

Características de los pacientes controlados en nuestra Unidad de Fibrosis Quística

G. Clemente M, Fernández I,
Enríquez AI, Álvarez C, Pando A,
De Miguel A, Bousoño C, Casan P.
Unidad de Fibrosis Quística
Hospital Universitario Central de
Asturias



Objetivo

Describir las características clínicas y genéticas de los pacientes controlados en nuestra unidad de Fibrosis Quística.

Material y métodos

- Estudio retrospectivo, observacional y descriptivo.
- Pacientes controlados en la Unidad de Fibrosis Quística del HUCA.
- Periodo: 2001-2010.
- Tiempo: 10 años.



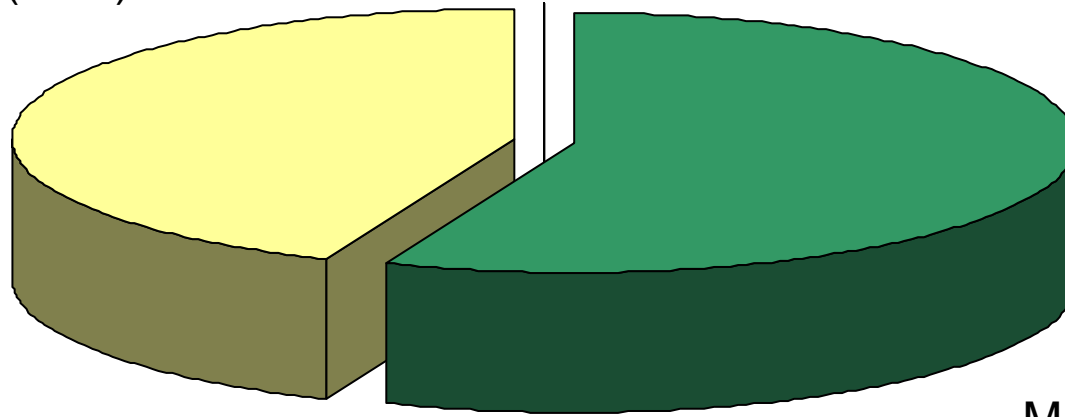
Material y métodos

- Protocolo de recogida de datos:
 - Datos demográficos
 - Parámetros antropométricos
 - Manifestaciones clínicas (digestivas y respiratorias)
 - Estudio de función respiratoria
 - Colonización bronquial
 - Estudio genético

Resultados

Se estudian 43 pacientes

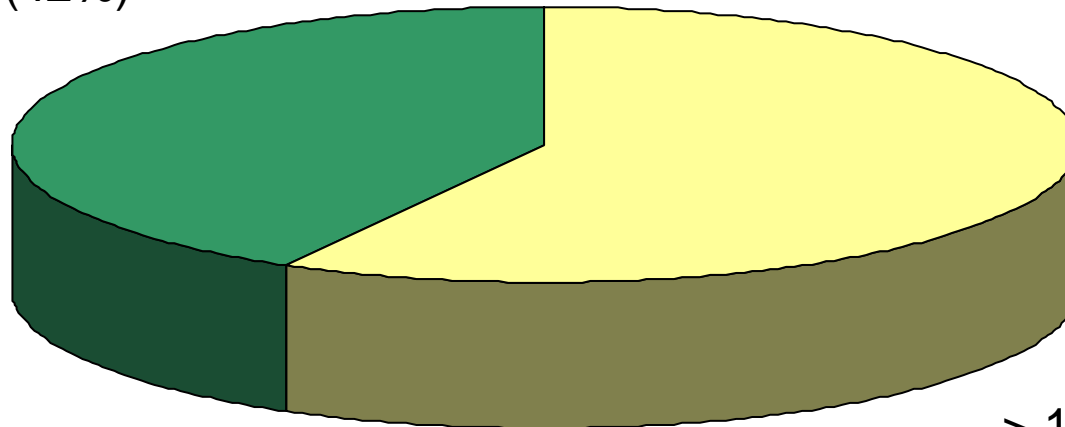
Varones
19 (44%)



Mujeres
24 (56%)

Distribución por edad

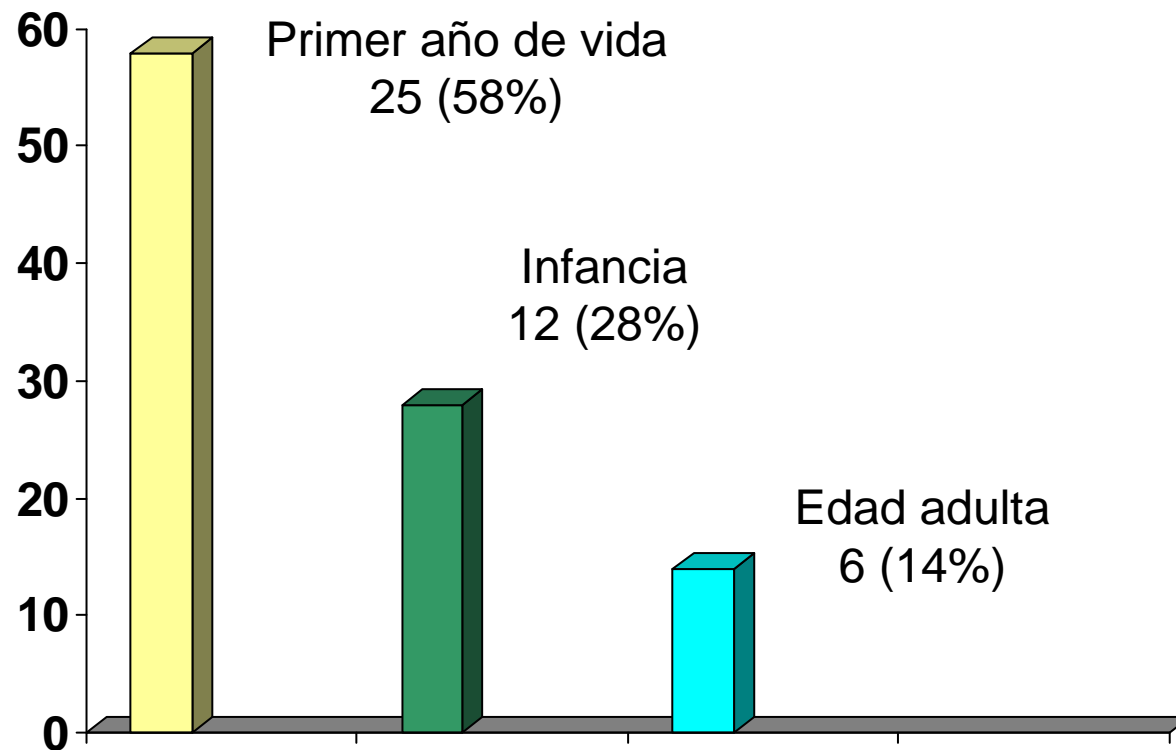
< 18 años
18 (42%)



≥ 18 años
25 (58%)

Edad media actual: 22.6 ± 15.1 (1-79)
Mediana: 20 años

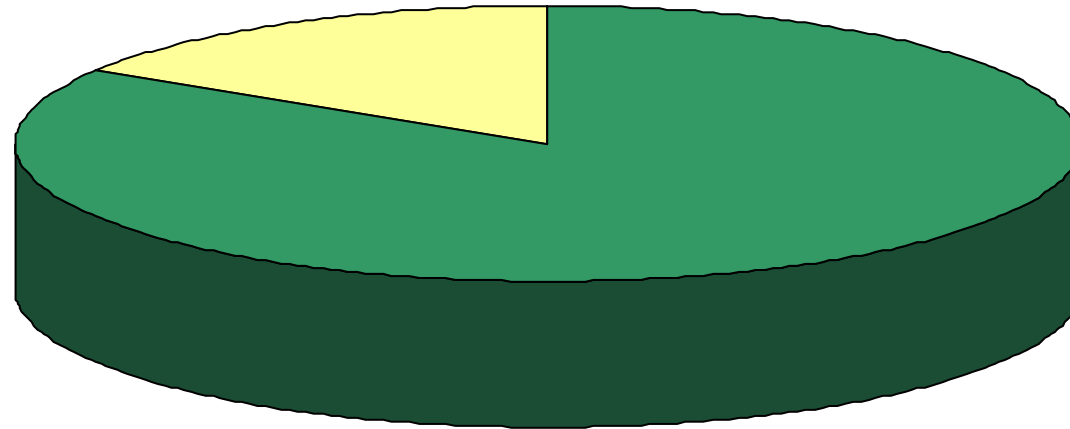
Edad de diagnóstico



Método diagnóstico: Iontoforesis

Sospecha diagnóstica

Manifestaciones
respiratorias
7 (16%)



Manifestaciones
Digestivas y nutricionales
36 (84%)

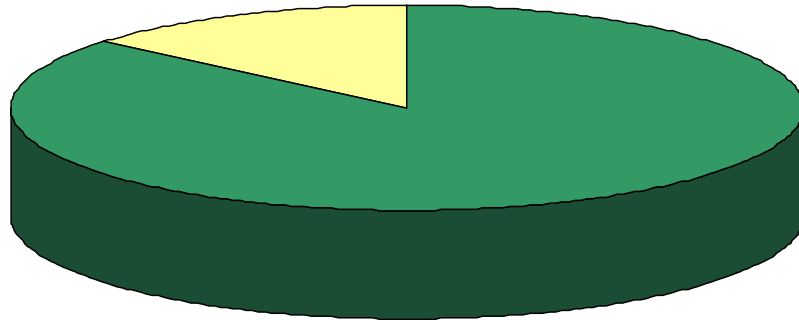
23 pacientes (54%) tenían manifestaciones respiratorias en el momento del diagnóstico

IMC

- Media: 19.6 ± 3.2
- Rango: 10.2 – 28
- Mediana: 20
- Desnutrición : 9 pacientes (21%)

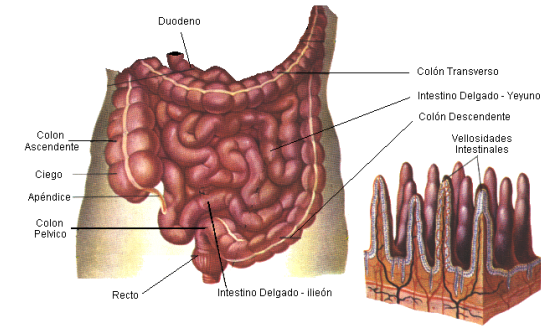
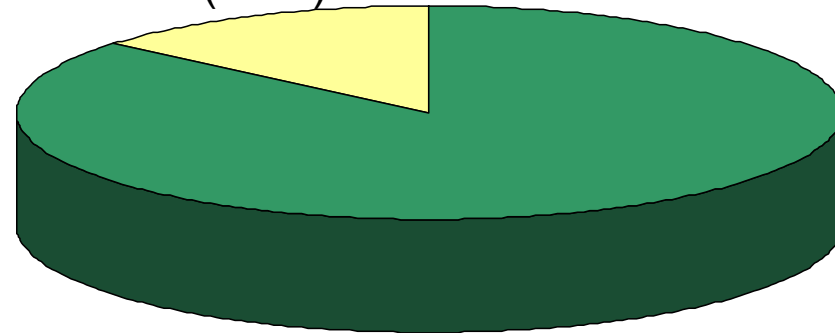


Manifestaciones clínicas



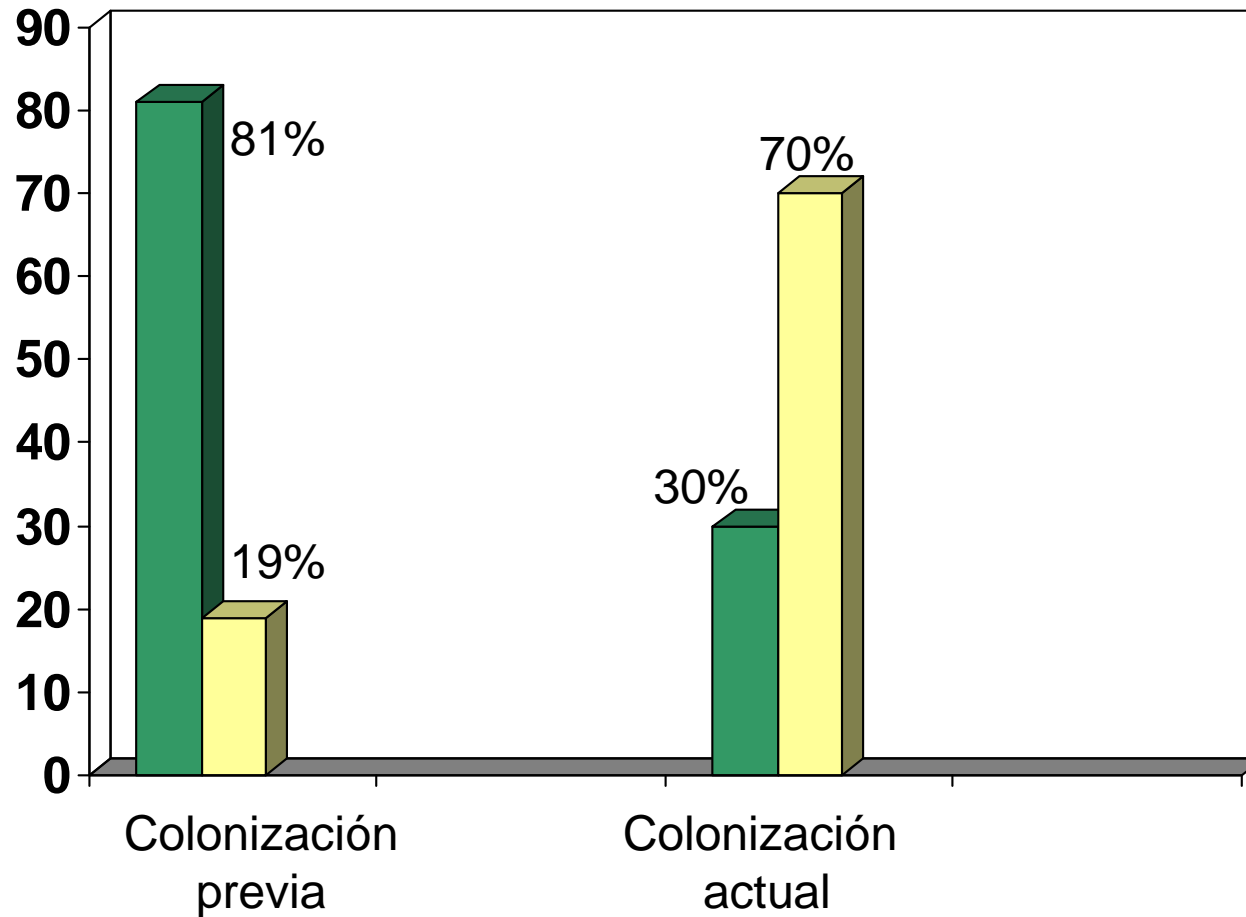
Insuficiencia pancreática
37 (86%)

Diabetes
6 (14%)



Ningún paciente diagnosticado en la edad adulta asocia insuficiencia pancreática

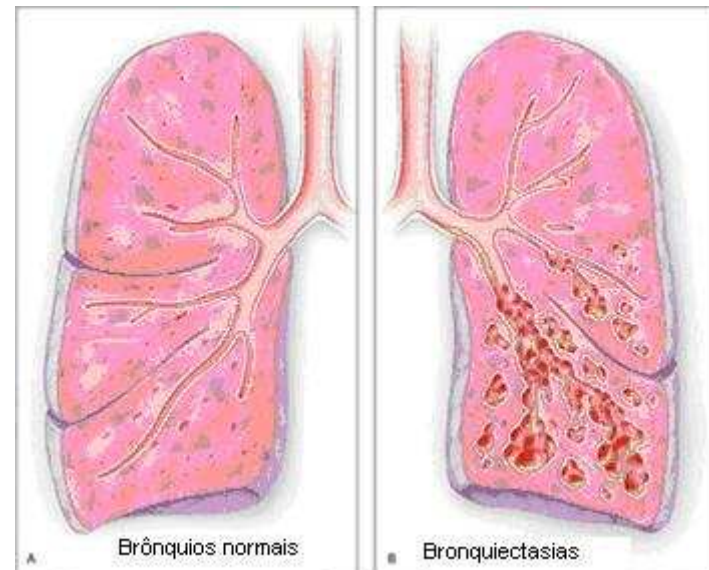
Colonización por *Pseudomona*



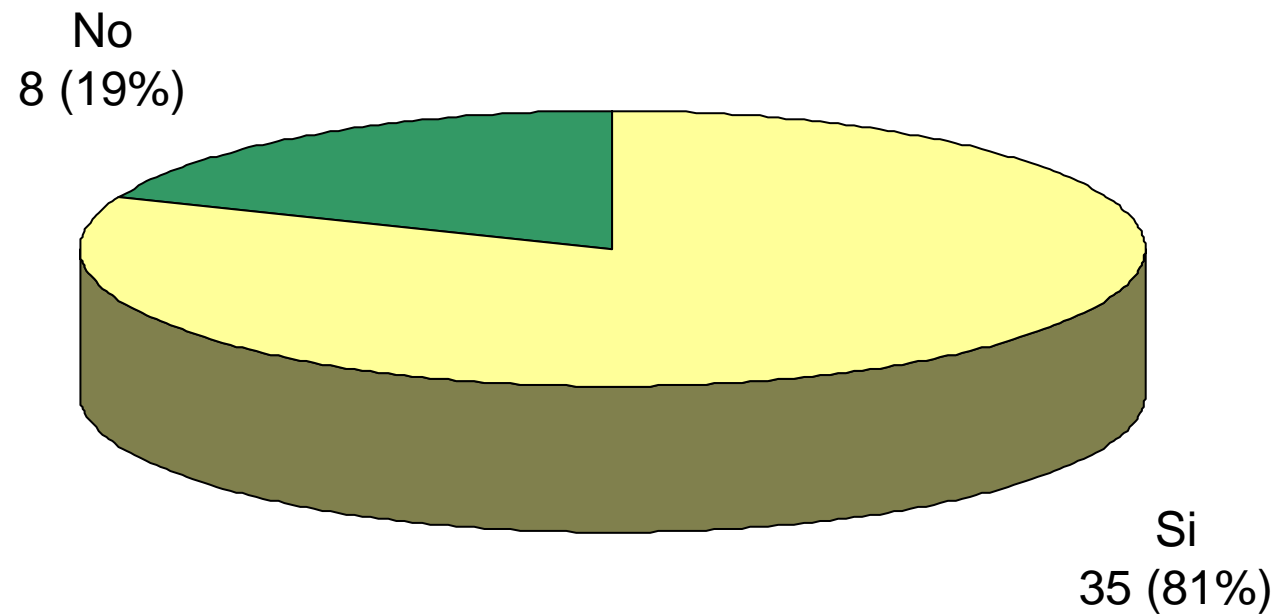
Edad del primer aislamiento de *Pseudomona*: 9.3 ± 9 años (0.5-47 años)

Función pulmonar

- FEV1%: 75.1 ± 24.7
- Rango: 31-140%
- Mediana: 76%



Ingreso hospitalario últimos 5 años



Mutaciones del gen CFTR

Mutación	Número	%
Δ F508	56	65%
G542X	10	12%
Q890X	4	4.6%
A1507	2	2.3%
R1162X	2	2.3%
2183AA	2	2.3%
R117H	1	1.2%
DE278	1	1.2%
Desconocida	8	9.3%

Evolución

- Trasplante pulmonar: 5 pacientes (12%)
 - Años: 1998, 1999, 2000, 2002 y 2010.
- Mortalidad
 - Fallecieron 4 pacientes en los últimos 10 años.

Conclusiones

- 1.- La mutación mas frecuente en nuestros pacientes es la $\Delta F508$.
- 2.- Los pacientes diagnosticados en la edad adulta tienen suficiencia pancreática predominando la enfermedad respiratoria en el momento del diagnóstico.

Conclusiones

- 3.- Más de la mitad de los pacientes tienen manifestaciones respiratorias en el momento del diagnóstico (54%) en nuestra serie siendo la presencia de bronquiectasias, la colonización bronquial por *P. aeruginosa* y las neumonías de repetición las formas clínicas de presentación respiratoria más frecuentes.

Conclusiones

- 4.- Los médicos de adultos debemos considerar que la FQ no siempre cursa con manifestaciones digestivas y respiratorias graves desde los primeros años de vida y formas fenotípicas mas leves, especialmente de tipo respiratorio, pueden aparecer en la edad adulta. Por tanto los pacientes adultos con bronquiectasias con o sin colonización bronquial crónica por *P. aeruginosa* o *S. aureus*, neumonías de repetición, ABPA o pancreatitis aguda recurrente debe de descartarse la existencia de FQ.

Muchas gracias

