



PÓSTERS

X Congreso Nacional de Fibrosis Quística

Barcelona, 12-14 de noviembre de 2009

Respiratorio

SOLUCIÓN SALINA HIPERTÓNICA NEBULIZADA: EXPERIENCIA EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON FIBROSIS QUÍSTICA

I. Iglesias, S. Gartner, A. Moreno, C. Martín, I. de Mir, A. Torrent, N. Cobos y M. Mumany

Neumología Pediátrica y Unidad de Fibrosis Quística. Hospital Universitari Vall d'Hebron. Barcelona. España.

Introducción: En la fibrosis quística (FQ) la alteración del transporte iónico de las células secretoras epiteliales, produce secreciones deshidratadas y espesas con disminución del volumen del líquido periciliar, favoreciendo la obstrucción de las vías aéreas. Se postula que el suero salino hipertónico nebulizado, por su capacidad de atraer agua del interior de la célula hacia la luz de la vía aérea, podría mejorar el aclaramiento mucociliar y la función pulmonar de estos pacientes.

Objetivos: Comprobar la tolerancia del suero salino hipertónico al 7% (SSH) nebulizado. Valorar la evolución clínica y funcional respiratoria de estos pacientes.

Métodos: La primera nebulización de SSH se realiza siempre en el hospital, para comprobar la tolerancia y observar posibles efectos adversos. Se siguen los siguientes pasos: 1.º Espirometría. 2.º Inhalación de 4 puffs de salbutamol. 3.º Tras 30 min, se nebulizan 4 ml de la solución de SSH al 7%. 4.º Tras otros 30 min se repite la espirometría para valorar un posible descenso de sus parámetros. Si se ha tolerado bien y no se comprueba una caída de la función respiratoria, se indica el tratamiento domiciliario a la dosis de 4 ml cada 12 h.

Resultados: A 23 pacientes con FQ estable controlados en nuestra Unidad se les administró el SSH según el procedimiento descrito anteriormente. Doce eran del sexo femenino con edades comprendidas entre 4 y 15 años. Veinte pacientes tenían una función pulmonar normal y los 3 restantes un patrón obstructivo leve. De los 23 pacientes, 6 presentaron tos durante y después de la nebulización con irritación y picor importante en las vías aéreas superiores, y uno evidenció una caída del FEV1 de más del 10% por lo cual en todos ellos se suspendió el tratamiento. En los 16 pacientes restantes la tolerancia fue muy buena aunque todos se quejaban de un intenso sabor salado. Todos los pacientes refirieron una mejoría clínica, menos tos con el ejercicio y mayor facilidad al expectorar las secreciones con la fisioterapia. La duración del tratamiento varió entre 2 y 12 meses. A lo largo de este tiempo no se observó

pérdida funcional alguna en ninguno de los pacientes. A 3 de los 6 pacientes que experimentaron efectos adversos con el SSH se les administró SSH al 7% con hialuronato sódico 0,1% con muy buena tolerancia es decir sin que le produjera tos ni picor faríngeo.

Conclusiones: El 26% de los pacientes presentó efectos adversos a la nebulización con SSH al 7% porcentaje mayor al publicado y tal vez en relación a la menor edad de nuestros pacientes. Todos experimentaron mejoría clínica. Se necesitan estudios a largo plazo para demostrar su efecto en la evolución de la enfermedad. El agregar el hialuronato sódico al SSH al 7% puede mejorar su tolerancia.

AUMENTO DE CASOS DE INFECCIÓN POR BURKHOLDERIA CEPACIA EN UNA UNIDAD DE FIBROSIS QUÍSTICA PEDIÁTRICA. ESTUDIO EPIDEMIOLÓGICO

A. López Neyra, M.L. Castro Codesal, P. Villalón Panzano, B. Hernández Milan, J.A. Sáez Nieto y J.R. Villa Asensi

Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid. España.

Objetivos: La bacterias del complejo *Burkholderia cepacia* (BCC) se encuentran en el medio y actúan como oportunistas en pacientes con FQ. La infección se ha asociado con deterioro de la función pulmonar y mayor mortalidad. La transmisión se produce fundamentalmente por contacto entre pacientes, habiéndose publicado epidemias en unidades de FQ. En el año 2008 se produjo un incremento significativo de la incidencia de infección por BCC en nuestra Unidad. Describimos el estudio epidemiológico que se llevó a cabo, así como las medidas que se adoptaron y los resultados obtenidos.

Materiales y método: Estudio retrospectivo. Se revisaron las historias clínicas de pacientes infectados por BCC y los informes del estudio epidemiológico realizado en la Unidad de FQ.

Resultados: En el año 2008 se produjeron 6 casos de infección por BCC (incidencia 5,75%). Había dos casos anteriores, lo que suponía una prevalencia del 7,7%. Ocho casos (87,5%) presentaban colonización previa por *Pseudomonas aeruginosa* (PA), la mayoría de ellos (5) de manera intermitente. Dentro de las cepas de *B. cepacia* se encontraron cuatro genoespecies diferentes: *cepacia* (2 casos), *ce-nocepacia* (2 casos), *stabilis* (2 casos) y *B. pyrrocinia* (1 caso). Un caso (anterior a 2008) no fue tipado. Se tomaron muestras de lavabos, dispensadores de jabón y otros elementos de uso común en la consulta, así como de los elementos no desechables del espirómetro. Únicamente se aisló la genoespecie *stabilis* en dos muestras diferentes del lavabo del laboratorio de función pulmonar. Median-

te electroforesis en campos pulsados (PFGE) se comprobó que las cepas de las diferentes genoespecies no estaban epidemiológicamente relacionadas ya que presentaron patrones de PFGE distintos. Las dos muestras del lavabo presentaron el mismo patrón de PFGE, pero diferente al de las cepas aisladas en los pacientes. No se encontraron por tanto datos que sugiriesen transmisión entre pacientes. A pesar de ello se suspendieron las consultas de enfermos de FQ durante una semana, en la que se limpiaron y desinfectaron todos los elementos de la consulta. Se segregó a los pacientes infectados por BCC. Se trasladaron sus visitas a un día diferente de la semana y se habilitó un espacio fuera del edificio principal del hospital para las revisiones clínicas y de la técnica de fisioterapia, dotado con todos los medios necesarios. Se comenzó a esterilizar con autoclave los elementos reutilizables del espirómetro como medida añadida a las recomendaciones del fabricante. Los pacientes que requirieron ingreso lo hicieron en habitación individual, atendidos por personal de enfermería que no tenía contacto con otros pacientes de FQ. Desde la implantación de estas medidas no se detectaron nuevos casos.

Conclusiones: La infección por BCC puede ocurrir en pacientes pediátricos, fundamentalmente en aquellos con infección previa por PA. Aunque no existen datos que sugieran un brote por infección intrahospitalaria, las medidas de segregación tomadas fueron eficaces y posiblemente evitaron nuevos contagios.

CALIDAD DE VIDA EN LOS PACIENTES CON FIBROSIS QUÍSTICA

M. Castro Codesal, V. Sanz Santiago, A. López Neyra, M.I. González Álvarez y J.R. Villa Asensi

Unidad de Fibrosis Quística. Hospital Universitario Infantil Niño Jesús. Madrid. España.

Introducción: La medición rigurosa de la calidad de vida relacionada con la salud permite la participación del paciente en las decisiones sobre su enfermedad y facilita la tarea del clínico en la evaluación, seguimiento y elección de terapias. En la actualidad, solo existe un cuestionario específico para fibrosis quística (FQ), aplicable a niños y adolescentes, los CFQ-R.

Objetivos: Medir la calidad de vida de los pacientes entre 6 y 18 años de la unidad de FQ de nuestro hospital y de sus cuidadores/as. Establecer la correlación entre la calidad de vida y variables clínicas, de laboratorio y terapéuticas rutinarias en nuestra unidad. Estudiar la correlación de la calidad de vida medida en los pacientes y en sus cuidadores/as.

Material y métodos: Se incluyeron en el estudio los pacientes con FQ demostrada entre 6 y 18 años que consintieron participar, y que no se encontraban en exacerbación respiratoria. Para participar, los pacientes y sus cuidadores debían rellenar los cuestionarios CFQ-R, previo a una visita rutinaria entre enero de 2008 y marzo de 09. Posteriormente, se recogieron datos demográficos, clínicos, radiológicos, bioquímicos, función pulmonar (E-P-D), microbiológicos y terapéuticos de la visita y del año previo. Se realizó un análisis regresión lineal múltiple entre las puntuaciones de los cuestionarios por dimensiones y los indicadores *gold standard* de gravedad de la enfermedad (gravedad de la obstrucción pulmonar, estado nutricional, impacto de la colonización por gérmenes, carga de tratamiento, etc.).

Resultados: Se incluyeron 60 pacientes. Las medias de las puntuaciones a los cuestionarios eran superiores a 70 sobre 100 en todas las dimensiones, tanto en niños como en cuidadores. Detectamos correlaciones significativas de los cuestionarios con la función pulmonar, percentil de IMC, colonización por *Pseudomonas aeruginosa* y número de exacerbaciones respiratorias. No detectamos acuerdo en las respuestas entre niños y cuidadores.

Conclusiones: Los CFQ-R son una herramienta útil y sencilla de aplicar, que ofrecen información relevante sobre el paciente. Deben formar parte, por tanto, de la práctica clínica diaria.

DETERMINACIÓN DEL GRADO DE EXPOSICIÓN AL HUMO DEL TABACO EN PACIENTES CON FIBROSIS QUÍSTICA SEGUIDOS EN NUESTRA UNIDAD

E. Martínez Carrasco, M.D. Pastor Vivero, M.T. López Fernández, P. Mondéjar López, J.A. Ortega García y M. Sánchez Solís

Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia. España.

Objetivos: Realizar un estudio descriptivo sobre la incidencia y características de la exposición de forma activa o pasiva al humo del tabaco en pacientes con fibrosis quística que se encuentran en seguimiento en nuestra unidad.

Material y métodos: Realizamos un estudio transversal y prospectivo basado en la determinación del hábito tabáquico y la exposición pasiva al humo del tabaco en pacientes con fibrosis quística seguidos en nuestra unidad. Mediante entrevista telefónica se realizó un cuestionario basado en la determinación del grado de exposición pasiva durante los periodos preconcepcional, embarazo y postnatal, así como en el periodo tras el diagnóstico y en el momento de la evaluación actual. Se registró el grado de hábito tabáquico del paciente así como el nivel de exposición en domicilio y en lugares de ocio o trabajo. Se llevó a cabo un seguimiento de cada paciente con intervenciones telefónicas cada 4 meses durante un año. Se realizó determinación de cotinina en orina en los pacientes y sus familiares para cuantificar el grado de exposición al humo del tabaco y establecer la correlación con el grado de hábito tabáquico.

Resultados: Se estableció contacto con 97 pacientes de los cuales 8 eran fumadores activos en el momento de la evaluación y un total de 12 pacientes habían presentado hábito tabáquico activo en algún momento de su vida con una media de edad de inicio alrededor de los 15 años. El 56% de los no fumadores refieren algún tipo de exposición pasiva en su domicilio o en otras localizaciones. Únicamente el 57% de los pacientes conviven en casas libres de humo ya que no son fumadores ni existen otros en el domicilio. Se realizó determinación de cotinina urinaria en 69 pacientes y en el 49% los niveles eran superiores a 10 ng/ml (nivel de corte para la exposición pasiva), mostrando una buena correlación con el grado de exposición determinado mediante el cuestionario ($p < 0,0001$). Se encontraron diferencias significativas en los niveles de cotinina en orina de los pacientes no fumadores en función de si sus familiares fumaban o no en el domicilio.

Conclusiones: La determinación objetiva de la exposición ambiental o activa al tabaco y sus características pueden contribuir a mejorar el seguimiento de estos pacientes de riesgo, cuya función respiratoria puede verse afectada en mayor grado. Además permite que el paciente sea consciente del grado de exposición que presenta y así poder llevar a cabo intervenciones encaminadas al cese del hábito tabáquico activo o a la minimización de la exposición ambiental.

ECOLOGÍA DE LA PRIMOCOLONIZACIÓN POR *PSEUDOMONAS AERUGINOSA*. ¿HA CAMBIADO EN LOS ÚLTIMOS AÑOS?

M.T. Romero Rubio, I. Mialdea López, J. Morata Alba, N. Díez Monge y A. Escribano Montaner

Neumología Pediátrica. Hospital Clínico Universitario de Valencia. Universidad de Valencia. Valencia. España.

Objetivos: 1. Determinar si existen diferencias en la primocolonización por *Pseudomonas aeruginosa* en los últimos años en cuanto a la edad de adquisición del patógeno y período del año en que se detecta 2. Estudiar si se mantiene el mismo perfil de sensibilidad y resistencia frente a los antibióticos habitualmente empleados. 3. Porcentaje de pacientes que derivan a colonización crónica.

Material y métodos: Estudio retrospectivo longitudinal de los pacientes colonizados por *P. aeruginosa* seguidos en la Unidad de Fibrosis

Quística de un hospital terciario. Se divide la muestra en dos períodos de 6 años (mayo 1997-mayo 2003 y junio 2003-mayo 2009) y se analizan las diferencias respecto a la edad de primocolonización, mes del año en que se detecta, antibiograma respecto a ciprofloxacino, tobramicina y colimicina y número de pacientes con colonización crónica.

Resultados: Se estudia a un total de 30 pacientes colonizados por *P. aeruginosa*. El grupo A (1997-2003) consta de 17 pacientes y el grupo B (2003-2009) de 13. La edad media de primocolonización en el grupo A es de 52 meses frente a los 18,3 meses del grupo B (diferencia significativa [$p = 0,05$]). En el grupo A la primocolonización es más frecuente en primavera-verano (70,6%), especialmente en agosto (23%). Mayor tendencia a la detección en otoño-invierno en el grupo B (54 frente al 29,4%, con pico en febrero (38,5% ($p = 0,38$)). La sensibilidad a ciprofloxacino es prácticamente idéntica en ambos grupos (78,5% en grupo A, 75% en B, $p = 0,8$). Respecto a tobramicina, el perfil de sensibilidad es similar (71,74% en grupo A frente al 62,5% en B, $p = 0,6$). Lo mismo ocurre respecto a colimicina (78,5 frente al 81,2% $p = 0,5$). En el grupo A, 4 pacientes (23,5%) presentan colonización crónica por *P. aeruginosa* frente a ninguno en el grupo B.

Conclusiones: En los últimos 12 años, la primoinfección por *Pseudomonas aeruginosa* se ha hecho mucho más precoz, con una distribución estacional más cercana al otoño-invierno. El perfil de sensibilidad no ha variado, y han disminuido significativamente los casos de colonización crónica.

ESTUDIO DESCRIPTIVO DE CUATRO CASOS SOBRE EL USO DE TOBRAMICINA POLVO INHALATORIO FRENTE A TOBI EN PACIENTES CON FIBROSIS QUÍSTICA

E. Martínez, I. Fernández, C. Prados, L. Gómez Carrera, C. Llontop, F. García Río y R. Álvarez-Sala

Unidad de Fibrosis Quística. Servicio de Neumología. Hospital La Paz. Madrid. España.

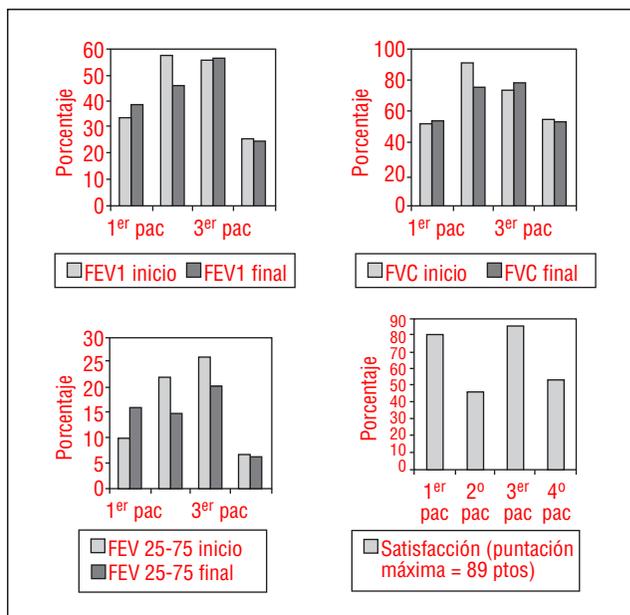
Introducción: La fibrosis quística (FQ) es una enfermedad genética que cursa con afectación multiorgánica siendo la pulmonar la que va a marcar el pronóstico del paciente. La *Pseudomonas aeruginosa* constituye el patógeno por excelencia en la FQ y es el que más relacionado está con el progresivo deterioro de la función pulmonar. En el transcurso de la enfermedad los pacientes se van a infectar por *Pseudomonas aeruginosa* en el 80% de los casos, de ahí la importancia de la detección y tratamiento correcto de dicho patógeno con el fin de intentar su erradicación.

Objetivo: El objetivo del estudio es comparar el tratamiento clásico de la *Pseudomonas aeruginosa*, con TOBI inhalada en el dispositivo PARI TurboBoy frente al polvo para inhalación de tobramicina (TIP), desde el punto de vista de eficacia y satisfacción con el tratamiento.

Material y métodos: Estudio descriptivo de los resultados obtenidos del ensayo clínico abierto en fase III multicéntrico aleatorizado para evaluar la eficacia del polvo para inhalación de tobramicina (TIP) en 4 pacientes de la Unidad de Fibrosis Quística del Hospital La Paz. Todos los pacientes firman un consentimiento informado. El estudio consta tres ciclos de tratamiento de 56 días. Durante cada uno de ellos, el paciente recibió TIP o TOBI, según asignación del ensayo, con un mes de descanso al finalizar cada ciclo. En cada visita se realizó: analítica completa, cultivo de esputo, sistemático de orina y espirometría antes y después de cada toma y un cuestionario de satisfacción.

Resultados: La función pulmonar no varió de forma significativa en dos pacientes, uno con TOBI y otro con TIP. La cuantificación de colonias de *P. aeruginosa* disminuyó de forma considerable tras el tratamiento. La satisfacción con el tratamiento fue regular en dos de los pacientes con TIP y muy aceptable en el resto.

Conclusiones: El tratamiento con polvo para inhalación de tobramicina en pacientes con fibrosis quística y colonizados por *Pseudomonas aeruginosa* es eficaz y cómodo aunque no del todo satisfactorio para algunos pacientes.



ESTUDIO PILOTO DE ADHERENCIA AL TRATAMIENTO INHALADO

V. Sanz Santiago, A. López Neyra, M. Castro Codesal, P. Vallejo, M.I. González Álvarez y J.R. Villa Asensi

Hospital Infantil Niño Jesús. Madrid. España.

Objetivos: La adherencia a los tratamientos es una de las claves que determina la supervivencia en los pacientes con fibrosis quística (FQ). La aparición de nuevos dispositivos de inhalación de flujo inspiratorio, como el Ineb, resultan más eficaces y más cómodos para el paciente, favoreciendo la adhesión. Además, permiten la monitorización del tratamiento lo que supone un importante avance para el manejo y seguimiento de estos pacientes. El objetivo de nuestro estudio es describir la adherencia al tratamiento inhalado en los niños de la Unidad de FQ del Hospital Niño Jesús.

Material y métodos: Estudio prospectivo observacional en el que se incluyeron los pacientes que tenía infección pulmonar por *Pseudomonas aeruginosa* en tratamiento inhalado con colimicina con dispositivo Ineb AAD durante los primeros 3 meses del mismo. Este dispositivo almacena datos sobre los tratamientos realizados y esta información puede recuperarse con el dispositivo Insight. Se definió adherencia como el número de inhalaciones completas realizadas \times 100/ número de inhalaciones prescritas. Se clasificaron como tratamientos de la mañana los realizados desde las 00:00 hasta las 12:00 h y tratamientos de la tarde los realizados desde las 12:00 hasta las 24:00 h. Como variable secundaria se midió el tiempo de realización del tratamiento (en minutos).

Resultados: Se recogió información sobre 14 pacientes con una mediana de edad de 12,9 años (rango 4,5-15,9). La mediana de FEV1 teórico al inicio del tratamiento fue de 87,1% (rango 43,1-110,5%). Del total de 2.234 tratamientos realizados, la mediana de tratamientos completos fue 91,2% (rango 57,8-100%) y la duración media de estos fue de 5,6 min (rango 2,2-14,8). La adherencia media fue de un 84,7% (rango 46,8-103%). 11 de los 14 pacientes presentaron adherencias superiores al 75%. La adherencia fue superior por las tardes, con una media del 99,1% (rango 43-168,4%) que por las mañanas, con una media de 70,2% (rango 27,4-98,9%). Seis de los 14 pacientes tenían adherencias superiores al 100% por la tarde para conseguir una adherencia global superior al 80%. La adherencia disminuyó a lo largo de los meses de tratamiento: el primer mes

la media fue del 94% (rango 79,7-103,1%), el segundo mes del 85,1% (rango 37,5-103,4%) y el tercer mes del 74,8% (rango 11,7-103,1%).

Conclusiones: La adherencia al tratamiento inhalado en nuestra cohorte de niños fue superior a la descrita en la literatura. La utilización del dispositivo Ineb permite la realización de un elevado número de tratamientos completos con una duración media de 5,6 min. La adaptación de los tratamientos al horario de los pacientes se relaciona con una mayor adherencia a los mismos. La adherencia fue mejor el primer mes de tratamiento y disminuyó de manera importante a lo largo de los meses, por lo que sería necesario estudios de seguimiento a más largo plazo. Es fundamental reforzar la adherencia al tratamiento en estos pacientes de forma periódica.

EVALUACIÓN DEL ESTADO RESPIRATORIO Y NUTRICIONAL ACTUAL DE LOS NIÑOS DIAGNOSTICADOS DE FIBROSIS QUÍSTICA POR CRIBAJE NEONATAL

A. M. Moreno Conde, J. Costa i Colomer, M. Bosque García, O. Asensio de la Cruz, I. Loverdos Eserverri y L. Valdesoiro Navarrete

Hospital de Sabadell. Corporació Parc Taulí. Unidad de Fibrosis Quística. Sabadell. España.

Introducción: El cribaje neonatal de la fibrosis quística (FQ) se realiza en Catalunya de forma sistemática desde septiembre de 1999. El diagnóstico precoz nos debería permitir un mayor control de la patología, tanto a nivel respiratorio como nutricional.

Objetivo: Analizar el estado respiratorio y nutricional de los niños diagnosticados de FQ durante los primeros 10 años de cribaje neonatal.

Material y métodos: Estudio descriptivo de los niños nacidos entre septiembre de 1999 y 2009 diagnosticados de FQ mediante cribaje neonatal en nuestra zona de referencia. Se dividen en 2 grupos, menores y mayores de 3 años, analizando en ambos grupos: infección y/o colonización por gérmenes potencialmente patógenos (cultivos de esputo mensuales), estado nutricional (índice de Waterlow), estado clínico (índice de Schwachman) e insuficiencia pancreática (test de Sobel). En el segundo grupo también se analiza TC torácica (score de Brody) y funcionalismo respiratorio (FVC, FEV1, MEF50 en todos ellos y FEV0.5 en menores de 6 años).

Resultados: Treinta y cinco pacientes (22 niños y 13 niñas) entre 9 meses y 10 años. Colonización por gérmenes potencialmente patógenos: 32 casos (91%), edad media 5,48 meses (rango 1-19 meses). Colonización por *P. aeruginosa*: 18 (51%), edad media 13,05 meses (1-31 meses). Colonización crónica: *P. aeruginosa* ningún caso, *S. aureus* 29 (82%), de los cuales 11 (31%) en la actualidad. Índice de Waterlow: 29 (83%) > 90% 5 (14%) 80-90% y 1 (3%) < 80%. Se ha realizado espirometría en 26 niños, con FEV1 > 80% en 25 (96%), 60-80% en 1 (4%) y ninguno < 60%. MEF50 > 80% en 23 (88%), 60-80% 2 (8%) y < 60% 1 (4%). Ninguno de los 17 niños a los que se ha analizado el FEV0.5 presenta valores inferiores a 2 desviaciones estándar. TAC normal en 17 niños (68%) con valores en test de Brody < 5 en el resto. Veintiún niños (60%) están afectados de insuficiencia pancreática.

Comentarios: Los niños diagnosticados de FQ a partir del cribaje neonatal presentan actualmente en la mayoría de los casos un funcionalismo respiratorio y TAC pulmonar dentro de la normalidad. Aunque la gran mayoría han presentado alguna colonización y gran parte de ellos hayan sufrido una colonización por *P. aeruginosa*, en ningún caso la colonización por ese microorganismo es crónica. Asimismo, los parámetros nutricionales de esos niños se encuentran en su mayoría dentro de la normalidad.

EVALUACIÓN DEL TEST DE MARCHA DE 6 MINUTOS EN NIÑOS CON FIBROSIS QUÍSTICA

N. López Galbany, A. Valiente Planas, M. Bosque García, A. Sánchez Barba y J. Estela Esteve

Servicio de Fibrosis Quística. Hospital de Sabadell. Sabadell. España.

Introducción: El test de marcha de 6 minutos (TM6M) simple, de bajo coste, lúdico y no invasivo, estudia la tolerancia al ejercicio. Recientemente reproducible, validado y estandarizado en niños. El ejercicio físico es parte importante de la fisioterapia moderna en la fibrosis quística (FQ) y uno los pilares del tratamiento. La evaluación y detección de los primeros signos de limitación de la tolerancia al ejercicio físico con pruebas de campo simples se deben incluir en la práctica clínica en las unidades de FQ, para poder iniciar programas de rehabilitación respiratoria de forma precoz.

Objetivos: Evaluar con el TM6M la capacidad funcional al ejercicio en los niños con FQ.

Material y métodos: Estudio prospectivo transversal de los niños entre 4 y 18 años de edad diagnosticados de FQ de la Unidad de FQ del Hospital de Sabadell y en fase estable de su enfermedad. Se realizan mediciones antropométricas, Test de Schwachman y mediciones basales de: espirometría, SpO₂, FC, T/A y escala de Borg modificada (EB); fatiga de extremidades inferiores (FEI) y disnea (D). Se realiza un ensayo de 2 min, un descenso de 15 min y seguidamente se realiza el TM6M procediendo según normativa SEPAR. Finalmente, se repiten todas las mediciones excepto las antropométricas. Se incentiva al niño con un regalo.

Resultados: Se ha incluido 20 niños diagnosticados de FQ. Ocho (40%) mujeres y 12 (60%) varones, rango de edad 9,15 ± 3,84 años, IMC de 18,34 ± 3,36 kg/m², FEV1 111,10% ± 39,53, SpO₂ 97,7% ± 1,41, FC 98,2 ppm ± 19,43. Durante la realización del TM6M; la SpO₂ mediana es de 96,38%, la FC mediana 141,06 ppm. La EB de FEI basal mediana es de 0,45 y la posterior incrementa a 4,25 (p no significativa, correlación de Spearman), referente la EB de D basal mediana es de 0,35 e incrementa a 3,35 (p no significativa, correlación de Spearman). La distancia media recorrida es de 566,70 ± 18,98 m. (mín 392 m; máx 760 m). La distancia recorrida es significativa correlacionada con la edad r = 0,707, p = 0,001 (p < 0,01) y el IMC r = 0,495 p = 0,027 (p < 0,05). No se han encontrado diferencias significativas comparando entre sexos (correlación de Spearman).

Conclusiones: El TM6M se puede realizar en niños a partir de 4 años de edad. La motivación del niño es importante para el resultado. La correlación de Spearman significativa entre edad, peso y talla con la distancia recorrida, sin relación con la gravedad de la enfermedad. No correlaciones significativas entre el Test de Schwachman y aumento de la FC, descenso de SpO₂ y Escalera de Börg. No correlación significativa entre funcionalismo respiratorio, aumento de FC y descenso de SpO₂ y Escalera de Börg. Datos preliminares, realizaremos reTM6M a los mismos sujetos este año para detectar cambios en la enfermedad. Pensamos que el TM6M puede ser útil para valorar la progresión de la enfermedad en un mismo paciente afecto de FQ.

Estudio becado por SOCAP y Col·legi de Fisioterapeutes de Catalunya (2008-2010).

EVALUACIÓN MEDIANTE EL PROGRAMA INSIGHT DEL TRATAMIENTO CON COLISTIMETHATO DE SODIO NEBULIZADO CON I-NEB

J. Martín González, N. Paniagua Calzón, M. Santiago Burrutxaga, A. Gómez Bonilla, A. Sojo Aguirre, F. Baranda García y C. Vázquez Cordero

Unidad de Fibrosis Quística. Hospital Universitario de Cruces. Barakaldo. España.

Introducción: La antibioterapia nebulizada diaria mediante compresores de alto flujo y nebulizadores tipo jet (CAF-NJ), es un importan-

te componente del tratamiento de los pacientes con FQ e infección-colonización bronquial con *Pseudomonas aeruginosa*. Los CAF-NJ tienen inconvenientes: ruidosos, voluminosos, dependientes de la red eléctrica, y poco eficientes (nebulización durante la espiración, alto volumen residual, y tiempo prolongado para la administración de la dosis completa, con frecuente interrupción del tratamiento antes de la administración de la dosis prescrita). La adherencia no se puede conocer con facilidad, y es frecuentemente mala. El sistema i-neb utiliza la tecnología AAD (*adaptive aerosol delivery*) mediante un nebulizador de malla vibratoria, y permite la administración del aerosol de forma adaptada al patrón ventilatorio de cada paciente. Es ligero, silencioso, e independiente de la red. El volumen residual es mínimo, y la aerosolización ocurre solo durante la inspiración. El tiempo de tratamiento puede ser tan breve como 2-4 min. Corrige posturas incorrectas y avisa de la finalización del tratamiento. Además mediante el programa Insight, permite a los clínicos conocer la adherencia al tratamiento y corregir la técnica de inhalación.

Metodología: En nuestro hospital el tratamiento con promixin-i-neb (p-i-n) fue aprobado a comienzos de 2008. En una escala de satisfacción con el tratamiento del 1 al 10 (10 máxima satisfacción) los 15 primeros pacientes pediátricos tratados otorgaron al p-i-n una puntuación de 8,9 (6-10) vs 3,2 (0-6) para el sistema CAF-NJ ($p < 0,001$). Hemos revisado los datos descargados mediante el sistema Insight de los tratamientos de 16 pacientes pediátricos con FQ.

Resultados: La edad ($m \pm DE$) era $12,2 \pm 3,6$ (5-18) años. Diez eran niños. Once (68,7%) utilizaron el p-i-n de forma continua y el resto en ciclos alternos con tobramicina. Doce (75%) utilizaron siempre dos dosis diarias de 1 millón de unidades (1 MU), y el resto también a veces 1 MU 1 o 3 veces al día. El número de días en que se evaluó el tratamiento fue $214,5 \pm 25$ (86-410). La adherencia (dosis administradas/ prescritas, %) fue $93,3 \pm 9,8$ (60-100), en 15/ 16 fue $> 87\%$. En el 99,67% de los casos (98,8-100), las dosis administradas fueron completadas. El tiempo medio de duración del tratamiento muy variable: $8,13 \pm 2,4$ (1,9-19,2) minutos.

Discusión: El tratamiento nebulizado mediante p-i-n ha supuesto un importante avance en el tratamiento de la FQ, mejorando la satisfacción de nuestros pacientes con la antibioterapia en aerosol, y la eficiencia de éste. La adherencia al tratamiento, ha sido, excepto en un caso, muy alta, y las dosis fueron casi siempre administradas de forma completa. La variabilidad en la duración del tratamiento se puede deber a múltiples factores: interrupciones, mantenimiento de la membrana, y técnica de inhalación, que puede ser mejorada mediante el módulo *breathing-monitor*, lo que hemos comprobado puede disminuir el tiempo de nebulización.

EVOLUCIÓN CLÍNICA DE PACIENTES INFECTADOS POR EL COMPLEJO *BURKHOLDERIA CEPACIA* EN UNA UNIDAD DE FIBROSIS QUÍSTICA PEDIÁTRICA

A. López Neyra, V. Sanz Santiago, M.I. Castro Codesal, B. Hernández Milán, M.I. González Álvarez y J.R. Villa Asensi

Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid. España.

Objetivos: El Complejo *Burkholderia cepacia* (BCC) está constituido por al menos nueve tipos distintos (genoespecies) de bacterias gramnegativas con similitudes fenotípicas y filogenéticas, que se comportan como oportunistas en pacientes con fibrosis quística (FQ). El espectro clínico de la infección por BCC abarca desde la infección crónica asintomática hasta el denominado "síndrome *cepacia*", caracterizado por un deterioro brusco y grave de la función pulmonar con una elevada mortalidad. En general la infección crónica por BCC se ha asociado con una importante morbimortalidad en pacientes adultos y pediátricos, así como una menor supervivencia tras el trasplante pulmonar. Describimos las características y evolución clínica de los pacientes infectados por BCC en una Unidad de FQ.

Materiales y métodos: Estudio retrospectivo en el que se revisaron las historias clínicas de los pacientes colonizados por BCC en nuestra Unidad de FQ.

Resultados: La Unidad FQ cuenta con un total de 104 pacientes. Se encontraron 8 pacientes infectados por BCC en los últimos 4 años, lo que representó una prevalencia máxima del 7,7%. Cinco eran mujeres y 3 varones. El primer aislamiento de BCC se produjo de media a los 10,9 años de edad (rango 1,7-17,7 años). En 6 de los casos (75%) el primer aislamiento de BCC se produjo durante el año 2008, lo que representó una incidencia del 5,75% en ese año. Se encontraron 4 genoespecies diferentes: *cepacia* (2 casos), *cenoccepacia* (2 casos), *stabilis* (2 casos) y *pyrrrocinia* (1 caso). Un caso no fue tipado. Mediante electroforesis en campos pulsados (PFGE) se comprobó que las cepas de las diferentes genoespecies no estaban epidemiológicamente relacionadas ya que presentaron patrones de PFGE distintos. Ocho casos (87,5%) presentaban colonización previa por *Pseudomonas aeruginosa* (PA), la mayoría de ellos (5) de manera intermitente. En todos los casos se intentó un tratamiento erradicador con al menos dos antibióticos intravenosos y uno nebulizado. En 4 casos se consiguió la negativización de los cultivos (media de seguimiento 11,7 meses, rango 8-20 meses). En 1 caso el aislamiento de BCC se asoció con exacerbación pulmonar, con recuperación de la función pulmonar previa tras el tratamiento antibiótico. En ningún caso se ha producido un deterioro progresivo de la función pulmonar, manteniendo FEV1 similares a los previos a la infección por BCC (media de seguimiento 14,25 meses, rango 8-31 meses).

Conclusiones: Aunque la infección por BCC es más característica de pacientes adultos también puede ocurrir en pacientes pediátricos. En nuestra unidad la prevalencia máxima se situó en el 7,7%. La mayoría de los pacientes colonizados por BCC tenía, al menos, un cultivo previo positivo para PA. En general, el aislamiento de BCC no se asoció con un deterioro agudo de la función pulmonar, ni ha producido un deterioro progresivo de la misma en el siguiente año. El tratamiento antibiótico adecuado puede ser eficaz en la negativización de los cultivos.

INCIDENCIA Y PATOGENICIDAD DE LOS HONGOS FILAMENTOSOS EN PACIENTES CON FIBROSIS QUÍSTICA

J. Morata Alba^a, M. Chilet Sáez^b, D.P. Bravo Beltrán^b, I. Mialdea López^a, M.T. Romero Rubio^a y A. Escribano Montaner^a

^aServicio de Neumología Infantil y Unidad de Fibrosis Quística.

^bServicio de Microbiología.

Hospital Clínico Universitario. Valencia. España.

Objetivos: Conocer la prevalencia y posible acción patógena de los hongos filamentosos en los pacientes con fibrosis quística (FQ).

Material y métodos: Estudio prospectivo de todos los pacientes con FQ, desde enero de 2004 hasta enero de 2009, realizando cada 1-3 meses y en las reagudizaciones, control clínico, funcional y microbiológico completo y, anualmente, radiografía de tórax y análisis de sangre. Se han aplicado los scores de Chrispin y/ o Brasfield, el de Schwachman, y los criterios de gravedad pulmonar de Cystic Fibrosis Pulmonary Guidelines. AJRCCM, 2007.

Resultados: 40 pacientes. Edad media 8 años (rango de 0-20 años). 60% mujeres. Mutación F508del en homocigosis en el 27,5%. 75% con enfermedad pulmonar leve, 20% moderada y 5% grave. 5% presentaba infección bronquial crónica por *H. influenzae*, 10% por *S. aureus*, siendo 8% meticilín resistentes. 17,5% estaba colonizado por *P. aeruginosa* (7,5% intermitente y 10% crónica, 80% de ellas con fenotipo mucóide). En el 25% de los casos se objetivaron bacterias Gramnegativas, de forma intermitente (5% *A. xylosoxidans*, 12,5% *S. maltophilia* y 7,5% *S. marcescens*), o crónica (2,5% *A. xylosoxidans* y 2,5% *S. marcescens*). En el 47,5% se aislaron hongos, que, por orden de frecuencia, fueron: 1.º *Aspergillus* sp 27,5% (*A. fumigatus* 20%, *A. flavus* 5%, *A. niger* en 2,5%); 2.º *Cándida albicans* en el 10%; 3.º *Scedosporium apiospermum* en el 7,5% y *S. prolificans* 2,5%. En total, se detectaron hongos filamentosos en el 37,5% de los casos, con una edad media de 8 años y predominio del sexo femenino (72,5%). En el 30% la infección

micótica fue crónica, en el 20% intermitente y en el 50% ocasional. Todos los casos presentaban colonización bacteriana bronquial previa y habían recibido tratamiento con corticoides inhalados y/o antibióticos. Ninguno cumplía criterios de aspergilosis broncopulmonar alérgica y, en la mayoría, su aislamiento estuvo precedido de antibioterapia inhalada con tobramicina, ($\geq 5-6$ meses). La detección de *Scedosporium* no se relacionó con el uso previo de ningún antibiótico en concreto, y aunque siempre se asoció con otros aislados bacterianos, no lo hizo con ninguno específico, ni con ningún tipo de colonización (crónica, intermitente u ocasional). Por último, aunque la infección fúngica coincidió, en todos los casos, con una mayor hipersecreción mucosa, sólo en los 3 pacientes infectados por *Scedosporium* se constató deterioro clínico, radiológico o/ y funcional.

Conclusiones: La prevalencia de hongos filamentosos en pacientes con FQ es elevada (37,5%) y la edad media de afectación es de 8 años. Los predominantes son *A. fumigatus* y *S. apiospermum*. Los factores de riesgo son el sexo femenino, la existencia previa de colonización bronquial bacteriana y el consumo, prolongado o reiterado, de antibióticos o/ y corticoides inhalados. No existe relación con el tipo de bacteria acompañante, ni con la gravedad de la enfermedad pulmonar. Sólo los casos colonizados por *Scedosporium* presentaron deterioro clínico, radiológico o/ y funcional.

INFECCIÓN BRONQUIAL CRÓNICA CON *BORDETELLA BRONCHISEPTICA* EN LA FIBROSIS QUÍSTICA. ¿UN PROBLEMA EMERGENTE?

F. Baranda García^a, A. Gómez Bonilla^a,
M. Santiago Burrutxaga^a, J. Barrón Fernández^a,
J.A. Sáez Nieto^b y C. Vázquez Cordero^a

^aUnidad de Fibrosis Quística. Hospital Universitario de Cruces. Barakaldo. España.

^bInstituto de Salud Carlos III. Madrid. España.

Introducción: La *Bordetella bronchiseptica* (Bb) es un microorganismo aerobio gramnegativo que causa infecciones respiratorias agudas muy transmisibles, en gran número de especies de mamíferos. En humanos, por el contrario solamente se han comunicado en raras ocasiones infecciones respiratorias agudas. Los pacientes frecuentemente estaban inmunodeprimidos, y casi todos tenían historia de contacto íntimo con animales. Hasta el momento se ha comunicado un solo caso de infección respiratoria aguda con Bb en un paciente con FQ.

Metodología: Revisamos las historias de 5 pacientes con FQ de 170 seguidos entre 2004 y 2007 (2,9%) que desarrollaron infección bronquial crónica con Bb (> 6 cultivos positivos a lo largo de más de 6 meses). Las cepas fueron enviadas a un laboratorio de referencia que confirmó en todos los casos la identificación, y las caracterizó mediante electroforesis en gel de campo pulsado (PFGE).

Resultados: Los 5 eran varones (2 hermanos), con una edad media a la colonización de 15,5 años (12-25). Ninguno estaba inmunosuprimido y sólo uno tenía historia de contacto con animales (perro y gato). Las PGFE revelaron que los 4 pacientes pediátricos (2 hermanos) compartían el mismo patrón genético, pero excepto en el caso de los hermanos, no hubo contacto entre los pacientes dentro o fuera del hospital antes de la colonización. Todos tenían enfermedad pulmonar mínima o leve -FEV1%Pred. medio 96 (86-107)-. Todos, excepto el mayor, tenían largos períodos libres de tos. Ninguno tenía i.b.c. con microorganismos relevantes, y sólo el mayor tenía colonización intermitente con *S. aureus*. En 3 casos no hubo repercusión clínica evidente. Uno aclaró espontáneamente la i.b.c. con B.b. 18 meses después, y en 2 persiste 3,5 y 4 años después. Los 2 hermanos comenzaron con tos diaria poco después de la colonización y experimentaron un deterioro rápido clínico, radiológico y funcional respiratorio. El FEV1 %Pred. cayó en 5 años de 99 a 57 en el mayor y de 100 a 78 en 2 años en el menor. Hubo escasa correlación

entre las sensibilidades a diversos antibióticos in vitro y la respuesta clínica. En el menor de los hermanos se observó, en los últimos meses, una respuesta clínica clara al tratamiento combinado con minociclina y ciprofloxacina secuenciales orales y ceftazidima inhalada.

Conclusiones: La B.b. puede ser un microorganismo emergente en la FQ, que puede causar i.b.c. y un deterioro clínico rápido en algunos pacientes. Es potencialmente transmisible, por lo que creemos prudente que los pacientes en los que se aisle sean segregados de los demás pacientes con FQ.

INFECCIÓN POR *MYCOBACTERIUM ABSCESSUS* EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON FIBROSIS QUÍSTICA

S. Rovira^a, S. Gartner^a, N. Martín^b, C. Martín^a,
A. Torrent^a, I. de Mir^a, A. Moreno^a, N. Cobos^a
e I. Iglesias^a

^aServicio de Neumología Pediátrica y Unidad de Fibrosis Quística.

^bServicio de Microbiología.

Hospital Universitari Vall d'Hebron. Barcelona. España.

Introducción: Las micobacterias ambientales (MA) son un potencial agente patógeno respiratorio en los pacientes con fibrosis quística (FQ). Su prevalencia es del 5-20%. El *Mycobacterium abscessus* (Mab) se aísla en las muestras de esputo en un 18% de los casos. El diagnóstico de enfermedad por MA en la FQ es difícil de realizar. Los criterios establecidos se basan en datos microbiológicos, clínicos y radiológicos que se pueden ver solapados por los de la propia enfermedad. El tratamiento empleado depende de la MA aislada.

Casos clínicos: *Caso clínico 1:* paciente de 16 años diagnosticado de FQ al año de edad. Presenta un grado de afectación pulmonar moderado con colonización crónica por *Pseudomonas aeruginosa*. Durante el año 2007 presenta episodios de exacerbación pulmonar cada 2 meses. En noviembre de 2007 ingresa para colocación de port-a-cath y realización de fibrobroncoscopia. Estudio de aspergilosis broncopulmonar alérgica (ABPA) negativo. En el lavado broncoalveolar se aísla Mab y se inicia tratamiento con cefoxitina y amikacina intravenosas y claritromicina oral. En marzo del 2008 presenta nuevo episodio de exacerbación. En el cultivo de secreciones respiratorias se aísla Mab por lo que se realiza la misma pauta de antibióticos previa con posterior administración de amikacina nebulizada. Desde entonces hasta julio del 2009 se ha aislado en la mayoría de esputos Mab y ha precisado tandas de tratamiento parenteral en tres ocasiones más. Presenta disminución del FEV1 65% a 42% y progresión de la enfermedad pulmonar en los controles de TAC torácico. En junio del 2009 inicia tratamiento con linezolid oral durante 1 mes y continúa con el tratamiento de claritromicina oral y amikacina nebulizada. *Caso clínico 2:* paciente de 13 años diagnosticada de FQ a los 3 meses de vida. Su grado de afectación pulmonar es moderado. Colonización intermitente por *Pseudomonas aeruginosa*. En febrero y abril del 2009 presenta cuadro de exacerbación respiratoria. En abril precisa ingreso para tratamiento intravenoso por esputos hemoptoicos y mala respuesta al tratamiento oral. Hay deterioro de la función pulmonar (FEV1 86% basal y actual del 76%) y del parénquima pulmonar en el TAC torácico. Estudio de ABPA negativo. En los cultivos de esputo aparecen baciloscopias positivas con cultivos positivos a Mab. Se trata con cefoxitina y amikacina intravenosas y claritromicina oral, y posteriormente amikacina nebulizada. En julio de 2009 el cultivo de esputo es negativo y la paciente ha recuperado su función pulmonar a un FEV1 del 89%.

Conclusiones: Debe mantenerse un alto índice de sospecha de infección por micobacterias ambientales en pacientes con FQ que presentan síntomas de exacerbación pulmonar o si no responden al tratamiento habitual con antibióticos. La erradicación del MA en las muestras de secreciones respiratorias no siempre es posible a pesar de administrar el tratamiento recomendado. Las pautas de tratamiento usuales en estos casos conllevan numerosos efectos secundarios, por lo que puede ser útil valorar el uso de antibióticos alternativos.

MICROBIOLOGÍA DE LAS VÍAS RESPIRATORIAS EN PACIENTES DIAGNOSTICADOS DE FIBROSIS QUÍSTICA POR CRIBADO NEONATAL. DIFERENCIAS CON PACIENTES SANOS

L. Valdesoiro Navarrete, M. Bosque García, M. Espasa Soley, O. Asensio de la Cruz, N. López y C. Domingo

Unidad de Neumología Pediátrica y Fibrosis Quística. Servicio de Pediatría. Hospital de Sabadell. Laboratorio de Microbiología. Fisioterapia Respiratoria. Servicio de Neumología. Corporació Parc Taulí. Sabadell. España.

Introducción: La fisiopatología de la afectación pulmonar en la fibrosis quística (FQ) se basa en la inflamación, colonización e infección del tracto respiratorio. En pacientes afectados, incluso asintomáticos, se han aislado microorganismos potencialmente patógenos desde los primeros meses de vida. Los pacientes no afectados de FQ deberían tener cultivos negativos o distintos microorganismos.

Objetivos: Describir la cronología de los microorganismos en los pacientes diagnosticados de FQ por cribado neonatal. Comparar con un grupo control de pacientes sin patología respiratoria.

Metodología: Estudio prospectivo observacional. Casos: pacientes afectados de FQ diagnosticados por cribado neonatal, seguimiento hasta los 4 años de edad. Control: pacientes de 0-4 años sometidos a cirugía programada y no afectados de enfermedad respiratoria. Instrumentalización: Recogida de muestras para cultivo mediante la técnica de aspirado orofaríngeo (AOF) validada por Avital.

Resultados: Casos: se diagnosticaron 21 pacientes (76,19 niños, 23,8% niñas) entre octubre de 1999 y febrero de 2005. Se recogieron 960 muestras para cultivo y fueron positivos 365. Se hicieron 447 aislamientos. Controles: en el período de septiembre de 2006 hasta junio 2007 se incluyeron 103 pacientes (78,6% niños y 21,3% niñas); edades de 2-48 meses (media de 25,6 meses). Se recogieron 103 muestras para cultivo, 30 fueron positivas y se hicieron 36 aislamientos. Los microorganismos aislados con más frecuencia en ambos grupos son: *Staphylococcus aureus* (33,3 vs 36,1%), *Enterobacter cloacae* (12 vs 16,7%), *Escherichia coli* (13,9 vs 11%), *Klebsiella* spp (17,2 vs 16,6%), *Pseudomonas aeruginosa* (7,4 vs 8,3%). Analizando los grupos de 0 a 4 años no se hallaron diferencias significativas en la frecuencia ni en los microorganismos observados en los cultivos. Si se hallaron diferencias entre casos y controles en los grupos de edad de 19-24 y de 25-30 meses con p 0,027 y p 0,025 respectivamente.

Conclusiones: Los microorganismos aislados en nuestra serie de pacientes sanos y de pacientes afectados de fibrosis quística son similares. Debido a las características propias de la enfermedad es posible que estos agentes patógenos tengan distinta relevancia en el paciente afecto de fibrosis quística que en el paciente sano.

PAPEL PATÓGENO DE SCEDOSPORIUM EN 2 PACIENTES CON FIBROSIS QUÍSTICA

J. Morata Alba^a, M.F. Chilet Sáez^b, D.P. Bravo Beltrán^b, I. Mialdea López^a, M.T. Romero Rubio^a y A. Escribano Montaner^a

^aServicio de Neumología Infantil y Unidad de Fibrosis Quística.

^bServicio de Microbiología.

Hospital Clínico Universitario. Valencia. España.

Fundamento/objetivo: Dada la controversia que suscita la posible patogenicidad de los hongos en los pacientes con fibrosis quística (FQ), se presentan 2 pacientes, en los que la detección de *Scedosporium* en esputo se acompañó de deterioro clínico, radiológico y funcional, con mejoría global tras su erradicación.

Observaciones clínicas: MMP, de 11 años, diagnosticada de FQ al año de edad. Genotipo F508del/ F508del. Antes de la detección de *Scedosporium* presentaba un Schwachman de 80, Índice masa corporal (IMC) 19,5, afectación pulmonar leve (FEV1 92%), Chrispín de 11 y Bathlla de 8. Colonización bronquial crónica por *S. aureus* durante los 4 años previos, a la que se sumó *Aspergillus* en los 3 últimos y *Acinetobacter xylosoxidans*, de forma intermitente, en el año anterior, sin signos ni síntomas de reagudización pulmonar, ni Aspergilosis broncopulmonar alérgica durante este tiempo. *P. aeruginosa* se detectó por vez primera en el momento del diagnóstico de FQ; fue erradicada 6 meses después. Tras la 1.ª detección de *S. apiospermum*, los aislamientos persistieron durante 5 meses, momento en que se patentizó un importante empeoramiento clínico y nutricional (IMC 16,4), hipersecreción mucosa espesa, verdosa y subcrepitantes bilaterales. FEV1 59,6% Escore Chrispín 16. Ingresó con terapia intravenosa (iv) frente a *A. xylosoxidans* (imipenem 15 días) y voriconazol, (400 mg × 2/ primer día y, 200 mg × 2, 12 semanas). A partir de la 4.ª semana se objetivó mejoría clínica, espirométrica (FEV1 76,1%) y radiográfica (Chrispín de 14) y desde los 3 meses permaneció asintomática, con un FEV1 de 87%. Volvió a aislarse el hongo en otras dos ocasiones, cursando ambas con clínica respiratoria, sin deterioro funcional, ni radiológico ya que, de inmediato, se instauró el tratamiento antifúngico que, de nuevo, consiguió normalizar la clínica y erradicarlo, a las 3 y 4 semanas respectivamente. RGG, diagnosticada de FQ al año de edad. Genotipo F508del/ F508del. Antes de la detección de *Scedosporium* tenía afectación pulmonar leve FEV1 75,7% buen estado clínico y nutricional. Presentó colonización intermitente por *P. aeruginosa* hasta los 6 años. Desde los 8 años de edad presentaba colonización crónica por *S. marcescens* multirresistente y tratamiento continuo con antibioterapia inhalada, oral o iv. A los 14 años, tras un aislamiento ocasional de *B. cepacia* y *S. maltophilia*, sin repercusión clínica ni funcional, se aísla *S. prolificans*, lo que coincide con una exacerbación respiratoria FEV1 54,7%. Se aplica la pauta anterior, con mejoría clínica, funcional (FEV1 60,6%) y radiográfica a las 3 semanas. Desde entonces mantiene la colonización crónica por *S. marcescens* y valores de FEV1 de 65% no volviendo a aislarse el hongo.

Comentarios: *Scedosporium*, afecta a pacientes infectados previamente por otras bacterias, sometidos a terapia antibiótica inhalada o/ y sistémica pero, no necesariamente, con enfermedad pulmonar avanzada. Su aislamiento cursa siempre con síntomas respiratorios y, si no se trata de inmediato, deterioro radiológico y funcional. El tratamiento antifúngico revierte el proceso, pero la recidiva es probable, lo que quizás obligue a replantear su manejo.

PATOLOGÍA NASOSINUSAL EN NIÑOS CON FIBROSIS QUÍSTICA. TRATAMIENTO QUIRÚRGICO ENDOSCÓPICO DE MUCOCELES SINUSALES

Y. Escamilla Carpintero^a, M. Bosque García^b, A. Aguilà Artal^a, O. Asensio de la Cruz^b, J. Costa Colomer^b y R. Rbsell Ferrer^a

^aServicio de ORL.

^bUnidad de Fibrosis Quística Pediátrica.

Hospital de Sabadell. Corporación Sanitaria y Universitaria Parc Taulí. Sabadell. España.

Introducción: La pansinusitis y la poliposis nasosinusal son hallazgos comunes en niños afectados de fibrosis quística, así como la aparición de mucocelos (sacos epiteliales con contenido mucoso) cuya presentación en la infancia es casi exclusiva de estos niños.

Objetivos: El objetivo de este trabajo es remarcar la importancia de la valoración especializada de los niños con fibrosis quística con sintomatología ORL. En caso de evidenciar patología, su tratamien-

to mejoraría la calidad de vida y evitaría la aparición de complicaciones más graves, permitiendo además la detección de la posible sobreinfección sinusal por *Pseudomona*.

Métodos: Los niños afectados de fibrosis quística que han presentado clínica nasosinusal u ótica durante el último año han sido remitidos a ORL, realizándose una exploración completa, con endoscopia nasosinusal cuando ha sido posible y una TAC de senos paranasales en caso de precisarla. Todos han sido tratados médicamente y los que fueron diagnosticados de mucocelos intervenidos mediante cirugía endoscópica nasosinusal.

Resultados: Valoramos 8 niños afectados de fibrosis quística con clínica ORL en el período de 1 año. El síntoma más habitual fue la rino-rrrea, seguida de la obstrucción nasal. En 4 casos se solicitó TAC de senos, en 3 de ellos el diagnóstico fue de mucocelos bilaterales y el cuarto sólo presentaba signos radiológicos de sinupatía crónica leve. Un caso fue diagnosticado de poliposis leve, no solicitándose pruebas de imagen y otro de dismorfia septal. Los dos casos restantes no presentaban clínica nasosinusal, sólo ótica, siendo la exploración nasosinusal normal, uno presentaba una otitis crónica bilateral y el otro una perforación timpánica unilateral, secuela de otorrea. Los niños afectados por patología nasosinusal recibieron tratamiento médico con antibióticos y corticoides nasales tópicos. Los 3 niños con mucocelos fueron intervenidos mediante cirugía endoscópica nasosinusal, realizándose la marsupialización de los mucocelos, una meatotomía media amplia y una etmoidectomía anterior, así como toma de muestras para cultivo microbiológico del contenido de los mismos, obteniendo cultivos positivos en los tres casos (*Haemophilus influenzae* + *Peptoestreptococcus indolicus*, *S. aureus* y *Pseudomona*).

Conclusiones: 1. La fibrosis quística en la infancia cursa con afectación sinusal, por tanto, los niños que presenten síntomas ORL deben ser evaluados por el especialista. 2. Los mucocelos han sido la patología nasosinusal más frecuente en estos casos. 3. Los niños intervenidos quirúrgicamente están asintomáticos de clínica nasosinusal desde entonces (9 meses, el primer intervenido y 5 meses los otros dos), así como los tratados con tratamiento médico desde hace 1 año.

PROGRAMA DE INTERVENCIÓN EN CESACIÓN TABÁQUICA EN PACIENTES CON FIBROSIS QUÍSTICA Y SUS FAMILIARES

E. Martínez Carrasco, M.T. Fernández López, M.D. Pastor Vivero, R. Llano, P. Mondéjar López y M. Sánchez Solís

Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia. España.

Objetivos: Realizamos un programa de intervención en cesación del hábito tabáquico en pacientes con fibrosis quística seguidos en nuestra unidad y en sus familiares. El objetivo consiste en poder minimizar en un futuro la afectación de la función pulmonar que se produce debido a la exposición tanto pasiva como activa al humo del tabaco.

Material y métodos: Realizamos una entrevista telefónica a los pacientes afectados de fibrosis quística y a sus familiares convivientes en el domicilio, con el objetivo de caracterizar el grado de exposición activa o pasiva al humo del tabaco. Se realizó evaluación de cotinina en orina de los pacientes y sus familiares para poder establecer correlación con el grado de exposición determinado mediante el cuestionario. Se llevó a cabo un seguimiento de cada paciente con intervenciones telefónicas durante un año realizadas por una enfermera entrenada en cesación tabáquica y entrevista motivacional. Se dieron consejos y estrategias para minimizar la exposición pasiva, ofreciendo todos los recursos para la deshabitación tabáquica del paciente o de sus familiares. Se ofreció en todos los casos la posibilidad de acudir a consulta para realizar terapia conductual cara a cara.

Resultados: Se estableció contacto con 97 pacientes de los cuales 8 eran fumadores activos en el momento de la evaluación y un total de 12 pacientes habían presentado hábito tabáquico activo en algún momento de su vida con una media de edad de inicio de 15,6 años (14,3-17). Un total de 45 familiares son fumadores en el momento actual. Fueron atendidos en consulta mediante terapia conductual 9 personas, 3 de los cuales eran pacientes afectados. Tras un periodo de un año de seguimiento 13 personas, entre pacientes y familiares, habían realizado intento de abandono del hábito tabáquico. Finalmente lo consiguieron 6 personas confir-mándose mediante cooximetría, 2 de éstos eran pacientes afectados. Redujeron el consumo de cigarrillos 10 personas y entre ellas 2 eran pacientes.

Conclusiones: La intervención mediante programas de cesación tabáquica en los pacientes con fibrosis quística y sus familiares, puede contribuir a eliminar la repercusión de este tóxico sobre la función respiratoria, o a minimizar este impacto gracias a la reducción de la exposición ambiental. De esta manera contribuimos a un seguimiento y tratamiento integral del paciente que puede influir en una mejor evolución de su patología respiratoria.

¿QUÉ SABEN LOS PACIENTES ADULTOS CON FIBROSIS QUÍSTICA DE SU ENFERMEDAD? ADHERENCIA AL TRATAMIENTO

E. Martínez, J. Olivares, C. Prados, L. Gómez, J.J. Cabanillas y C. Carpio

Unidad de Fibrosis Quística. Servicio de Neumología. Hospital La Paz. Madrid. España.

Introducción: La Fibrosis Quística (FQ) es una enfermedad crónica de larga evolución, cuya supervivencia se ha alargado debido a la presencia de nuevos tratamientos complejos y muy diversos. Esto nos haría pensar que estos enfermos conocen su enfermedad, así como tendría un conocimiento claro sobre el tipo y manejo de la terapia que precisa.

Objetivos: 1) Determinar si los pacientes con FQ conocen y cumplen con su tratamiento habitual. 2) Objetivar qué conocimientos tienen los pacientes con FQ de su enfermedad y sus implicaciones. 3) Conocer la adhesión de los pacientes con FQ al tratamiento. 4) Saber si existen hábitos tóxicos en dichos pacientes (tabaco, alcohol, drogas). 5) Conocer la preocupación de los pacientes con FQ por el presente y el futuro de su enfermedad y el medio que lo rodea.

Método: Es un estudio descriptivo transversal, con variable cualitativa ordinal. Pacientes: Criterio de inclusión: Todos los pacientes mayores de 18 años de edad que presentan FQ y que eran revisados en la Unidad de FQ del adulto del Hospital La Paz y que quisieron contestar la encuesta. Criterio de exclusión: Todos aquellos pacientes cuyos cuestionarios no fueron contestados ni rellenados en su totalidad. Método: El cuestionario fue administrado por la enfermera a los pacientes que acudían a la consulta, previa explicación del mismo; lo contestaban de forma anónima y se desconocía quién lo había rellenado, tanto por parte de la enfermera como del médico.

Resultados: Se suministró el cuestionario a 35 pacientes que presentan FQ, con una media de $31,43 \pm 8,49$ años de edad. El 85,7% conocía su enfermedad. Es de destacar que sólo un 2,4% fumaba y otro 2,4% era exfumador, el resto no fumaba. Con respecto al tratamiento realizamos una comparación entre las preguntas abiertas con la directa para observar si existía diferencia en el conocimiento de su tratamiento: en relación al tratamiento con aerosoles, en la pregunta abierta contestó positivamente un 48,6% y el 53,3% en la directa; al tratamiento con inhalador, 74,3% respondió de forma positiva en la abierta y un 80% dio respuesta favorable en la directa; a la fisioterapia, el 74,3% dio resultado afirmativo en la abierta

y un 83,3% en la respondió en la directa. Con el tratamiento digestivo sucedió diferente encontrando respuesta afirmativa a la directa un 76,6% con un 80% respuesta afirmativamente a la pregunta abierta. Finalmente los resultados sobre el conocimiento de la enfermedad fueron: afirmativamente 91,4%, 5,7% no sabe y el resto no responde.

Conclusiones: 1) Se llega a la conclusión que un 85,7% de los encuestados conocen y cumplen con su tratamiento habitual. 2) El 91,4% de los pacientes conocen su enfermedad y están informados. 3) La mayor preocupación acerca de su enfermedad y que más repercute en su día a día es el grado de afectación sobre la calidad de vida, su pronóstico y la no mejoría como puntos primordiales.

¿QUÉ SE INVESTIGA ACTUALMENTE EN FIBROSIS QUÍSTICA?

C. Bousoño García, M. Rodríguez Suárez, J.J. Díaz Martín, S. Jiménez Treviño, D. González Jiménez y M. García González

Unidad de Fibrosis Quística. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo. España.

Servicio de Radiología. Hospital San Agustín. Avilés. España.

Objetivos: La investigación en Fibrosis Quística (FQ) se ha intensificado universalmente. El propósito del presente estudio es evaluar su temática y procedencia, a juzgar por los artículos de investigación clínica o básica publicados en Medline (Pub Med).

Material y métodos: Análisis bibliométrico de ensayos clínicos (EC), ensayos aleatorizados controlados (RCT), estudios multicéntricos subvencionados y metanálisis publicados en el último año en MEDLINE (31/7/2008 al 31/7/2009), utilizando como palabras clave: fibrosis quística (cystic fibrosis), fibrosis quística y pediatría o infancia, o niño o adolescencia (*cystic fibrosis and pediatrics or infants or children or adolescence*) y comparándolo con lo acontecido una década previa (31/7/02 al 31/7/03).

Resultados: La búsqueda empleando como palabra clave fibrosis quística (*cystic fibrosis*) desde 31/7/2008 al 31/7/2009, arroja un total de 1.559 trabajos, restringidos a Pediatría sólo 180 (11,7%), de los que 63 corresponden a ensayos clínicos, RCT, metanálisis o estudios multicéntricos (4%). Comparado con idéntica búsqueda efectuada una década antes se observa un incremento significativo del 18% $p < 0,05$. Por tipo corresponden a estudios clínicos multicéntricos subvencionados 26 (41,2%), EC 16 (25,3%), RCT 15 (23,8%) y metanálisis 6 (9,5%). La temática es heterogénea, destacando 34 trabajos (54%) relacionados con la patología respiratoria (7 estudios de investigación sobre antibioterapia inhalada, 5 de microbiología, 4 de trasplante pulmonar 3 de corticoterapia y el resto de otros tratamientos nuevos o marcadores funcionales), 8 de nutrición y patología relacionada con las vitaminas D y K (12,6%), 4 de biología molecular y genética (6,3%), 2 de psicología y calidad de vida (3,1%). Sólo 2 ensayos tratan de fisioterapia respiratoria (3,1%) y es notorio que solo se haya publicado 1 trabajo relacionado con patología digestiva (celiaca y FQ) y otro sobre terapia enzimática substitutiva en niños. La procedencia mayoritaria corresponde a Hospitales y Universidades de Estados Unidos de América con 18 trabajos (28,5%), seguidos de Italia y Francia con 7 (11,1%), Inglaterra 6 (9,5%), Canadá 5 (7,9%), Australia y Alemania 4 (6,3%), Holanda 3 (4,7%) y España 2 (3,1%). Las revistas más empleadas han sido J Cyst Fibros 16 (25,4%), Cochrane Database Syst Rev 7 (11,1%), Pediatr Pulmonol 5 (7,9%) y Am J Respir Crit Care Med 4 (6,3%).

Conclusiones: La investigación activa en FQ es muy notable, y se ha incrementado significativamente en la última década (18% $p < 0,05$), si bien las aportaciones en forma de EC, RCT, estudios multicéntricos y metanálisis son minoritarias (4%). La mayoría de estudios se centran en el manejo de la enfermedad respiratoria con tratamientos convencionales y solo una minoría contempla otros

más novedosos o de terapia génica. Escasea claramente la investigación sobre patología digestiva y hepática, manejo de la enfermedad en adultos, fisioterapia, detección precoz y adherencia terapéutica.

TRASPLANTE PULMONAR EN LA FIBROSIS QUÍSTICA. EXPERIENCIA DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO PUERTA DE HIERRO

M. Lázaro Carrasco, R. Laporta Hernández, C. García Gallo, C. García Fadul, A. Trisan y P. Ussetti Gil

Servicio de Neumología. Hospital Universitario Puerta de Hierro. Madrid. España.

Objetivo: Estudiar los pacientes con fibrosis quística (FQ) trasplantados en el Hospital Puerta de Hierro de Madrid desde que se inició el programa en julio de 1991, hasta marzo de 2009.

Métodos: Se incluyeron 67 pacientes, 29 varones y 38 mujeres, con edades comprendidas entre los 14 y 42 años ($23,8 \pm 6,3$) a los que se realizó trasplante pulmonar (TXP) bilateral secuencial. Presentaban colonización crónica por *P. aeruginosa* en esputo 60 pacientes (89,5%), en 19 de los cuales era multirresistente (28,3%). Estaban colonizados por *B. cepacea* 6 pacientes (8,9%), por *S. maltophilia* 2 pacientes (2,9%), por *A. xylosoxidans* 2 pacientes (2,9%) y por *S. aureus* 37 pacientes (55,2%). Además, 19 pacientes (28,3%) estaban colonizados por *Aspergillus*, 25 pacientes (37,3%) por *Cándida* y 1 paciente (1,4%) por *Scedosporium*. En el momento de ser incluidos en lista de espera, presentaban un FEV1 medio de $23,9 \pm 6,3\%$ una FVC media de $36,4 \pm 9,1\%$ una PaO₂ media de $52,2 \pm 9,5$, y 21 pacientes presentaban hipercapnia (PaCO₂ media de $54,2 \pm 11,2$). Además, se había instaurado ventilación no invasiva en 17 pacientes (25,3%) e invasiva en 6 (8,9%).

Resultados: De los 60 pacientes colonizados por *P. aeruginosa* antes del TXP, se aisló en el postoperatorio inmediato en 28 (46,6%). En 1 de los 2 pacientes colonizados por *S. maltophilia* antes del TXP, se aisló de nuevo en los primeros días después de la intervención. De igual manera sucedió en 14 pacientes (43,7%) de los 32 colonizados por *S. aureus* antes del TXP, en 13 pacientes (81,2%) de los 16 colonizados por *Aspergillus* y en 4 pacientes (18,1%) de los 22 colonizados por *Cándida*. Además, se aisló *Scedosporium* en 3 pacientes después del TXP. Presentaron estenosis de la sutura bronquial 11 pacientes (16,4%) y dehiscencia 1 paciente (1,4%). Desarrollaron síndrome de obstrucción intestinal distal 5 pacientes (8,9%), pancreatitis 6 pacientes (8,9%), colecistitis 3 pacientes (4,4%), flutter auricular 11 pacientes (16,4%), HTA 23 pacientes (34,3%), hiperlipemia 11 pacientes (16,4%), convulsiones 10 pacientes (14,9%), insuficiencia renal aguda 10 pacientes (14,9%), insuficiencia renal crónica 13 pacientes (19,4%), diabetes 28 pacientes (41,7%), y neoplasias 3 pacientes (4,4%). Hasta la fecha, se han realizado 11 retrasplantes, 5 de los cuales están vivos. La supervivencia ha sido del 84% al año, del 66% a los 3 años y del 62% a los 5 años.

Conclusiones: El TXP parece ofrecer una mejor calidad de vida y una supervivencia más prolongada al paciente con FQ y afectación severa de su enfermedad pulmonar.

TRATAMIENTO AGRESIVO DE ATELECTASIA UNILATERAL MASIVA

M.L. Castro Codesal, A. López Neyra, V. Sanz Santiago, M.I. González Álvarez y J.R. Villa Asensi

Unidad de Fibrosis Quística. Hospital Universitario Infantil Niño Jesús. Madrid. España.

Introducción: Un pequeño número de pacientes con FQ presentan lesiones bronquiectásicas, abscesos y atelectasias de predominio localizado. Su tratamiento no resulta sencillo ya que en

ocasiones es difícil controlar las exacerbaciones respiratorias con las pautas antibióticas habituales, produciéndose gran destrucción localizada de parénquima pulmonar. Presentamos un caso clínico.

Caso clínico: Paciente heterocigota delta F508 que presenta atelectasia de LSD desde los 8 meses de vida. Escasa colonización bacteriana en los cultivos de esputo desde su diagnóstico: colonización intermitente por *S. aureus* y detección ocasional de *P. aeruginosa* y *A. xylosoxidans*. Broncorrea purulenta permanente, que mejora parcialmente con antibioterapia y recidiva tras la suspensión, a pesar de la de fisioterapia diaria. Descenso progresivo de la función pulmonar. A los 12 años, presenta una exacerbación respiratoria grave, con insuficiencia respiratoria, fiebre y broncorrea purulenta, y descenso de FEV1 hasta 37%. Se realiza TACAR en que se observa colapso masivo de pulmón derecho, con escasa afectación de parénquima pulmonar izquierdo. Se inicia antibioterapia de amplio espectro intravenosa y nebulizada, fisioterapia intensiva y se realiza fibrobroncoscopia con instilación de DNAsa. Tras 21 días de ingreso, se consigue mejoría parcial, pero reaparece la fiebre y aumenta la PCR tras suspender la antibioterapia i.v. Se reinstaura tratamiento antibiótico y antifúngico intravenoso y nebulizado, fisioterapia intensiva y se añaden corticoides, persistiendo la fiebre. Se realiza nueva fibrobroncoscopia bajo anestesia general, con realización de un protocolo basado en instilación de DNAsa, maniobras de fisioterapia intrabroncoscopia e insuflaciones con bolsa autoinchable. Tras dicha técnica, comienza una mejoría progresiva, con desaparición de la fiebre y control de la broncorrea. No hay nuevas exacerbaciones graves hasta la fecha (6 meses). TACAR de control a los 3 meses, con gran mejoría. FEV1 actual de 48% (previo a la exacerbación 50%).

Conclusiones: Algunas técnicas de fisioterapia respiratoria intrabroncoscópicas pueden mejorar el drenaje de secreciones purulentas y la resolución de las atelectasias masivas de predominio unilateral. La fisioterapia respiratoria intrabroncoscópica, junto a las terapias intravenosas y nebulizadas habituales, tratamientos mucolíticos y antiinflamatorios y la fisioterapia intensiva, pueden ser una alternativa de tratamiento médico para las atelectasias unilaterales en pacientes con fibrosis quística, evitando o retrasando la resección quirúrgica.

TRATAMIENTO CON VORICONAZOL EN EL ASPERGILOMA PULMONAR

M.T. Fernández López, E. Martínez Carrasco, M.D. Pastor Vivero, P. Mondéjar López y M. Sánchez Solís de Querol

Unidad de Fibrosis Quística. Hospital Virgen de la Arrixaca. Murcia. España.

Fundamentos: El aspergiloma pulmonar es una entidad poco frecuente, incluida en el concepto de aspergilosis pulmonar crónica (APC), que afecta a pacientes con enfermedades pulmonares que predisponen a la formación de cavidades, como es el caso de la fibrosis quística. Clínicamente se manifiesta como hemoptisis, empeoramiento de la tos habitual y a veces fiebre. En raras ocasiones el paciente se encuentra asintomático, siendo su diagnóstico un hallazgo casual en las pruebas de imagen. Clásicamente su tratamiento se ha basado en el empleo de antifúngicos como la anfotericina B. No obstante, en los últimos años se ha puesto de manifiesto la eficacia del voriconazol sobre otros antifúngicos como terapia inicial en la APC. La cirugía quedaría reservada para aquellos pacientes que precisen tratamiento urgente o con falta de respuesta al tratamiento médico inicial.

Caso clínico: Paciente varón de 24 años de edad diagnosticado de fibrosis quística (F508del/ F508del) a los 6 años al realizarse estudio familiar por hermano menor afecto de esta enfermedad. Antecedentes personales a destacar: colonización crónica por *Pseudomonas aeruginosa* e intermitente por *Aspergillus*; aspergilosis bronco-

pulmonar alérgica en 2005 tratada con voriconazol y prednisona; hipertensión portal con esplenomegalia, varices esofágicas y trombopenia secundarias; insuficiencia pancreática. En diciembre de 2007 se realiza TACAR pulmonar de control, estando el paciente asintomático, objetivando dos cavitaciones en ambos lóbulos superiores con imagen redondeada en la cavitación del lóbulo superior izquierdo sugestiva de aspergiloma. Se inicia tratamiento con voriconazol, a dosis ajustadas para insuficiencia hepática, consiguiendo la desaparición del aspergiloma en TACAR de control realizado a los 6 meses.

Comentarios: El aspergiloma pulmonar es una patología poco frecuente en pacientes con fibrosis quística, pero importante a tener en cuenta en aquellos con bronquiectasias quísticas durante las exacerbaciones que no responden adecuadamente al tratamiento antibiótico habitual. Su importancia radica en el amplio espectro de manifestaciones clínicas, pudiendo aparecer tanto en pacientes asintomáticos como en aquellos con complicaciones potencialmente graves como la hemoptisis masiva. Aunque no existe una pauta de tratamiento estandarizada, recientemente se ha demostrado la eficacia del voriconazol como terapia inicial, reservando la cirugía para situaciones de urgencia o falta de respuesta al tratamiento médico.

INFLUENCIA DEL DIAGNÓSTICO PRECOZ EN EL DESARROLLO DE ENFERMEDAD BRONCOPULMONAR EN LA FIBROSIS QUÍSTICA

A.M. de los Ríos Pérez^a, O. Asensio de la Cruz^{a,b,c}, M. Espasa Soley^d, M. Bosque García^{a,b,c}, D. Fontanals Aymerich^d y N. López Galvany^{a,e}

^aServicio de Pediatría.

^bUnidad de Fibrosis Quística.

^cUnidad de Neumología.

Hospital de Sabadell. Sabadell. España.

^dServicio de Microbiología. Unidad de Diagnóstico por la imagen (UDIAT).

^eUnidad de Fisioterapia Respiratoria.

Corporación Parc Taulí. Sabadell. España.

Objetivos: Valorar la influencia del diagnóstico precoz en el desarrollo de enfermedad broncopulmonar en el paciente escolar con fibrosis quística.

Material y métodos: De los pacientes controlados en la Unidad de Fibrosis Quística se seleccionaron aquellos de los que dispusiéramos cultivos de esputo entre las edades de 5 a 8 años, incluyendo como máximo 1 cultivo mensual. Se compararon 2 cohortes de pacientes: Grupo DP: Diagnóstico Precoz (< 2 meses: diagnóstico prenatal + cribado neonatal + diagnóstico clínico precoz) y Grupo DT: Diagnóstico Tardío. De forma retrospectiva se revisaron parámetros microbiológicos, funcionales respiratorios (FEV1), TC pulmonar, así como los ingresos hospitalarios por reagudización pulmonar. Se consideró función pulmonar normal: FEV1 > 80% afectación moderada: 60-80% y severa: < 60% y TC pulmonar patológico la presencia de bronquiectasias y/ o lesiones parenquimatosas, realizados en período de estabilidad clínica. Se utilizó el paquete estadístico SPSS versión 17.0 para el análisis de las variables y la prueba χ^2 para la comparación de resultados entre los grupos.

Resultados: Se recogió un total de 29 pacientes, 18 en el grupo de DP y 11 en el grupo de DT (65,5% niños y 34,5% niñas), un 24,1% homocigotos para la mutación $\Delta F508$, un 48,3% heterocigotos y un 31% combinaciones de otras 2 mutaciones, siendo mayor la proporción de homocigotos en el grupo DP vs DT (27,7 vs 16,6). Se analizaron 602 cultivos de esputo: 357 en el DP y 245 en el DT, el 40,7% resultaron positivos, siendo menor el porcentaje en el grupo DP (31,9%) que en el grupo DT (53,7%). En ambos grupos el *Staphylococcus aureus* fue el más prevalente, mientras que la *Pseudomonas aeruginosa* lo fue en el grupo DP (10,5% vs 5,2%). La

E. coli y la *Klebsiella* spp se aislaron sólo en el Grupo DP y la *Burkholderia cepacia* complex y la *Pseudomonas aeruginosa* mucosa sólo el grupo DT. Un 63,6% de los pacientes del grupo DT fueron portadores crónicos de *Staphylococcus aureus* frente a un 38% de los del grupo DP, y un 9% portadores a *Pseudomonas aeruginosa* y a *Burkholderia cepacia* complex en el grupo DT frente al 0% del grupo DP. No observamos diferencias en la TC pulmonar entre ambos grupos. La función pulmonar fue normal en un 93,3% del grupo DP frente al 75% del grupo DT, que en un 16,6% tenían una afectación moderada y en un 8,3% severa, respecto al 6,6% de afectación moderada en el grupo DP. El grupo DT precisó más ingresos hospitalarios por reagudización pulmonar que el grupo DP (40 vs 9).

Conclusiones: Observamos diferencias en el número de cultivos positivos, tipo de gérmenes aislados, presencia de portadores crónicos, cambios funcionales respiratorios y número de ingresos por reagudización pulmonar. Todo ello nos hace apoyar, la cada vez más amplia corriente de opinión, de que el diagnóstico precoz, además de conllevar unos beneficios nutricionales, puede mejorar la morbilidad de la fibrosis quística al evitar o retrasar la enfermedad broncopulmonar de la misma. Dadas las características de nuestro trabajo, por tratarse de un estudio retrospectivo con una muestra pequeña se precisan más estudios que confirmen nuestros resultados.

PATÓGENOS RESPIRATORIOS EN PACIENTES CON FIBROSIS QUÍSTICA. REVISIÓN DE LOS ÚLTIMOS 15 AÑOS

O. Asensio de la Cruz^{a,b,c}, A.M. de los Ríos Pérez^c, M. Espasa Soley^d, M. Bosque García, Montserrat^{a,b,c}, C. Montón Soler^b y D. Fontanals Aymerich^d

^aUnidad de Fibrosis Quística.

^bUnidad de Neumología.

^cServicio de Pediatría.

Hospital de Sabadell. Sabadell. España.

^dServicio de Microbiología. Unidad de Diagnóstico por la imagen (UDIAT).

Corporación Parc Taulí. Sabadell. España.

Objetivos: Describir la prevalencia de los diferentes gérmenes aislados en las secreciones respiratorias de los pacientes con fibrosis quística, entre 1995 y 2009. Comprobar si se observan cambios epidemiológicos en su prevalencia a lo largo del período estudiado, así como valorar la sensibilidad frente a los antibióticos más relevantes.

Material y métodos: Hemos incluido 59 pacientes con diagnóstico de fibrosis quística, de los cuales seleccionamos 1 cultivo de esputo mensual de cada paciente y el antibiograma de los cultivos positivos, a lo largo de 15 años (1995-2009). En el análisis estadístico se ha utilizado el paquete informático SPSS versión 17.0.

Resultados: Se han estudiado 4.264 muestras, de las cuales 1997 (47,5%) han sido positivas, objetivándose 2.606 patógenos. Observamos un aumento del número de muestras durante los años de revisión así como una disminución progresiva del número de muestras positivas, con un 66,7% de cultivos positivos en 1995 y un 29,7% en 2009. Los gérmenes más prevalentes han sido: *Staphylococcus aureus* (1.078, 40,8%), *Pseudomonas aeruginosa* (512, 19,4%), *Burkholderia cepacia* complex (440, 16,7%), *Enterobacteriaceae* (163, 6,2%), *E. coli* (103, 3,9%), *Klebsiella* spp (90, 3,4%), *Haemophilus influenzae* (88, 3,3%), *Stenotrophomonas maltophilia* (50, 1,9%) y *Achromobacter xylosoxidans* (12, 0,5%). Evolutivamente hemos observado una disminución progresiva de la *Pseudomonas aeruginosa*, *Burkholderia cepacia* complex y un aumento de la prevalencia del *Staphylococcus aureus* con aparición de *Achromobacter* y *Stenotrophomonas*. La *Burkholderia cepacia* complex, la

Stenotrophomonas y el *Achromobacter* se han mostrado panresistentes, y la *Pseudomonas aeruginosa* mantiene una resistencia inferior al 5-10% frente a colimicina, tobramicina y ciprofloxacino. La resistencia del *Staphylococcus aureus* fue de un 8,5% frente a oxacilina de forma estable y de un 10% a amoxicilina/ácido clavulánico; sin embargo, mantiene una sensibilidad del 100% frente a la vancomicina.

Conclusiones: El *Staphylococcus aureus* y la *Pseudomonas aeruginosa* continúan siendo los gérmenes más prevalentes en los pacientes con fibrosis quística de nuestro medio. La disminución progresiva en la prevalencia de *Pseudomonas aeruginosa* la relacionamos con la implantación del cribado neonatal, pautas de tratamiento más precoces y un control más eficaz de la infección cruzada. La aparición de nuevos patógenos, como la *Stenotrophomonas* y el *Achromobacter*, es menor, aunque de importancia ya que junto con la *Burkholderia cepacia* se muestran panresistentes a los antibióticos habituales. La *Pseudomonas aeruginosa* y el *Staphylococcus aureus* siguen manteniendo una sensibilidad adecuada a los tratamientos habituales aunque un 8,5% de este último son cepas MRSA.

INFECCIONES POR *STENOTROPHOMONAS MALTOPHILIA* Y *ACHROMOBACTER XYLOSOXIDANS* EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON FIBROSIS QUÍSTICA

M. Mumany^a, S. Gartner^a, A. Ferrer^b, C. Martín^a, S. Rovira^a, A. Torrent^a, I. de Mir^a, N. Cobos^a y A. Moreno^a

^aNeumología Pediátrica y Unidad de Fibrosis Quística.

^bServicio de Microbiología.

Hospital Universitari Vall d'Hebron. Barcelona. España.

Introducción: En la fase inicial de la fibrosis quística (FQ) es característica la colonización bronquial por el *Staphylococcus aureus* posteriormente, casi la totalidad de los pacientes presentan colonización por *Pseudomonas aeruginosa* que se asocia a un deterioro progresivo e irreversible de la función pulmonar. La patogenidad de la *Stenotrophomonas maltophilia* (SM) y del *Achromobacter xylosoxidans* (AX), en los pacientes colonizados, todavía no está bien definida. Ambos microorganismos son patógenos emergentes con un tratamiento antibiótico limitado.

Objetivos: Describir las características de los pacientes pediátricos diagnosticados de FQ con cultivos positivos para SM y AX, controlados en nuestra unidad en el 2009.

Analizar y comparar la evolución de la función pulmonar, los hallazgos en los estudios de imágenes y colonizaciones respiratorias de estos pacientes.

Métodos: Se analizaron los datos de forma retrospectiva de las historias clínicas de los pacientes pediátricos registrados en el 2009, en los que se aisló SM o AX en algún momento. Se compararon los diferentes parámetros un año antes y un año después del aislamiento de los microorganismos.

Resultados: Se estudian un total de 125 pacientes pediátricos con FQ. 44 presentan en algún momento cultivo positivo (CP) para SM y 11 para AX. En la tabla se exponen las variables analizadas de edad, síntomas respiratorios en el momento del aislamiento, negativización del primer cultivo después de realizar el tratamiento o presencia de colonización crónica por el microorganismo, los valores del FEV1, presencia de bronquiectasias, colonización crónica con PA y tratamiento nebulizado (tabla I).

Los pacientes de ambos grupos presentan edades medias similares aunque solo el 9%(1/11) del grupo de XA tienen menos de 4 años comparados con el 36%(16/44) del grupo de SM. 8/11 son del género femenino de los XA y 24/44 de los SM. La mayoría de los pacientes con SM o AX presentaban síntomas de exacerbación respiratoria con el CP. Tras el tratamiento con un ciclo de antibiótico, se observa una negativización de los cultivos en un porcentaje mayor en el grupo de SM con sólo un 9% de colonizados crónicos con diferencia

Tabla I

Bacteria	Edad	(< 4 años)	Síntomas	FEV ₁ aislamiento	BQ	1.º cultivo—	Coloniz. crónica	PA	TNEB
SM	6 ± 4,6	(16/ 44: 36%)	56%	75%	47%	59%	9%	79%	50%
XA	6,5 ± 3	(1/ 11: 9%)	63%	84%	36%	27%	36,5%	91%	63%

al otro grupo para ambos parámetros. Sin embargo los pacientes con SM presentan una disminución de la función pulmonar 1 año después del CP en un 29% mientras que los del AX no presentan variaciones. No hay diferencias en cuanto a la presencia de BQ entre ambos grupos en la TAC de tórax. Los pacientes con CP para SM son tratados mayoritariamente vía oral con cotrimoxazol (51%). El estudio de los diferentes antibiogramas muestra que la mayoría de cepas de SM aisladas, (52%) son sensibles por lo menos a 4 antibióticos. Sin diferencias entre las colonizaciones por *S. aureus* y *Aspergillus fumigatus*.

Comentario: El aislamiento por SM en pacientes con FQ es más frecuente que el de AX. Si bien no se pueden comparar ambos grupos por el tamaño de la muestra habría una tendencia a la colonización por SM a edades más tempranas y a presentar menor porcentaje de colonización crónica. El papel de estos microorganismos emergentes en el deterioro pulmonar a largo plazo de los pacientes diagnosticados de FQ no es totalmente conocido por lo que se necesitan más estudios a fin de poder dilucidarlo.

Gastroenterología

ACRODERMATITIS ENTEROPÁTICA LIKE COMO PRESENTACIÓN DE FIBROSIS QUÍSTICA

R. Torres Peral, A. Grande Benito y M. Gaboli

Hospital Universitario de Salamanca. Salamanca. España.

Fundamento: La triada anemia-edema-hipoproteïnemia es una forma relativamente frecuente de presentación de la fibrosis quística, calculándose su incidencia en un 5% de los pacientes con presentación en los primeros 6 meses de vida y asociándose históricamente a un peor pronóstico futuro. Solamente existen comunicados unos 40 casos que asocian a esta triada la presencia de exantema de localización similar a la acrodermatitis enteropática aunque presentando leves diferencias.

Observación clínica: Niña de 2 meses de edad, descendiente de padres de origen búlgaro, no consanguíneos. Acude a Urgencias por cuadro de vómitos de 24 h de evolución con disminución de la consistencia en las deposiciones. Presenta desde hace una semana exantema en área del pañal con extensión progresiva para el que ha seguido tratamiento ambulatorio con pasta al agua, gel de avena y fomentos de zinc sin mejoría. Refieren antecedente de trip-sina inmunoreactiva positiva con test del Sudor positivo en Hospital de origen, pendiente valoración en Unidad de Fibrosis Quística en otra provincia. Lactancia materna exclusiva. Exploración: peso: 3.720 (< p3); Talla: 55 cm (p25); T.^a 36,3 °C. FC 152 lpm, TA 83/42. Aceptable estado general, irritable, aspecto distrófico, intensa palidez de piel y mucosas, deshidratación leve-moderada (labios secos, llora sin lágrima, mucosa oral pastosa, signo del pliegue negativo), relleno capilar 2-3 segundos, frialdad acra. Edemas con fóvea en dorso de pies, pretibiales y parpebrales. Piel seca con componentes papulosos en tronco, abdomen y extremi-

dades. Exantema descamativo en regiones periorificiales (peribu-cal y área del pañal que se extiende por la parte interna del mus-lo hasta las rodillas), respeta pliegue inguinal, glúteo y poplíteo) Impetiginización en región glútea. No signos de distrés respirato-rio. ACR: normal. Abdomen: distendido, hígado bajo reborde cos-tal de consistencia normal, esplenomegalia 1 cm, no doloroso. Tono muscular normal y simétrico. Pruebas complementarias: He-mograma: Htes 2.230 Hb 6,3 g/ dl, hto 18%, VCM 80,8 fl HCM 28 pg, CHCM 34,8 g/ dl, RDW 25,5% Leucos 12.400 (26%Ne, 65%Li); Plt 439.000 Reticulocitos 4,6% Frotis SP: anisocitosis, anisocromía, predominio de hematíes hipocrómicos. Coombs directo e indirecto negativos. Bioquímica: Glu 127 mg/ dl, Urea 13 mg/ dl, Cr 0,1 mg/ dl, Ionograma normal, Bili T 0,8 mg/ dl, AST/ ALT 107/ 45 U/ L, FA 631 U/ L, GGT 327 U/ L, LDH 900 U/ L, PpsTotales 3,6 mg/ dl, Alb 1,9 mg/ dl. Zinc 72 ug/ dl (60-150). Elastasa fecal < 15 µg/ g heces. Coagulación: TP 51% TTPA 38", Fib 92 mg/ dl. Rx tórax: normal. Al ingreso se confirma con Centro de Referencia la existencia de 2 mutaciones de FQ (G1069R/ N1303K) por lo que se inicia tratamiento con enzimas pancreáticas y vitaminas liposo-lubles, que se mantiene al confirmar la insuficiencia pancreática por elastasa fecal indetectable. Se produce normalización del TP con administración parenteral de vitamina K y requiere tratamien-to de soporte con concentrado de hematíes y perfusión de albúmi-na humana en varias ocasiones. Se asocia al tratamiento sulfato de zinc oral que se retira al recibir los resultados normales del zinc plasmático. Al iniciar tratamiento con enzimas pancreáticas presenta mejoría progresiva del exantema con resolución comple-ta en una semana coincidente con normalización de las proteínas plasmáticas.

Comentarios: Se desconoce cuál es por la que determinados pa-cientes con la triada anemia-edema-hipoproteïnemia desarrollan exantema similar a la acrodermatitis enteropática (generalmen-te sin alteración de folículos pilosos ni uñas). Se ha relacionado con la presencia de hipoproteïnemia, el déficit de zinc y la exis-tencia de deficiencia de ácidos grasos esenciales; hechos frecuen-tes en otros pacientes con FQ sin desarrollo de exantemas. En nuestro paciente la realización de screening neonatal permiti-ó el inicio inmediato de tratamiento con enzimas pancreáticas con posiblemente un mejor pronóstico final. Además, la presen-cia de edemas secundarios a hipoproteïnemia severa puede con-dicionar un resultado falso negativo del test del sudor con retra-so en el diagnóstico.

ADMINISTRACIÓN DE PROBIÓTICOS A PACIENTES CON FIBROSIS QUÍSTICA

D. Infante Pina, O. Segarra Cantón, S. Redecillas Ferreiro, M. Álvarez Beltrán y M. Miserachs Barba

Unidad de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica. Hospital Materno-Infantil Vall d'Hebron. Barcelona. España.

Introducción: La fibrosis quística (FQ) puede cursar con inflamación de la mucosa intestinal y sobrecrecimiento bacteriano (SB). Los probióticos han sido preconizados como inmunomoduladores, anti-inflamatorios, y reguladores de la microbiota. El objetivo del pre-

sente estudio es conocer la prevalencia de SB en pacientes con FQ y tratar de optimizar la función intestinal mediante la administración de probióticos.

Pacientes y método: Fueron valorados 20 pacientes afectados de FQ, edad media 10,33 años (rango 5-17). El estudio del SB se efectuó en 10 pacientes mediante el Test de Hidrógeno espirado tras una sobrecarga de dextrosa al 20% dosis 2 g/ kg. Tras la prueba se administró *Lactobacillus rhamnosus* LGG 10 11 ufc/ 2 veces día/ 4 semanas. La determinación de grasa, nitrógeno, agua, y azúcares, en las heces se efectuó antes y después del tratamiento mediante análisis de reflexión de infra- rojos (FENIR).

Resultados: Cinco pacientes (50%) presentaron SB. Los valores de H2 mostraron correlación positiva con respecto a las cifras de esteatorrea ($R = 0,57$) y de azúcares ($R = 0,52$). Los valores de grasa fueron de $6,2 \pm 3,3$ pretratamiento vs $4,9 \pm 2,1$ postratamiento ($p < 0,5$) y los de azúcares de $6,7 \pm 3,6$ pretratamiento vs $5 \pm 2,6$ postratamiento ($p < 0,05$). Trece pacientes (81,25%) evidenciaron una mejoría del confort intestinal y aspecto de las deposiciones, 9 pacientes (56,25%) disminuyeron el número de deposiciones, y 4 (25%) refirieron mejoría de molestias abdominales.

Conclusiones: El tratamiento con probióticos mejora la función intestinal en la FQ desde el punto de vista clínico y bioquímico. Su administración podría ser pautada de una manera regular sobre todo en casos de SB.

ANOMALÍAS ORODENTALES EN FIBROSIS QUÍSTICA

C. Bousoño Rodríguez, A. Vargas Solana, M. Rodríguez Suárez, S. Jiménez Treviño y J.J. Díaz Martín

Facultad de Odontología y Unidad de Fibrosis Quística.
Hospital Universitario Central de Asturias.
Oviedo. España.

Objetivos: Analizar la prevalencia e importancia de las anomalías orodentales en pacientes pediátricos con fibrosis quística (FQ).

Material y métodos: Se estudian 22 pacientes FQ (0-18 años), analizando alteraciones del tamaño, desarrollo del esmalte (opacificaciones e hipoplasias), índice de caries, gingival y periodontal, patología mucosa, alteraciones anatómicas y maloclusiones. Se comparan con una muestra de población sana ($n = 76$) y otra de celíacos ($n = 36$).

Resultados: En el examen extraoral son frecuentes las asimetrías (2 casos), cambios de color (2 casos), dermatosis (3 casos) y anomalías funcionales (6). Las anomalías del desarrollo del esmalte, resultan muy superiores a la población sana, afectando a 9 pacientes (40,9% - $p < 0,01$ -, y ambas denticiones (especialmente incisivos y molares definitivos). Su carácter es inespecífico y equivalente al observado en pacientes celíacos 14 (39%). La prevalencia de caries es del 15% menor al de celíacos (30%) y controles (36%), sus cod de $0,27 \pm 0,30$ y CAOD de $1,20 \pm 1,55$ son muy inferiores y su índice de restauración muy superior al de controles sanos y enfermos ($p < 0,01$). Los índices periodontales muestran una excelente salud gingival (índice gingival de 0,50) y periodontal (CPTIN de 0,12) y un menor índice de placa bacteriana (0,40), lo que denota una alta motivación (91% cepillan más de 2 veces diarias), así como el posible efecto benefactor de la antibioterapia inhalada. No son frecuentes las lesiones mucosas (18%); sin embargo, en 6 casos se observaron maloclusiones de clase 2 (4 casos) y 3 (2 casos) de Angle y en otros 6 parafunciones, asociadas con respiración oral prolongada por sinupatía y poliposis.

Conclusiones: Aunque la prevalencia de caries y periodontitis es baja, las anomalías orodentales, parafunciones, maloclusiones e hipoplasias del esmalte son tan comunes o más que en celíacos (40 vs 38%), y muy superiores a la población general. Nuestro estu-

dio subraya la importante aportación del odontopediatra al seguimiento de los pacientes con FQ.

HEPATITIS C EN LA FIBROSIS QUÍSTICA ANTE EL TRASPLANTE PULMONAR

J. Carpio^a, C. Prados^a, A. Oliveira^b, L. Adán^b, J.J. Cabanillas^a y B. Ortega^a

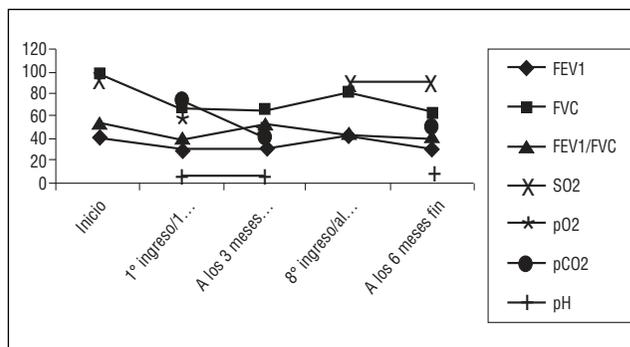
^aUnidad de Fibrosis Quística. Servicio de Neumología.

^bServicio de Digestivo.

Hospital La Paz. Madrid. España.

Introducción: La fibrosis quística (FQ) es una enfermedad genética, multisistémica, en donde la afectación pulmonar va a ser la responsable de la morbimortalidad de estos enfermos. Aunque ha aumentado considerablemente la supervivencia de estos pacientes, muchos requerirán, al final de su vida, trasplante pulmonar por enfermedad respiratoria muy grave. En su evaluación se solicitan, entre otras pruebas, serologías a diversos agentes infecciosos, como a hepatitis B y C. La presencia de hepatitis C imposibilitaba el trasplante. El tratamiento de la misma puede provocar importantes infecciones, incluyendo las respiratorias. Exponemos el caso de un enfermo con FQ con enfermedad pulmonar muy grave con una hepatitis C descubierta en la evaluación del trasplante con tratamiento de la misma. Queremos exponer posibles conclusiones para posibles nuevos casos, tras el poco consenso en la literatura.

Caso clínico: Varón de 28 años con espirometría previa que nos hace evaluar el trasplante se descubre una infección por VHC genotipo 1b con una bioquímica normal. Se realiza ecografía abdominal y biopsia hepática con signos de hepatopatía asociada a la fibrosis quística pero sin signos de cirrosis con una carga viral de $1,58e7$ UI/ml. Se inicia tratamiento con ribavirina 1 g/d más PEG-interferón 80 μ g/ semanal. Durante el año de tratamiento ingresa ocho veces, con cultivos de esputo antes de iniciar tratamiento con *S. aureus* meticilín-sensible y tras terminar el tratamiento y seis meses más tarde con el resultado de *S. aureus* meticilín-sensible y *A. xylosoxidans*, espirometrías seriadas y gasometrías (fig. 1). La espirometría y gasometría tras el tratamiento y a los seis meses quedan reflejadas en la figura 1. La carga viral a los seis meses tras el tratamiento se negativizó con una bioquímica hepática sanguínea normal y se biopsia hepática que mostró tejido con lesiones de fibrosis quística donde la marcada afectación portal por la misma impedía valorar las lesiones por VHC.



Conclusiones: Dado la escasez de datos para sacar conclusiones definitivas, pero sabiendo que tanto la infección por VHC como su tratamiento conllevan importantes riesgos, pensamos que sería sensato solicitar, de forma rutinaria, serologías a hepatitis una vez al año en la valoración de estos pacientes para intentar su terapia antes de que exista una enfermedad pulmonar grave, donde se favorecerían las infecciones respiratorias con el IFN y la ribavirina, que agravarían esa afectación respiratoria y podría imposibilitar su trasplante.

MASA ÓSEA EN UN GRUPO DE PACIENTES CON FIBROSIS QUÍSTICA

M.A. Salomón Estebáñez, S. Rubio Marcos, N. Martínez Ezquerro, A. Vela D o, F. Baranda García, A. Gómez Bonilla, C. Vázquez Cordero y A. Sojo Aguirre

Unidad de Fibrosis Quística. Hospital Universitario de Cruces. Bilbao. España.

Introducción: El aumento de la supervivencia en pacientes con fibrosis quística conlleva la aparición de algunas complicaciones como la desmineralización ósea, situación que se describe con mayor frecuencia en los últimos años y que puede interferir de manera notable en la calidad de vida.

Objetivos: Evaluar la presencia de enfermedad ósea en un grupo de pacientes controlados en nuestra Unidad, conocer sus características e intentar identificar posibles factores de riesgo.

Metodología: Estudio descriptivo retrospectivo de 42 pacientes valorando la DMO mediante densitometría además de diversos factores clínicos, medidas antropométricas, genotipo y parámetros analíticos con marcadores óseos.

Resultados: En esta serie, el 54,8% son varones y la edad media es de $25,38 \pm 6,60$ años. Presenta insuficiencia pancreática exocrina el 85,7% y la mediana de FEV1 es de 75,6. Respecto al genotipo son F508del homocigotos el 45,2% y heterocigotos el 35,7% con otras variaciones el resto de casos. Del número total de la muestra, 6 casos (14,3%) presentan $IMC < 19 \text{ kg/m}^2$ y la media de dicho parámetro es de $21,3 \pm 2,5$. También se ha analizado la presencia de patologías asociadas como afectación hepática (28,6%) y diabetes (14,3%), tratamiento prolongado con corticoides y existencia de fracturas (2 casos). En cuanto a las variables analíticas, sólo existe hipocalcemia en un caso (2,4%) y encontramos valores inferiores al rango normal para la 25OH VitD en 17 casos (40,5%), para la osteocalcina en 25 (59,5%), y para la FA en 2 (4,8%). En todos los casos el telopéptido C terminal, la PTH y el fosfato están en rango de normalidad o superior. Existe correlación positiva significativa entre los distintos parámetros analíticos óseos entre sí (osteocalcina, telopéptido, FA) ($p < 0,05$ y $p < 0,01$) y correlación negativa significativa entre la edad y osteocalcina y telopéptido ($p < 0,05$). Se realizó estudio absorciométrico a nivel de cuello femoral y columna lumbar obteniéndose medidas de la DMO en la mencionadas localizaciones y el cálculo de la T y Z score. Tan sólo 2 pacientes (4,8%) cumplen criterios de osteoporosis ($TS < -2,5$) a nivel lumbar y uno a nivel femoral (2,4%). Se ha encontrado asociación estadísticamente significativa entre genotipo (F508del homo, F508del hetero y otras mutaciones) y TS en fémur ($p: 0,003$) y entre el estatus pancreático y la TS lumbar y TS femoral ($p: 0,024$ y $p: 0,045$ respectivamente).

Comentarios: 1) En nuestra serie, aunque encontramos menor frecuencia de alteración en la DMO que la descrita en la literatura, los hallazgos de laboratorio evidencian la tendencia a pérdida de masa ósea. 2) Importancia de una correcta nutrición y suplementación vitamínica así como de controles sistemáticos seriados para detectar estas alteraciones lo más precozmente posible.

NUTRICIÓN PARENTERAL DOMICILIARIA EN EL PACIENTE PEDIÁTRICO CON FIBROSIS QUÍSTICA

J.M. Moreno Villares, J. Manzanares López-Manzanares, G. García Hernández y M. León Sanz

Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid. España.

Introducción: El empleo de nutrición parenteral domiciliaria (NPD) en el paciente con fibrosis quística (FQ) es excepcional. En series pediátricas amplias constituyen menos del 2% de todos los pacientes.

Objetivo: Revisamos la experiencia de uso de NPD desde el inicio del programa en 1993.

Pacientes y métodos: Estudio descriptivo, retrospectivo de los pacientes que recibieron NPD. Se recogieron datos de la indicación, vía de acceso, edad de inicio, duración, complicaciones y motivo de retirada. Los datos cuantitativos se expresan como media y desviación estándar y los cualitativos como porcentajes.

Resultados: De los 30 niños que recibieron NPD en este periodo, 4 (13,3%) padecían FQ. Un paciente recibió NPD en dos ocasiones separadas más de seis meses y otro en tres. Dos pacientes la iniciaron en los 6 primeros meses de vida y los otros dos en la edad prepuberal. La indicación en los dos pacientes más jóvenes fue un fracaso intestinal secundario a atresia ileal, mientras que en los dos más mayores se instauró por desnutrición grave refractaria al tratamiento enteral. Todos recibían la nutrición a través de un catéter tunelizado (Hickman®) colocado a propósito. La duración total de la NPD fue de 1.385 días, con una media de 346 días y un rango entre 30 y 425 días. En los dos pacientes más jóvenes pudo retirarse cuando alcanzaron autonomía intestinal, en otro cuando se trasladó para un trasplante pulmonar y un paciente continúa con ella. Durante este tiempo no hubo ninguna complicación infecciosa relacionada con el catéter, y tres complicaciones mecánicas (dos roturas y una salida accidental). En todos se observó una adecuada ganancia ponderal y mejoría de la función respiratoria.

Conclusiones: En nuestra serie los pacientes con FQ constituyeron el 13% de los pacientes, por encima de otras series pediátricas. La tasa de complicaciones asociada a la técnica fue baja. La NPD consiguió los objetivos marcados: mejoría del estado nutricional y de la función respiratoria.

OPTIMIZACIÓN DE LA ACTIVIDAD DE LAS ENZIMAS PANCREÁTICAS CON COMPRIMIDOS ENTÉRICOS DE BICARBONATO SÓDICO

D. Infante Pina, R. Tormo Carnice, O. Segarra Cantón, S. Pedecillas Ferreiro, M. Álvarez Beltrán y M. Miserachs Barba

Unidad de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica. Hospital Materno-Infantil Vall d'Hebron. Barcelona. España.

Objetivo: Valorar la efectividad y tolerancia de la administración de comprimidos entéricos de bicarbonato sódico con cubierta ácido resistente y disgregación a pH 5 con el fin de aumentar el pH duodenal y optimizar la actividad de las enzimas pancreáticas. Dicha optimización conllevaría una mejora de la absorción de nutrientes, posible reducción de la dosis de enzimas administrada y una reducción del coste del tratamiento.

Pacientes y método: Fueron incluidos 21 pacientes (66% varones y 34% mujeres), con una media de edad de 11 años (intervalo 13-23). Se formularon comprimidos entéricos de bicarbonato sódico de 225 mg, de 7 mm de diámetro con una disgregación de la envoltura a pH 5. Fueron determinados en estado basal (sólo enzimas) y tras 15 días de tratamiento con bicarbonato ($15 \text{ g/m}^2/24 \text{ h}$) repartido con los enzimas a las dosis habituales, los siguientes parámetros en heces: amilasa (test colorimétrico enzimático - Merck diagnostica N.º 19718). Lipasa (método Lipase-PS. Sigma Diagnostics, St Louis, MO). Quimotripsina (test calorimétrico Boehringer Mannheim GmbH Diagnostica. N.º 718211). Grasa, azúcar y proteínas en heces (técnica FENIR 8820-infrared Analyzer. Perten, Hamburg, Alemania). La dieta fue similar durante el estudio.

Resultados:

	Sólo enzimas	Enzimas + bicarbonato	p
Amilasa U/l	5.273 ± 3.825	4.779 ± 3.147	ns
Lipasa U/l	268 ± 189	224 ± 167	ns
Quimotripsina U/l	32 ± 33	31 ± 28	ns
Grasa g%	7,3 ± 3	7,79 ± 3,28	ns
Nitrógeno g%	1,6 ± 0,26	1,7 ± 0,32	ns
Azúcar g%	1,71 ± 0,61	1,9 ± 0,64	ns

Conclusiones: Los pacientes estudiados presentan unos niveles medios de esteatorrea al inicio de 7,3 ± 3 g% y recibían una media de unidades de lipasa de 2.812 ± 1.567 kg/ día. Unos niveles medios de 750 U de lipasa/ kg/ comida, pueden ser suficientes en la mayoría de los pacientes para controlar la esteatorrea. El estudio estadístico de correlación lineal entre el aporte de enzimas y los niveles de esteatorrea presenta una correlación negativa ($r = 0,16$). El aporte de comprimidos de bicarbonato sódico, a dosis media de 775 mg/ comida no demostró una optimización de la actividad de los enzimas pancreáticos. La determinación de amilasa, lipasa, quimotripsina y grasa en heces mostraron un ligero descenso en algunos pacientes, pero sin alcanzar diferencia significativa como grupo. Futuros estudios con un aumento de la dosis de bicarbonato y disgregación de la envoltura a un pH < 5 deberán ser efectuados.

REVISIÓN CLÍNICA A NIVEL DIGESTIVO Y NUTRICIONAL DE LOS PACIENTES CON FIBROSIS QUÍSTICA

M.P. Guallarte Alias, I. Loverdos Esevenri, G. Pujol Muncunill, A. de los Ríos Pérez, O. Asensio de la Cruz y M. Bosque García

Hospital Parc Taulí. Sabadell. España.

Objetivos: Valorar el manejo y la situación clínica de los pacientes atendidos en la unidad de Fibrosis Quística (FQ) a nivel digestivo.

Material y métodos: Revisión de la historia clínica de los pacientes de 0 a 18 años controlados en la unidad de FQ de nuestro hospital. Se recogieron datos de edad, sexo, mutación genética, forma de presentación, últimos controles nutricionales somatométricos (Waterlow [IW] e IMC en > 3a) y analíticos, coexistencia con diabetes y celiaquía, excreción grasa en heces (Sobel), y suplementación con vitaminas y fórmulas enterales. Se clasificaron en suficientes (grupo 1) o insuficientes pancreáticos (grupo 2) y, a su vez se dividieron en diagnóstico precoz por screening neonatal o debut anterior a los 2 meses de vida (a), o tardío (b).

Resultados: Se evaluaron 47 pacientes: 28 niños y 19 niñas. Edad media 8a y 4m (11m a 18a). El grupo 1a son 12 pacientes (11 m a 8,5 a), 8 controlados en consulta externa de gastroenterología (CE), el 83% asintomáticos al diagnóstico, IW > 90 en 9 de 9 medidos, IMC en p25-50 (2) y > p85 (2), colesterol normal en 6/6, vitaminas A,D,E,K (TP) normales en 10/10. El grupo 1b son 5 pacientes (11 m a 14 a): ninguno se visitó en CE, el 80% debutó con clínica respiratoria, índices nutricionales recientes no recogidos, vitaminas liposolubles en rangos de normalidad, colesterol normal en 3/3. En ambos subgrupos, hay gran variabilidad genética, su función hepática y Sobel son normales, ninguno presenta diabetes o celiaquía ni recibe suplementación con vitaminas o nutrición enteral. El grupo 2 lo constituyen 30 pacientes (23 subgrupo a y 7 el b) de entre 11 meses y 18 años; en su mayoría presentaron clínica al diagnóstico (49% 100%) siendo en su mayoría digestiva en los dos subgrupos. En ambos predomina la mutación homocigota para $\Delta F508$. El 96% se controla en CE, presentan IW > 90% 19/23 (a) y 6/7 (b) y < 80% 0/23 (a) y 1/7 en (b); el IMC es < p3 en 2 pacientes (b), \leq p25 en 13

(10 en a y 3 en b), p25-50 en 6 (a) y > p50 en 8 (6 en a y 1 en b); en 14/16 del grupo 2a presenta colesterol normal, 4/5 del 2b es < 120 mg/dl; las vitaminas liposolubles son normales en 95% (a) y 100% (b), Sobel es < 3 en 5/30, entre 3 y 10 g en 17/30 y > 10 g en 8/30 en últimos controles; observamos alteración persistente de función hepática en 3/30. El 100% están suplementados con vitaminas y el 43% con fórmula enteral hipercalórica. Se asocia diabetes en 3 pacientes y celiaquía en 1.

Conclusiones: Los datos recogidos se asemejan a lo descrito en la literatura. Precisamos desarrollar estrategias para mejorar el cumplimiento del protocolo de seguimiento de los pacientes con FQ. Es bajo el porcentaje de suplementación enteral, se debe valorar si está adecuadamente sustituido por suplementos culinarios. En nuestros pacientes no hemos encontrado déficit de vitaminas liposolubles.

UTILIDAD DE LA ECOGRAFÍA EN EL DIAGNÓSTICO DE LA AFECTACIÓN HEPÁTICA EN LA FIBROSIS QUÍSTICA

A.J. Pérez Aragón, P. Garófano Plazas, J. Romero González, M.A. López Casado, E. Martínez Martínez, G. Lobo Tamer, I.M. López Contreras y F. Casas Maldonado

Unidad de Gastroenterología Infantil. Hospital Materno-Infantil Virgen de las Nieves. Granada. España.

Servicios de Pediatría y Radiología. Hospital Materno-Infantil Virgen de las Nieves. Granada. España.

Servicio de Neumología. Hospital Clínico San Cecilio. Granada. España.

Introducción: Con la mejora en la esperanza de vida, la incidencia en la afectación hepatobiliar y digestiva en la fibrosis quística (FQ) ha aumentado, siendo su presentación clínica variable. Unas veces silente, otras insidiosa y recurrente, en ocasiones de comienzo muy tardío. Esto es debido a múltiples factores no del todo bien conocidos: mayor supervivencia, diferente sensibilidad individual, genotipo, gravedad y afectación de la función exocrina, mecanismos inmunológicos, complicaciones, entre otras.

Objetivos: Estudio de la afectación hepatobiliar y digestiva en estadios iniciales en el paciente afecto de FQ, así como determinar los hallazgos que pudieran predecir su evolución y aparición de complicaciones. Esto nos permitiría iniciar el tratamiento muy precoz y retrasar la progresión clínica.

Material y método: Estudio transversal de los pacientes afectados de FQ y seguidos en nuestra Unidad, desde el año hasta los 30 años. Se ha realizado valoración nutricional, función hepática, genética y exploración clínica. A todos ellos se les determinó: bilirrubina, GOT, GPT, GGT, albúmina, prealbúmina y T. de protrombina y estudio mediante eco-Doppler hepatobiliar por un ecografista especializado. Dependiendo de los hallazgos se valorará recurrir a otras técnicas: colangio-RM.

Resultados: De los 23 pacientes, 6 son mujeres y 17 varones, con edades comprendidas entre los 2 y 30 años. 12 de ellos presentaron hallazgos ecográficos: 5 hígado graso con hepatomegalia en 3 casos y en 1 litiasis biliar; 7 páncreas hiperecogénico con esplenomegalia en uno de ellos y en un caso se encontró dilatación de la vía biliar intra y extrahepáticas. Dos casos presentan insuficiencia pancreática exocrina: 1 homocigoto y 1 con diagnóstico tardío. La vesícula biliar aparecía contraída y de pared gruesa en dos pacientes. El estudio mediante Eco-Doppler fue normal en todos los pacientes estudiados. De los 12 pacientes con afectación hepática, 3 eran homocigotos, 7 heterocigotos para F508 y 2 pacientes presentaban otra mutación. La afectación más severa fue en 2 pacientes varones homocigotos con 16 y 19 años y en dos casos heterocigotos hombre y mujer, con diagnóstico tardío (a los 3 y 11 años). En cuanto a los parámetros bioquímicos de función hepática, 3 pacientes presentaban cifras de AST sobre 40 U/l (N: máx 37 U/l), dos de ellos sin hallazgos ecográficos. 3 pacientes presentan intolerancia a los HC,

dos de ellos homocigotos y 2 diagnosticados de DMID, no homocigotos. No hemos tenido ningún paciente con desnutrición en nuestro estudio, aunque este grupo presentaba valores cercanos al P3.

Conclusiones: 1. La afectación hepatobiliar en la FQ es diversa. Junto con las P de función hepática, nuestro estudio avala lo referido en la bibliografía al considerar la ecografía abdominal dada su inocuidad, método de elección y técnica de screening en estadios iniciales, así como de seguimiento. 2. La Eco-Doppler podría permitir seleccionar pacientes en quien aplicar otras técnicas más costosas y específicas (colangiografía) en un intento de diagnóstico y tratamiento precoz que frenara la progresión de la enfermedad. 3. El gen $\Delta F508$ en homocigosis, asocia gravedad y mayor incidencia en la afectación de órganos. Dado el pequeño tamaño de nuestra muestra, no podemos extraer conclusiones con significado estadístico, aunque compartimos los resultados obtenidos en otros estudios más amplios.

Genética

A FAMILY WITH ATYPICAL CYSTIC FIBROSIS: BROTHER AND SISTER WITH HETEROZYGOSITY FOR BOTH G542X/R117H

M.A. Gómez Llorente, C. Gómez Llorente, S. Blanco Martín, E. Farez Vidal, T. de Haro Muñoz y J.A. Gómez Capilla

Hospital Universitario San Cecilio. Granada. España.

Clinical manifestations of cystic fibrosis (CF) are variable. Genetic and environmental factors that determine whether an individual will develop associated complications are still under investigation. The present communication reports the genetic analysis of a family with different clinical forms of CF and addresses the difficulty of CF diagnosis in an individual with mutant alleles G542X and R117H because of the variable phenotype associated with R117H mutation. Both children in this family were heterozygous for G542X/R117H with the same thymine sequence (7T/9T) in intron 8 of CFTR. The girl was diagnosed with CF, whereas the boy was diagnosed with azoospermia as sole clinical manifestation. The possible implication of the HFE gene as a CF modifier locus was analyzed, since the two children had the same genotype. No genetic differences were detected between brother and sister that explained the different clinical manifestations of CF. Implementation of CF neonatal screening for multiple CFTR alleles has been proposed as a method of early diagnosis. However, incorrect conclusions can be drawn if solely based on results of this test. To our best knowledge, this is the first report in which siblings with the same genotype present different CF clinical manifestations. This illustrates the difficulty of CF diagnosis in individuals that present with R117H mutation in combination with another severe mutation, even when the poly-T allele polymorphism is known.

ALTA INCIDENCIA DE FIBROSIS QUÍSTICA EN UN PEQUEÑO NÚCLEO RURAL EXTREMEÑO

P. Barros García^a, M.J. López Rodríguez^a, L. Fernández-Pereira^a, J.M. Casas Gil^a, L. Bigorra^b y R. Rodríguez López^b

^a*Servicio de Pediatría. Hospital San Pedro de Alcántara, Cáceres. España.*

^b*Hospital Infanta Cristina. Badajoz. España.*

Introducción: La incidencia en España de fibrosis quística (FQ) se estima en 1:2.500 recién nacidos vivos (en Extremadura, en 2008,

fue de 1:3.454). Uno de cada 25 habitantes es portador del defecto genético. La aparición de 3 casos nuevos en menos de 8 años en un pequeño pueblo propició el estudio de la población.

Objetivo: Estudiar los antecedentes de FQ y portadores en un pequeño núcleo rural.

Material y métodos: Estudio poblacional según datos del Instituto Nacional de Estadística y municipales. Análisis por secuenciación genética de la mutación $\Delta 508$ (AB3130). Análisis del árbol genealógico para detección de posibles portadores mediante el programa CYRILIC.

Resultados: Se trata de una población de 608 habitantes, bien comunicada, cercana a una ciudad dotada de hospital terciario, con una media de 2,12 nacimientos/año. En los últimos 8 años, fueron diagnosticados 3 casos, calculándose una incidencia de 1:5,6 recién nacidos vivos y una prevalencia de FQ en la población de 1:202. Los 3 pacientes presentaban la mutación $\Delta 508$ en homocigosis. Se realizó el análisis de portadores a 24 familiares en edad fértil (3,94% de la población), siendo positivo en 1 de cada 3. El árbol genealógico incluía 7 generaciones, las tres familias estaban relacionadas 2 a 2. No se llegó a encontrar un único fundador que probablemente esté en generaciones previas. Existían numerosos matrimonios entre individuos del mismo pueblo, sin consanguinidad aparente en esta generación, pero sí en pretéritas. Se encontraron múltiples casos antiguos de neonatos, niños y jóvenes, fallecidos por patología respiratoria, digestiva o de causa desconocida que nunca fueron diagnosticados de FQ.

Comentarios: La importante endogamia existente en la población explica la elevada prevalencia e incidencia de FQ, aunque los vínculos familiares no eran evidentes a primera vista. Consideramos importante el estudio de portadores previo a la gestación, para poder ofrecer un adecuado consejo genético. Continuamos realizando el estudio en búsqueda del individuo fundador y de portadores en sus descendientes.

CARACTERIZACIÓN DE LA MUTACIÓN 2789 + 5G > A. ANÁLISIS CUANTITATIVO Y LOCALIZACIÓN EN CÉLULAS DE EPITELIO NASAL

L. Masvidal^a, A. Álvarez^b, L. Ruano^b, M.D. Ramos^a, X. de Gracia^b y T. Casals^a

^a*Centre de Genètica Mèdica i Molecular. IDIBELL. Barcelona. España.*

^b*Unitat de Fibrosis Quística. Hospital Vall d'Hebron. Barcelona. España.*

Introducción: La mutación 2789 + 5G > A en el intrón 14b produce la alteración de la señal de *splicing* determinando la pérdida del exón 14b y el cambio en la pauta de lectura. En consecuencia, se produce una menor expresión del gen CFTR (Highsmith et al. Hum Mutat. 1997,9:332-81). Esta mutación se asocia a fibrosis quística (FQ) y representa un 1% de los alelos FQ en nuestra población.

Muestras y métodos: Se han analizado muestras de sangre y células de epitelio nasal de individuos adultos, agrupadas según sus características genotípicas: controles negativos (wt/wt, n = 22); controles positivos (F508del/F508del, n = 7); pacientes FQ (2789 + 5G > A/otra, n = 9) y portadores (2789 + 5G > A/wt, n = 9). Se ha obtenido RNA de células epiteliales para la cuantificación relativa mediante RT-PCR a tiempo real con sondas Taqman. Asimismo, se han aplicado técnicas de histología, inmunohistoquímica e inmunofluorescencia para la caracterización de las células epiteliales y la localización de la proteína.

Resultados: El análisis cuantitativo evidencia: 1) la mutación 2789 + 5G > A produce únicamente un 2% de transcritos normales; 2) los niveles de expresión obtenidos correlacionan con cada uno

de los genotipos: wt/ wt, 62,6%; F508del/ F508del, 43,5%; 2789 + 5G > A/ wt, 21,1% y 2789 + 5G > A/ otra, 13,0% 3) diferencias estadísticamente significativas en la expresión de CFTR entre los grupos controles y cada uno de los grupos con la mutación 2789 + 5G > A, pacientes y portadores ($p < 0,05$). La tinción PAP y la inmunohistoquímica han permitido identificar los distintos tipos celulares del epitelio nasal. Se ha evidenciado la localización apical de la proteína mediante inmunofluorescencia. La localización en membrana es mayor en los controles negativos que en los pacientes (controles positivos y pacientes 2789 + 5G > A). Esta diferencia es atribuible a la rápida degradación de transcritos aberrantes (localización citoplasmática).

Conclusiones: Se ha validado la técnica de RT-PCR a tiempo real para la cuantificación precisa de transcritos en muestras con escaso número de células (epitelio nasal). Esta técnica puede ser aplicada a otras mutaciones que afecten el nivel de proteína y como prueba adicional en ensayos clínicos. La inmunofluorescencia aporta información complementaria sobre el efecto de la mutación en el procesamiento citoplasmático y expresión de CFTR en la membrana.

Proyecto financiado por FIS/ FEDER PI080041 (ISCiii) y Fundación Sra Carrasco. Colabora en la presentación Abbott España.

CARACTERIZACIÓN DE LA PRIMERA DUPLICACIÓN EN PACIENTES CON FIBROSIS QUÍSTICA DE ESPAÑA Y SU POSIBLE ORIGEN MEDITERRÁNEO

M.D. Ramos Lozano, L. Masvidal Sanz, F.J. Giménez Gascó, E. Bieth, M. des Georges y T. Casals Senent

CDGM y CGMM. IDIBELL. Barcelona. España.

CHU Toulouse. Francia.

CHRU Montpellier. Francia.

Introducción: Veinte años después del clonaje del gen CFTR se han reportado más de 1.600 mutaciones en la base de datos mundial de fibrosis quística (FQ). A diferencia de otras enfermedades genéticas, en FQ un porcentaje alto de estas mutaciones son puntuales y son detectadas por diferentes técnicas de rastreo. En los últimos años, la incorporación de nuevas tecnologías cuantitativas ha dado paso a la caracterización de grandes reordenamientos, mayoritariamente deleciones de una o varias regiones codificantes, aunque también en menor número, inserciones y duplicaciones de gran tamaño. Los primeros estudios apuntan que estos reordenamientos pueden representar alrededor de un 2% de los alelos FQ.

Metodología: Nuestro laboratorio ha incorporado dos técnicas de PCR semicuantitativa fluorescente, amplificación con múltiple ligación de sondas (MLPA) y real-time PCR. Para la caracterización de la duplicación se ha diseñado un array-CGH (qGenomics) aprovechando la plataforma de Agilent y cubriendo una región de 1Mb alrededor de CFTR. A continuación se han desarrollado PCRs consecutivas de la región delimitada para la caracterización completa de la duplicación.

Resultados: En este estudio se ha identificado una duplicación de la región 5, en cuatro pacientes. La primera estimación indicaba un tamaño superior a 28 kb. La secuencia de los distintos productos de PCR ha permitido delimitar la zona duplicada que comprende desde más de 6 kb anteriores al codón de inicio ATG hasta 500 pb en el intrón 3, aproximadamente 35 kb. Dos familias españolas y dos francesas, no relacionadas, presentan la duplicación CFTRdupProm-3. El estudio de la duplicación y el haplotipo asociado sugieren un origen común en las cuatro familias analizadas y nos lleva a postular su posible origen mediterráneo.

Este trabajo cuenta con financiación del FIS PI080041 y la Fundación Sra Carrasco.

DETERMINACIÓN DE LA FRECUENCIA DE LAS MUTACIONES MÁS COMUNES PARA LA FIBROSIS QUÍSTICA EN PACIENTES COLOMBIANOS

Z. Corredor y G. Barreto

Servicio de Fibrosis Quística. Laboratorio de Genética Molecular Humana. Sección Genética. Departamento de Biología. Universidad del Valle. Cali. Colombia.

Introducción: La fibrosis quística es la enfermedad autosómica recesiva más frecuente en la población blanca europea con una frecuencia de 1/2.500 nacidos vivos y de 1/25 portadores. Se caracteriza por abundante producción de secreciones mucosas pulmonares. Se analizaron las mutaciones: $\Delta F508$, G542X, G551D, R553X, W1282X, las cuales en su conjunto, para otros países han presentado frecuencias superiores al 75%

Objetivo: Establecer la frecuencia de las 5 mutaciones más comunes en afectados con FQ de Colombia.

Metodología: Se estudiaron 40 pacientes con FQ con electrolitos entre $40 \geq 60$ mEq/ L, de diferentes regiones de Colombia. El ADN fue extraído mediante desalamiento, analizado por PCR-RFLP,s en los exones 10, 11 y 20 del gen CFTR y el polimorfismo C/ T-13910 del gen LCT que confiere intolerancia a lactosa.

Resultados: Se obtuvo una frecuencia de la mutación $\Delta F508$, del 36,3% en cromosomas de afectados con FQ. De los 40 pacientes, sólo el 22,5% fueron homocigotos para la $\Delta F508$; por el contrario, el 50% no presentaron la presentaron y el 27,5% fueron heterocigotos. Las mutaciones G542X, G551D, R553X, W1282X no fueron observadas. El 39,03% de los pacientes con FQ mostraron ser genótipicamente intolerantes a lactosa (C/ C-13910), el 58,53% fueron tolerantes portadores y el 2,44% tolerantes homocigotos. La frecuencia de intolerancia en una muestra control n: 55 fue de 54,54%

Conclusiones: Comparado con estudios anteriores, como Keyeux et al (2003) ($n = 184$ cromosomas) $p = 0,5$, hay diferencias estadísticamente significativas de la proporción de cromosomas con $\Delta F508$ y las 4 mutaciones más comunes para fibrosis quística reportada para Colombia, respecto de la muestra aquí estudiada. Por otro lado, no se observaron diferencias en la frecuencia de intolerantes a lactosa entre la población control y los afectados con FQ.

EVALUACIÓN DE 650 PACIENTES REMITIDOS PARA ESTUDIO DEL GEN CFTR. MOTIVO DE CONSULTA Y MUTACIONES ASOCIADAS

M. Mila Recasens, D. Jiménez Sánchez y C. Badenas Orquín

Hospital Clínic. CIBERER. Barcelona. España.

Introducción: Desde 1992 hasta la actualidad se ha estudiado a 1.414 pacientes remitidos al Servicio de Bioquímica y Genética Molecular del Hospital Clínic de Barcelona para búsqueda de mutaciones en el gen CFTR. A lo largo de los años se ha ido variando la metodología de manera que se ha pasado del estudio de 2 mutaciones (p.F508del y p.G542X) a 32 utilizando el kit Cystic Fibrosis genotyping Assay (Abbott).

Objetivo: Evaluar los motivos de consulta y la frecuencia de mutaciones en cada uno de ellos.

Material y método: Se han seleccionado los 650 últimos casos consecutivos estudiados todos con la misma metodología: kit Cystic Fibrosis genotyping Assay y posterior análisis en un ABI3130 de Applied Biosystems.

Resultado y conclusiones: El principal motivo de consulta han sido patologías relacionadas con el servicio de ginecología (35%): esterilidad, infertilidad y pacientes relacionados con técnicas de reproducción asistida (ICSI, donación de óvulos, donantes de esperma...), A continuación los antecedentes familiares de fibrosis quística para detección de portadores y consejo genético (20%), seguido del servicio de neumología (14%) con las bronquiectasias

como principal enfermedad. Otros motivos de consulta han sido: sospecha clínica, consanguinidad, pareja portadora y diagnóstico prenatal (9%). Se han detectado mutaciones en un 13,34% de los pacientes, ya sea en homocigosis o heterocigosis. Como era de esperar el motivo de consulta que ha dado lugar a la mayor tasa de detección de mutaciones ha sido el de antecedentes familiares (60,5%). El espectro mutacional hallado y por orden de frecuencia ha sido el siguiente: p.F508del, p.G542X, N1303K, R117H, 2789 + 5G > A, 711 + 1G > T, R334W, R347H, 1716G > A, G85E, coincidiendo con datos recientemente obtenidos en la población española.

FIBROSIS QUÍSTICA: INFLUENCIA DE LA GENÉTICA COMO MARCADOR DE GRAVEDAD. EVOLUCIÓN EN EL TIEMPO

A.J. Pérez Aragón, P. Garófano Plazas, G. Lobo Tamer, M.A. López Casado, M.A. Romero González, E. Martínez Martínez, F.J. Pacheco Sánchez-Lafuente y F. Casas Maldonado

Hospital Materno-infantil Virgen de las Nieves. Granada. España.

Introducción: Las manifestaciones clínicas en la fibrosis quística (FQ) son muy variadas, sobre todo su gravedad y, como numerosos estudios ponen de manifiesto, probablemente relacionado con la afectación genética que asocia.

Objetivos: Analizar los pacientes diagnosticados de FQ en nuestra área de influencia, desde el año hasta los 30 años y relacionar la afectación genética con la afectación respiratoria, digestiva y estado nutricional en la actualidad.

Material y método: Estudio transversal, de los pacientes afectados de FQ. Se ha realizado valoración nutricional (peso, talla, circunferencia braquial, perímetro muscular braquial y pliegues cutáneos, índice de masa corporal, albúmina y prealbúmina), función hepática (bilirrubina, GOT, GPT, GGT, T. de protrombina), genética y exploración clínica con pruebas de función respiratoria (FVC, FEV1) y estudio mediante eco-Doppler hepatobiliar por un ecografista especializado.

Resultados: De los 23 pacientes, 7 son mujeres y 16 varones, con edades comprendidas entre los 2 y 30 años. El diagnóstico se realizó de forma precoz en el 91% 12 de ellos presentaron alteraciones en la ecografía abdominal, sin encontrar hallazgos ecográficos de HTP. De los 12 pacientes con afectación hepática, 4 eran homocigotos para la mutación $\Delta F508$ y en dos heterocigotos para la misma coincidiendo con un diagnóstico tardío. La afectación más severa fue en los pacientes homocigotos de mayor edad (3 casos todos varones) y en los diagnosticados tardíamente (4 y 11 años hombre y mujer). En cuanto a los parámetros bioquímicos de función hepática, no hemos encontrado correlación con los hallazgos ecográficos ni relación con la gravedad. En el grupo con alteraciones ecográficas, la ingesta en la mitad de los pacientes fue inferior a las recomendaciones nutricionales, cuantificándose un exceso de ácidos grasos saturados (13,8%) en la dieta. Respecto a la afectación respiratoria, la presencia de poliposis nasal estaba presente en dos pacientes con otra mutación heterocigota, presentando afectación importante del FVC y FEV1 los homocigotos $\Delta F508$, aunque sin evidenciar significación estadística, probablemente por la pequeña muestra y la importancia del apoyo familiar, no siempre presente en el diario.

Conclusiones: 1. La presencia del gen $\Delta F508$ en homocigosis, está presente en todos nuestros pacientes con afectación bilio-pancreática y respiratoria antes de la adolescencia, aunque sin poder evidenciar significado estadístico, probablemente por la pequeña muestra. 2. No hemos tenido ningún paciente desnutrido, aunque sí con índices nutricionales cercanos al P3, que mejoraron tras intervención nutricional adecuada. 3. Insistir en la importancia del diagnóstico precoz e intervención nutricional para lograr mejorías a largo plazo y demorar la aparición de las temidas complicaciones. Implicación de la familia.

LOS ESTUDIOS DE SEGREGACIÓN. REPERCUSIONES DIAGNÓSTICAS EN SITUACIONES EXCEPCIONALES

F.J. Giménez Gascó, M.D. Ramos Lozano y T. Casals Senent

CDGM y CGMM. IDIBELL. Barcelona. España.

Introducción: El Consorcio internacional de Fibrosis Quística (FQ) reúne más de 1.600 mutaciones CFTR. Para evitar errores de interpretación, los protocolos de FQ (Dequeker et al. EJHG 2009) insisten en la necesidad de confirmar el genotipo de cada paciente determinando el origen paterno y materno de las mutaciones. Presentamos dos casos familiares detectados a través del Programa de Cribado Neonatal (PCN)* de FQ en Cataluña.

Casos clínicos: *Caso 2:* se detecta la mutación F508del en heterocigosis en las muestras de los padres y el hijo. Debido a la discordancia entre el genotipo y el fenotipo se realiza el rastreo completo del gen CFTR. En este estudio se identifica la mutación F587I. El neonato y la madre presentan el genotipo F508del/ F587I y test de sudor repetidamente positivos (> 60 mmol/ L), dos hallazgos compatibles con la enfermedad. **Conclusión:** se confirma el diagnóstico de FQ en ambos. *Caso 2:* el neonato presenta las mutaciones R1162X y 5T-13TG. La posición en trans de estas mutaciones se encuentra asociada a una forma leve de FQ o a un fenotipo relacionado con el gen CFTR (agenesia de conductos deferentes, pancreatitis crónica, bronquiectasias). En el estudio familiar se evidencia que ambas mutaciones se encuentran en cis y son de origen paterno. **Conclusión:** Sin clínica sugestiva de la enfermedad, padre e hijo se diagnostican "portadores". Aunque se trata de situaciones excepcionales, ambos estudios de segregación evidencian la importancia, clínica y molecular, de determinar el genotipo de forma inequívoca.

Conclusiones: El estudio familiar y la correcta interpretación del genotipo son fundamentales para: 1) confirmar/ descartar el diagnóstico del probando; 2) establecer el seguimiento clínico si procede; 3) ofrecer el asesoramiento genético adecuado a cada núcleo familiar.

*PCN: J.L. Marín, J.M. Hernández. Unidad de Cribado Neonatal. Hospital Clínic, Barcelona. T. Casals. Laboratorio de Diagnóstico Molecular. Fundació IDIBELL, Barcelona. S. Gartner, N. Cobos. Unidad FQ. Hospital Vall d'Hebron, Barcelona. O. Asensio. Unidad FQ. C. Hospitalari Parc Taulí, Sabadell. J.L. Sécúli. Unidad FQ. Hospital S. Joan de Déu, Barcelona. R. Prats, M.J. Vidal. Programa de Salud Materno-infantil. D. G. Salut Pública, Conselleria de Sanitat de Catalunya.

Fisioterapia

ESTUDIO PILOTO: FISIOTERAPIA RESPIRATORIA CON VENTILACIÓN MECÁNICA NO INVASIVA EN LA SOBREINFECCIÓN RESPIRATORIA

A. Valiente Planas, N. López Galbany, M. Bosque García, V. Rodríguez Sales, P. Puyol Claramunt y M. Tamame San Antonio

Unidad de Fibrosis Quística. Servicio de Rehabilitación.

Hospital de Sabadell. Corporació Parc Taulí. Sabadell. España.

Introducción: Durante una sobreinfección respiratoria en paciente con fibrosis quística (FQ) es necesario intensificar la fisioterapia respiratoria (FR) en la Unidad de FQ (UFQ), el paciente presenta aumento de la tos, incremento de la producción de esputo, disminución de la tolerancia al ejercicio, fatiga de la musculatura respi-

ratoria e hipoxemia, dificultando la realización de la FR. Con el soporte de la ventilación mecánica no invasiva (VMNI) se puede optimizar la sesión, evitando la fatiga de la musculatura respiratoria y dando estabilidad a la vía aérea disminuyendo la tos ineficaz.

Objetivo: Valorar un protocolo de FR con la ayuda de la VMNI como estudio piloto realizado en dos pacientes reagudizados afectados de FQ, para aplicarlo si los resultados del estudio son satisfactorios.

Material y método: Estudio prospectivo y descriptivo. Sujetos de estudio: 2 pacientes afectados de FQ reagudizados. Intervención: Protocolo de FR con la ayuda de la VMNI; en el momento del diagnóstico de sobreinfección respiratoria se inicia la FR con VMNI durante 15 días. a) adaptación de la VMNI con mascarilla naso-bucal, presión inspiratoria de 12 cmH₂O y espiratoria de 4. b) respirar a volumen corriente durante 5-10, para recuperar el confort respiratorio. c) realizar drenaje autógeno con la VMNI para hacer progresar las secreciones. Medidas de control: para valorar la eficacia de protocolo: a) monitorización de la saturación de oxígeno (SatO₂). b) frecuencia respiratoria (Fr). c) frecuencia cardíaca (FC). d) PIM y PEM. e) valoración de la disnea con escala de Börg. f) valoración subjetiva del paciente sobre facilidad de movilización de secreciones, fatiga, bienestar y satisfacción.

Resultados: 2 pacientes un niño de 6 años y una adolescente de 18. Ambos colonizados crónicamente por *Staphylococcus aureus*, con test de Shwachmann de 80 y 60 respectivamente y FEV1 dentro de la normalidad en situación estable, disminuyendo un 30% y un 50% respectivamente durante la agudización. Los resultados son las medias de los valores agrupados en 3 puntos: T0 en el momento del diagnóstico, T1 a la semana y T2 a los 15 días. T0: SatO₂: 92 y 91% respectivamente, PIM y PEM: 67 y 80 cmH₂O y 65 y 82 cmH₂O, FC: 103 y 90, Fr: 30 y 25. Börg: no valorable y 7. Valoración subjetiva: 4 y 4. T1: SatO₂: 96 y 94% respectivamente, PIM y PEM: 77 y 81 cmH₂O y 78 y 84 cmH₂O, FC: 85 y 75, Fr: 20 y 20. Börg: no valorable y 2. Valoración subjetiva: 4 y 4. T2: SatO₂: 98 y 99% respectivamente, PIM y PEM: 78 y 86 cmH₂O y 80 y 90 cmH₂O, FC: 84 y 77, Fr: 24 y 18. Börg: no valorable y 0. Valoración subjetiva: 4 y 4.

Conclusiones: Dado los resultados obtenidos en el estudio piloto, estamos incorporando éste protocolo de fisioterapia asistida con VMNI en las sobreinfecciones respiratorias en los enfermos con FQ.

FISIOTERAPIA RESPIRATORIA DOMICILIARIA EN LA FIBROSIS QUÍSTICA PRE-TRASPLANTE PULMONAR

G. Mateu Vives, M. Noray Malgrat, N. López Galvany, L. Valdesoiro Navarrete, C. Montón Soler y X. Pomares Amigo

Unidad de Fibrosis Quística. Hospital de Sabadell. Corporació Parc Taulí. Sabadell. España.

Introducción: La fisioterapia respiratoria (FR) es imprescindible en el paciente afecto de fibrosis quística (FQ) que precisa trasplante pulmonar (TP). La enfermedad conlleva una disminución de la actividad física con deterioro músculo- esquelético. La FR debe ser especializada, regular, individualizada y adaptada a la situación del paciente. La FR en el ámbito domiciliario (FRD) puede facilitar el cumplimiento de las técnicas y evitar el frecuente absentismo observado en el ámbito ambulatorio, ganando eficacia para tratar y entrenar al paciente a una mejora de su condición física, mejorando su pronóstico post-quirúrgico.

Objetivos: Describir nuestra experiencia en FRD pre TP en dos pacientes.

Metodología: Trabajo descriptivo retrospectivo financiado por la Associació Catalana de Fibrosi Quística. Una fisioterapeuta especia-

lizada en respiratorio acude al domicilio del paciente. La sesión es de 45, de 2 a 5 veces por semana. Protocolo de FRD: 1. Valoración del paciente. 2. Aplicación de las técnicas: técnicas de permeabilización de las vías aéreas; técnicas de reeducación de la musculatura respiratoria; flexibilización y tonificación de la caja torácica, cintura escapular y faja abdominal; ejercicio aeróbico con la marcha, bicicleta o escaleras. 3. Supervisión de la técnica inhalatoria, los nebulizadores, la ventilación mecánica no invasiva (VMNI) y la oxigenoterapia.

Descripción de casos: *Caso 1:* varón diagnosticado a los 7 años de edad, que a los 26 años cumple criterios de TP con FVC 2,99 L (59%), FEV1 0,97 L (24%), FEF1/ FVC 32% PO₂ 56, PCO₂ 40. Oxigenoterapia 16 h/ día. Se realizó el protocolo de FRD durante 28 meses con un total de 391 sesiones (3,32 sesiones/ semana). La expectoración fue positiva en el 91% de sesiones con esputo hemoptoico en el 23%. Colonizado por *Burkholderia cepacia* y *Staphylococcus aureus*. Preciso 2 ingresos hospitalarios y 6 domiciliarios. Las últimas PFR pre TP fueron de FVC 2,78 L (54%), FEF1 1,03 L (25%), FEF1/ FVC 37% PO₂ 60,8, PCO₂ 40. No necesitó de VMNI. Trasplantado con éxito. *Caso 2:* varón diagnosticado a los 4 meses de vida, a los 20 años cumple criterios de TP con FVC 2,22 L (36%), FEF1 1,26 L (30%), FEF1/ FVC 56% PO₂ 54, PCO₂ 43,1. Colonizado por *Pseudomonas aeruginosa* y *Burkholderia cepacia*. Oxigenoterapia 16 h/ día. Realizó el protocolo de FR domiciliaria durante 1 mes y 21 días con un total de 20 sesiones (2,6 sesiones/ semana). La expectoración fue abundante en el 80% de las sesiones. Las últimas PFR pre TP fueron de FVC 1,63 L (37%) y FEF1 0,96 L (26%), FEF1/ FVC 58%. Trasplantado con éxito.

Conclusiones: La FRD ofrece una constancia y regularidad en el cumplimiento de la misma y un mayor soporte emocional durante el periodo pretrasplante.

FISIOTERAPIA RESPIRATORIA EN NIÑOS CON FIBROSIS QUÍSTICA

R. Martín Valero

Escuela Universitaria Ciencias de la Salud. Málaga. España.

Introducción: La asociación malagueña de fibrosis quística viene desarrollando un proyecto de fisioterapia respiratoria a domicilio desde el año 2004. La fisioterapia respiratoria es uno de los pilares básicos en el tratamiento de la enfermedad pulmonar. La amplia gama de técnicas disponibles posibilita al fisioterapeuta seleccionar más de una y confeccionar un programa de tratamiento adecuado para cada paciente.

Objetivos: El objetivo de nuestra intervención es prevenir las posibles disfunciones respiratorias, restituir la función pulmonar y mejorar la calidad de vida de los pacientes. Así como reducir las largas estancias de hospitalizaciones que interrumpen el desarrollo psicológico-social-educativo del niño.

Material y método: Integramos técnicas de fisioterapia respiratoria: ventilatorias y de higiene bronquial. Fomentamos la adherencia al tratamiento gracias a la combinación de ejercicios terapéuticos-lúdicos-recreativos y contamos con la estrecha colaboración de padres y hermanos. Las terapias complementarias más utilizadas son el inspirómetro incentivado y terapias inhaladas. La metodología es de carácter mixto: valoración fisioterápica previa y auscultación con plantillas de evaluación continua; registro de historias clínicas; evaluación continua a través de grabaciones y fotografías; reuniones periódicas de los profesionales del equipo multidisciplinar y charlas periódicas de autocuidado en la sede de la asociación.

Conclusiones: Hemos observado una reducción de los síntomas y del número de hospitalizaciones de los niños afectados con fibrosis quística durante la asistencia de los fisioterapeutas a domicilio. Se

ha fomentado la autonomía del niño para conseguir hacer la terapia sin ayuda de un adulto y una mejora significativa de la función pulmonar. Despertando un espíritu de lucha contra la sintomatología de la enfermedad y consiguiendo una fuerte dependencia diaria del niño hacia la realización de la terapia.

PROTOCOLO DE REHABILITACIÓN AMBULATORIA POSTRASPLANTE PULMONAR EN LOS PACIENTES CON FIBROSIS QUÍSTICA

N. López Galbany, A. Valiente Planas, M. Bosque García, G. Mateu Vives, X. Pomares Amigo y M.F. Caballero Gómez

Unidad de Fibrosis Quística. Servicio de Rehabilitación. Hospital de Sabadell. Corporació Parc Taulí. Sabadell. España.

Introducción: El trasplante pulmonar (TxP) es la única alternativa terapéutica en los pacientes con Fibrosis Quística (FQ) con insuficiencia respiratoria irreversible. Numerosos trabajos han demostrado que la capacidad funcional al ejercicio continúa comprometida después del TxP, debido a múltiples factores: deterioro general, estado funcional pre-trasplante, tipo de intervención, inmunosupresores, edad, etc.

Objetivos: Detectar, a partir de la experiencia del post-TxP de 2 pacientes con FQ, los déficits físicos, psicológicos y sociales mediante un test de calidad de vida genérico, y según los resultados elaborar un protocolo de rehabilitación física y psicossocial.

Metodología: Trabajo retrospectivo y descriptivo. A 2 enfermos de FQ trasplantados pasamos 2 tests de calidad de vida, "Short Form 36 items" del Medical Outcomes Study (SF-36), a los 12 meses post-TxP. Test 1 retrospectivo, recordar su estado físico y anímico al llegar a su domicilio post-TxP. Test 2 a los 12 meses del TxP. Además les preguntábamos la impresión subjetiva sobre el déficit de soporte profesional durante aquel periodo.

Resultados: 1) 2 pacientes varones afectos de FQ trasplantados a los 21 y 28 años respectivamente. Valoración de la experiencia de los pacientes trasplantados mediante el test SF-36. Test 1: salud física 33/ 36 y 30/ 36 respectivamente, salud funcional 0/ 12 y 0/ 12, salud social 1/ 12 y 0/ 12, dolor 7/ 9 y 8/ 9, salud mental 17/ 27 y 18/ 27 y percepción de salud 5/ 12 y 5/ 12. Test 2: salud física 36/ 36 y 34/ 36 respectivamente, salud funcional 12/ 12 y 12/ 12, salud social 12/ 12 y 12/ 12, dolor 0/ 9 y 0/ 9, salud mental 27/ 27 y 26/ 27 y percepción de salud 11/ 12 y 7/ 12. Impresión subjetiva: paciente 1: déficit de fisioterapia respiratoria, atención psicológica y déficit de coordinación de las diferentes especialidades. Paciente 2: déficit de fisioterapia respiratoria y motora, necesidad de seguir controles en la unidad de FQ se referencia de su zona. 2) Elaboración del protocolo que se realizará durante los 3 meses siguientes al TxP una vez el paciente en su domicilio. Sujetos: pacientes de FQ trasplantados. Programa de rehabilitación pulmonar: 1 h de entrenamiento al esfuerzo 3 veces x semana y asistencia a una sesión semanal de educación para motivar el autocuidado y favorecer conductas positivas. Ejercicios de entrenamiento: a) 30 min de cicloergómetro regulando la intensidad según la escala de Börg. b) Entrenamiento de la fuerza muscular con resistencia progresiva según tolerancia del paciente. c) Entrenamiento de grandes grupos musculares. d) Ejercicios de flexibilidad y movilidad global. Se realizaron las siguientes medidas de control basales y mensuales: SF-36, funcionalismo respiratorio y capacidad al ejercicio (*Shuttle test*).

Conclusiones: Con los resultados obtenidos, creemos que es necesario implantar un programa de rehabilitación post-TxP al llegar al domicilio para cubrir el déficit físico y psicossocial observado.

TRATAMIENTO FISIOTERAPÉUTICO EN LA FIBROSIS QUÍSTICA

C.T. Seoane García

Hospital Materno Infantil. Complejo Hospitalario Universitario A Coruña. A Coruña. España.

Introducción: La fisioterapia consiste en una serie de técnicas encaminadas a mejorar el estado físico del paciente. Debería instaurarse de forma preventiva desde que se establece el diagnóstico.

Objetivos: Mantener las vías respiratorias limpias de secreciones. Prevenir deformidades y desequilibrios entre musculatura inspiratoria y espiratoria.

Material y métodos: Pacientes con fibrosis quística. Familiares de los pacientes. Fisioterapeuta. Se intenta conseguir que, por medio de una posición y técnica concreta, el paciente mejore su patrón respiratorio.

Resultados y conclusiones: La fisioterapia respiratoria correctamente prescrita y realizada permite aumentar la tolerancia al ejercicio de forma que el paciente consigue un mayor bienestar repercutiendo en la realización de las actividades de la vida diaria, en su salud psíquica y la de su familia. La fisioterapia respiratoria es uno de los tratamientos fundamentales y obligados en los pacientes con fibrosis quística, de no practicarse corre peligro la vida del paciente.

VALORACIÓN DE LA CALIDAD DE VIDA EN FIBRÓTICOS QUÍSTICOS Y SU RELACIÓN CON LA FISIOTERAPIA RESPIRATORIA

R. Martín Valero, G. Lozano Sánchez, J. Pérez Frías y M.T. Labajos Manzanares

Departamento de Fisioterapia. Universidad de Málaga. Málaga. España.

Introducción: La fibrosis quística (FQ) es una enfermedad genética que afecta a las glándulas exocrinas, y cursa con bronconeumopatía obstructiva crónica, malabsorción intestinal y pérdida salina por el sudor. Está demostrado que los pacientes respiratorios crónicos pueden beneficiarse de un programa de rehabilitación respiratoria individualizado. La existencia de instrumentos de calidad de vida relacionada con la salud ha permitido demostrar la efectividad de los programas de fisioterapia respiratoria sobre el control de los síntomas, el manejo de la enfermedad y sobre la capacidad de ejercicio.

Objetivo: Evaluar la calidad de vida en niños con FQ que reciben fisioterapia respiratoria versus niños que no la reciben. Los objetivos secundarios son comparar la calidad de vida del grupo de estudio según el tipo de mutación genética y cambios en la calidad de vida, a lo largo del estudio.

Material y métodos: Estudio prospectivo, observacional, transversal. Niños desde 3 a 15 años con FQ. Protocolo: realización de cuestionarios de calidad de vida PedsQL y St. George (coeficiente de Cronbach de 0,83 y 0,864) en un grupo de 29 niños. Comparación de resultados en función de la realización/ no realización de fisioterapia respiratoria, así como la presencia/ ausencia de mutación homocigota $\Delta F508$. Además, se evaluaron parámetros clínicos, (espirometría, colonización por *pseudomona*, ingresos hospitalarios) y su evolución, desde octubre de 2007 a julio de 2008.

Resultados y conclusiones: Existen diferencias clínicamente significativas pero no estadísticamente significativas ($p = 0,168$) en la mejora en la calidad de vida durante el periodo de estudio, según el cuestionario PedsQL. Los pacientes homocigotos $\Delta F508$ presentan diferencias clínicas y estadísticamente significativas en el empeoramiento de la calidad de vida, respecto a los no homocigotos $\Delta F508$ según el cuestionario de St. George (apartado "síntomas") durante el periodo de estudio. Es necesario analizar la efectividad en estudios posteriores con mayor periodo análisis, así como comparar los cambios en diferentes puntos de población, con ensayos multicéntricos.