



ORIGINAL

Fibrosis quística diagnosticada en edad adulta



M. Lerín^a, C. Prados^{a,*}, M.T. Martínez^b, L. Maíz^c, R. Girón^d, A. Solé^e,
J.J. Cabanillas^a y R. Álvarez-Sala^a

^a Unidad de Fibrosis quística, Servicio de Neumología, Hospital Universitario La Paz, Madrid, España

^b Unidad de Fibrosis quística, Servicio de Neumología, Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid, España

^c Unidad de Fibrosis quística, Servicio de Neumología, Hospital Universitario Ramón y Cajal, Madrid, España

^d Unidad de Fibrosis quística, Servicio de Neumología, Hospital Universitario La Princesa, Madrid, España

^e Unidad de Fibrosis quística, Servicio de Neumología, Hospital Universitario La Fe, Valencia, España

Recibido el 3 de febrero de 2014; aceptado el 3 de mayo de 2014

Disponible en Internet el 16 de junio de 2014

PALABRAS CLAVE

Fibrosis quística;
Adulto;
Epidemiología;
Genética

Resumen

Objetivo: Precisar la prevalencia de enfermos con fibrosis quística (FQ) diagnosticados en edades superiores a los 18 años y analizar sus características clínicas, genéticas y microbiológicas. **Pacientes y métodos:** Estudio observacional, transversal y descriptivo de todos los pacientes diagnosticados de FQ a edad igual o superior a los 18 años. Las variables analizadas fueron: edad actual, edad al diagnóstico, sexo, nacionalidad, parámetros de función pulmonar, patologías presentes al momento del diagnóstico, características microbiológicas y hallazgos genéticos. **Resultados:** Se incluyeron 89 pacientes (14,8%, del total de 600 pacientes en seguimiento en las unidades participantes), 45 mujeres (50,6%) y 44 varones (49,4%), con una edad media al diagnóstico de 36,4 años. Ochenta y un pacientes (91%) eran de nacionalidad española. La prueba del sudor fue diagnóstica en 77 de los 89 estudiados (86,5%). Las mutaciones detectadas con mayor frecuencia fueron la F508del/otra y la G542X/otra y los hallazgos clínicos más frecuentes en el momento del diagnóstico fueron las bronquiectasias en 33 pacientes (37,1%) y la esterilidad en 12 (13,5%). Los microorganismos colonizadores más frecuentes fueron *Staphylococcus aureus* (*S. aureus*) sensible a meticilina (23,6%) y *Pseudomonas aeruginosa* (*P. aeruginosa*) (13,5%). La mayoría de los pacientes presentaban una alteración ventilatoria obstructiva leve y no tenía afectación pancreática. La prueba del sudor con frecuencia ofreció resultados no concluyentes. **Conclusiones:** La FQ es también una enfermedad de diagnóstico en la edad adulta. Los pacientes diagnosticados en edad adulta presentan una función pulmonar levemente alterada y una baja incidencia de afectación pancreática, por lo que su pronóstico tiende a ser favorable.

© 2014 Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados.

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: mconcepcion.prados@salud.madrid.org (C. Prados).

KEYWORDS

Cystic fibrosis;
Adult;
Epidemiology;
Genetics

Cystic fibrosis in adult age**Abstract**

Aim: To know the prevalence of the patients diagnosed of cystic fibrosis (CF) older than 18 years old of five specific Spanish Units and to analyze their clinical, genetic and microbiological characteristics.

Patients and methods: Observational, cross-sectional, descriptive study of patients diagnosed with CF at age or older than 18 years. The variables analyzed were: current age, age at diagnosis, sex, nationality, lung function parameters, pathologies presented at diagnosis, microbiological features and genetic findings.

Results: Eighty nine patients (14.8% of the total of 600 CF patients followed at the participating units), of which 45 patients were female (50.6%) and 44 were males (49.4%), were included with a mean age at diagnosis of 36.4 years. Eighty one patients (91%) were Spaniards. The sweat test was diagnostic in 77 (86.5%) of the patients studied. The sweat test was diagnostic in 77 of the 89 patients studied (86.5%). The most frequently detected mutations were F508del/other and G542X/other, and the most frequent clinical findings at diagnosis were the presence of bronchiectasis in 33 patients (37.1%) followed by sterility in 12 patients (13.5%). The most common colonizing organisms were meticillin-sensitive *Staphylococcus aureus* (*S.aureus*) (23.6%) and *Pseudomonas aeruginosa* (*P. aeruginosa*) (13.5%). Most patients presented a mild obstructive ventilatory defect and had no pancreatic involvement. The sweat test used to be indeterminate.

Conclusions: CF is also a disease which diagnosis can be in adulthood. CF patients diagnosed in adulthood have a mild lung function and lower incidence of pancreatic involvement, so their prognosis tends to be favorable.

© 2014 Elsevier España, S.L. All rights reserved.

Introducción

La fibrosis quística (FQ) es la enfermedad multisistémica hereditaria autosómica recesiva más frecuente en la raza blanca. Entre otros órganos o sistemas puede afectar al aparato digestivo, a las glándulas sudoríparas y al aparato reproductor. Su mayor morbimortalidad viene determinada por el deterioro progresivo del aparato respiratorio. Desde la primera publicación sobre pacientes con FQ realizada por Andersen en 1938¹, en cuyo momento menos del 50% de los pacientes superaba el año de vida, la supervivencia tras el diagnóstico ha ido mejorando claramente. Hacia los años 60, la mediana de la supervivencia era de 4 años, en 1990 de 28 años y, en la actualidad, supera los 40 años¹. El espectacular aumento en las expectativas de vida de estos enfermos es consecuencia de múltiples factores relacionados, en esencia, con la puesta en marcha de «Unidades Monográficas» y con la utilización de nuevas modalidades terapéuticas²⁻⁵. De esta forma la FQ se ha convertido en una enfermedad no exclusivamente pediátrica, sino que también afecta a adultos, en los que presenta manifestaciones clínicas diferenciales, como son la osteoporosis o la diabetes mellitus⁶⁻¹¹.

El avance en las técnicas diagnósticas, con inclusión de pruebas genéticas, nos ha llevado al conocimiento de otras formas clínicas «atípicas» de FQ, con frecuencia monosintomáticas, de presentación preponderante en pacientes diagnosticados en edad adulta, y que con frecuencia presentan pruebas del sudor negativas o dudosas^{10,12}. Sin embargo, la prueba del sudor también puede dar resultados negativos o indeterminados en adultos con formas clínicas «típicas» de

FQ^{8,9,13}. Las principales formas clínicas de presentación de la FQ se resumen en la [tabla 1](#). Conocer las características clínicas de estas nuevas formas de presentación es importante para establecer un diagnóstico de sospecha de FQ en la edad adulta^{8,10,14}.

El objetivo principal de este trabajo fue conocer la prevalencia de enfermos con FQ diagnosticados por encima de los 18 años. Como objetivos secundarios nos propusimos analizar los motivos que motivaron la derivación a Unidades Monográficas de FQ, las características clínicas más frecuentes presentadas por los pacientes en dicho momento y las mutaciones genéticas detectadas.

Pacientes y métodos

Estudio observacional, transversal y descriptivo de todos los pacientes diagnosticados de FQ con edad igual o superior a los 18 años, en cinco unidades específicas españolas pertenecientes a los hospitales La Paz (Madrid), Ramón y Cajal (Madrid), 12 de Octubre (Madrid), La Princesa (Madrid) y La Fe (Valencia) entre el 1 de marzo y el 31 de mayo de 2012. Se analizaron todas las características demográficas, manifestaciones clínicas asociadas a la FQ, alteraciones genéticas, funcionales respiratorias y microbiológicas de esputo, de cada individuo, en el momento del estudio. El diagnóstico de FQ se estableció ante la presencia de al menos un criterio clínico o antecedentes familiares de FQ y la demostración de un funcionalismo anormal del CFTR (*Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator*) mediante el resultado de una prueba del sudor (clorhidrometría) o la presencia de dos mutaciones causantes de enfermedad^{3,7}.

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/3827047>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/3827047>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)