

## Reporte de caso: Paciente Peruano de 52 años con Fibrosis Quística

## Case Report: 52 Year Old Peruvian Patient with Cystic Fibrosis

Samuel Pecho-Silva<sup>1,a,\*</sup>, Omar Carrión<sup>2</sup>, Franck De la Cruz<sup>2</sup>, Patrick Cazorla<sup>2</sup>, Ana C. Navarro-Solsol<sup>3</sup>

## Resumen

La fibrosis quística (FQ) es una enfermedad genética autosómica y recesiva. Afecta con mucha más frecuencia a la población de origen caucásico, donde su incidencia varía de 1 entre 3 000 en caucásicos a 1 entre 8 000 en hispanos recién nacidos vivos. Para el 2018 se encontraban registrados 30 775 pacientes con fibrosis quística, de ellos menos del 10% de pacientes a nivel mundial tenían más de 40 años y ninguno había sido diagnosticado luego de los 40 años de edad. Presentamos a continuación el caso de un adulto peruano de 52 años con FQ. Este sería uno de los pacientes con el diagnóstico más tardío a nivel mundial y el paciente más longevo del Perú y uno de los más longevos de América Latina.

**Palabras clave:** fibrosis quística, fibrosis quística en el adulto.

## Abstract

Cystic fibrosis (CF) is an autosomal and recessive genetic disease. It affects much more frequently the population of Caucasian origin, where their incidence ranges from 1 in 3,000 in Caucasians to 1 in 8,000 in newly Hispanic live births. By 2018, 30,775 patients with cystic fibrosis, of them less than 10% of patients worldwide had more 40 years and none had been diagnosed after 40 years of age. We present below the case of a 52-year-old Peruvian adult with CF. This would be one of the patients with the latest diagnosis worldwide and the longest patient in Peru and one of the longest in Latin America.

**Keywords:** cystic fibrosis, cystic fibrosis in adults.

<sup>1</sup>Universidad Científica del Sur. Facultad de Medicina, Lima, Perú

<sup>2</sup>Universidad Peruana de Ciencias Aplicadas, Lima, Perú

<sup>3</sup>Universidad Nacional de Ucayali, Pucallpa, Perú

<sup>a</sup>Hospital Nacional Edgardo Rebagliati Martins, Lima, Perú

## ORCID:

<https://orcid.org/0000-0002-7477-9841>

## Correspondencia a:

Samuel Pecho Silva

Servicio de Neumología del Hospital Nacional Edgardo Rebagliati Martins. Jirón Moore 228 Departamento 201, Magdalena del Mar, Lima-Perú.

Email: [samuelpechosilva@gmail.com](mailto:samuelpechosilva@gmail.com)

Fecha de recepción: 13 de febrero de 2020

Fecha de aprobación: 12 de junio de 2020

**Citar como:** Pecho-Silva S, Carrión O, De la Cruz F, Cazorla P, Navarro-Solsol A. Reporte de caso: Paciente Peruano de 52 años con Fibrosis Quística. Rev. Peru. Investig. Salud. [Internet]; 4(3):127-129. Available from:

<http://revistas.unheval.edu.pe/index.php/repis/article/view/683>

2616-6097/©2020. Revista Peruana de Investigación en Salud. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC-BY (<https://creativecommons.org/licenses/by/4.0>). Permite copiar y redistribuir el material en cualquier medio o formato. Usted debe dar crédito de manera adecuada, brindar un enlace a la licencia, e indicar si se han realizado cambios.



## Introducción

La fibrosis quística (FQ) es una enfermedad genética autosómica y recesiva que se caracteriza por un transporte anormal de iones, causadas por un defecto en el gen que codifica una proteína reguladora de la conductancia transmembrana: *cystic fibrosis transmembrane conductance regulator* (CFTR) (1). Afecta con mucha más frecuencia a la población de origen caucásico, donde su incidencia varía de 1 entre 3 000 en caucásicos a 1 entre 8 000 en hispanos recién nacidos vivos (2).

Un estudio señala que los pacientes diagnosticados en la edad adulta tienen una relativa mejor función pulmonar, menor frecuencia de afectación digestiva y la prueba del sudor puede ser negativa o positiva alcanzado una edad media al momento del fallecimiento de 31 años para aquellos diagnosticados en la niñez y de 40 años en el grupo diagnosticado en la adultez (3) (4). Para el 2018 se encontraban registrados 30 775 pacientes con fibrosis quística, de ellos menos del 10% de pacientes a nivel mundial tenían más de 40 años y ninguno había sido diagnosticado luego de los 40 años de edad.

Presentamos a continuación el caso de un adulto peruano de 52 años con FQ quien brindó su consentimiento informado para el presente reporte. Este sería uno de los pacientes con el diagnóstico más tardío a nivel mundial y el paciente más longevo del Perú y uno de los más longevos de América Latina (4) (5) (6) (7).

## Descripción

Paciente varón (TVR) de 52 años a la fecha del reporte, soltero y sin hijos, procedente de Loreto (región noreste del Perú), trabajador en una imprenta, que llega al hospital en el año 2010. Con antecedente de "tuberculosis pulmonar" a la edad de 12 años diagnosticado por tos crónica y esputo mucopurulento, recibiendo tratamiento por 4 meses. Desde entonces presenta expectoración mucosa persistente. Hace 17 años fue diagnosticado de "sinusitis crónica". Así mismo fue diagnosticado de bronquiectasias a los 40 años y refiere episodios mensuales de expectoración hemoptoica de una cantidad aproximada de 5-10 mL. El paciente ingresa al hospital con el diagnóstico de bronquiectasias y probable tuberculosis pulmonar. Se encontraba despierto, con sobrepeso y

presencia de crepitantes gruesos diseminados en ambos campos pulmonares. Funciones vitales normales y el resto de examen físico sin alteraciones. No presenta acropaquia.

Estudio analítico: Hemoglobina=16.0g/dl, Hematocrito 47.6%, Leucocitos=10.8 x10<sup>9</sup>/L, neutrófilos 64.1%, eosinófilos 1.3%, plaquetas 255x10<sup>9</sup>/L. Proteínas Totales, glucemia, úrea, creatinina, sodio y potasio dentro de los rangos normales. Proteína C Reactiva 2.9 mg/dl. HbA1C: 8%.

Los múltiples exámenes de esputo para investigar presencia de *Micobacterium tuberculosis* dieron resultado negativo. Como parte del estudio de las bronquiectasias se le realizó marcadores reumatológicos: Anti-cuerpo (Ac) antinuclear (ANA) negativo, Ac Anti Citoplasma Neutrófilo (ANCA) negativo, Ac Anti DNA negativo, Ac anticardiolipina negativo, mRNP/sm, sm,SS-A, SS-B, ScL-70, Jo-1, ds-DNA. El estudio de la función hepática se encontró dentro de los rangos normales y el estudio de hepatitis B y C resultó negativo. Los marcadores Tumorales (AFP, Cyfra 21.1, Enolasa neuroespecífica) estuvieron dentro de valores normales.

El estudio de agentes microbiológicos para citomegalovirus, toxoplasma, virus del herpes 1 y 2 todos negativos. Serología para HIV No Reactivo, HTLV 1 y 2 Negativo. Por el antecedente de no tener hijos se le solicitó un espermograma con el siguiente resultado: Azoospermia e hipospermia. Luego de esto, se solicitó Electrolitos en sudor: Primera prueba: 81 mmol/L de NaCl y segunda prueba: 83 mmol/L de NaCl (ambas positivas) realizado por la técnica de iontoforesis (Pilocarpina) con el equipo Nanodut AC-081. Análisis de heces negativos para reacción inflamatoria y no se encontró esteatorrea. Dosaje de inmunoglobulinas A, M, G, E: Dentro de Valores Normales. En la tomografía axial computarizada de senos paranasales, Cerebro, Tórax, Abdomen y Pelvis se encontró: hipertrofia de cornetes y engrosamiento de la mucosa del seno maxilar izquierdo e hipoplasia de ese mismo seno, así como nivel hidro-aéreo en el seno maxilar derecho. A Nivel Pulmonar se observan múltiples bronquiectasias quísticas algunas de ellas con contenido, algunas bronquiectasias cilíndricas centrales y periféricas bilaterales (Figura 1). El resto del organismo no mostró alteraciones. Los resultados de esputo informaron que el crecimiento bacteriano correspondía a *E. Coli*. La sensibilidad a los

antibióticos a lo largo de 9 años no ha variado permaneciendo sensible a amikacina, aztreonam, ceftazidima y cefepime como medicamentos fundamentales. No se aisló hongos. El ecocardiograma no evidenció alteraciones en la función miocárdica ni en las cavidades cardiacas, no se evidenció aumento de la presión sistólica de la arteria pulmonar.



**Figura 1. Tomografía Espiral multicorte de tórax de diciembre del 2019: Bronquiectasias quísticas algunas con contenido y bronquioloectasias difusas bilaterales. Tomografía axial de senos maxilares que muestra al seno maxilar derecho ocupado**

Para la infección crónica pulmonar por *E. coli* recibe tratamiento antibiótico inhalado supresor con amikacina a dosis de 1 gramo cada 12 horas en un primer ciclo de 28 días con tratamiento y 28 días sin tratamiento. No se ha logrado erradicar a la bacteria del esputo. No se ha encontrado variación en los perfiles de resistencia y sensibilidad en el antibiograma. No ha presentado exacerbaciones que hayan requerido hospitalización. También recibe tratamiento inhalado diario con alfa dornasa 2.5 mg/2.5 mL una vez al día. La medicación inhalada la recibe a través de un nebulizador PARI LC® Plus.

En las pruebas de función pulmonar encontramos un deterioro progresivo de la función pulmonar que actualmente corresponde a una alteración obstructiva muy severa (VEF 34%) con disminución de la Capacidad vital forzada (56%), con deterioro de aproximadamente 20% por año. La Capacidad pulmonar total por pletismografía se encuentra incrementada (156%) a expensas del volumen residual y de la capacidad residual funcional (210%) y con una Difusión de monóxido de carbono moderadamente disminuida (DLCO corregida con hemoglobina de 45%). El paciente utiliza

dosis altas de bromuro de ipratropio (MDI 20 ug/puff: dosis 4 puff cada 4 horas) con la intención de reducir la capacidad residual funcional. Otros estudios como la amilasa y lipasa solicitadas estuvieron en rangos normales y en el estudio renal ecográfico se halló microlitiasis sin significación clínica. Actualmente, el paciente se encuentra estable, con tos ocasional, escasa broncorrea, sin hemoptisis, realiza sus actividades diarias, pero manifiesta mayor limitación. Es evaluado cada tres meses en el consultorio externo de neumología, a la fecha no ha presentado exacerbaciones, ni agudizaciones ni ha requerido hospitalización. Tolerancia muy buena a la medicación y no ha reportado ni se han evidenciado reacciones adversas.

## Discusión

Los pacientes con FQ diagnosticados en edad adulta generalmente tienen síntomas más leves, con menos complicaciones lo que hace más difícil el diagnóstico. En este paciente la sospecha de fibrosis quística estuvo basada en la presencia de: bronquiectasias e infertilidad, por lo cual se realizó la prueba de cloro en sudor, lo que confirmó el diagnóstico clínico, aunque inicialmente se consideró fuertemente el diagnóstico de tuberculosis pulmonar debido a que la prevalencia de tuberculosis es elevada en el Perú. La susceptibilidad a las infecciones crónicas presente en la FQ condiciona el desarrollo de bronquiectasias y la progresiva destrucción del parénquima pulmonar, mientras que, las alteraciones de los vasos deferentes se asocian a la presencia de infertilidad en varones. Aunque la principal causa de bronquiectasias en adultos peruanos es la producidas por lesiones secuelas luego de una tuberculosis pulmonar, no se debe descartar completamente otros diagnósticos diferenciales como la FQ, la discinesia ciliar primaria y las deficiencias primarias de inmunoglobulinas y se deben plantear siempre como diagnósticos diferenciales. Es importante el estudio de otras bacterias en el esputo como causa de infecciones crónicas y deterioro funcional y estructural del parénquima pulmonar.

Aunque el diagnóstico de FQ en este caso es claro, una limitación es no contar con pruebas genéticas complementarias para esta enfermedad que nos ayuden a conocer qué variantes en las mutaciones se asocian a una

sobrevivida mayor y menor compromiso sistémico (5). Este paciente podría ser el adulto de mayor edad con FQ en el Perú y estar dentro de los más longevos de Latinoamérica, lamentablemente no se cuenta con un registro peruano o latinoamericano de pacientes con FQ (7).

## Referencias

1. Kreindler J. Cystic fibrosis: Exploiting its genetic basis in the hunt for new therapies. *Pharmacol Ther.* 2010 February; 125(2): 219–229.
2. Wilson RD et al: Cystic fibrosis carrier testing in pregnancy in Canada. *J Obstet Gynaecol Can.* 2002; 24: 644-51.
3. Cabrera G, Fernández-Burriel M, Cabrera P. Fibrosis quística en la edad adulta: nuevas formas clínicas. *Med Clin. (Barc)* 2003; 120(15):584-8
4. De Gracia J et al. Fibrosis quística del adulto: estudio de 111 pacientes. *Med Clin. (Barc)* 2002;119(16):605-9
5. Fernández M, Jané A, Rodríguez F, García H, Fernández S, Roblejo H. Fibrosis quística: Diagnóstico tardío en el adulto presentación de caso. *Rev haban cienc méd.* [revista en la Internet] 2010 Jun [citado: 05.Ene.2020]; Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1729-519X2010000200009&lng=es](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1729-519X2010000200009&lng=es)
6. Simmonds NJ, Macneill SJ, Cullinan P, Hodson ME. Cystic fibrosis and survival to 40 years: a case-control study. *Eur Respir J.* 2010;36(6):1277-1283. doi:10.1183/09031936.00001710
7. Cystic Fibrosis Foundation Patient Registry. 2018 Annual Data Report. Bethesda, Maryland. ©2019 Cystic Fibrosis Foundation. [internet] 2010 [citado: 05.Ene.2020] Disponible en: <https://www.cff.org/Research/Researcher-Resources/Patient-Registry/2018-Patient-Registry-Annual-Data-Report.pdf>