



# ¿Es o No Es Fibrosis Quística? Presentación de Formas Atípicas

Dr. Ricardo Piñero  
Neumonólogo pediatra  
Hospital Infantil Córdoba

# INTRODUCCIÓN

---

- ▶ Es la enfermedad genética letal más frecuente en caucásicos.
- ▶ Curso crónico y evolutivo.
- ▶ Herencia **autosómica recesiva**, caracterizada por disfunción de las glándulas de secreción exócrina
- ▶ Afectación multiorgánica
- ▶ Incidencia en Argentina **1: 7.213 RN**
- ▶ Incidencia de portadores sanos **1: 40**

# F.Q. ATÍPICA

---

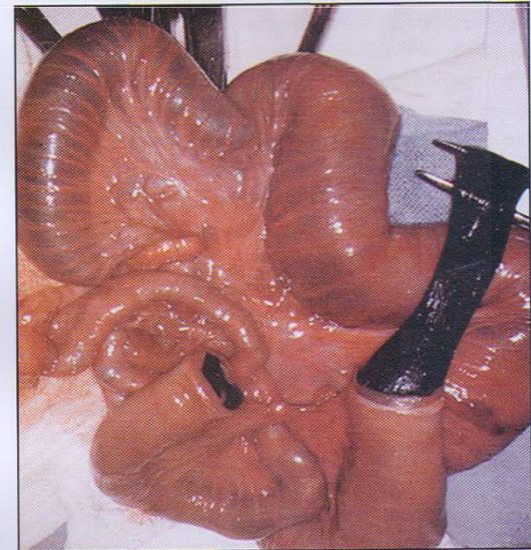


- ▶ Requiere el fenotipo de FQ en un órgano o sistema.
  - ▶ Un test del sudor negativo o fronterizo.
  - ▶ El diagnóstico requiere : - Presencia de un gen de FQ
    - O la cuantificación directa de la disfunción del CFTR midiendo la diferencia de potencial de membrana en el
  - ▶ epitelia nasal.
-

# Manifestaciones Clínicas sugestivas de F.Q.: altamente sugestivas

---

- ▶ Ileo meconial.
- ▶ Insuficiencia pancreática exocrina en los niños.



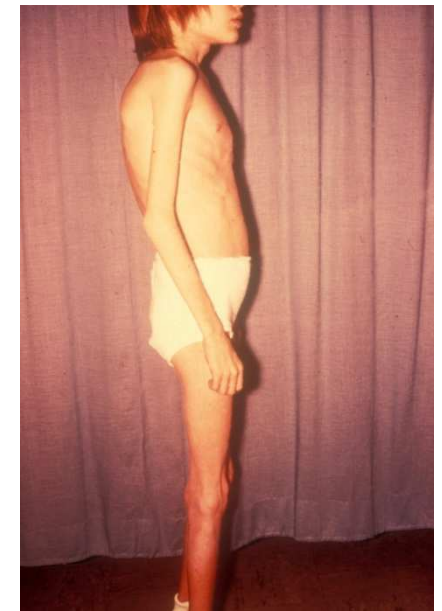
**Figura 22.5**  
Extracción intraquirúrgica de meconio de íleon distal.



## Manifestaciones Clínicas sugestivas de F.Q.: menos específicas

---

- ▶ Falla de crecimiento.
- ▶ Hipoproteïnemia.
- ▶ Deficiencia de vitaminas liposolubles.
- ▶ Síndrome de obstrucción intestinal distal
- ▶ Prolapso rectal.
- ▶ Cirrosis biliar.
- ▶ Colelitiasis en niños sin enfermedad hemolítica.
- ▶ Insuficiencia pancreática.
- ▶ Pancreatitis recurrente.



# SINOPULMONARES: altamente sugestivas

---

- ▶ Infecciones respiratorias crónicas por *Pseudomonas* o *Burkholderia cepacia*.
- ▶ Bronquiectasias bilaterales.
- ▶ Pólipos nasales en niños.

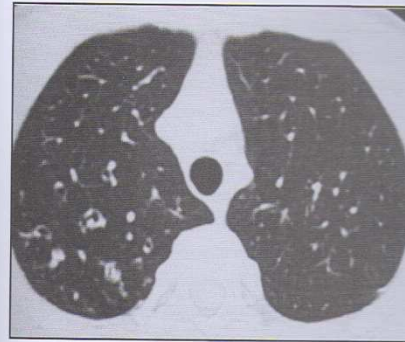


Figura 7.18  
TAC de tórax: cambios tempranos en el parénquima pulmonar.

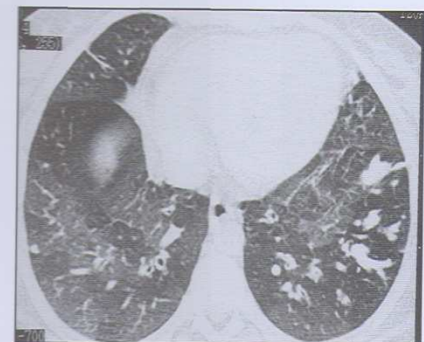


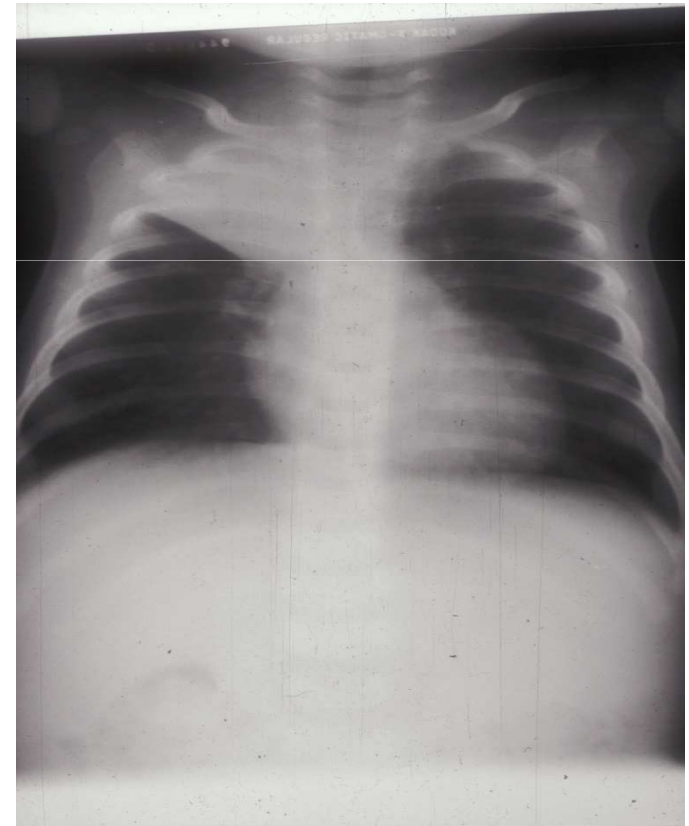
Figura 7.19  
Impactación mucosa.



# SINOPULMONARES : Menos específicas

---

- ▶ Evidencia radiológica de bronquiectasias.
- ▶ Atelectasias.
- ▶ Infiltrados persistentes.
- ▶ Pansinusitis.

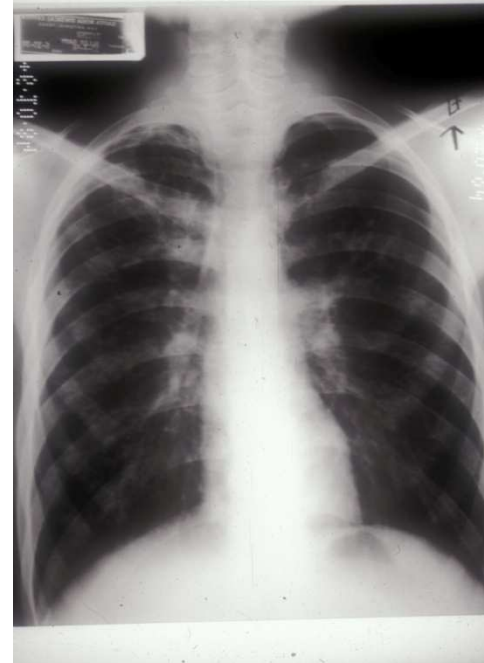


---

▶ Atrapamiento aéreo.

▶ Tos crónica y productiva.

▶ Hemoptisis asociada a enfermedad pulmonar difusa.

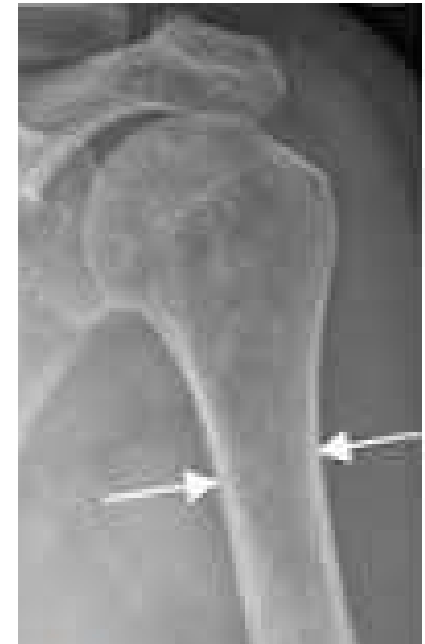




# Otras Manifestaciones

---

- ▶ Alcalosis hipoclorémica.
- ▶ Ausencia congénita de conductos deferentes.
- ▶ Diabetes atípica.
- ▶ Osteopenia en menores de 40 años.



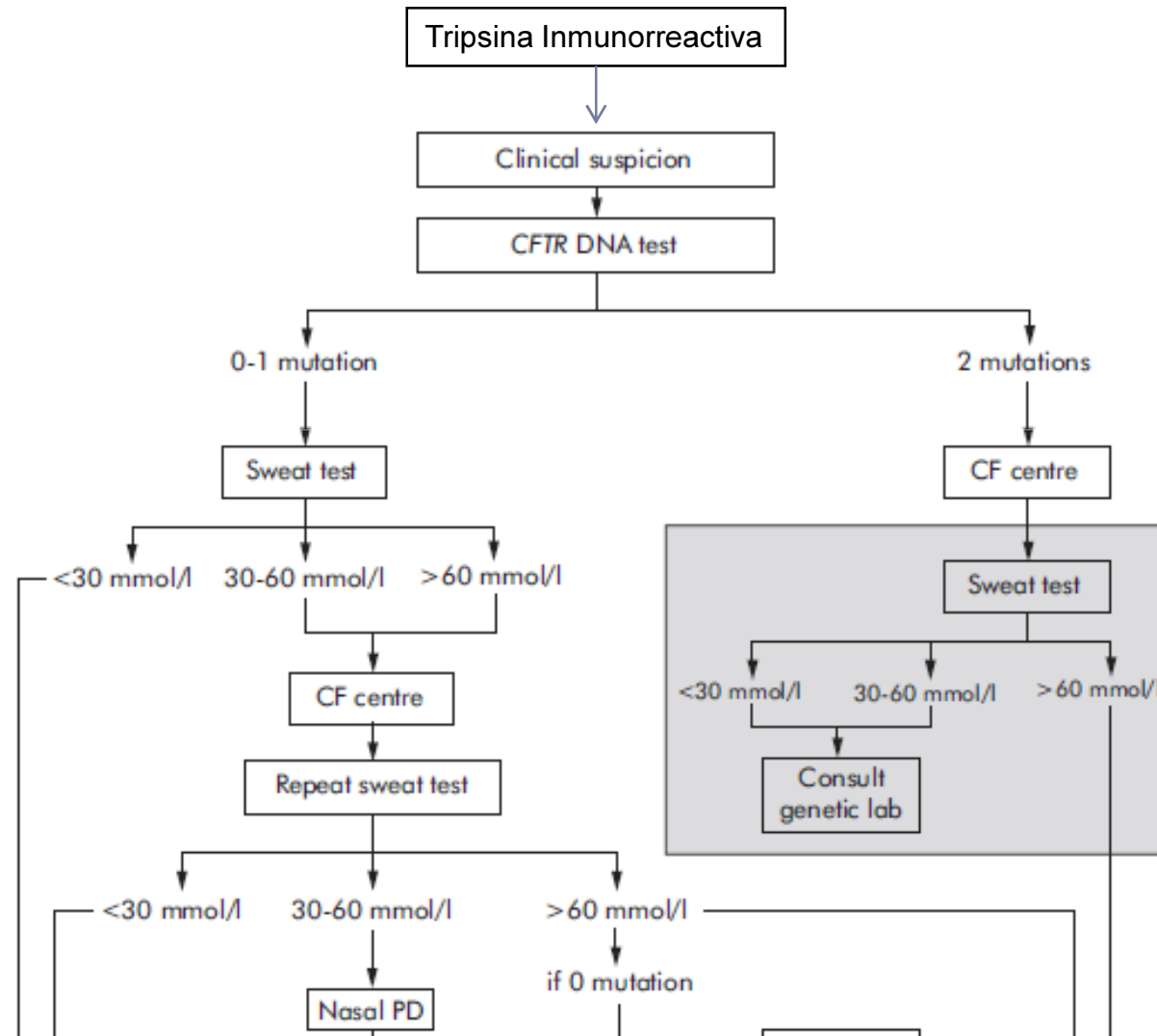
## Lista de OMS de enfermedades con mutaciones del CFTR que afectan un solo órgano

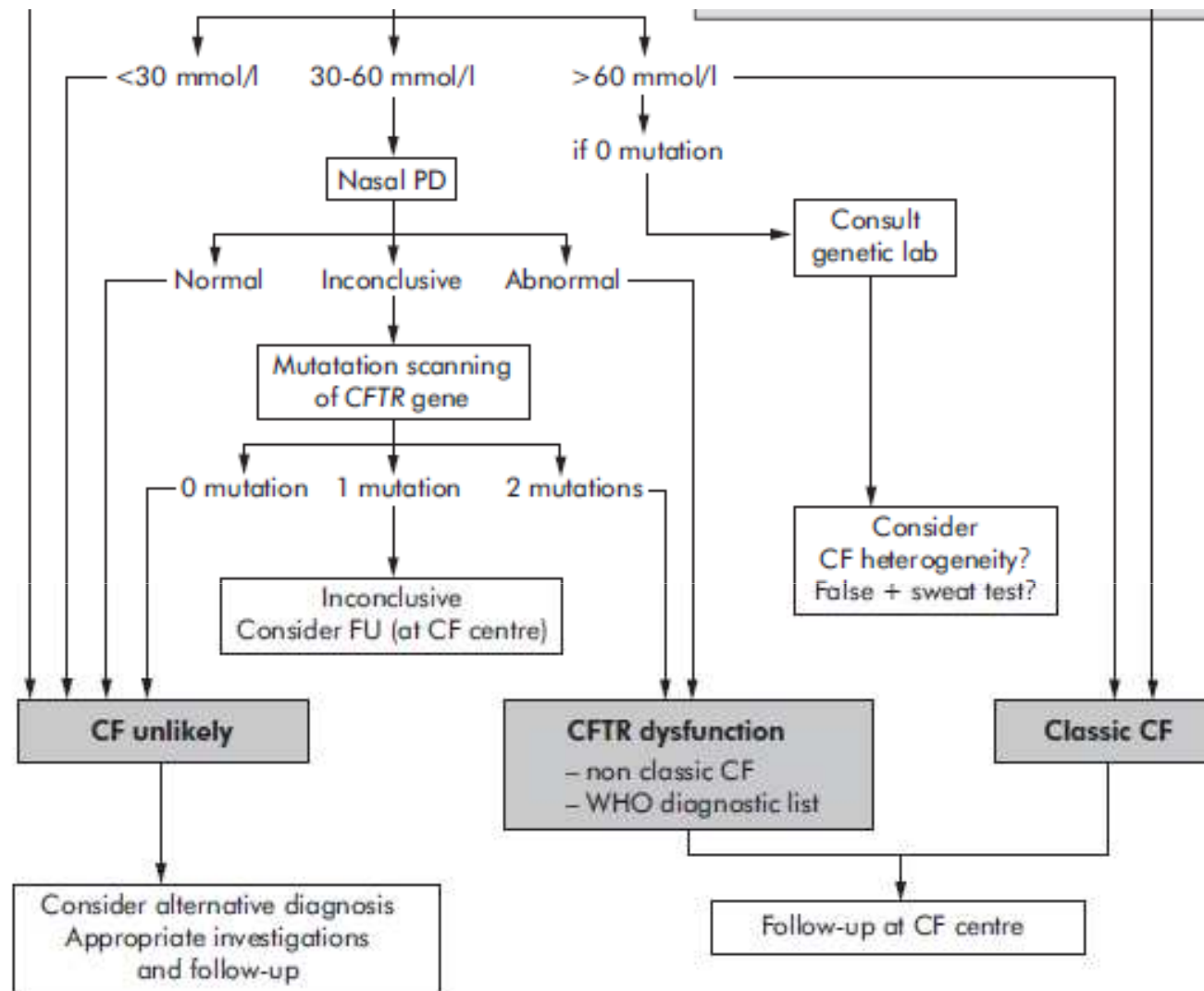
---

- ▶ Azoospermia obstructiva.
- ▶ Pancreatitis crónica.
- ▶ Aspergilosis pulmonar alérgica.
- ▶ Bronquiectasias diseminadas.
- ▶ Panbronquiolitis difusa.
- ▶ Colangitis esclerosante.
- ▶ Hipertripsinemia



# Algoritmo a partir del diagnóstico genético

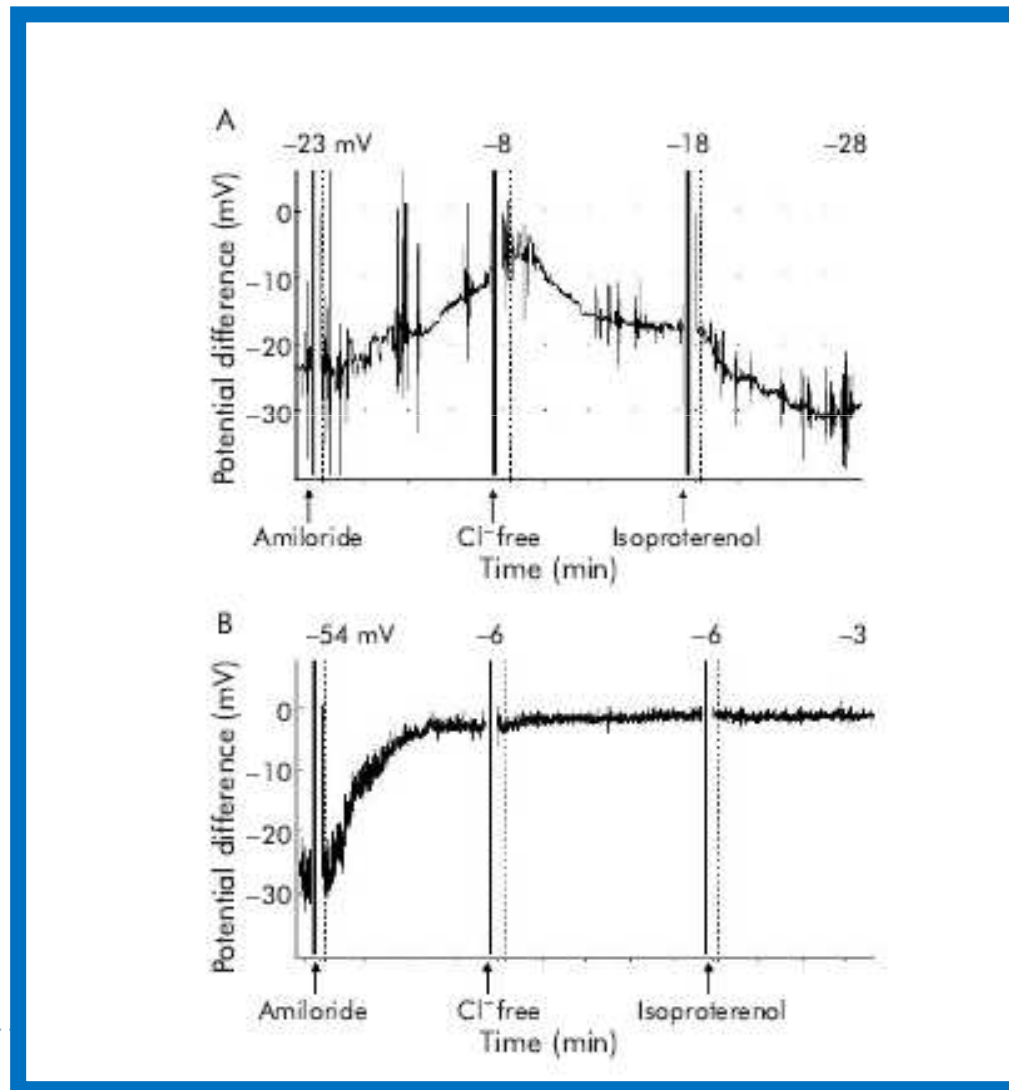




*Cystic fibrosis: terminology and diagnostic algorithms*

*K De Boeck, M Wilschanski, C Castellani, Thorax 2006*

# MEDICIÓN LA DIFERENCIA DE POTENCIAL DE MEMBRANA EN EL EPITELIA NASAL.



*Cystic fibrosis: terminology and diagnostic algorithms*  
K De Boeck, M Wilschanski, C Castellani, Thorax 2006



**Gracias!!!!**

