

## Fibrosis quística



**Índice de informes breves:** 1. ¿Qué es una enfermedad rara? ; 2. Día Mundial de las Enfermedades Raras, 2011; 3. Esclerosis Lateral Amiotrófica; 4. Enfermedad de Huntington; 5. Colitis Ulcerosa; 6. Enfermedad de Crohn; 7. Xantomatosis cerebrotendinosa; 8. Enfermedad de Fabry  
**9. Fibrosis quística;** 10. Esclerosis sistémica

### Fibrosis quística:

La Fibrosis quística es una enfermedad multisistémica que genera la formación y acumulación de moco viscoso que afecta sobre todo a pulmones, aparato digestivo incluyendo páncreas e hígado. Anteriormente se la conocía como mucoviscidosis o fibrosis quística del páncreas.

Su clínica más frecuente es la disnea, con generación de infecciones respiratorias repetidas e insuficiencia respiratoria. A su vez se altera la concentración de sal en el sudor siendo esta circunstancia la base de una de las pruebas de detección más usada.

Es una enfermedad hereditaria debida a una alteración genética frecuente en población caucásica, tan frecuente que en determinadas regiones hasta un 25% de la población es portadora del gen causante de la enfermedad que consiste en una mutación en el gen regulador de la conductancia transmembrana de la fibrosis quística que interviene en la producción de sudor, jugos gástricos y moco en glándulas exocrinas. Esta mutación se transmite de una forma autosómica recesiva si bien existen grados diferentes de impregnación clínica.

### Objetivos:

Entre 2003-2007 esta enfermedad fue estudiada en España por la REPIER en España y Asturias. En esos estudios Asturias presenta una elevada frecuencia de enfermedades raras debidas Otras enfermedades del metabolismo por encima de la media nacional medida en términos de Razón de Morbilidad Estandarizada (Atlas Nacional provincial de Enfermedades Raras. Repier, 2006) nos planteamos el elaborar este estudio. Nuestro objetivo, en este estudio, es intentar estimar la incidencia, mortalidad y los diferentes factores de la Fibrosis quística en el Principado de Asturias como el describir las características clínicas, epidemiológicas, diagnósticas y terapéuticas de la enfermedad de en Asturias que han sido atendidos en los hospitales asturianos entre 1996 y 2008.

### Metodología:

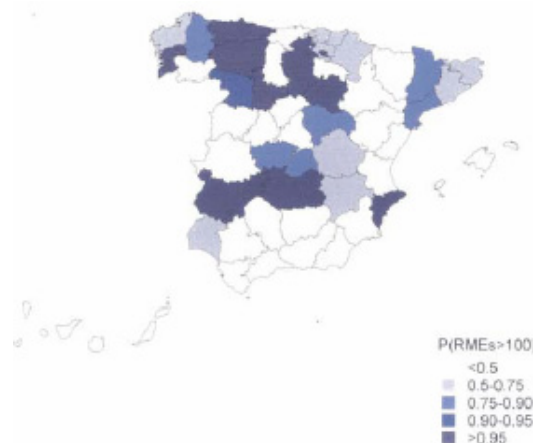
Estudio descriptivo de cálculo de presentación clínica, tasas de incidencia de la Fibrosis quística en el período según el sexo, los grupos etarios y la evolución en el tiempo. La información procede de los registros de actividad hospitalaria del Principado de Asturias y de las historias clínicas de cada paciente diagnosticado como caso de Fibrosis quística residente en Asturias entre 1996-2008.

De todo se han localizado un total de 55 casos que cumplían la definición de caso (diagnóstico de fibrosis quística (CIE-9<sup>a</sup>: 270.00 y 270.01) en alguno de los códigos de diagnóstico al alta del CMBD) residentes en Asturias en el período.

Para cada caso se ha recogido en un formulario diseñado específicamente para este estudio, las características identificativas (edad, sexo, residencia), los factores etiopatogénicos, la situación vital en 2008, las formas de presentación clínica (signos y síntomas), las fechas de diagnóstico, los distintos métodos diagnósticos utilizados y los tratamientos aplicados a los casos.

Posteriormente, se procedió a ir, hospital por hospital, recogiendo los datos de cada caso a partir de su historia clínica, habiendo realizado previamente un formulario protocolizado de recogida de información. Una vez recogida la información de todos los casos que reunían la definición de caso de enfermedad se procedió a su análisis y elaboración de un informe.

### Incidencia de Otros trastornos del metabolismo (entre ellas la Fibrosis quística). España. Extraído de Atlas Nacional de Enfermedades Raras, Repier-2006



### Resultados:

En el período de tiempo analizado (1996-2008, trece años) se han diagnosticado en los hospitales asturianos un total de 55 casos nuevos los que nos da unas tasas de incidencia de 5,1 casos/100.000 habitantes y una tasa media anual de 3,9 casos por millón de habitantes y año.

La incidencia es mayor en mujeres 32 casos, con tasas de 5,9 casos/100.000h, que en hombres, con tasas de 4,2.

### Fibrosis quística. Presentación por sexo. Asturias, 1996-2008.

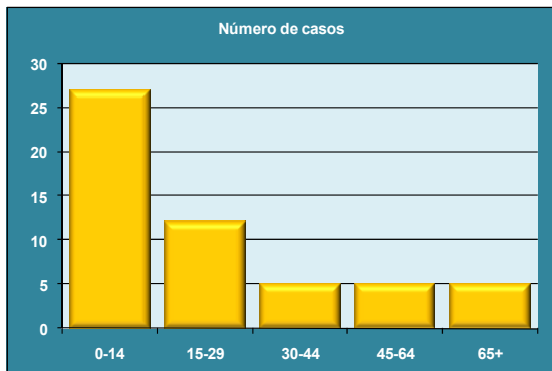


Tenían antecedentes familiares un 70% de los casos. En un 54% constaba la existencia de análisis genético de portador en padres o madres. Un 14% tenían hermanos afectados por la enfermedad y en un 4% había primos afectados.

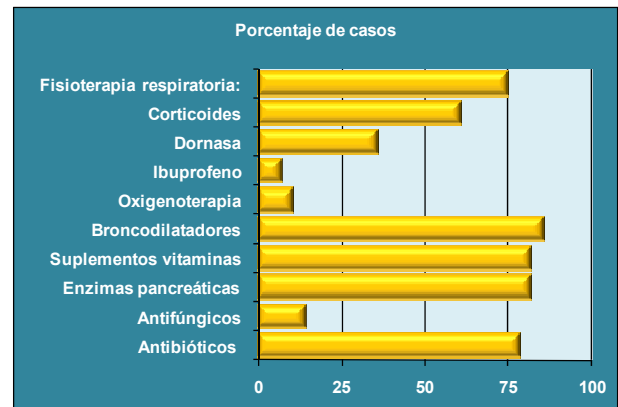
La edad de inicio más frecuente fue en menores de 14 años así como la tasa de incidencia.

Los casos sucedieron dispersos a lo largo del período de este estudio, con una tendencia a la disminución en los últimos años. El año con más nuevos diagnósticos fue 2002 dentro de los del período de estudio.

**Fibrosis quística. Presentación por edad al inicio. Asturias, 1996-2008.**



**Fibrosis quística. Tratamientos aplicados. Asturias, 1996-2008.**



**Clínica:**

La clínica más frecuente fue:

- La respiratoria, en forma de: tos y sibilancias (89%), bronquitis (36%), neumonía (32%), bronquiectasias (39%), atelectasias (18%), sinusitis (36%), poliposis nasal (14%), insuficiencia respiratoria crónica (36%), fibrosis pulmonar (25%), insuficiencia cardíaca (10%), aspergilosis (21%).
- delgadez (61%), diarreas (54%), alteraciones del crecimiento (36%), fatiga (29%), retraso maduración ósea (7%), hipertrofia de glándulas salivares (25%), protusión de abdomen (14%) y alteración vitamínica (32%).

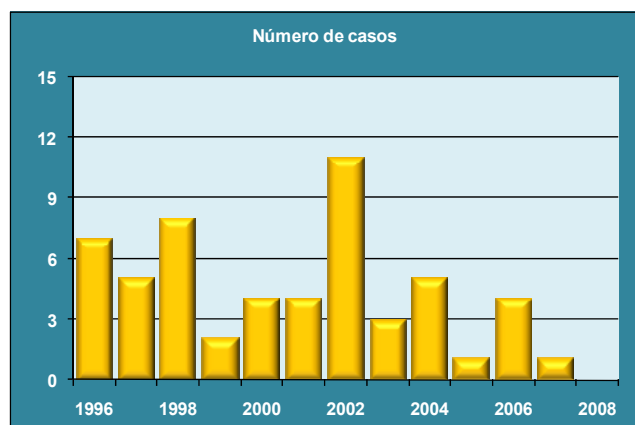
Dentro de la afectación perinatal, la clínica más frecuente fue: retraso expulsión y tapón meconial en el 4%, prolapso rectal (14%), invaginación (25%), neumatosis (4%), ileo meconial (14%), retraso ponderal lactancia (18%), esteatorrea (25%) y crecimiento retardado (11%).

**Diagnóstico:**

En el diagnóstico, los casos tenían alteradas...

- las pruebas de test de sudor (50%),
- grasas fecales (18%),
- tripsina y quimiotripsina (54%)

**Fibrosis quística. Presentación por año de inicio. Asturias, 1996-2008.**



**Tratamientos:**

Los tratamientos más utilizados fueron... Antibioterapia (79%), Antifúngicos (14%), Enzimas pancreáticas (82%), Vitaminas (82%), Broncodilatadores (86%), Oxigenoterapia (11%), DNAsa (36%), Corticoides (61%).

Se realizó fisioterapia y gimnasia respiratoria en un 75%

En cinco casos, el paciente se había sometido a un trasplante del órgano afectado (4 de pulmón y uno de hígado)

Copias de este documento están disponibles en [www.asturias.es](http://www.asturias.es) → Cuidar tu salud → Encuesta de Salud así como en la página web de Astursalud: [www.astursalud.es](http://www.astursalud.es). Para más información puede dirigirse a: Dirección General de Salud Pública y Participación. Consejería de Salud y Servicios Sanitarios. Gobierno del Principado de Asturias. C/ Ciriaco Miguel Vigil, 9 33006 OVIEDO

**Fibrosis quística. Presentación clínica (I). Asturias, 1996-2008.**

	H	M	T
<b>Adolescentes y adultos:</b>			
Obstrucción biliar	22,2	0	7,1
Cirrosis biliar	11,1	0	3,6
Hipertensión portal	11,1	5,3	7,1
Varices esofágicas	11,1	0	3,6
Hiperesplenismo	22,2	5,3	10,7
Diabetes insulino-dependiente	22,2	10,6	17,9
Colelitiasis	0	5,3	3,6
Esterilidad	0	0	0
Dedos palillo tambor	33,3	5,3	14,3

**Fibrosis quística. Presentación clínica (II). Asturias, 1996-2008.**

	H	M	T
<b>Período perinatal:</b>	0	5,3	3,6
Expulsión retardada meconio			
<b>Síndrome tapón meconial:</b>			
Prolapso rectal	22,2	10,5	14,3
Impacto fecal	11,1	5,3	7,1
Neumatosis intestinal	11,1	0	3,6
<b>Ileo meconial:</b>			
Vólvulo	0	5,3	3,6
Atresia	0	0	0
Perforación intestinal	0	0	0
Polihidroamnios en madre	0	0	0
<b>Sin ileo meconial:</b>			
Retraso ponderal lactancia	0	26,3	17,9
Esteatorrea	11,1	31,6	25,0
Crecimiento retardado	11,1	10,5	10,7

**Conclusiones:**

Con este estudio se ha logrado una aproximación hacia el conocimiento de los patrones de presentación de las fibrosis quísticas en Asturias (frecuencia, distribución personal y temporal) así como su manejo diagnóstico y terapéutico que hasta ahora por su escasa frecuencia estaba poco estudiado. No se han estudiado en esta fase de la investigación, el impacto que tiene la enfermedad sobre la comunidad (costes asociados a la enfermedad, costes sociales, coste de disposición, etc.) ni el que tiene sobre el individuo enfermo o su familia (calidad de vida, impacto sobre su salud, etc.), que son objeto de un estudio específico en una segunda fase de investigación.

**Este proyecto ha sido financiado a cargo de los fondos para la cohesión territorial 2010 del Ministerio de Sanidad y Política Social que fueron aprobados en el CISNS, como apoyo a la implementación a la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud**

**Informe realizado por Mario Margolles y Sara Mérida.**  
Consejería de Salud y Servicios Sanitarios. Principado de Asturias.