



**UNIVERSIDAD DE ORIENTE
NÚCLEO DE ANZOÁTEGUI
ESCUELA DE CIENCIAS DE LA SALUD**

**CALIDAD DE VIDA EN PACIENTES CON FIBROSIS QUÍSTICA. UNIDAD
DE FIBROSIS QUÍSTICA. HOSPITAL UNIVERSITARIO DR. LUIS
RAZETTI - BARCELONA. AGOSTO 2007-DICIEMBRE 2008.**

**Asesor:
Prof. Maritza Marcano**

**Trabajo presentado por:
Br. Castillo, Rosalía
Br. Febres, Melissa
Br. Flores, María**

**Como requisito parcial para optar al título de
MÉDICO CIRUJANO**

Barcelona, 11 de marzo 2010

DEDICATORIA

A Dios Todopoderoso y a la Virgen Del Valle por guiar mis pasos y llenar mi corazón de paciencia, fé y esperanzas durante toda mi carrera, por protegerme e iluminar mi camino.

A mis padres quienes con sus consejos, apoyo y ayuda me enseñaron a luchar para lograr mis metas, en especial a mi querida Nena, fuente inagotable de amor maternal y apoyo incondicional, mis triunfos son también tuyos.

A mis hermanos, Carlos y Miguel, gracias por compartir mis momentos de alegría y tristeza, los quiero mucho.

A mi siempre amada Gogó, la muerte no te alejó de mí sólo te immortalizó en mis recuerdos, no hay palabras de agradecimiento a Dios por haberte tenido en mi vida. A mi bella Gran Mamá, ejemplo de perseverancia y mujer plena... gracias por tus enseñanzas, tú también eres mi lucero del alba.

A toda mi familia, muchísimas gracias por su apoyo y cariño incondicional.

A mi esposo, mi charles bello, mi mejor amigo y ejemplo de constancia... eres el pilar de mi vida, gracias por hacerme tan feliz y apoyarme en todo momento. Te amo.

A mis suegros y cuñados, gracias por acogerme como a un miembro más de su familia y acompañarme en todas las circunstancias.

A mis amigos, en especial a Melissa y Rosalía, no sólo por ser mis compañeras en este trabajo sino por todos estos años de amistad, mis palabras de agradecimiento se quedan cortas para ustedes.

A todas aquellas personas que no nombro pero que dejaron huella en mí y sin duda alguna contribuyeron de una u otra forma a todos mis logros.

A todos mil gracias, María Fernanda.

DEDICATORIA

Principalmente a Dios Todopoderoso, por darme todo lo que tengo, iluminar mi camino, darme voluntad, fuerza y confianza para alcanzar este sueño tan anhelado.

A mis padres Marvelis Rodríguez y Alexis Febres, por darme la vida, cuidarme siempre, brindarme su amor incondicional y confiar en mí, ustedes han sido mi gran fuerza inspiradora durante toda mi carrera y es por ustedes que se hace realidad este proyecto tan anhelado. LOS AMO!!!

A mis hermanas Alexia y Marelvis, por brindarme su cariño incondicional y ayudarme siempre. LAS QUIERO MUCHISIMO!!!

A mi bella abuela Elia, por sus muchísimas bendiciones y estar siempre pendiente de mi. TQM abuela!!!

A mis tíos Cucho y Elia, que durante toda mi vida han estado a mi lado, viéndome crecer, contribuyendo con mi formación, y durante estos 7 años de mi carrera su apoyo siempre estuvo presente, este logro también es de ustedes. LOS QUIERO MUCHO!!!

A tantas personas, que cada uno con sus diferentes personalidades, pero todas con un mismo objetivo, me dejaron una enseñanza, compartimos muchos momentos agradables y desagradables, y de compañeros de clases pasaron a ser mis amigos ellos son: María Fernanda, Rosalía, Nohelys, Yeca, Eledys, Carmen, Sergio y en especial mi amiga Valen que siempre estuvo allí para guiarme y a darme sus mejores consejos Los quiero mucho!!

Por último a todas aquellas personas que confiaron en mí. GRACIAS!!!

Melissa Febres Rodríguez.

DEDICATORIA

La vida está llena de obstáculos y cuando me puso un desafío supe enfrentarlo y salir adelante, por tal motivo dedico este logro a las personas que de una u otra manera hacen de mí una mejor persona.

Gracias a Dios y a la virgen del valle por darme la fortaleza espiritual necesaria para no decaer en los momentos difíciles y por iluminar siempre mi camino.

A ti Madre por haberme dado la vida. Por ser la mejor de las madre que todo lo da sin esperar nada a cambio, por tu ejemplar valor para combatir adversidades, constancia para continuar la vida siguiendo siempre adelante y nunca darte por vencida, por tus sacrificios, abnegación, tu amor y apoyo incondicional pero sobre todo por cuidar de mi hija para poder continuar mi carrera. Sin ti no lo hubiese logrado madre!!! Te adoro.

A ti Papi por tu lucha incansable día a día para sacarnos adelante, enseñarnos el valor del trabajo, que la perseverancia y el esfuerzo son el camino para lograr objetivos. Y sobre todo por brindarme una segunda oportunidad y confiar en mí.

A ti hija, porque llegaste a mi vida cuando no lo esperaba y lo hiciste para llenarme de amor, alegría y motivación para seguir adelante. A pesar que te deje tan pequeña nunca me olvidaste y siempre me reconociste como tu mama. Gracias por esperarme y prestarme el tiempo que te pertenecía para terminar esta meta. Eres el motor de mi vida, eres mi todo. Te amo mi Princesa.

Karol, Gracias por haberme ayudado en este recorrido no tan fácil, por tus consejos, por estar conmigo en los momentos más difíciles de mi vida y asumir en todo momento tu rol de hermana mayor. Responsable, protectora e incondicional ante todo. Gracias por ser ejemplo a seguir. Lo logramos hermana.

A ti mi Negra, simplemente por ser como eres. sabes que en el fondo tienes algo de mí, gracias por contagiarme la alegría de vivir, por cuidar de mi chiqui y quiero que esto te sirva de ejemplo para que en un futuro no muy lejano logres tus metas. Recuerda que para triunfar en la vida, no es importante llegar de primero, simplemente hay que llegar, levantándose cada vez que se cae en el camino.

A ti mi amor que compartiste conmigo momentos de alegrías y me entregaste tu tiempo, espacio y sobretodo me enseñaste a ser feliz. Gracias por tu ayuda, eres una parte importante en el libro de mi vida. Nunca te olvidare.

A ti Abuela Rosaura que aunque no estuviste en vida con nosotros, siempre has cuidado de mí y me ayudaste a encontrar la luz cuando el camino se ponía oscuro.

A mis amigas: Nellyta, Maricruz, Mariangel. Por todos los momentos compartidos, por soportarme durante tanto tiempo, por ser como mis hermanas y por hacerme sentir como en casa cuando lo necesite. Gracias chicas por apoyarme siempre y aceptarme tal cual soy. Las quiero Mucho.

A Melissa y María Fernanda, por brindarme su amistad, por su paciencia, tolerancia y el trabajo en equipo realizado.

A los que nunca dudaron que lograría este triunfo: Nelly, Pablo, Yanci, Grendy, Frank Diomar, a mis hermanas Ysabel y Mirian y al resto de mi familia y amigos que han confiado en mí. Gracias! Sin ustedes no hubiese podido hacer realidad este sueño.

Rosalía A, Castillo Z.

AGRADECIMIENTOS

Queremos expresar nuestro agradecimiento a la Universidad de Oriente Núcleo Anzoátegui, por ser nuestro segundo hogar en el desarrollo de nuestra vida profesional, y a los profesores de la Escuela de Ciencias de la Salud

A todos los Doctores y al personal que labora en los diferentes servicios del Hospital Universitario Dr. Luis Razzeti por su colaboración en nuestra formación académica y personal.

Nuestro más sincero agradecimiento a la Dra. Maritza Marcano por aceptar ser nuestro tutor en esta linda experiencia, ofrecernos sus conocimientos y herramientas necesarias para salir triunfantes en esta ardua lucha, por tenernos paciencia y comprendernos, por ser un ejemplo a seguir en nuestro futuro profesional.

Al Dr. Martínez, encargado de la Unidad de Fibrosis Quística, por brindarnos la oportunidad de trabajar a su lado, y ser una pieza fundamental para la realización de este proyecto. Gracias Doctor no hay palabras para agradecerle.

A la apreciada Dra, Pérez Calma por ofrecernos su asesoría y conocimientos. Estamos agradecidas de todo corazón.

A nuestros Padres, familiares, amigos y compañeros de estudio por su apoyo incondicional, compañía, comprensión. Los queremos mucho.

A todas las personas que nos ayudaron de una u otra forma durante estos años de carrera....

*Mil gracias a todos...
Rosalía, Melissa y María*

INDICE

DEDICATORIA	ii
AGRADECIMIENTOS	ix
INDICE	xi
LISTA DE TABLAS	xiii
RESUMEN.....	xvi
INTRODUCCIÓN	18
CAPITULO I.....	23
EL PROBLEMA	23
1.1 PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA	23
1.2 OBJETIVOS	25
1.2.1 Objetivo General	25
1.2.2 Objetivos Específicos.....	25
1.3 JUSTIFICACIÓN	26
CAPITULO II	28
MARCO TEORICO.....	28
2.1 Fibrosis Quística	28
2.2 Fisiopatología de la afección pulmonar	28
2.3 Fisiopatología de la afección intestinal.....	30
2.4 Fisiopatología de la afección del sistema reproductivo	32
2.5 Fisiopatología de la afección de las glándulas sudoríparas.....	32
2.6 Pruebas que pueden realizarse para establecer el diagnóstico de fibrosis quística	33
2.7 Tratamiento de la fibrosis quística	35
2.7.1 Tratamiento pulmonar	36
2.7.2 Tratamiento nutricional.....	40
2.7.3 Tratamiento de las complicaciones intestinales	41

2.7.4 Tratamiento de las complicaciones hepáticas	41
2.7.5 Tratamiento de la hiperglicemia.....	42
2.7.6 Otros aspectos terapéuticos	42
2.7.7 Nuevos tratamientos.....	43
CAPITULO III	44
MARCO METODOLÓGICO.....	44
3.1 Tipo de investigación	44
3.2 Población y muestra	44
3.3 Criterios de inclusión	44
3.4 Criterios de exclusión.....	45
3.5 Técnica de recolección de datos.....	45
3.6 Materiales y métodos	45
3.7 Procesamiento estadístico para el análisis de datos	46
CAPITULO IV	47
ANALISIS Y PRESENTACION DE RESULTADOS	47
4.1 Presentación de Resultados.....	47
4.2 Discusión.....	65
CAPITULO V	67
CONCLUSIONES Y RECOMENDACIONES.....	67
5.1 CONCLUSIONES	67
5.2 RECOMENDACIONES.....	69
REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS.....	72
APENDICE.....	75
APÉNDICE A	75
APÉNDICE B	78
APÉNDICE C	79
METADATOS PARA TRABAJOS DE GRADO, TESIS Y ASCENSO:.....	1

LISTA DE TABLAS

Tabla 1. Fibrosis quística según sexo. Anexo pediátrico. Hospital Universitario “Dr. Luís Razetti”- Barcelona. Agosto 2007-Diciembre 2008.	47
Tabla 2. Fibrosis quística según grupo de edades. Anexo pediátrico. Hospital Universitario “Dr. Luís Razetti”- Barcelona. Agosto 2007-Diciembre 2008.	48
Tabla 3. Fibrosis quística según procedencia por estado. Anexo pediátrico. Hospital Universitario “Dr. Luís Razetti”- Barcelona. Agosto 2007-Diciembre 2008.	49
Tabla 4. Fibrosis quística según zona de procedencia. Anexo pediátrico. Hospital Universitario “Dr. Luís Razetti”- Barcelona. Agosto 2007-Diciembre 2008.	50
Tabla 5. Fibrosis quística según motivo de consulta más frecuente. Anexo pediátrico. Hospital Universitario “Dr. Luís Razetti”- Barcelona. Agosto 2007-Diciembre 2008.	51
Tabla 6. Fibrosis quística según limitación ante actividades físicas. Anexo pediátrico. Hospital Universitario “Dr. Luís Razetti”- Barcelona. Agosto 2007- Diciembre 2008.	52
Tabla 7. Fibrosis quística según limitación ante actividades recreativas. Anexo pediátrico. Hospital Universitario “Dr. Luís Razetti”- Barcelona. Agosto 2007- Diciembre 2008.	53
Tabla 8. Fibrosis quística según limitación ante actividades cotidianas. Anexo pediátrico. Hospital Universitario “Dr. Luís Razetti”- Barcelona. Agosto 2007- Diciembre 2008.	54

Tabla 9. Fibrosis quística según desenvolvimiento en ámbito escolar y/o laboral. Anexo pediátrico. Hospital Universitario “Dr. Luís Razetti”- Barcelona. Agosto 2007-Diciembre 2008.	55
Tabla 10. Fibrosis quística según relación entre desenvolvimiento regular o deficiente en ámbito escolar y/o laboral con la enfermedad. Anexo pediátrico. Hospital Universitario “Dr. Luís Razetti”- Barcelona. Agosto 2007-Diciembre 2008.	56
Tabla 11. Fibrosis quística según sensación de vergüenza ante manifestaciones clínicas. Anexo pediátrico. Hospital Universitario “Dr. Luís Razetti”- Barcelona. Agosto 2007-Diciembre 2008.	57
Tabla 12. Fibrosis quística según percepción de incomodidad para familiares, amigos o compañeros de trabajo. Anexo pediátrico. Hospital Universitario “Dr. Luís Razetti”- Barcelona. Agosto 2007-Diciembre 2008.	58
Tabla 13. Fibrosis quística según percepción de rechazo por parte de amigos o compañeros de trabajo. Anexo pediátrico. Hospital Universitario “Dr. Luís Razetti”- Barcelona. Agosto 2007-Diciembre 2008.	59
Tabla 14. Fibrosis quística según cumplimiento del tratamiento. Anexo pediátrico. Hospital Universitario “Dr. Luís Razetti”- Barcelona. Agosto 2007-Diciembre 2008.	60
Tabla 15. Fibrosis quística según relación entre tratamiento y mejora de la sintomatología. Anexo pediátrico. Hospital Universitario “Dr. Luís Razetti”- Barcelona. Agosto 2007-Diciembre 2008.	61
Tabla 16. Fibrosis quística según utilidad del tratamiento para su mejoría. Anexo pediátrico. Hospital Universitario “Dr. Luís Razetti”- Barcelona. Agosto 2007-Diciembre 2008.	62

Tabla 17. Fibrosis quística según presencia de efectos desagradables atribuidos al tratamiento. Anexo pediátrico. Hospital Universitario “Dr. Luís Razetti”- Barcelona. Agosto 2007-Diciembre 2008..... 63

Tabla 18. Fibrosis quística según síntomas desagradables atribuidos al tratamiento. Anexo pediátrico. Hospital Universitario “Dr. Luís Razetti”- Barcelona. Agosto 2007-Diciembre 2008. 64

RESUMEN

CALIDAD DE VIDA EN PACIENTES CON FIBROSIS QUÍSTICA. UNIDAD DE FIBROSIS QUÍSTICA. HOSPITAL UNIVERSITARIO “DR. LUÍS RAZETTI”- BARCELONA. AGOSTO 2007 - DICIEMBRE 2008.

Castillo Rosalía, Febres Melissa, Flores María. Unidad de Fibrosis Quística-Departamento de Pediatría. Hospital Universitario “Dr. Luís Razetti”- Barcelona. Estado Anzoátegui, Venezuela.

La fibrosis quística es una enfermedad hereditaria que consiste en el espesamiento de las secreciones corporales, las cuales obstruyen los canales transportadores, dando lugar a infecciones, inflamación y posterior destrucción a nivel pulmonar, pancreático, hepático y reproductivo. Es una patología grave con una esperanza de vida limitada. En el estado Anzoátegui no se conocen estudios inherentes a la misma, por ello se realizó un estudio de tipo descriptivo de campo, cuyo objetivo fue determinar la calidad de vida en pacientes con fibrosis quística atendidos en la Unidad de Fibrosis Quística-Departamento de Pediatría del Hospital Universitario “Dr. Luís Razetti” de Barcelona en el período agosto2007-diciembre 2008. La recolección de información se realizó mediante un formulario llenado de las historias clínicas para conocer: edad, sexo, motivo de consulta, procedencia, entre otros datos; además se realizó una encuesta basada en el Cuestionario Respiratorio de St. George modificado, que evaluó las limitaciones físicas y sociales, el cumplimiento del tratamiento y su utilidad. Los resultados arrojaron que la enfermedad predominó en el sexo masculino en el 68,75% y en el grupo etario de 14 a 20 años con un 50%. El motivo de consulta más frecuente fue infección respiratoria en un 37,5%. Por otro

lado, el 68,75% afirmó tener limitación física, y el 81,25% limitación ante actividades recreativas. El 93,75% afirmó cumplir el tratamiento, relacionándolo con la mejora de su calidad de vida. Se concluyó que la fibrosis quística tiene diversas repercusiones en la vida cotidiana de los afectados y que puede influir negativamente a su integración familiar, social y laboral.

PALABRAS CLAVES: fibrosis quística, calidad de vida, Cuestionario Respiratorio de St. George.

INTRODUCCIÓN

La fibrosis quística es un trastorno multisistémico hereditario que afecta a niños y adultos, y que se caracteriza principalmente por obstrucción e infección de las vías respiratorias y por alteraciones del proceso digestivo y sus secuelas. Es el rasgo recesivo con peligro para la vida más habitual en la raza blanca. El rasgo patogénico dominante es una alteración de las superficies epiteliales, que origina una amplia, variada y a veces desconcertante gama de manifestaciones iniciales y complicaciones. (Boat T., 2001).

En los Estados Unidos, aproximadamente 30.000 individuos padecen la enfermedad; en su mayoría, son diagnosticados a los seis meses de edad, aunque cerca de un 7% son diagnosticados en la edad adulta. Canadá tiene cerca de 3.000 habitantes con esta condición. Y en Hispanoamérica, a pesar que es menos común, aproximadamente uno de cada 46 hispanoamericanos son portadores de al menos un gen CFTR anormal, que corresponde al gen alterado en la fibrosis quística. (Boucher R., 2006).

Debido a los avances en el tratamiento logrados en los últimos 30 años en países desarrollados tales como Estados Unidos, Canadá y países europeos, más del 38% de los pacientes con fibrosis quística alcanza la edad adulta, y 13% sobrevive después de los 30 años de edad. (Sánchez I., et al 2001). Aunque no existen datos estadísticos para valorar el alcance de la situación a nivel nacional, es indudable que el impacto social de esta enfermedad es enorme, dado a la condición a la que relega al ser humano que la padece. Hoy día las vías correctas de tratamiento, junto a la atención adecuada a cada caso, permiten que las personas con fibrosis quística puedan rehabilitar su autoestima y calidad de vida hasta unos niveles de comodidad personal

en su entorno familiar, social y escolar y/o laboral, siempre que reciban la consideración suficiente para garantizar la atención integral que su situación precisa.

La fibrosis quística es una enfermedad hereditaria, autosómica recesiva que se presenta como una enfermedad multiorgánica. Los primeros síntomas y signos aparecen de forma típica en la infancia, aunque pueden manifestarse durante la adultez dependiendo de la penetrancia genética. Esta enfermedad se caracteriza por una infección crónica de las vías respiratorias que finalmente conduce a enfermedad pulmonar obstructiva crónica (EPOC), insuficiencia pancreática exocrina, disfunción intestinal, funcionamiento anormal de las glándulas sudoríparas y disfunción urogenital. (Roa J., et al, 2000).

La prevalencia de la fibrosis quística varía según el origen étnico de la población. Se detecta aproximadamente en uno de cada 3.000 nacidos vivos en la población caucásica de América del Norte y del norte de Europa, en uno de cada 17.000 nacidos vivos afroamericanos, y en uno de cada 90.000 nacidos vivos de la población asiática (Boucher R., 2006). En Latinoamérica, la enfermedad es una realidad y existen importantes centros de fibrosis quística en los diferentes países del subcontinente; la frecuencia de la enfermedad está influida por la conformación social de los países, pudiendo presentarse diferencias dentro de una misma región geográfica (Roa J., et al, 2000)

En 1940, la fibrosis quística fue reconocida como una alteración de un gen con patrón hereditario autosómico recesivo. En 1985, investigadores de Londres, Toronto y Salt Lake City localizaron dicho gen en el brazo largo del cromosoma siete (CR 7). Cuatro años más tarde, en 1989 Francis Collins, Lap-Chee Tsui y John R. Riordan identificaron el gen de la fibrosis quística, el cual codifica una proteína, denominada Regulador de Conductancia de Transmembrana de Fibrosis Quística (CFTR), que funciona como un canal de cloro, dependiente de ATP. La disfunción de esta proteína

(CFTR), ocasiona un transporte anormal de electrolitos en las células epiteliales, por ello se presenta una incapacidad para secretar cloro y una excesiva reabsorción de sodio seguido de agua, produciéndose un fluido anormal. (Boucher R., 2006).

Actualmente se han determinado aproximadamente 450 alteraciones en la secuencia del gen o mutaciones, pudiéndose presentar genotipos homocigotos o heterocigotos, de lo cual va a depender la severidad de las manifestaciones clínicas. De todas las mutaciones hasta ahora identificadas la $\Delta F508$; llamada así por la delección del aminoácido fenilalanina en la posición 508, es la más frecuente, constituyendo el 70% de las mutaciones y asociándose generalmente con la enfermedad clásica de EPOC, insuficiencia pancreática y concentraciones elevadas de sodio y cloruro en sudor. (Boucher R., 2006).

En la ciudad de Queensland, Australia, se llevó a cabo un estudio donde se tomaron en cuenta 217 niños en edades comprendidas entre los 2 y 19 años, de los cuales unos eran controlados en la unidad de fibrosis quística central (urbano) y otros en un centro periférico (rural); se concluyó que los niños de 8 y 12 años con fibrosis quística y sus padres son quienes perciben una inferior calidad de vida; mientras que la valoración de la calidad de vida de la población controlada en el hospital urbano frente a la controlada en el centro periférico ofreció pocas diferencias. (Fernández M., et al 2006).

Al estudiar a 37 personas adultas con fibrosis quística, en Málaga (España), estables desde el punto de vista respiratorio y nutricional, se realizó una valoración de la gravedad de la enfermedad mediante espirometría, así como una valoración nutricional mediante la medición del peso, la talla, el índice de masa corporal, impedanciometría bioeléctrica y parámetros analíticos, encontrándose que la afectación clínica más importante en el momento del diagnóstico fue la respiratoria en un 48,6% seguida de la afección gastrointestinal en un 45,9%. El 35% presentaba

un FEV₁ (en porcentaje) superior al 80%; el 40%, entre el 40 y el 80%, y en un 24% el valor era inferior al 40%. El 59% de los pacientes había presentado en algún momento de su vida colonización por *Haemophilus influenzae*, el 75% por *Pseudomonas aeruginosa* o *cepacea* y el 81% por *Staphylococcus aureus*. Veintitrés pacientes (62,2%) habían experimentado al menos una reagudización respiratoria en el año anterior al estudio. El 70% presentaba insuficiencia pancreática. Siete pacientes (19%) presentaban diabetes mellitus, y otros 4 (11%) tenían alguna otra alteración de los hidratos de carbono. También se determinó que un total de once pacientes (30%) tomaban suplementos dietéticos-terapéuticos, que representaban un 18,9% del aporte calórico total. (Padilla A., et al 2007).

En un estudio realizado en el Hospital “J.M de los Ríos” de Caracas a un total de 41 niños con diagnóstico de fibrosis quística por electrolitos en sudor y estudio genético, se observó una prevalencia de la fibrosis quística estadísticamente significativa en pacientes preescolares y escolares, de los cuales la mayoría pertenecían al sexo masculino (78%). De igual forma se determinó que el 70% de los pacientes eran positivos para la mutación FΔ508 y que la manifestación otorrinolaringológica prevalente fue la rinusinusitis (73%), mientras que en el tracto gastrointestinal la alteración mayormente encontrada fue la insuficiencia pancreática en un 48%. (Alvarado J., et al 2000).

La patogenia es explicada porque, la proteína CFTR es una cadena única polipeptídica que contiene 1480 aminoácidos y que parece actuar como un canal de cloruro regulado por el monofosfato de adenosina (AMP) cíclico, y como su propio nombre lo indica, también regula otros canales iónicos. La forma totalmente elaborada del CFTR se encuentra en la membrana plasmática del epitelio normal. Los estudios bioquímicos indican que la mutación ΔF508 da lugar a un procesamiento inadecuado y a la degradación intracelular de la proteína CFTR. Por tanto, la ausencia de dicha proteína en los lugares celulares adecuados contribuye a la fisiopatología de

la fibrosis quística. De esta forma, los epitelios afectados muestran funciones diferentes en su estado nativo; es decir, algunos absorben volumen como en el caso de las vías respiratorias y epitelio intestinal; otros absorben sal pero no volumen, como los conductos sudoríparos; y otros secretan volumen, como en el caso del intestino proximal y páncreas. Dado a esta diversidad de actividades nativas, no debe sorprender que la fibrosis quística produzca efectos muy diferentes sobre los patrones de transporte de los electrólitos y el agua. (Boucher R., 2006).

CAPITULO I

EL PROBLEMA

1.1 PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

Los síntomas y la severidad de la fibrosis quística varían de paciente a paciente. Por ejemplo, no todos sufren de función pancreática deteriorada. De igual forma, el grado de la enfermedad pulmonar también es variable. En parte, dichas variaciones son debidas a las diferencias en los defectos genéticos específicos, pero incluso los pacientes con mutaciones idénticas pueden experimentar severidades muy diversas de la enfermedad. De hecho, los hermanos con el mismo defecto genético que comparten otros rasgos genéticos pueden tener diversos grados de afectación. (Sánchez I., et al 2001).

Según la **OMS**, la calidad de vida es "la percepción que un individuo tiene de su lugar en la existencia, en el contexto de la cultura y del sistema de valores en los que vive y en relación con sus objetivos, sus expectativas, sus normas, sus inquietudes. Se trata de un concepto muy amplio que está influido de modo complejo por la **salud** física del sujeto, su estado psicológico, su nivel de independencia, sus relaciones sociales, así como su relación con los elementos esenciales de su entorno". (Fernández M., et al 2006).

El cuestionario respiratorio St. George fue diseñado para cuantificar el impacto de la enfermedad de las vías respiratorias en el estado de salud y el bienestar percibido por los pacientes y ser, al mismo tiempo, suficientemente sensible para reflejar los

cambios en la actividad de la enfermedad, así como medir la alteración ocasionada por la misma y estimar los cambios en el estado de salud después de la administración de un tratamiento. (Fernández M., et al 2006).

En el presente trabajo se mostrará un estudio descriptivo con la finalidad de evaluar la calidad de vida en pacientes con fibrosis quística atendidos en la Unidad de Fibrosis Quística del Departamento de Pediatría. Hospital Universitario “Dr. Luís Razetti” durante el período agosto 2007-diciembre 2008, ya que en dicha institución no se conocen datos que aporten conocimientos sobre este estado; para ello se debe: identificar la distribución por sexo y grupo etario de los pacientes con fibrosis quística, determinar la procedencia de los mismos, establecer el motivo de consulta más frecuente, y reconocer las limitaciones sociales (escolar, laboral) y físicas de los pacientes con fibrosis quística.

El impacto de esta investigación radica en que al evaluar la calidad de vida de los pacientes con fibrosis quística se contribuye al conocimiento de esta enfermedad dentro del gremio médico y todo el personal de salud que mantiene contacto con los mismos. Así mismo, favorece este conocimiento a la elaboración de un grupo de recomendaciones que permitan una mejor aceptación personal y social de estos pacientes.

1.2 OBJETIVOS

1.2.1 Objetivo General

Evaluar la calidad de vida en pacientes con fibrosis quística. Unidad de Fibrosis Quística- Departamento de Pediatría. Hospital Universitario “Dr. Luís Razetti”- Barcelona. Agosto 2007 - Diciembre 2008.

1.2.2 Objetivos Específicos

- Identificar la distribución por sexo y grupo de edades de los pacientes con fibrosis quística evaluados en la Unidad de fibrosis quística-Departamento de Pediatría del Hospital Universitario “Dr. Luís Razetti”- Barcelona. Agosto 2007-diciembre 2008.
- Precisar la procedencia de los pacientes con fibrosis quística evaluados en la Unidad de fibrosis quística-Departamento de Pediatría del Hospital Universitario “Dr. Luís Razetti”- Barcelona. Agosto 2007-diciembre 2008.
- Establecer el motivo de consulta más frecuente.
- Reconocer las limitaciones sociales (escolar, laboral) y físicas de los pacientes con fibrosis quística.
- Sugerir recomendaciones que permitan una mejor aceptación personal y social de los pacientes con diagnóstico de fibrosis quística.

1.3 JUSTIFICACIÓN

En Venezuela la fibrosis quística es una patología de la cual se conoce poco su prevalencia, debido a que no se diagnostica o existe un sub-registro en los anuarios epidemiológicos, consecuencia de no pertenecer al grupo de enfermedades denunciabiles.

El tratamiento está dirigido a conservar las funciones fisiológicas, evitar las complicaciones y mejorar la cantidad y calidad de vida de quienes la padecen. Sin embargo, la progresión de la enfermedad y los efectos secundarios de los tratamientos, con frecuencia disminuyen la percepción de la calidad de vida de los pacientes.

El promedio de vida actual en Venezuela de los pacientes con fibrosis quística alcanza aproximadamente los 18 años de edad, lo cual contrasta con lo observado en pacientes de países desarrollados que tienen un programa de manejo de la enfermedad y alcanzan un promedio de 35 a 40 años de edad.

Tomando entonces en consideración que en Venezuela existen escasas publicaciones y que en la Unidad de fibrosis quística del Departamento de Pediatría-Hospital “Dr. Luís Razetti” no se han realizado estudios inherentes a esta patología, a pesar de que la mayoría de los pacientes que son atendidos en dicha unidad son niños preescolares, escolares y adolescentes, y que sólo pocos de ellos llegan a la adultez, surge el interés de realizar el presente estudio que permita al gremio médico y a todo el personal de salud conocer el impacto que tiene la fibrosis quística en la calidad de vida de quienes la padecen; evaluar las limitaciones en el ámbito físico, social, escolar y/o laboral; y en base a ello establecer una serie de recomendaciones que

favorezcan a una mejor aceptación propia y social de estas personas, conllevando esto a una calidad de vida digna de cualquier ser humano.

CAPITULO II

MARCO TEORICO

2.1 Fibrosis Quística

La fibrosis quística es un trastorno multisistémico hereditario que afecta a niños y adultos, y que se caracteriza principalmente por obstrucción e infección de las vías respiratorias y por alteraciones del proceso digestivo y sus secuelas. Es el rasgo recesivo con peligro para la vida más habitual en la raza blanca. El rasgo patogénico dominante es una alteración de las superficies epiteliales, que origina una amplia, variada y a veces desconcertante gama de manifestaciones iniciales y complicaciones. (Boat T., 2001).

2.2 Fisiopatología de la afección pulmonar

El epitelio de las vías respiratorias en la fibrosis quística muestra tanto tasas elevadas de transporte de sodio (Na^+) como disminución de la secreción de cloruro (Cl^-). El defecto en la permeabilidad de Cl^- refleja la ausencia de la cinasa dependiente de AMP cíclico y del transporte de Cl^- regulado por la proteincinasa C, que está mediado por las funciones del canal de Cl^- de CFTR. La depuración del moco parece ser un mecanismo de defensa primario innato de las vías respiratorias contra las infecciones causadas por las bacterias inhaladas. La hipótesis central de la fisiopatología de las vías respiratorias en el caso de la fibrosis quística considera que la tasa anormalmente elevada de absorción de Na^+ y la tasa muy baja de excreción de Cl^- reducen el contenido de sal y agua del moco y agotan el volumen del líquido periciliar. Tanto el espesamiento del moco como el agotamiento de dicho líquido

producen adherencia del primero a la superficie de las vías respiratorias. (Roa J., et al 2000).

La adherencia del moco trae como consecuencia la incapacidad para eliminarlo normalmente de las vías respiratorias por mecanismos ciliares o dependientes del flujo de aire (tos). De esta forma, la acumulación progresiva del moco obstruye las vías aéreas y proporciona un ambiente óptimo para la proliferación bacteriana. La mayoría de los pacientes que padecen fibrosis quística están colonizados por una o más especies bacterianas. Los gérmenes que frecuentemente predominan en ellos son: *Pseudomonas aeruginosa*, *Staphylococcus aureus*, *Haemophilus influenza* y *Streptococcus pneumoniae* (Roa J., et al 2000).

La infección bacteriana persistente induce a una excesiva respuesta inflamatoria con gran liberación de mediadores químicos, entre los que se incluyen: factor de necrosis tumoral, citocinas, proteínas del complemento, leucotrienos, enzimas tipo elastasas, actinas y antioxidantes, que finalmente ocasionan daño tisular severo; por ello hoy en día se considera el fenómeno inflamatorio de importancia relevante dentro de la patogénesis de la fibrosis quística; de hecho, la frecuencia de sinusitis crónica durante la infancia es notable, siendo la misma causante de obstrucción nasal y rinorrea. (Cobos N., et al 2007).

En las vías respiratorias inferiores, el primer síntoma de la fibrosis quística es la tos, que con el tiempo se hace continua y productora de esputo viscoso, purulento y de color verdoso. Inexorablemente, los períodos de estabilidad clínica se ven interrumpidos por exacerbaciones, las cuales con el transcurso de los años se hacen más frecuentes, mientras que la recuperación de la función pulmonar perdida es menos completa, dando lugar a insuficiencia respiratoria. (Cobos N., et al 2007).

La primera anomalía de la función pulmonar observada en los niños con fibrosis quística, que es el aumento de la relación volumen residual/capacidad pulmonar total, sugiere que la enfermedad de las pequeñas vías respiratorias es la primera alteración que se produce. Posteriormente con el avance de la enfermedad se observan alteraciones, tanto reversibles como irreversibles de la capacidad vital forzada y del volumen espiratorio forzado en un segundo. El componente reversible se refleja en la acumulación de secreciones intraluminales y/o reactividad bronquial, mientras que el componente irreversible comprende la destrucción crónica de la pared de las vías respiratorias y la bronquiolitis. (Cobos N., et al 2007).

2.3 Fisiopatología de la afección intestinal

Los efectos digestivos de la fibrosis quística son diversos. En el páncreas exocrino la ausencia del canal CFTR del Cl⁻ en la membrana apical del epitelio ductal pancreático altera la función de un intercambiador de cloruro y bicarbonato (HCO₃⁻) de dicha membrana, dando lugar a un aumento en la viscosidad de las secreciones de dicho órgano, y por tanto, a la retención de las enzimas pancreáticas, produciéndose daño irreversible en todo el tejido pancreático, acompañado a menudo de dolorosa inflamación. La deficiencia de enzimas digestivas se traduce en una mala absorción intestinal, con la subsiguiente excreción de los nutrientes en las heces, las cuales se tornan voluminosas, glutinosas y fétidas. En consecuencia, la malabsorción conduce a desnutrición y retardo en el crecimiento y desarrollo, ambos debidos a la baja biodisponibilidad calórica. Las personas con fibrosis quística tienen, en particular, problemas para absorber las vitaminas A, D, E, y K. (Boucher R., 2006).

A medida que progresa la enfermedad, las células beta del páncreas, encargadas de la producción de insulina, pueden deteriorarse por lo que el paciente presentará

elevados niveles de glicemia sanguínea, aumentando la predisposición de desarrollar diabetes insulino dependiente en el futuro (Boat T., 2001).

En la fibrosis quística, el epitelio intestinal, debido a la falta de secreción de Cl^- y agua, muestra una alteración de la capacidad para limpiar las mucinas secretadas y otras macromoléculas de las criptas intestinales. La secreción reducida de líquidos mediada por el CFTR puede agudizarse por una absorción excesiva de los mismos en el intestino distal, que refleja las anomalías en la regulación de la absorción de Na^+ mediada por el CFTR. Las dos disfunciones conducen a la desecación del contenido intraluminal y la obstrucción del intestino delgado y grueso. En los recién nacidos con fibrosis quística puede presentarse una condición llamada íleo meconial, en el cual el intestino delgado es obstruido por un tapón de meconio, este síndrome comienza característicamente con distensión abdominal, vómitos e incapacidad para expulsar las heces. (Boucher R., 2006).

Por otra parte en los pacientes de mayor edad es común la presentación del síndrome de obstrucción intestinal distal causado por las heces glutinosas. Los síntomas característicos de dicha obstrucción son: dolor en fosa ilíaca derecha, pérdida de apetito, vómitos ocasionales y, a menudo la palpación de una masa abdominal. Puede confundirse con apendicitis, frecuente en los pacientes con fibrosis quística. (Boucher R., 2006).

En el sistema hepatobiliar, la secreción defectuosa de Cl^- y agua en los conductos hepáticos ocasiona una retención de las secreciones biliares debido a la viscosidad de las mismas; el bloqueo de las vías biliares ocasiona daño en los tejidos adyacentes, cirrosis biliar local y cirrosis hepática propiamente dicha. En tal caso, resultan comprometidas funciones de primer orden, tales como las implicadas en la neutralización de toxinas, y en la síntesis de importantes proteínas como por ejemplo, los factores de coagulación. De igual forma, la incapacidad del epitelio de la vesícula

biliar para secretar sal y agua puede originar tanto colecistitis crónica como colelitiasis. (Boucher R., 2006).

2.4 Fisiopatología de la afección del sistema reproductivo

Tanto en los varones como en las mujeres con fibrosis quística es frecuente el retraso de la pubertad. El patrón de retraso en la maduración probablemente sea secundario a los efectos de la enfermedad pulmonar crónica y la nutrición inadecuada sobre la función reproductora endocrina. Más del 95% de los pacientes varones afectados con la enfermedad presentan azoospermia, reflejo de la obliteración de los conductos deferentes que, a su vez indica una secreción defectuosa de líquido. El 20% de las mujeres son estériles, debido a los efectos de la enfermedad pulmonar crónica sobre el ciclo menstrual; a la consistencia y el espesor del moco cervical que bloquea la migración del espermatozoides; y posiblemente, a las alteraciones de las trompas de Falopio y de la pared uterina en el transporte de líquidos. (Boucher R., 2006).

2.5 Fisiopatología de la afección de las glándulas sudoríparas

Los pacientes con fibrosis quística secretan volúmenes casi normales de sudor al acino glandular, pero son incapaces de absorber el cloruro de sodio del sudor durante el paso de éste por el conducto glandular, debido a que las células epiteliales ductales no pueden absorber Cl^- , de esta forma el sudor se excreta con una concentración de sal cinco veces mayor a los valores normales. (Boucher R., 2006).

Diagnóstico:

Debido al elevado número de mutaciones genéticas presentes en la fibrosis quística, no se utiliza el análisis del ADN de forma primaria para el diagnóstico de la

enfermedad, éste más bien se basa en una combinación de criterios clínicos y análisis de los valores de Cl^- en el sudor, así como en la determinación de antecedentes familiares de la enfermedad. (Cobos N., et al 2007).

2.6 Pruebas que pueden realizarse para establecer el diagnóstico de fibrosis quística

Entre las pruebas que pueden realizarse para establecer el diagnóstico de fibrosis quística se encuentran:

1.- Prueba del sudor: Las concentraciones de Na^+ y Cl^- en el sudor varían con la edad, pero es frecuente que una concentración de $\text{Cl}^- >60$ meq/L permita diferenciar entre los pacientes con fibrosis quística y aquellos con otras enfermedades pulmonares. (Cobos N., et al 2007).

2.- Estudio genético: Tiene utilidad pronóstica ya que se ha establecido una relación entre homocigosis para ΔF508 e insuficiencia pancreática; sin embargo, no existe una relación de predicción entre dicha condición genética y enfermedad pulmonar. (Cobos N., et al 2007).

3.- Tamizaje neonatal: Se basa en la determinación de niveles de tripsina inmunorreactiva en sangre, la cual está elevada cinco a diez veces de su valor normal. Puede dar falsos positivos y falsos negativos, pero ayuda a un diagnóstico precoz. (Cobos N., et al 2007).

También contribuyen al diagnóstico el estudio de la función pancreática, la radiología, función respiratoria y estudios microbiológicos.

4.-Función pancreática: La disfunción pancreática exocrina se manifiesta clínicamente en muchos pacientes. Sin embargo, conviene comprobarla si surgen dudas acerca del estado funcional del páncreas. La medición del balance de grasa con una muestra de heces de 3 días o el estudio directo de la secreción enzimática tras el sondaje duodenal y la estimulación directa con pancreozimina-secretina son métodos fiables pero demasiado molestos o cruentos para los niños, y no se utilizan de forma sistemática. Mientras que la prueba de determinación del tripsinógeno inmunorreactivo sérico, anteriormente nombrada, distingue de forma fiable a los pacientes con fibrosis quística, con o sin insuficiencia pancreática, a partir de los 7 años de edad pero no antes. (Cobos N., et al 2007).

5.- Radiología: Los hallazgos radiológicos pulmonares sugieren el diagnóstico, pero no son específicos. La hiperinsuflación pulmonar es un dato precoz que puede pasarse por alto si no existen infiltrados ni densidades lineales. Las adenopatías hiliares pueden ser llamativas. En fases avanzadas, se observan hiperinsuflación, con notable descenso del diafragma, esternón arqueado hacia adelante y silueta cardíaca estrecha. Con frecuencia se visualizan dilatación de los segmentos de la arteria pulmonar y atelectasia segmentaria o lobular. (Kuhm J., 1992).

6.- Función respiratoria: las pruebas de función respiratoria no se obtienen hasta los 5-6 años de edad, en cuyo momento la mayor parte de los pacientes muestra el patrón típico de afectación pulmonar obstructiva. La alteración funcional del flujo máximo mesoespiratorio se presenta de forma precoz, reflejo de la obstrucción de las pequeñas vías respiratorias. Los hallazgos de enfermedad obstructiva de las vías respiratorias y las respuestas moderadas a un broncodilatador son compatibles con un diagnóstico de fibrosis quística en todas las edades. (Cobos N., et al 2007).

7.- Estudios microbiológicos: el hallazgo de *S. aureus* o de *P. aeruginosa* en los cultivos de las vías respiratorias inferiores sugieren firmemente el diagnóstico de fibrosis quística. (Cobos N., et al 2007).

El diagnóstico, por tanto, se plantea frente a un paciente con un cuadro clínico compatible con fibrosis quística (enfermedad sinusal, pulmonar, gastrointestinal, síndrome de pérdida de sal, etc.), alteración de dos exámenes de electrolitos en sudor (> 60 meq/L), e idealmente con certificación de estudio genético. (Ferri F., 2002).

2.7 Tratamiento de la fibrosis quística

Los principales objetivos del tratamiento de la fibrosis quística son favorecer la eliminación de las secreciones y controlar la infección pulmonar, así como proporcionar una nutrición adecuada y evitar la obstrucción intestinal. El plan terapéutico debe ser integral y acompañarse de un control estrecho y una intervención precoz y enérgica. (Boat, T., 2001).

Entre los cuidados generales se recomienda hospitalizar al paciente con el fin de efectuar un diagnóstico preciso y una valoración inicial, comenzar el tratamiento, demostrar la afectación pulmonar, y educar al paciente y a sus progenitores para que mantengan un nivel adecuado de cuidados domiciliarios. Se programarán visitas de seguimiento ambulatorio cada dos a tres meses, ya que muchos aspectos de este trastorno requieren una vigilancia cuidadosa. En cada visita se completará la historia clínica del intervalo transcurrido desde la última visita y se explorará al paciente de forma integral. Se obtendrá una muestra de esputo o si no se dispone de ella, un frotis faríngeo bajo obtenido durante o después de la tos forzada para realizar cultivo y antibiograma. En el programa de atención deben participar un enfermero, un

fisioterapeuta respiratorio, un asistente social, un dietista, y un psicólogo, según las necesidades del paciente. (Cobos N., et al 2007).

Dado que las secreciones de los pacientes con fibrosis quística carecen de fluidez, se debe prestar atención a la hidratación oral en la primera infancia, especialmente en las épocas de calor o ante casos de gastroenteritis aguda, para evitar que se exacerben los problemas de la eliminación del moco de las vías respiratorias. Por la misma razón, se debe instaurar un tratamiento intravenoso precoz en caso de deshidratación. (Bellini L., et al 2004).

2.7.1 Tratamiento pulmonar

Su finalidad es eliminar las secreciones de las vías respiratorias y controlar la infección. (Cobos N., et al 2007).

Tratamiento con inhaladores: El tratamiento con aerosoles se utiliza para hacer llegar medicamentos y agua a la parte inferior del árbol respiratorio, habitualmente antes o después del drenaje postural segmentario. Algunas sustancias, como los broncodilatadores pueden administrarse con inhalador dotado de dosificador, con o sin espaciador, que permite la dosificación intermitente con un pequeño compresor que dispara un nebulizador manual. La solución básica de los aerosoles es suero salino al 0.45-0.9%. En los pacientes con hiperactividad respiratoria se añadirá salbutamol u otros β -agonistas. (Boat, T., 2001).

Cuando los patógenos de las vías respiratorias son resistentes a los antibióticos orales o cuando la infección resulta difícil de controlar en el domicilio, los antibióticos en aerosol pueden disminuir los síntomas, mejorar la función pulmonar y eliminar la necesidad de hospitalizar al paciente. Diversos estudios han demostrado que la función pulmonar mejora si se administran dosis elevadas de tobramicina (300 mg dos veces al día mediante nebulizador). También se han empleado carbenicilina (1 g),

ticarcilina (0.5 g) y colistina (20-40 mg). Algunos pacientes presentan sensibilización o resistencia a los antibióticos, pero ambos casos son en extremo infrecuentes. (Cobos N., et al 2007).

Fisioterapia respiratoria: Este tratamiento habitualmente consiste en la percusión del tórax combinada con drenaje postural, y se basa en la idea de que la tos elimina el moco de las vías respiratorias grandes, pero se precisan vibraciones torácicas para movilizar las secreciones de las vías respiratorias pequeñas, en las que las tasas de flujo respiratorio son bajas. La fisioterapia respiratoria puede ser especialmente útil en pacientes con fibrosis quística porque estos acumulan primero secreciones de las vías respiratorias pequeñas, incluso antes del comienzo de los síntomas. Se recomienda efectuar fisioterapia respiratoria de una a cuatro veces al día, según la gravedad de la disfunción pulmonar. Después de “drenar” cada segmento se fomenta la tos o las espiraciones forzadas. (Cobos N., et al 2007).

Tratamiento antibiótico: Los antibióticos representan la clave del tratamiento destinado a controlar la progresión de la infección pulmonar, y su objetivo consiste en reducir la intensidad de la infección endobronquial y retrasar la lesión pulmonar progresiva. Para guiar la frecuencia y duración del tratamiento se utilizarán todos los aspectos de la historia clínica y la exploración del paciente, tales como: anorexia, pérdida de peso y disminución de la actividad. El tratamiento antibiótico varía entre ciclos cortos e intermitentes con monoterapia y tratamiento continuo con uno o más medicamentos. Las dosis son, con frecuencia, dos o tres veces superiores a las recomendadas en las infecciones leves debido a que en los pacientes con fibrosis quística, la masa corporal magra es mayor y las tasas de aclaramiento de muchos antibióticos son superiores a las de otros sujetos. Así mismo, resulta difícil lograr niveles eficaces de muchos antimicrobianos en la secreción de las vías respiratorias. (Cobos N., et al 2007).

Antibioticoterapia oral: Sus indicaciones comprenden la presencia de síntomas respiratorios y la identificación de gérmenes patógenos en cultivos de las vías respiratorias. Siempre que sea posible, la elección de los antibióticos se basará en las pruebas de sensibilidad in vitro. La duración habitual del tratamiento asciende a dos semanas o más, y se recomiendan dosis máximas. Las quinolonas son los únicos antibióticos orales con eficacia general contra *Pseudomonas*, pero este microorganismo se vuelve resistente con rapidez. Se han descrito infecciones por especie de *Mycoplasma pneumoniae* o *Chlamydia pneumoniae*, lo que justifica el empleo empírico de macrólidos para el brote de los síntomas. (Cobos N., et al 2007).

Antibioticoterapia intravenosa: Cuando un paciente presenta signos y síntomas progresivos o incesantes a pesar de emplear medidas intensivas en el domicilio, está indicado el tratamiento antibiótico por vía intravenosa. Aunque muchos pacientes mejoran en los 7 primeros días, a menudo conviene prolongar el período de tratamiento al menos hasta 14 días. La dosis parenteral inicial se administra por lo general cada 8 horas. Se recomiendan unos niveles sanguíneos máximos de 10ml/L y niveles mínimos por debajo de 2ml/L a fin de reducir al mínimo los riesgos de ototoxicidad y nefrotoxicidad. Las modificaciones del tratamiento deben guiarse por los resultados de los cultivos y por la ausencia de mejoría. (Boat T., 2001).

Tratamiento broncodilatador: Muchos pacientes con fibrosis quística presentan una obstrucción reversible de las vías respiratorias, a veces asociadas a asma franca o a aspergilosis broncopulmonar. El tratamiento comprende el uso de agonistas β -adrenérgicos en aerosol. El cromoglicato disódico o el clorhidrato de ipratropio se emplean como fármacos alternativos. (Cobos N., et al 2007).

Antiinflamatorios: Los corticoides son útiles en el tratamiento de la aspergilosis broncopulmonar alérgica y otras enfermedades con hiperreactividad respiratoria grave que a veces afectan a los pacientes con fibrosis quística. (Zenteno G., 2007).

Endoscopia y lavado: El tratamiento de la obstrucción respiratoria comprende en ocasiones, la aspiración o el lavado del árbol traqueobronquial, especialmente en presencia de atelectasias o impactación mucoide. El lavado broncopulmonar se efectúa instilando suero salino o un mucolítico a través del broncoscopio de fibra óptica. También se puede instilar directamente antibióticos en el momento del lavado con lo que se logra de forma transitoria una concentración endobronquial muy superior a la que obtiene mediante el tratamiento endovenoso. (Cobos N., et al 2007).

Tratamiento de las complicaciones pulmonares: Diversas complicaciones pulmonares precisan intervenciones agudas. El mejor tratamiento de las atelectasias está constituido por la fisioterapia respiratoria y los tratamientos antibióticos. El neumotórax, que afecta al 10% o menos de los pacientes, se puede tratar mediante observación. El empleo de tubos torácicos para expandir el pulmón enfermo colapsado requiere mucho tiempo, y los agentes esclerosantes deben usarse con precaución debido a las limitaciones que suponen para el trasplante pulmonar subsiguiente. La hemoptisis de poco volumen no precisa tratamiento específico aparte de la terapéutica de la infección pulmonar y la valoración del estado de la coagulación y la vitamina K. (Cobos N., et al 2007).

En caso de hemoptisis masiva puede tener éxito la embolización de la arteria bronquial. Las complicaciones de mal pronóstico de la fibrosis quística son la insuficiencia respiratoria y el corazón pulmonar. La terapéutica convencional más eficaz para estos procesos es el tratamiento médico enérgico de la enfermedad pulmonar y los suplementos de oxígeno. (Cobos N., et al 2007).

Finalmente, el único tratamiento eficaz de la insuficiencia respiratoria en la fibrosis quística es el trasplante de pulmón. La supervivencia del mismo a los dos años supera el 60%, y los fallecimientos en los trasplantados son consecuencia

fundamentalmente de rechazo al injerto, a menudo con bronquiolitis obliterante. Los pulmones trasplantados no presentan un fenotipo específico de fibrosis quística. (Boucher R., 2006).

2.7.2 Tratamiento nutricional

Hasta el 90% de los pacientes sufre una pérdida completa de la función pancreática exocrina y una digestión inadecuada de grasas y proteínas. Requieren adaptaciones de la dieta, reposición de las enzimas pancreáticas y suplementos vitamínicos. (Strandvik B., 1991).

Dieta: Anteriormente se recomendaba una dieta pobre en grasa, rica en proteínas y de alto contenido calórico a los niños mayores. Sin embargo los pacientes que seguían esta dieta presentaban déficit de ácidos grasos esenciales, con la mejoría de los productos enzimáticos (Strandvik B., 1991). Actualmente se recomienda que lleven una dieta que contenga 120-150% de la ración energética diaria recomendada por edad y que el 40% de su ración provenga de las grasas. (Zenteno G., 2007).

Reposición de enzimas pancreáticas: La posología y los productos enzimáticos se ajustarán a cada paciente. La forma prescrita más frecuentemente son las microesferas enzimáticas sensibles al pH con recubrimiento entérico, disponibles en distintas concentraciones, de hasta 20000 UI de lipasa por cápsula pero las dosis elevadas se han asociado con estenosis del colón por lo que se recomienda que no deba exceder de 10000 unidades de lipasa /Kg/24 horas. (Strandvik B., 1991).

Suplementos vitamínicos: Dado que la insuficiencia pancreática ocasiona malabsorción de vitaminas liposolubles (A, D, E y K) se recomiendan suplementos

vitamínicos que contengan cantidades suficientes de estas cuatro vitaminas. (Strandvik B., 1991).

2.7.3 Tratamiento de las complicaciones intestinales

Íleo meconial: Cuando se sospecha íleo meconial se coloca una sonda nasogástrica de aspiración y se hidrata al paciente; en algunos casos los enemas de diatrizoato (Gastrogafin) con reflujo de contraste al íleon han logrado la expulsión de un tapón de meconio y el alivio de la obstrucción. El uso de esta solución hipertónica requiere una reposición cuidadosa de la pérdida de agua. Los niños en los que fracasa este procedimiento requieren intervención quirúrgica. (Sánchez I., et al 2001).

Reflujo gastroesofágico: Puede ser útil el tratamiento dietético, postural y farmacológico. Están contraindicados los agonistas colinérgicos porque desencadenan secreción de moco y dificultad respiratoria progresiva. A veces resulta de ayuda reducir la secreción de ácido clorhídrico del estómago por lo cual el omeprazol es el fármaco más eficaz. (Sánchez I., et al 2001).

Prolapso rectal: Se observa a menudo en lactantes y con menor frecuencia en niños mayores. Es posible la reducción manual, y para las recidivas inmediatas se juntan las nalgas con esparadrapo. Algunos pacientes continúan teniendo prolapso rectal por lo que requieren cirugía. (Sánchez I., et al 2001).

2.7.4 Tratamiento de las complicaciones hepáticas

Las alteraciones de la función hepática asociadas a cirrosis biliar pueden mejorar con el tratamiento con ácido urodesoxicólico. La ictericia obstructiva en los recién

nacidos no precisa ningún tratamiento específico. La hepatomegalia con esteatosis requiere una atención cuidadosa de la nutrición y puede responder a la repleción de carnitina. La hepatopatía terminal es una indicación para trasplante hepático. (Cobos N., et al 2007).

2.7.5 Tratamiento de la hiperglicemia

En general, la intolerancia a la glucosa sin glucosuria no precisa tratamiento. Se deben revisar por lo menos anualmente los valores de hemoglobina glicosilada. En caso de glucosuria persistente se iniciara tratamiento insulínico. Los antidiabéticos orales son eficaces. (Cobos N., et al 2007).

2.7.6 Otros aspectos terapéuticos

Pólipos nasales: Los pólipos nasales afectan el 15-20 % de los pacientes con fibrosis quística y alcanzan su prevalencia máxima en el segundo decenio de vida. En ocasiones los corticoides orales y los descongestivos nasales proporcionan cierto alivio. Cuando los pólipos obstruyen por completo la vía nasal, la rinorrea es constante, o se aprecia un ensanchamiento del puente nasal, está indicada la extirpación quirúrgica. (Cobos N., et al 2007).

Disminución de sal: Las pérdidas de sal con el sudor pueden ser elevadas, especialmente en climas cálidos y áridos, los niños deben tener libre acceso a la sal, y se debe tomar precaución para evitar abrigar en exceso a los lactantes. Se debe sospechar acidosis hipoclorémica en pacientes que han sufrido gastroenteritis, e instaurar rápidamente un tratamiento con líquidos y electrolitos. (Cobos N., et al 2007).

2.7.7 Nuevos tratamientos

Se están investigando nuevos tratamientos innovadores entre ellos se encuentran la estimulación de mecanismos alternativos para el transporte de cloruro, la regulación farmacológica al alza del CFTR mutado y el tratamiento genético. El control más precoz de la infección y de la inflamación de las vías respiratorias constituye otro objetivo terapéutico experimental. (Zenteno G., 2007)

CAPITULO III

MARCO METODOLÓGICO

3.1 Tipo de investigación

La investigación fue de tipo descriptivo puesto que se describieron variables de un fenómeno y sus magnitudes sin hacer comparaciones; diseño de campo-transversal, ya que los datos se recolectaron directamente de la realidad, sin modificar los factores que intervienen en el trabajo (García R, et al., 2005).

3.2 Población y muestra

Nuestro universo incluyó 21 pacientes con diagnóstico de fibrosis quística evaluados en la Unidad de fibrosis quística del Departamento de Pediatría - Hospital Universitario “Dr. Luís Razetti” de Barcelona, de los cuales se tomó una muestra de tipo no probabilística integrada por 16 pacientes, quienes cumplían con los criterios de inclusión establecidos.

3.3 Criterios de inclusión

Se tomaron como criterios de inclusión para el estudio aquellos pacientes con diagnóstico de fibrosis quística, de cualquier grupo etario que fueron evaluados en la Unidad de fibrosis quística del Departamento de Pediatría - Hospital Universitario “Dr. Luís Razetti” de Barcelona en el período comprendido entre agosto 2007 y

diciembre 2008; y que autorizaron este estudio mediante el consentimiento informado.

3.4 Criterios de exclusión

Se consideraron como criterios de exclusión para el estudio los pacientes con fibrosis quística que no acudieron a la unidad de fibrosis quística del Departamento de Pediatría - Hospital Universitario “Dr. Luís Razetti” de Barcelona durante el período en estudio.

3.5 Técnica de recolección de datos

Para la aplicación del instrumento de trabajo se implementó la revisión de historias clínicas de los pacientes evaluados en la Unidad de fibrosis quística del Departamento de Pediatría - Hospital Universitario “Dr. Luís Razetti” de Barcelona. La aplicación de la encuesta elaborada para recolectar información fue aplicada durante las consultas de control a las que asistieron los pacientes en estudio.

3.6 Materiales y métodos

Instrumento de trabajo: estuvo representado por las historias clínicas, de las cuales se procedió a llenar un formulario de 6 parámetros (apéndice B), entre los cuales se incluyeron: nombres y apellidos, edad, sexo, procedencia, motivo por el cual consulta el paciente, fecha de diagnóstico de fibrosis quística). Dicho formulario representó la vía de captación de la información extraída de las respectivas historias clínicas.

La obtención de la información necesaria para evaluar la calidad de vida se realizó mediante una encuesta elaborada en base al Cuestionario Respiratorio de St. George, modificado para los fines de este estudio (apéndice A), el cual ha sido validado por la Asociación Latinoamericana de Tórax (ALAT) para el análisis de la calidad de vida en las personas con fibrosis quística; además de la solicitud de consentimiento informado al paciente (apéndice C).

3.7 Procesamiento estadístico para el análisis de datos

Posterior a la recolección de los datos, se procedió a estudiar la calidad de vida en los pacientes correspondientes a la muestra de acuerdo a las distintas variables tomadas en cuenta en el instrumento de trabajo. Para ello se tabularon y procesaron los datos, con la finalidad de obtener cifras absolutas y porcentuales, aplicando el programa Microsoft Office Excel 2007. Los resultados obtenidos fueron presentados en tablas estadísticas de frecuencia y porcentajes simples, seguido de los análisis respectivos.

CAPITULO IV

ANALISIS Y PRESENTACION DE RESULTADOS

4.1 Presentación de Resultados

Tabla 1. Fibrosis quística según sexo. Anexo pediátrico. Hospital Universitario “Dr. Luís Razetti”- Barcelona. Agosto 2007-Diciembre 2008.

Sexo	Frecuencia	%
Femenino	5	31,25
Masculino	11	68,75
Total	16	100

Fuente: Formulario de recolección de datos. Elaborado por el autor.

Análisis: En relación a la distribución según el sexo, los resultados obtenidos revelan que el grupo con mayor porcentaje de fibrosis quística fue el masculino representando el 68,75% de la muestra. En el sexo femenino se presentaron un total de 5 casos que constituyen el 31,25% del total muestreado.

Tabla 2. Fibrosis quística según grupo de edades. Anexo pediátrico. Hospital Universitario “Dr. Luís Razetti”- Barcelona. Agosto 2007-Diciembre 2008.

Grupo de edades	Frecuencia	%
0-6 años	1	6,25
7-13 años	4	25
14-20 años	8	50
21-27	3	18,75
Total	16	100.00

Fuente: Formulario de recolección de datos. Elaborado por el autor.

Análisis: En relación a la distribución según la edad, los resultados obtenidos revelan que el grupo etario con mayor frecuencia de fibrosis quística fue el de 14 – 20 años representando el 50% de la muestra. En el grupo etario de 7 – 13 años se presentaron un total de 4 pacientes lo que constituye el 25% del total de los casos. El menos afectado fue el grupo de pacientes menores de 7 años de edad con 1 caso que representa el 6,25%.

Tabla 3. Fibrosis quística según procedencia por estado. Anexo pediátrico. Hospital Universitario “Dr. Luís Razetti”- Barcelona. Agosto 2007-Diciembre 2008.

Procedencia	Frecuencia	%
Anzoátegui	13	81,25
Monagas	2	12,5
Nueva Esparta	1	6,25
Total	16	100.00

Fuente: Formulario de recolección de datos. Elaborado por el autor.

Análisis: En relación a la procedencia de los pacientes con fibrosis quística los resultados obtenidos revelan que 13 pacientes provenían del edo. Anzoátegui, representando un 81,25%. Un 12,5% que equivale a 2 pacientes provenían del edo. Monagas y un 6,25% provenía del edo. Nueva Esparta.

Tabla 4. Fibrosis quística según zona de procedencia. Anexo pediátrico. Hospital Universitario “Dr. Luís Razetti”- Barcelona. Agosto 2007-Diciembre 2008.

Zona	Frecuencia	%
Rural	6	37,5
Urbana	10	62,5
Total	16	100

Fuente: Formulario de recolección de datos. Elaborado por el autor.

Análisis: En relación a la distribución según la zona de procedencia los resultados obtenidos revelan que el grupo con mayor porcentaje de fibrosis quística provenían de la zona urbana representando el 62,5% de la muestra. Un 37,5% provenían de la zona rural.

Tabla 5. Fibrosis quística según motivo de consulta más frecuente. Anexo pediátrico. Hospital Universitario “Dr. Luís Razetti”- Barcelona. Agosto 2007-Diciembre 2008.

Motivo de consulta	Frecuencia	%
Infección Respiratoria	6	37,25
Dificultad Respiratoria	5	31,25
Déficit Estatural	2	12,50
Diarrea	2	12,50
Obstrucción Nasal	1	6,25
Total	16	100

Fuente: Formulario de recolección de datos. Elaborado por al autor.

Análisis: se observó que las infecciones respiratorias fue el motivo de consulta más frecuente representando un 37,25% del total, seguido por dificultad respiratoria con un 31,25%, déficit estatural y diarrea en 12,5% de los casos; mientras que el menor porcentaje, 6,25% correspondió a obstrucción nasal.

Tabla 6. Fibrosis quística según limitación ante actividades físicas. Anexo pediátrico. Hospital Universitario “Dr. Luís Razetti”- Barcelona. Agosto 2007- Diciembre 2008.

Limitación	Frecuencia	%
Siempre	2	12.5
A veces	9	56.25
Nunca	5	31.25
Total	16	100.00

Fuente: Formulario de recolección de datos. Elaborado por el autor.

Análisis: con respecto a la limitación de los pacientes con fibrosis quística para llevar a cabo actividades físicas se encontró que 9 de los casos, que representan el 56,25% presentaron limitación física en algunas ocasiones, el 31,25% no ha presentado ningún tipo de limitación, y el 12,50% siempre presenta limitación ante las actividades físicas.

Tabla 7. Fibrosis quística según limitación ante actividades recreativas. Anexo pediátrico. Hospital Universitario “Dr. Luís Razetti”- Barcelona. Agosto 2007- Diciembre 2008.

Limitación	Frecuencia	%
Siempre	6	37.5
A veces	7	43.75
Nunca	3	18.75
Total	16	100.00

Fuente: Formulario de recolección de datos. Elaborado por el autor.

Análisis: con respecto a la limitación para llevar a cabo actividades recreativas se encontró que el 43,75% de los casos presentó limitación sólo en algunas ocasiones, el 37,5% siempre presentó algún tipo de limitación, y el 18,75% nunca ha presentado limitación ante las actividades recreativas.

Tabla 8. Fibrosis quística según limitación ante actividades cotidianas. Anexo pediátrico. Hospital Universitario “Dr. Luís Razetti”- Barcelona. Agosto 2007- Diciembre 2008.

Limitación	Frecuencia	%
Siempre	6	37.5
A veces	6	37.5
Nunca	4	25
Total	16	100.00

Fuente: Formulario de recolección de datos. Elaborado por el autor.

Análisis: en relación a la limitación para llevar a cabo actividades cotidianas se encontró que el 37,5% de los casos que equivale a 6 pacientes siempre presentaron limitación, otro 37,5% presentaron algún tipo de limitación en ciertas oportunidades, y el 25% nunca ha presentado limitación para la realización de actividades cotidianas.

Tabla 9. Fibrosis quística según desenvolvimiento en ámbito escolar y/o laboral. Anexo pediátrico. Hospital Universitario “Dr. Luís Razetti”- Barcelona. Agosto 2007-Diciembre 2008.

Desenvolvimiento	Frecuencia	%
Óptimo	11	68.75
Regular	2	12.5
Deficiente	3	18.75
Total	16	100.00

Fuente: Formulario de recolección de datos. Elaborado por el autor.

Análisis: según los resultados arrojados referente al desenvolvimiento en el ámbito escolar y/o laboral de los pacientes con fibrosis quística se encontró que el 68,75% tiene un desenvolvimiento óptimo, el 18,75% tiene un desenvolvimiento deficiente y el 12,5% considera que su desenvolvimiento escolar y/o laboral es regular.

Tabla 10. Fibrosis quística según relación entre desenvolvimiento regular o deficiente en ámbito escolar y/o laboral con la enfermedad. Anexo pediátrico. Hospital Universitario “Dr. Luís Razetti”- Barcelona. Agosto 2007-Diciembre 2008.

Relación con la enfermedad	Frecuencia	%
Si	4	80
No	1	20
Total	5	100.00

Fuente: Formulario de recolección de datos. Elaborado por el autor.

Análisis: en relación al desenvolvimiento regular o deficiente en el ámbito escolar y/o laboral en pacientes con fibrosis quística, se encontró que en el 80% de los casos hay incidencia de la enfermedad en los ámbitos antes nombrados, mientras que en el 20% de los casos no existe relación.

Tabla 11. Fibrosis quística según sensación de vergüenza ante manifestaciones clínicas. Anexo pediátrico. Hospital Universitario “Dr. Luís Razetti”- Barcelona. Agosto 2007-Diciembre 2008

Vergüenza	Frecuencia	%
Siempre	6	37.5
A veces	1	6.25
Nunca	9	56.25
Total	16	100.00

Fuente: Formulario de recolección de datos. Elaborado por el autor.

Análisis: referente a la sensación de vergüenza ante las manifestaciones clínicas de la enfermedad en los pacientes con fibrosis quística se encontró el 56,25% que representa a 9 de los casos estudiados nunca se han sentido avergonzados, el 37,5% siempre han experimentado vergüenza, y el 6,25% se han sentido avergonzados algunas veces ante las manifestaciones de la enfermedad.

Tabla 12. Fibrosis quística según percepción de incomodidad para familiares, amigos o compañeros de trabajo. Anexo pediátrico. Hospital Universitario “Dr. Luís Razetti”- Barcelona. Agosto 2007-Diciembre 2008.

Percepción incomodidad	Frecuencia	%
Siempre	1	6.25
A veces	6	37.5
Nunca	9	56.25
Total	16	100.00

Fuente: Formulario de recolección de datos. Elaborado por el autor.

Análisis: el 56,25% de los pacientes siente que su enfermedad nunca ha sido una molestia para familiares, amigos o compañeros de trabajo; por otro lado el 37,5% percibe que su enfermedad es una molestia algunas veces, y el 6,25% refiere que su enfermedad siempre es una molestia para familiares, amigos o compañeros de trabajo

Tabla 13. Fibrosis quística según percepción de rechazo por parte de amigos o compañeros de trabajo. Anexo pediátrico. Hospital Universitario “Dr. Luís Razetti”- Barcelona. Agosto 2007-Diciembre 2008.

Percepción de rechazo	Frecuencia	%
Siempre	1	6.25
A veces	2	12.5
Nunca	13	81.25
Total	16	100.00

Fuente: Formulario de recolección de datos. Elaborado por el autor.

Análisis: el 81,25% de los pacientes siente que su enfermedad nunca ha sido causa de rechazo por parte de amigos o compañeros de trabajo; el 12,5% refiere haber sido rechazado en alguna oportunidad, y el 6,25% manifiesta que su enfermedad siempre es causa de rechazo por parte de amigos o compañeros de trabajo.

Tabla 14. Fibrosis quística según cumplimiento del tratamiento. Anexo pediátrico. Hospital Universitario “Dr. Luís Razetti”- Barcelona. Agosto 2007-Diciembre 2008.

Cumplimiento	Frecuencia	%
Siempre	8	50
A veces	7	43.75
Nunca	1	6.25
Total	16	100.00

Fuente: Formulario de recolección de datos. Elaborado por el autor.

Análisis: de los casos estudiados, el 50% siempre cumple con el tratamiento de la enfermedad, el 43,75% lo cumple sólo en algunas ocasiones, mientras que el 6,25% nunca ha cumplido el tratamiento indicado.

Tabla 15. Fibrosis quística según relación entre tratamiento y mejora de la sintomatología. Anexo pediátrico. Hospital Universitario “Dr. Luís Razetti”-Barcelona. Agosto 2007-Diciembre 2008.

Relación	Frecuencia	%
Si	15	93.75
No	1	6.25
Total	16	100.00

Fuente: Formulario de recolección de datos. Elaborado por el autor.

Análisis: el 93,75% de la totalidad de los casos estudiados afirma una relación entre el tratamiento recibido con la mejoría de su sintomatología; tan sólo el 6,25% que representa a 1 paciente no atribuye al tratamiento ninguna mejoría de sus síntomas.

Tabla 16. Fibrosis quística según utilidad del tratamiento para su mejoría. Anexo pediátrico. Hospital Universitario “Dr. Luís Razetti”- Barcelona. Agosto 2007- Diciembre 2008.

Utilidad	Frecuencia	%
Mucho	13	86.67
Poco	2	13.33
Total	15	100.00

Fuente: Formulario de recolección de datos. Elaborado por el autor.

Análisis: el 86,67% de los pacientes estudiados reconoce que el tratamiento recibido para la fibrosis quística es de mucha utilidad en la mejora de la calidad de la vida, mientras que el 13,33% le atribuye poca utilidad en su mejoría clínica. De este último grupo se encontró que uno de los pacientes siempre cumple el tratamiento y el otro sólo lo cumple en algunas ocasiones.

Tabla 17. Fibrosis quística según presencia de efectos desagradables atribuidos al tratamiento. Anexo pediátrico. Hospital Universitario “Dr. Luís Razetti”- Barcelona. Agosto 2007-Diciembre 2008.

Presencia	Frecuencia	%
Si	5	31.25
No	11	68.75
Total	16	100.00

Fuente:

Formulario de recolección de datos. Elaborado por el autor.

Análisis: con respecto a la presencia de efectos desagradables atribuidos al tratamiento que reciben los pacientes con fibrosis quística el 68,75% no presentó ningún efecto desagradable, mientras que el 31,25% de los casos estudiados si experimentaron efectos desagradables a causa del tratamiento recibido.

Tabla 18. Fibrosis quística según síntomas desagradables atribuidos al tratamiento. Anexo pediátrico. Hospital Universitario “Dr. Luís Razetti”- Barcelona. Agosto 2007-Diciembre 2008.

Efectos desagradables	Frecuencia	%
Nauseas	2	40
Acidez	2	40
Taquicardia	1	20
Total	5	100.00

Fuente: Formulario de recolección de datos. Elaborado por el autor.

Análisis: de los pacientes que refirieron efectos desagradables atribuidos al tratamiento, el 40% presenta acidez estomacal, otro 40% refiere la presencia de náuseas, y el 20% de los casos estudiados experimenta taquicardia asociada al tratamiento recibido.

4.2 Discusión

En el estudio realizado por Alvarado (2000), los resultados arrojaron que de un total de 41 niños con diagnóstico de fibrosis quística por electrolitos en sudor y estudio genético el 78% (32 pacientes) pertenecían al sexo masculino, lo cual se puede relacionar con el presente estudio donde la misma variable estuvo representada por un 68,75% (11 pacientes) de un total de 16 pacientes. Otro dato similar a los obtenidos por Alvarado (2000) fue la prevalencia de la enfermedad en pacientes preescolares, escolares y adolescentes, ya que del total de la muestra estudiada en esta investigación el 81,25% (13 pacientes) pertenecía a los grupos de edades anteriormente nombrados, mientras que sólo el 18,75% (3 pacientes) superaba los 20 años de edad, lo cual se corresponde con el promedio de vida actual en Venezuela que por lo general no supera dicha edad, contrastando con lo observado en pacientes de países desarrollados que alcanzan un promedio de 35 a 40 años, pudiéndose integrar a una vida relativamente normal.

Padilla (2008), señala en un estudio con un total de 37 personas adultas con fibrosis quística que la afectación clínica observada más frecuentemente en estos pacientes es la de tipo respiratorio en un 48,6% (18 casos), lo cual corresponde con los resultados de esta investigación al observar que la mayoría de los pacientes, representados por un 74,75% (12 casos) presentaban compromiso respiratorio. Así mismo el motivo de consulta más frecuente correspondió a la infección del tracto respiratorio, específicamente infección pulmonar con 37,25% (6 casos).

De los resultados obtenidos en el presente trabajo destaca que de la muestra en estudio el 68,75% (11 pacientes) presentó limitaciones para realizar actividades físicas y un 75% (12 pacientes) presentó limitaciones ante actividades cotidianas que incluyen actos como subir escaleras, caminar y cargar objetos pesados.

Por otro lado sólo el 68,75% (11 pacientes) aseguró tener un desenvolvimiento óptimo en el ámbito escolar y/o laboral. Este hecho podría explicarse debido a la gran variedad de mutaciones observadas en la fibrosis quística (actualmente descritas más de 1300 mutaciones diferentes), las cuales pueden determinar la gravedad del cuadro clínico que padece el sujeto afectado. Sin embargo la relación entre el genotipo y fenotipo es sumamente compleja y no se ha establecido un criterio unánime al respecto, sugiriéndose además la presencia de un componente ambiental o de genes modificadores no identificados actualmente, los cuales contribuirían a determinar el fenotipo de la fibrosis quística. (Boat T., 2001).

Se observó que un 93,75% que equivale a 15 pacientes tienen un cumplimiento regular del tratamiento y aseguran que el mismo es de gran utilidad para disminuir la intensidad de los síntomas o incluso evitar la aparición de los mismos, de allí se deriva la importancia del diagnóstico precoz de la fibrosis quística así como la instauración temprana del tratamiento para evitar el progreso de la enfermedad y mejorar la calidad de vida de los pacientes

CAPITULO V

CONCLUSIONES Y RECOMENDACIONES

5.1 CONCLUSIONES

De acuerdo a un censo que maneja el Ministerio del Poder Popular para la Salud y Protección Social existían para el año 2008 unos 414 pacientes con fibrosis quística registrados en Venezuela. Sin embargo, se considera que dicha cifra es superior y podría elevarse a unas dos mil personas en todo el territorio nacional entre niños, niñas, adolescentes y adultos, considerando los casos que aún no han sido reportados o diagnosticados. De todo el análisis realizado en este estudio se derivan, por tanto, las siguientes conclusiones:

El sexo predominante del grupo en estudio fue el masculino.

La distribución por grupo de edades de los pacientes que acudieron a consulta durante el período en estudio mostró una prevalencia de la enfermedad en el grupo de 14-20 años.

La mayoría de los pacientes atendidos en la Unidad de fibrosis quística del Departamento de Pediatría del Hospital Universitario “Dr. Luís Razetti” eran procedentes de la zona norte del estado Anzoátegui.

El motivo de consulta más frecuente fue infección respiratoria.

Se observó que la mayoría de la muestra en estudio manifestó presentar algún tipo de limitación para realizar actividades físicas, ya fueran de tipo recreativas o cotidianas.

La mayoría de los pacientes (11 casos) tienen un desenvolvimiento óptimo en el ámbito escolar y/o laboral, sin embargo de los 5 pacientes que manifestaron tener un desenvolvimiento deficiente o regular en dichas áreas, el 80% (4 casos) consideran su enfermedad como responsable de dicha situación.

Nueve de los pacientes estudiados que corresponden a 56,25% nunca han percibido su enfermedad como molestia para familiares, amigos o compañeros.

El 81,25%, que equivale a 13 pacientes manifestaron no haber sido rechazados por amigos o compañeros de trabajo a causa de su enfermedad.

Quince de los pacientes estudiados (93,75%) aseguraron cumplir el tratamiento indicado, ya fuera siempre o algunas veces, y relacionan el uso de dicho tratamiento con la mejoría de la sintomatología clínica.

5.2 RECOMENDACIONES

Después de haber realizado el presente trabajo de investigación durante el período de estudio establecido se sugieren las siguientes recomendaciones:

- Brindar una atención médica multidisciplinaria (neumólogos, gastroenterólogos, endocrinólogos, psicólogos, terapeutas respiratorios y enfermeras) a los pacientes con fibrosis quística, de tal manera de garantizar que dicha atención sea lo más óptima posible.
- Diagnosticar y controlar oportunamente las complicaciones de la fibrosis quística, orientar el tratamiento adecuado, ofrecer educación individual y referir al nivel de atención de mayor complejidad cuando la situación así lo requiera.
- Fomentar la aplicación de psicoterapia de apoyo que permita brindar al paciente con fibrosis quística no sólo soporte terapéutico desde el punto de vista orgánico, sino también desde el punto de vista psicológico.
- Brindar al paciente y familiares información completa referente al tratamiento que deben cumplir según las manifestaciones de la enfermedad.
- Mantener un seguimiento a través de consultas periódicas para monitorizar desde el punto de vista integral la condición de estos pacientes.
- Realizar estudios que permitan evaluar los principales problemas a los que se enfrentan estos pacientes, con el fin de encontrar soluciones que mejoren su calidad de vida.

- Diseñar programas de educación social para lograr una mayor aceptación de estos pacientes.
- Fomentar medidas generales que permitan y faciliten el proceso de adaptación de los pacientes con fibrosis quística.
- Ofrecer información adecuada a pacientes y familiares acerca de su enfermedad, para lograr una mejor comprensión de la misma y así un estímulo para seguir las recomendaciones pertinentes.
- La detección precoz de la fibrosis quística permite la instauración de una terapéutica temprana a fin de retrasar el progreso de la enfermedad, evitar las complicaciones de la misma y aumentar la esperanza de vida de estos pacientes. Resulta importante resaltar dado que esta enfermedad es de afectación multisistémica, que el tratamiento se debe realizar en centros especializados multidisciplinarios formados por neumólogos, gastroenterólogos, nutricionistas, enfermeras, fisioterapeutas y asistentes sociales, entre otros; recordando que hay que ayudar en la problemática que se deriva del padecimiento del paciente, no sólo desde el punto de vista médico y farmacológico, sino desde todas las esferas posibles con la finalidad de ofrecerle una mejor calidad de vida.
- Este trabajo puede ayudar a que los pediatras empiecen a considerar los estudios sobre calidad de vida y expectativas de los pacientes y padres en el manejo de niños y adolescentes con enfermedades crónicas. Asimismo se puede fomentar el desarrollo de dichos estudios, no sólo a través de la percepción de los padres sino de la propia experiencia del niño enfermo, de

forma que se conozcan sus necesidades y éstas puedan orientar nuestras actuaciones.

- Por último, estos datos pueden apoyar la creación o aumento de unidades periféricas especializadas en el manejo de enfermedades crónicas que puedan servir de soporte y orientación a las unidades rurales de atención primaria y a los hospitales urbanos centrales.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Alvarado J., Acosta L., Carrasquel B., Lugo Z. (2000). *Fibrosis quística. Estudio de 41 Pacientes – Hospital de Niños “J.M. de los Ríos”*. *Acta otorrinolaringológica*. [Serie en línea]. 12 (1) Disponible: <http://www.svorl.org.ve/oto121art3.pdf> [Agosto, 2008]
2. Anónimo. (2008). *Fibrosis quística*. Cleven Clinic. [En línea]. Disponible: <http://www.clevelandclinic.org/health/SHIC/html/s9358.asp>. [Agosto, 2008]
3. Bellini L., Grippi M. (2004). Fibrosis quística. En: Fishman A., Elías J., Fishman J., Grippi M., Kaiser L., Senior R. *Fishman. Manual de enfermedades pulmonares*. Edit. Mc Graw Hill. México, D.F. 3º edición. Cap 12: 193-204
4. Boat, T. F. (2001). Fibrosis Quística. En: Berhman R., Kliegman R., Jensar H. *Nelson. Tratado de Pediatría*. Edit. Mc Graw Hill Interamericana. México, D.F. 16º edición. Cap 416: 1439-1452
5. Boucher R. (2006). Fibrosis Quística. En: Hauser S., Braunwald E., Fauci A., Kasper D., Longo D., Jameson L., Isselbacher K. *Harrison. Principios de medicina interna*. Edit. Mc Graw Hill Interamericana. México, D.F. 16º edición. Cap 241: 1705-1709.
6. Cobos N., Gartner S. (2007). Fibrosis quística. Aspectos extrarrespiratorios. En: Cruz M. *Tratado de pediatría*. Edit. Océano/Ergón. Barcelona, España. V (1). Cap 15.19: 1143-1150.

7. Cobos N., Gartner S. (2007). Fibrosis quística. Aspectos respiratorios. En: Cruz M. *Tratado de pediatría*. Edit. Océano/Ergón. Barcelona, España. V (2). Cap 16.17: 1356-1361
8. Fernández M., Martín P. (2006). *La calidad de vida percibida por niños con fibrosisquística es peor en el grupo de 8 a 12 años. El control en el hospital frente alseguimiento en centros periféricos ofreció pocas diferencias*. Evid Pediatr. [Serie en línea]. 2 (3). Disponible: <http://www.aepap.org/EvidPediatr/num/vol2/2006num3/htm>. Septiembre, 2008]
9. Ferri F. (2002). *Consultor clínico. Diagnóstico y tratamiento en medicina interna*. Edit. Océano. Barcelona, España. 1º edición. pp 1108. García R, Faure F, González G, García B. (2005). *Metodología de la investigación en salud*. Edit. Mc Graw Hill Interamericana. México, D.F. 1º edición. pp 117.
10. Kuhm J. (1992). Trastornos de las vías aéreas periféricas y alteraciones de la aireación pulmonar. En: Kuhm J., Silverman F. Coffey. *Diagnóstico e imágenes en pediatría*. Edit. Panamericana. Buenos Aires, Argentina. Cap 9: 253-268
11. Londoño J. (2004). *Metodología de la investigación epidemiológica*. Edit. Manual Moderno. Bogotá-Colombia. 3º edición. pp 344.
12. Padilla A., Oliveira G, Oliveira C., Dorado A., Plata A., Gaspar I., et al. (2007). *Validez y fiabilidad del Cuestionario Respiratorio de St. George en población adulta con fibrosis quística*. Arch Bronconeumol. [Serie en línea]. 43 (4): 205-211.

Disponible: <http://www.archbronconeumol.org/wdbcgi.exe/abn/mrevista.resumen?> [Agosto, 2008]

13. Roa J., Bermúdez M., Acero R. (2000). *Neumonología*. Edit. Mc Graw Hill Interamericana. Bogotá-Colombia. pp 530
14. Sánchez I., Guiraldes E. (1997). Fibrosis quística. En: Menenghello J., Fanta E., París E. *Pediatría*. Edit. Panamericana. 5° edición. Buenos Aires-Argentina. Cap 222: 1374-1379
15. Sánchez I., Pérez M., Boza M., Lezana V., Vila M., Repetto G., et al. (2001). *Consenso nacional de fibrosis quística*. Rev chil pediatr. [Serie en línea]. 72 (4): 356-380. Disponible: <http://www.scielo.cl/scielo.php?S037041&script=text>. [Agosto, 2008]
16. Strandvik B. (1991). *Tratamiento nutricional de la fibrosis quística*. Anales Nestlé. 49(1):48-59
17. Zenteno G., (2007). *Fibrosis quística. Enfermedad en busca de nuevos tratamientos*. InFARMate. [Serie en línea] 2(11). Disponible: <http://www.infarmate.org>. [Septiembre, 2008]

APENDICE

APÉNDICE A

Cuestionario para evaluar calidad de vida en pacientes con fibrosis quística.

Por favor marque una sola opción en cada pregunta.

1.- Durante el último año ha tenido tos:

- a) Casi todos los días _____ b) Varios días a la semana _____
c) Sólo cuando tuve infección en los pulmones _____ d) Nunca _____

2.- Durante el último año ha tenido expectoración (catarro o flema):

- a) Casi todos los días _____ b) Varios días a la semana _____
c) Sólo cuando tuve infección en los pulmones _____ d) Nunca _____

3.- Durante el último año ha tenido ataques de silbidos en los pulmones:

- a) Casi todos los días _____ b) Varios días a la semana _____
c) Sólo cuando tuve infección en los pulmones _____ d) Nunca _____

4.- Durante el último año cuántas crisis tuvo por problemas respiratorios que fueran graves o muy desagradables:

- a) Más de tres crisis _____ b) Tres crisis _____
c) Dos crisis _____ d) Una crisis _____
e) Ninguna crisis _____

5.- ¿Si tiene silbidos en el pecho, estos son más fuertes en la mañana?

a) Sí _____ b) No _____

6.- ¿Se asusta o alarma cuando tiene dificultad para respirar?

a) Siempre _____ b) A veces _____ c) Nunca _____

7.- ¿Su enfermedad le impide hacer deportes o jugar?

a) Siempre _____ b) A veces _____ c) Nunca _____

8.- ¿Siente que no puede salir a divertirse o distraerse como lo hace el resto de las personas?

a) Siempre _____ b) A veces _____ c) Nunca _____

9.- ¿La enfermedad afecta su desenvolvimiento en actividades cotidianas, tales como: subir escaleras, caminar, bailar, cargar objetos pesados?

a) Siempre _____ b) A veces _____ c) Nunca _____

10.- ¿Cómo considera usted su desenvolvimiento en el ámbito escolar o laboral?

a) Óptimo _____ b) Regular _____ c) Deficiente _____

11.- En caso de haber elegido la opción “regular” o “deficiente” en la pregunta anterior, ¿piensa usted que su enfermedad está vinculada a dicha situación?

a) Sí _____ b) No _____

12.- ¿Siente pena en público debido a las manifestaciones de su enfermedad, tales como: tos, dificultad respiratoria, diarrea?

a) Siempre _____ b) A veces _____ c) Nunca _____

13.- ¿Siente que debido a su enfermedad usted es una molestia para familiares, amigos o compañeros de trabajo?

a) Siempre _____ b) A veces _____ c) Nunca _____

14.- ¿Siente que su enfermedad es causa de rechazo por parte de amigos o compañeros de trabajo?

a) Siempre _____ b) A veces _____ c) Nunca _____

15.- ¿Cumple con el tratamiento de su enfermedad?

a) Siempre _____ b) A veces _____ c) Nunca _____

16.- ¿Cree que el tratamiento que recibe es útil para mejorar su calidad de vida?

a) Sí. Mucho _____ Un poco _____

b) No.

17.- ¿La medicación que recibe le produce efectos desagradables?

a) Sí. ¿Cuáles? _____

b) No.

APÉNDICE B

Formulario para la recolección de datos de pacientes con fibrosis quística. Unidad de Fibrosis Quística-Departamento de Pediatría. Hospital Universitario “Dr. Luís Razetti”- Barcelona. Agosto 2007-Diciembre 2008.

Nº de historia: _____

1.- Nombres y Apellidos:

2.- Edad:

3.- Sexo:

4.- Procedencia:

5.- Motivo de consulta (síntoma):

APÉNDICE C



**UNIVERSIDAD DE ORIENTE
NÚCLEO DE ANZOÁTEGUI
ESCUELA DE CIENCIAS DE LA SALUD
DEPARTAMENTO DE PEDIATRÍA**

CONSENTIMIENTO INFORMADO

En la escuela de ciencias de la salud de la Universidad de Oriente Núcleo de Anzoátegui, se está realizando el trabajo de grado titulado: CALIDAD DE VIDA EN PACIENTES CON FIBROSIS QUÍSTICA. UNIDAD DE FIBROSIS QUÍSTICA- DEPARTAMENTO DE PEDIATRIA. HOSPITAL UNIVERSITARIO “DR. LUIS RAZETTI” - BARCELONA. AGOSTO 2007-DICIEMBRE 2008.

Yo, _____ C.I.: _____

Nacionalidad: _____, siendo mayor de edad, en pleno uso de mis facultades mentales y sin que medie coacción ni violencia alguna, en completo conocimiento de la naturaleza, forma, duración, propósito e inconvenientes relacionados con el estudio que se me indicó, declaro mediante el presente:

Haber sido informado de forma clara y sencilla, por parte de los encargados del trabajo de grado.

Estar informado que el trabajo es supervisado por la Dra. Maritza Marcano.

Que cualquier duda o pregunta que tenga sobre este trabajo me será explicado por los integrantes del trabajo de grado.

Saber que los resultados alcanzados en este estudio serán utilizados únicamente para objetivos del trabajo de grado.

Tener conocimiento claro de que no se me ha ofrecido, ni pretendo recibir beneficios económicos por mi participación en este estudio.

DECLARACIÓN DEL PACIENTE

Una vez leído, comprendido y recibido las respuestas con respecto a este formato de consentimiento y por cuanto la participación de mi persona en este estudio es totalmente voluntaria, acuerdo:

Aceptar las condiciones establecidas en el mismo y a la vez, autorizo al equipo de investigación a realizar el referido estudio.

Reservarme el derecho de revocar esta autorización en cualquier momento sin que ello conlleve algún tipo de consecuencia para mí.

Nombres y Apellidos del paciente

C.I.: _____

Firma de la paciente

Nombres y Apellidos del testigo

C.I.: _____

Firma del testigo

**METADATOS PARA TRABAJOS DE GRADO, TESIS Y
ASCENSO:**

TÍTULO	CALIDAD DE VIDA EN PACIENTES CON FIBROSIS QUISTICA. UNIDAD DE FIBROSIS QUISTICA. HOSPITAL UNIVERSITARIO DR. LUIS RAZETTI- BARCELONA. AGOSTO 2007- DICIEMBRE 2008.
SUBTÍTULO	

AUTOR (ES):

APELLIDOS Y NOMBRES	CÓDIGO CULAC / E MAIL
Castillo Zapata Rosalía Astrid	CVLAC: 16545143 E MAIL:racz585@hotmail.com
Febres Rodríguez Melissa Berenice	CVLAC: 17216660 E MAIL:berenice_455@hotmail.com
Flores Salazar María Fernanda	CVLAC: 17653382 E MAIL:maferpdg85@hotmail.com
	CVLAC: E MAIL:

PALÁBRAS O FRASES CLAVES:

Fibrosis quística

Calidad de vida

Cuestionario respiratorio de St. George

METADATOS PARA TRABAJOS DE GRADO, TESIS Y ASCENSO:

ÀREA	SUBÀREA
<u>Ciencias De la Salud</u>	<u>Medicina</u>

RESUMEN (ABSTRACT):

La fibrosis quística es una enfermedad hereditaria que consiste en el espesamiento de las secreciones corporales, las cuales obstruyen los canales transportadores, dando lugar a infecciones, inflamación y posterior destrucción a nivel pulmonar, pancreático, hepático y reproductivo. Es una patología grave con una esperanza de vida limitada. En el estado Anzoátegui no se conocen estudios inherentes a la misma, por ello se realizó un estudio de tipo descriptivo de campo, cuyo objetivo fue determinar la calidad de vida en pacientes con fibrosis quística atendidos en la Unidad de Fibrosis Quística-Departamento de Pediatría del Hospital Universitario “Dr. Luís Razetti” de Barcelona en el período agosto 2007-diciembre 2008. La recolección de información se realizó mediante un formulario llenado de las historias clínicas para conocer: edad, sexo, motivo de consulta, procedencia, entre otros datos; además se realizó una encuesta basada en el Cuestionario Respiratorio de St. George modificado, que evaluó las limitaciones físicas y sociales, el cumplimiento del tratamiento y su utilidad. Los resultados arrojaron que la enfermedad predominó en el sexo masculino en el 68,75% y en el grupo etario de 14 a 20 años con un 50%. El motivo de consulta más frecuente fue infección respiratoria en un 37,5%. Por otro lado, el 68,75% afirmó tener limitación física, y el 81,25% nunca percibieron rechazo de tipo social. El 93,75% afirmó cumplir el tratamiento, relacionándolo con la mejora de su calidad de vida. Se concluyó que la fibrosis quística tiene diversas repercusiones en la vida cotidiana de los afectados y que puede influir negativamente a su integración familiar, social y laboral.

METADATOS PARA TRABAJOS DE GRADO, TESIS Y ASCENSO:**CONTRIBUIDORES:**

APELLIDOS Y NOMBRES	ROL / CÓDIGO CVLAC / E_MAIL				
Maritza Marcano	ROL	CA	AS	TU	JU
			X		
	CVLAC:	3874002			
	E_MAIL	maritzamarcano@hotmail.com			
	E_MAIL				
Ketty Bermúdez	ROL	CA	AS	TU	JU
					X
	CVLAC:	5171792			
	E_MAIL	ketybermudez@hotmail.com			
	E_MAIL				
Filomena Moschella	ROL	CA	AS	TU	JU
					X
	CVLAC:	5072688			
	E_MAIL	filomosila@hotmail.com			
	E_MAIL				
Elena Perez Calma	ROL	CA	AS	TU	JU
		X			
	CVLAC:				
	E_MAIL				
	E_MAIL				

FECHA DE DISCUSIÓN Y APROBACIÓN:

2010	03	11
AÑO	MES	DÍA

LENGUAJE. SPA

METADATOS PARA TRABAJOS DE GRADO, TESIS Y ASCENSO:**ARCHIVO (S):**

NOMBRE DE ARCHIVO	TIPO MIME
TESIS. Calidad de vida en pacientes con fibrosis quística.doc	Application/msword

CARACTERES EN LOS NOMBRES DE LOS ARCHIVOS: A B C D E F G H I J K L
M N O P Q R S T U V W X Y Z. a b c d e f g h i j k l m n o p q r s t u v w x
y z. 0 1 2 3 4 5 6 7 8 9.

ALCANCE

ESPACIAL: HOSPITAL UNIVERSTARIO LUIS RAZETTI

TEMPORAL: 12 Meses

TÍTULO O GRADO ASOCIADO CON EL TRABAJO:

Médico Cirujano

NIVEL ASOCIADO CON EL TRABAJO:

Pregrado

ÁREA DE ESTUDIO:

Departamento De Pediatría

INSTITUCIÓN

Universidad de Oriente – Núcleo de Anzoátegui

METADATOS PARA TRABAJOS DE GRADO, TESIS Y ASCENSO:**DERECHOS**

De acuerdo al artículo 44 del reglamento de trabajos de grado:

“Los trabajos de grado son exclusiva propiedad de la Universidad de Oriente y solo podrán ser utilizados a otros fines con el consentimiento del consejo de núcleo respectivo quien lo participará al Consejo Universitario”

Rosalía Castillo

Melissa Febres

María Flores

AUTOR**AUTOR****AUTOR**Dra. Maritza
MarcanoDra. Ketty
BermúdezDra. Filomena
Moschella**TUTOR****JURADO****JURADO**

Dra. Rosibel Villegas

Coordinadora de la Comisión de Trabajo de Grado

POR LA SUBCOMISION DE TESIS