2 horas, logrando luego de 24 horas controlar el cuadro disneico en un 50% recomendando al familiar acompañante que no realice acciones que requieran un sobre esfuerzo en sus actividades y no suspender el oxígeno administrado, lamentablemente luego de 3 días la paciente fallece en horas de la madrugada, según datos arrojados de la necropsia la causa del deceso es por un tromboembolismo pulmonar masivo más un infarto miocárdico.

2.9. Observaciones

- Considerando que la enfermedad es completamente degenerativa, el objetivo del tratamiento empleado era aplazar el lapsus de muerte de la paciente.
- Se sugirió intensificar dosis enzimáticas y proteicas en la dieta de la paciente para aumenta su IMC.
- El tratamiento no logro progresar de manera satisfactoria tras la evolución de la patología que estaba presente en el momento de consulta, lo que llevo a perdida humana de la paciente.

2.10. Conclusiones

Como conocimiento general sabemos que la fibrosis quística es una enfermedad genética degenerativa que no tiene cura.

La gravedad de la enfermedad se ve involucrada al daño de los órganos que se ven más afectados en esta patología como lo son los pulmones y el páncreas causando un deterioro de difusión orgánica en el cuerpo.

La caída del estado nutricional es una lucha muy frecuente en estos pacientes ya que por los fallos que se presentan en el páncreas el organismo no logra absorbe todos los nutrientes que requiere contribuyendo a mayores complicaciones a futuro.

La fibrosis quística si bien no tiene cura existen tratamientos que permiten que la persona afectada por esta patología tenga un lapso de vida un poco más largas a comparación a otros años donde el lapsus de vida de estos era aproximadamente hasta los 35 años, pero con los nuevos tratamientos ya empleados en Estados Unidos se estima que una persona con fibrosis quística tenga la probabilidad de vivir hasta los 55 años.

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

- (2018, 1 noviembre). *Salud Pública: Día Mundial de la Fibrosis Quística*. AMIIF. Recuperado de <http://amiif.org/salud-publica-dia-mundial-de-la-fibrosis-quistica/#:%7E:text=Est%C3%A1%20considerada%20como%20un%20enfermedad,de%20un%20alelo%20no%20funcional>.
- CúidatePlus, R. (2018, 10 enero). *Fibrosis Quística*. CuidatePlus. Recuperado 10 de diciembre de 2021, de <https://cuidateplus.marca.com/enfermedades/respiratorias/fibrosis-quistica.html>
- Guerra-Morillo, M^a Oliva, Rabasco-Álvarez, Antonio M, & González-Rodríguez, María Luisa. (2020). Fibrosis quística: tratamiento actual y avances con la nanotecnología. Recuperado de https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=ES&Expert=586
- Sorscher E.J: (2019). Fibrosis quística. Recuperado de <https://accessmedicina.mhmedical.com/content.aspx?bookid=2461§ionid=211960175>
- Valle, Édison Patricio, Burgos, Ramiro Israel, Valle, José Rubén, Béjar, Daniela Egas, & Ruiz-Cabezas, Juan-Carlos. (2007). Analysis of CFTR gene mutations and Cystic Fibrosis incidence in the Ecuatorian population. *Investigación Clínica*, 48(1), 91-98. Recuperado en 07 de febrero de 2022, de http://ve.scielo.org/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0535-51332007000100009&lng=es&tlng=

ANEXOS

FOTO 1: Extrusión de la secreción mucosa en la superficie epitelial de vías respiratorias en caso de CF.

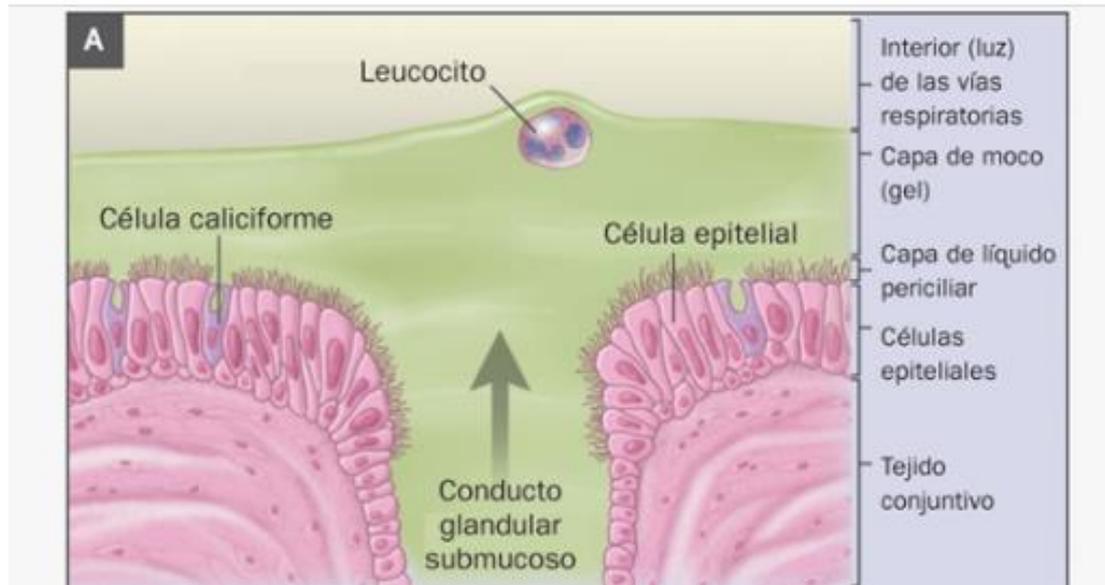


FOTO 2: Categorías de las mutaciones de CFTR.

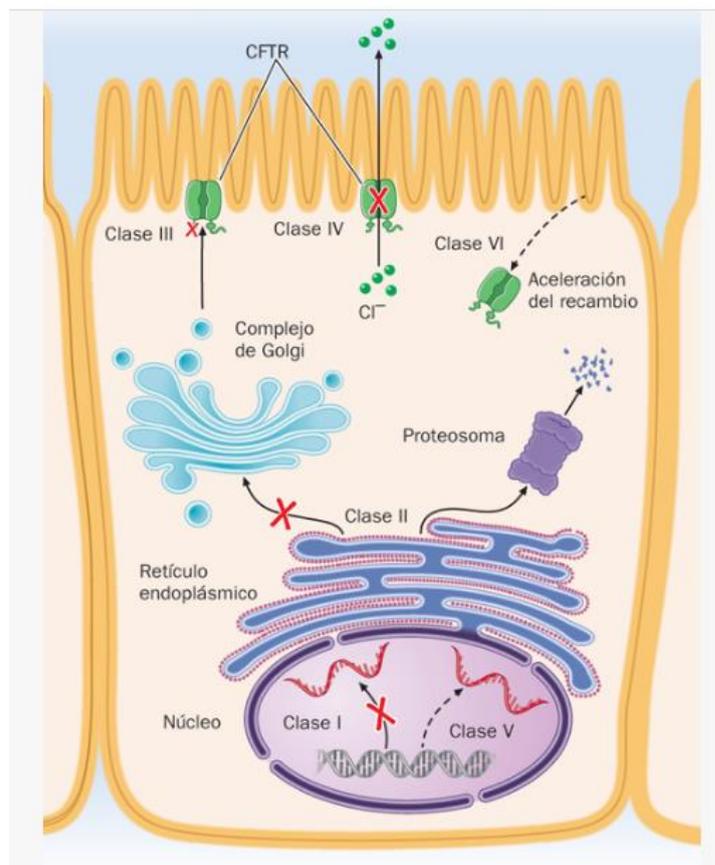


FOTO 3: Representación esquemática de los canales iónicos de sodio y cloruro en la fibrosis quística, comparados con los mismos en células normales.

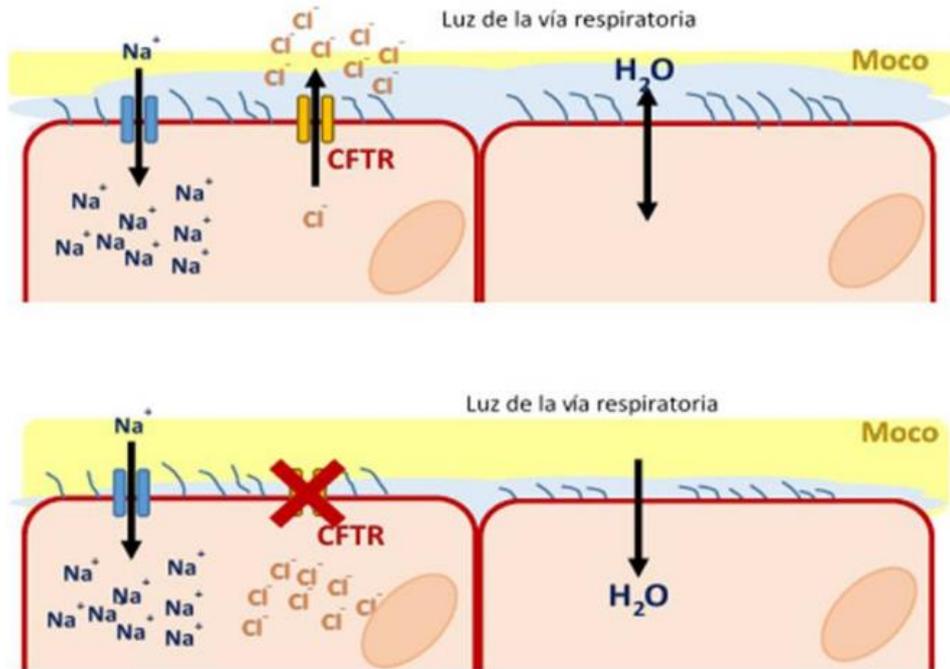


FOTO 4: RADRIOGRAFIA DE TORAX EN PACIENTE CON FIBROSIS QUÍSTICA





UNIVERSIDAD TÉCNICA DE BABAHOYO
FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD
ESCUELA DE SALUD Y BIENESTAR
CARRERA DE TERAPIA RESPIRATORIA



CERTIFICACION DE URKUND

A: La Egresada **JERAMEL BEATRIZ ALVAREZ MANZO**

Curiginal

Document Information

Analyzed document	INTERVENCION DEL TERAPISTA RESPIRATORIO EN PACIENTE FEMENINO DE 28 AÑOS CON DIAGNOSTICO DE FIBROSIS QUISTICA.docx (D131239746)
Submitted	2022-03-23T03:50:00.0000000
Submitted by	
Submitter email	jlvarez256@fcs.utb.edu.ec
Similarity	0%
Analysis address	wvalle.utb@analyst.orkund.com

Sources included in the report

W	URL: https://accessmedicine.mhmedical.com/content.aspx?bookid=2461&sectoid=211960175 Fetched: 2021-11-15T01:49:36.3730000		4
W	URL: https://www.radiologyinfo.org/en/info/cysticfbros Fetched: 2021-05-02T19:27:19.7530000		5
SA	TESIS DE TITULACION - MIRANDA CRUZ ALISON.docx Document TESIS DE TITULACION - MIRANDA CRUZ ALISON.docx (D130380446)		1
SA	Documento1.pdf Document Documento1.pdf (D127715896)		4
SA	esclerosis quística (3).pdf Document esclerosis quística (3).pdf (D104165554)		1
SA	MARCO TEORICO FIBROSIS QUISTICA Monica Kwapich.pdf Document MARCO TEORICO FIBROSIS QUISTICA Monica Kwapich.pdf (D64614100)		1



Firmado digitalmente por:
VERONICA MARIA VALLE DELGADO

Lic. Veronica Maria Valle Delgado
DOCENTE-TUTORA