

# Diagnóstico precoz y proceso de atención en enfermería

## EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON FIBROSIS QUÍSTICA

VALIA RAMOS RODRÍGUEZ: Licenciada en Enfermería. Máster en Urgencias Médicas. Especialista de primer grado en Cuidados Intensivos. Especialista I de Innovación y Desarrollo. Investigadora agregada. Centro Nacional Coordinador de Ensayos Clínicos. La Habana, Cuba.  
 C. MAGALIS CHACONROGER: Doctora en Ciencias de la Salud. Profesora titular. Investigadora titular. Facultad de Ciencias Médicas Miguel Enríquez. Universidad de Ciencias Médicas de La Habana, Cuba.  
 C. CARMEN REGUINA VICTORIA: Doctora en Ciencias de la Salud. Profesora titular. Investigadora titular. Instituto de Oncología y Radiobiología. La Habana, Cuba.  
 Correo e.: valia@cenec.sld.cu

### Resumen

**INTRODUCCIÓN.** La fibrosis quística (FQ) o mucoviscidosis, considerada una enfermedad extraña, hoy día se diagnostica a un número creciente de niños en todo el mundo y la cantidad de niños aquejados de esta enfermedad que llegan a la adolescencia y a la adultez es cada vez mayor.

**OBJETIVOS.** Facilitar aspectos importantes que tener en cuenta por parte del personal de enfermería en la detección precoz de la fibrosis quística y desarrollar un Plan de Cuidados de Enfermería estandarizado con los diagnósticos más frecuentes en estos pacientes.

**MÉTODO.** Revisión bibliográfica. Se utilizaron bases de datos como EBSCO, SciELO y Medline bajo descriptores como «enfermería», «cuidadores» y «fibrosis quística».

**CONCLUSIONES.** El diagnóstico precoz es fundamental para lograr una mejor calidad de vida y disminuir la mortalidad y el Proceso de Atención de Enfermería (PAE) se encarga de identificar los problemas reales y potenciales, siendo el documento guía que utiliza el personal de enfermería para trabajar las expectativas que cada paciente ha de lograr. En el nuevo PAE confeccionado se formularon 11 diagnósticos de enfermería, 11 expectativas y 63 acciones, que solucionan total o parcialmente los problemas y necesidades de estos pacientes.

**PALABRAS CLAVE:** FIBROSIS QUÍSTICA, PESQUISA NEONATAL, DIAGNÓSTICO TEMPRANO.

### EARLY DIAGNOSIS AND NURSING PROCESS OF CARE IN PEDIATRIC PATIENTS WITH CYSTIC FIBROSIS.

#### Summary

**INTRODUCTION.** An increasing amount of children worldwide are currently diagnosed with cystic fibrosis (CF), or mucoviscidosis, still considered a rare disease. The number of children suffering from this disease reaching adolescence and adulthood is likewise increasing.

**OBJECTIVES.** To present important aspects to be considered by nursing staff in the early detection of cystic fibrosis and develop a standardized Nursing Care Plan for these patients' most common diagnoses.

**METHOD.** Literature review using databases such as EBSCO, SciELO and Medline using searching keywords including nursing, caregivers and cystic fibrosis.

**CONCLUSIONS.** Early diagnosis is crucial to achieve a better life quality and reduce mortality. Nursing Care Plan (NCP) is responsible for identifying actual and potential problems and is the guiding document used by the nursing staff to work out the achievement of each patient's expected evolution. The resulting new NCP developed included 11 nursing diagnoses, 11 expected evolutions and 63 actions that fully and / or partially address patients' problems and needs.

**KEYWORDS:** CYSTIC FIBROSIS, NEONATAL SCREENING, NURSES.





## Introducción

Es doloroso que este niño, cuando se le besa en la frente, tenga un sabor salado. «Él está embrujado y pronto debe morir.» [1]

Con este adagio del folclore del centro y norte de Europa, que data del Medievo, se hace una referencia histórica a los niños con fibrosis quística (FQ), afección hereditaria frecuente en las poblaciones caucásicas de estas regiones. La historia recoge además diferentes descripciones de niños con «dedos salados, edema, sequedad de la piel y alteraciones en el páncreas, retardo en la expulsión de meconio, fibrosis pancreática y bronquiectasias» [1].

La FQ es una afección generalizada de las glándulas exocrinas o de secreción externa. Aunque la verdadera causa se desconoce, hoy se considera que se transmite como un rasgo mendeliano recesivo, lo que significa que ambos padres pueden ser portadores del gen de la FQ sin padecer la enfermedad [2] (fig. 1). En esta patología, en lugar del *mucus* normal existe un *mucus* espeso y adherente que obstruye los pequeños conductos del páncreas y, en menor escala, los conductos biliares; además, las glándulas sudoríparas excretan una cantidad anormalmente elevada de cloruro de sodio [2].

La FQ es la enfermedad hereditaria grave más frecuente en la población blanca. Tiene una incidencia aproximada de 1 por cada 2500 recién nacidos y una frecuencia de portadores de 1 por cada 25 [3].

Tiene un amplio espectro de manifestaciones fenotípicas, si bien son características la patología respiratoria obstructiva con sobreinfección crónica y recurrente (un 95 % de los casos), la insuficiencia pancreática exocrina (un 85 % de los casos), los problemas nutricionales y los niveles elevados de cloro y de sodio en el sudor.

La edad media de supervivencia ha aumentado en los últimos años como resultado del diagnóstico precoz, del mejor conocimiento de la fisiopatología de la enfermedad, del tratamiento adecuado y de la formación de equipos interdisciplinarios, llegando a ser de cuarenta años para los nacidos en la década de los noventa, aunque se encuentra influenciada por factores interrelacionados tales como la severidad de la enfermedad pulmonar y el crecimiento, a su vez influidos por el estado nutricional.

En el aparato respiratorio esta anomalía se traduce en la producción de un moco tan anormalmente espeso y viscoso que las células ciliadas de los bronquios son incapaces de transportarlo, por lo que queda retenido y forma tapones bronquiales que provocan una bronconeumopatía obstructiva crónica. Por otro lado, el moco retenido es un magní-

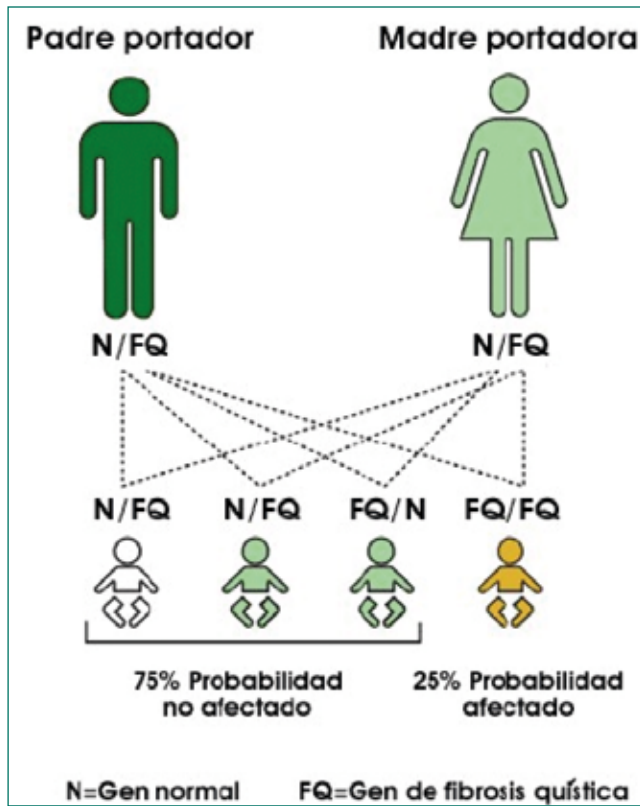


Figura 1. Transmisión de la enfermedad como un rasgo mendeliano recesivo

## La fibrosis quística es la enfermedad hereditaria grave más frecuente en la población blanca

fico caldo de cultivo para diversos gérmenes y, por consiguiente, la infección pulmonar es casi inevitable.

En el aparato digestivo, esta enfermedad causa una disminución de la producción de enzimas pancreáticas, lo que da lugar a que los alimentos no puedan digerirse en el intestino y, a consecuencia de esto, los principios inmediatos (hidratos de carbono, grasas y proteínas) se eliminan por las heces. Esto produce un estado de malnutrición, una ganancia estatural escasa y una hipovitaminosis especialmente de vitaminas liposolubles.

En las glándulas sudoríparas se observa una excreción exagerada de cloruro sódico por el sudor, lo que en situaciones de pérdida intensa (fiebre, verano, ejercicio intenso) puede producir deshidratación hipotónica, entre otros síntomas [4-6].

En la FQ el diagnóstico precoz es muy importante para conseguir una mayor esperanza de vida y una mejora en la calidad de la misma. Es esencial que se lleve a cabo en el momento oportuno y con un alto grado de adecuación para evitar pruebas innecesarias, proporcionar un tratamiento adecuado, consejo genético y asegurar el acceso a servicios especializados [7-8].

Este diagnóstico precoz se suele realizar mediante el cribado neonatal o prueba del talón del recién nacido a través de la determinación de tripsina inmunorreactiva (IRT) en sangre impregnada en papel [9].

Pero no todos los casos se detectan mediante esta prueba, por lo que los

enfermeros deben estar preparados para saber reconocer los síntomas de la fibrosis quística en niños a los que se deba atender y estén sin diagnosticar, de forma que se pueda contribuir a su diagnóstico precoz.

El Proceso de Atención de Enfermería (PAE) se encarga, por medio de métodos diferentes, de identificar los problemas reales y potenciales que presentan los pacientes aquejados de esta enfermedad y es el documento guía utilizado por el personal de enfermería para trabajar las expectativas que el paciente ha de lograr, a fin de recuperarse.

Los objetivos de nuestro trabajo son facilitar la detección de la FQ en pacientes pediátricos por parte del personal de enfermería y desarrollar un Plan de Cuidados de Enfermería estandarizado.

El trabajo es de tipo revisión bibliográfica, y comprende desde el año 1997 hasta el 2015.

Se utilizaron bases de datos como EBSCO, SciELO y Medline bajo descriptores como «enfermería», «cuidadores» y «fibrosis quística».

### Desarrollo

El logro del primer objetivo consiste en plantear que la detección precoz de esta enfermedad es vital para lograr una mejor supervivencia y calidad de vida y que el personal de enfermería es el más indicado para detectar signos y síntomas que lleven a la realización de los exámenes de confirmación.

El diagnóstico se realiza a través de los antecedentes familiares, el cuadro clínico, la determinación de los electrolitos en el sudor y el estudio genético. Desde la década de los ochenta se dispone, además, de la determinación de tripsina inmunorreactiva como método de pesquisa o *screening* neonatal en la primera semana de vida, confirmado posteriormente con electrolitos en el sudor. En casos dudosos, puede determinarse la diferencia de potencial transepitelial nasal, que mide el voltaje que resulta del flujo de iones a través

de la membrana epitelial. El diagnóstico prenatal es posible mediante biopsia de vellosidades coriónicas cuando hay antecedentes de FQ en la familia. Aunque las manifestaciones son multisistémicas, la letalidad depende del compromiso respiratorio. Diversos gérmenes, entre los que predomina la *Pseudomona aeruginosa* y otros patógenos emergentes, colonizan el epitelio bronquial y causan una infección crónica. Las infecciones, la inflamación y el deterioro pulmonar resultante llevan a la pérdida de la función pulmonar, lo que, unido a la afectación nutricional, comprometen la supervivencia [10].

Por lo tanto, es fundamental la detección de forma precoz, ya que el pronóstico está directamente relacionado con ello. Existen cuatro instancias para realizarlo [10].

### 1. Diagnóstico prenatal

Analizando el DNA de células de vellosidades coriónicas o de líquido amniótico. Se realiza si los padres son portadores o si existe un hermano con FQ.

### 2. Screening neonatal

Basándose en el hecho de que los niveles séricos de tripsina de aquellos enfermos con insuficiencia pancreática pueden llegar a ser hasta ocho veces el nivel normal, se puede estudiar la tripsina, tripsinógeno o complejo tripsina- $\alpha$ 1-antitripsina. El primer estudio se realiza entre el primero y quinto día; si es positivo, se repite entre la segunda y la octava semana; si se mantiene elevado, se hace test del sudor y estudio genético. Está implementado en ocho países desarrollados y en la mayoría de los estados de Estados Unidos.

Los valores de la tripsina inmunorreactiva (TIR) son elevados en recién nacidos que padecen la enfermedad. La determinación de TIR en una gota de sangre seca, con una sensibilidad de 85.7 % y una especificidad de 99.6 %, presenta una buena eficacia diagnóstica.

### 3. Test del sudor

La iontoforesis de pilocarpina por el método de Gibson y Cooke continúa siendo el *gold standard* que permite medir los valores de sodio y cloro en el sudor. En el túbulo de la glándula sudorípara está bloqueado el reingreso de cloro a la célula, por lo que tampoco lo hace el sodio, lo que causa un sudor con una mayor cantidad de estos electrolitos. Se consideran los siguientes valores:

- Positivo: > 60 meq/lit.
- Limítrofe: 40 a 59 meq/lit.
- Negativo: < 40 meq/lit.

El test del sudor sigue siendo esencial para efectuar el diagnóstico de FQ. Si es patológico, se mantiene durante toda la vida. Se considerará positivo tras 2 resultados fiables positivos efectuados por personal de un laboratorio de referencia, con una amplia experiencia en el procedimiento.

Se debe solicitar el test del sudor a partir de las 4 semanas de vida, en:

- SBOR o neumonía recurrente.
- Tos crónica de causa no determinada.
- Retardo del crecimiento.
- Desnutrición crónica.
- Íleo meconial.
- Ictericia neonatal prolongada.
- Hipoproteinemia y edema en el lactante.
- Esteatorrea.
- Diarrea crónica.
- Prolapso rectal.

- Obstrucción de intestino distal.
- Hepatomegalia o enfermedad.
- Antecedentes de hermano con FQ.

### 4. Estudio de ADN

Permite conocer las mutaciones que presenta el paciente, a qué tipo pertenecen, hacer un acercamiento a la gravedad a que está expuesto y el pronóstico de sobrevida. En aquellos casos en que la patología no es clara o que el test del sudor es negativo (3 % al 5 % de las FQ) o limítrofe, también el estudio del DNA permite hacer el diagnóstico [11].

El estudio genético en los laboratorios de diagnóstico molecular permite un nivel de detección de FQ de 66-77 %. La búsqueda de mutaciones se realiza por medio de kits comerciales que incluyen el análisis de las 32 mutaciones más frecuentes. Cuando este análisis es insuficiente se procede al rastreo completo del gen; se alcanza así la detección del 98 % de las mutaciones. El hallazgo de 2 mutaciones de FQ en un individuo confirma el diagnóstico de FQ; el hallazgo de una mutación confirma el estado de heterocigoto portador [11].

La diferencia de potencial nasal (DPN) es una prueba diagnóstica complementaria en el estudio de la FQ. Es útil en pacientes con concentraciones de cloro dudosas, o en los que no se identifican las 2 mutaciones del gen CFTR. El epitelio nasal regula la composición de fluidos de la superficie de las vías respiratorias mediante el transporte activo de los iones de sodio y cloro. Este transporte genera una diferencia de potencial transepitelial que es negativa respecto a la submucosa y que se expresa en milivoltios (mV) [12].

Los pacientes con FQ, por el anormal comportamiento de la proteína CFTR, presentan una DPN más negativa que los individuos sanos. Para la realización de la DPN se requieren 2 electrodos conectados a un voltímetro, uno colocado sobre la mucosa del cornete inferior y otro en el tejido celular subcutáneo del ante-

## DIAGNÓSTICOS E INTERVENCIONES DE ENFERMERÍA (NANDA-NIC)

## DIAGNÓSTICOS DE ENFERMERÍA (NANDA)

1. Limpieza ineficaz de las vías aéreas R/C dificultad para expulsar el moco manifestado por ruidos respiratorios.

## EXPECTATIVA

Mantener la permeabilidad de las vías aéreas, evidenciado por ausencia de disnea o taquipnea, acompañado de fluidificación de las secreciones

2. Deterioro de intercambio gaseoso R/C acúmulo de secreciones.

Mantener un aporte óptimo de oxígeno constatando respiraciones entre límites normales y la no aparición de signos de hipoxia.

3. Patrón respiratorio ineficaz relacionado con proceso inflamatorio.

Recupere patrón respiratorio observando respiraciones no trabajosas y frecuencia respiratoria dentro de límites normales.

4. Desequilibrio nutricional por defecto relacionado con problemas de absorción de nutrientes manifestado por bajo peso.

Mejore su estado nutricional constatándose una pérdida mínima de peso, turgencia cutánea adecuada y aumento de las ingestas

5. Retraso en el crecimiento y desarrollo relacionado con desnutrición manifestado por desviaciones de las normas para el grupo de edad (percentiles).

Logre mantener adecuado nivel nutricional.

6. Diarrea relacionada con falta de absorción de nutrientes manifestado por heces líquidas, no formadas.

Logre alcanzar heces normales.

## INTERVENCIONES DE ENFERMERÍA (NIC)

1. Evaluar las características de las respiraciones.
2. Observar cambios de la frecuencia respiratoria y la profundidad de las respiraciones.
3. Observar aparición de polipnea, aleteo nasal, utilización de músculos accesorios para respirar.
4. Aspirar secreciones siempre que sea necesario.
5. Colocar al paciente en posición semisentado.
6. Ayudar al paciente a expectorar proporcionándole nebulizaciones adecuadas.
7. Asegurar la ingestión adecuada de líquidos.
8. Proporcionar atmósfera húmeda.
9. Estimular la tos.
10. Valorar densidad de secreciones y la capacidad del paciente para expulsarlas.
11. Realización de fisioterapia respiratoria para fomentar la movilización y la eliminación del exceso de secreciones bronquiales.
12. Valorar estado respiratorio cada 4 horas.
13. Valorar frecuencia respiratoria y auscultar los campos pulmonares.
14. Observar aparición de signos y síntomas que evidencien hipoxia.
15. Realizar fisioterapia respiratoria.
16. Realizar drenaje postural.
17. Humidificar aire inspirado.
18. Aumentar ingesta de líquidos.
19. Mantener permeables las vías respiratorias.
20. Auscultar tórax para comprobar características de los ruidos respiratorios y presencia de secreciones.
21. Evitar comidas copiosas y alimentos que puedan provocar distensión abdominal.
22. Observar reacciones adversas de medicamentos indicados para favorecer la respiración.
23. Colocar al niño en posición de máxima eficacia respiratoria.
24. Proporcionar una dieta conforme a las preferencias del niño y a su capacidad de ingerir alimentos.
25. Pesar al niño cada día, a la misma hora y en la misma pesa.
26. Administrar enzimas pancreáticas y suplementos vitamínicos.
27. Aportar dieta rica en calorías, proteínas e hidratos de carbono.
28. Supervisar el peso corporal y masa corporal.
29. Mantener el patrón alimentario recomendado.
30. Proporcionar compañía en las horas de comer.
31. Proporcionar información adecuada acerca de necesidades nutricionales y modo de satisfacerlas.

**Manejo de la diarrea**

32. Actividades: obtener muestra para análisis en caso de diarrea persistente, descartar medicación o alimentos que pudieran desencadenarla, observar piel perianal para ver si hay irritación o ulceración, pesar y hacer constar cambios de peso, valorar la deshidratación.
33. Manejo de líquidos /electrolitos.

*Actividades:*

Observar si hay manifestaciones de desequilibrio de líquidos/electrolitos.

## Un diagnóstico precoz proporciona consejo genético y asegura el acceso a servicios especializados, aumentando la esperanza y calidad de vida

brazo. Un valor inferior a -40 mV se considera patológico. Se acepta la disfunción de la proteína CFTR con 2 determinaciones anormales de DPN registradas en 2 días diferentes. Pueden observarse falsos negativos cuando la integridad del epitelio está alterada [12].

**5. Exámenes generales**

- Hemograma, VHS, PCR.
- Perfil bioquímico y lipídico.
- Electrolitos plasmáticos.
- Inmunoglobulinas séricas.

Los expertos en la materia han asegurado en la presentación del *Tratado de Fibrosis Quística* que se ha realizado en Madrid que «en 2050 la enfermedad se curará». Uno de los editores de la obra, el doctor Antonio Salcedo, ha asegurado también que los niños nacidos con la enfermedad en el año 2000 «vivirán cincuenta años», superando así la media de supervivencia actual de cuarenta [13].

Estas previsiones positivas se deben a los avances acaecidos en torno a esta patología, como «la mejora en los tratamientos con el descubrimiento de nuevos fármacos y antibióticos para curar la infección pulmonar», tal como explica el autor del prólogo, el doctor Nicolás Cobos. A su juicio, los pacientes de esta enfermedad están de enhorabuena, ya que «la media de supervivencia en los años 80 era de solo 25 años» [13].

El equipo dirigido por el profesor de Medicina en la Universidad de California San Francisco, John Fahy, ha descubierto por qué la mucosidad en los pulmones de las personas con fibrosis quística (FQ) es espesa, pegajosa y difícil de expectorar, lo que hace a estos pacientes más vulnerables a la infección pulmonar, como se detalla en un artículo publicado en *Science Translational Medicine*. Estos investigadores identifican qué espesa el moco en la fibrosis quística, con implicaciones para nuevos tratamientos [14].

Fahy y su equipo encontraron que en la FQ, contrariamente a la creencia anterior, la inflamación causa



## DIAGNÓSTICOS E INTERVENCIONES DE ENFERMERÍA (NANDA-NIC)

7. Riesgo de intolerancia a la actividad relacionado con desequilibrio entre el aporte y la demanda de oxígeno y con la desnutrición.

Alcance actividades apropiadas.

8. Ansiedad relacionada con hospitalización y con dificultad respiratoria.

Desaparezca la ansiedad observando que mantenga la calma y responda positivamente a las medidas adoptadas para su comodidad.

9. Alteración de los procesos familiares relacionada con hospitalización o enfermedad crónica.

Restablezca la familia su ritmo normal observando la participación positiva de la misma en el cuidado del paciente.

10. Riesgo de soledad relacionado con periodos repetidos de ingreso hospitalario que conllevan las faltas repetidas al colegio o actividades del niño.

Logre mantener interacción con los amigos y familia.

11. Afrontamiento familiar incapacitante relacionado con hospitalización o enfermedad crónica.

34. Fomentar actividades apropiadas a la capacidad de cada niño.
35. Valorar grado de tolerancia a la actividad.
36. Proporcionar amplias oportunidades de reposo y actividades tranquilas.
37. Mantener a su alcance los objetos que pueda necesitar.
38. Ayudar al niño en sus actividades sociales y escolares.
39. Excusar al niño de ciertas actividades físicas en la escuela.
40. Explicar al niño o familiares los procedimientos y equipos que no le resulten desconocidos.
41. Permanecer a su lado durante las intervenciones.
42. Emplear modales tranquilos.
43. Mantener actitudes relajadas.
44. Evitar cualquier actividad que genere más ansiedad de la que ya tiene.
45. Proporcionar objetos que den seguridad al niño, como juguetes, etc.
46. Conocer y respetar el ciclo sueño reposo del niño al planear las actividades de enfermería.
47. Explicar el tratamiento y la conducta del paciente.
48. Proporcionar ayuda necesaria.
49. Animar a la familia a participar en la atención del paciente.
50. Vigilar los signos de rechazo o de sobreprotección de la familia.
51. Utilizar cualquier oportunidad para que el paciente y su familia entiendan mejor su enfermedad y su tratamiento.
52. Remitir a la familia a grupos de apoyos y a servicios sociales adecuados.
53. Vigilar posibles signos de depresión en el paciente o miembros de la familia.
54. Hablar sobre las causas de aislamiento percibido o real, ayudar a identificar actividades recreativas adecuadas para estimular la socialización, fomentar las interacciones sociales, apoyar la expresión de sentimientos.
55. permanecer con el paciente y transmitir sentimientos de seguridad y confianza.
56. Reconocer la preocupación familiar y la necesidad de información y apoyo.
57. Explicar el tratamiento y la conducta del paciente.
58. Proporcionar ayuda necesaria.
59. Animar a la familia a participar en la atención del paciente.
60. Vigilar los signos de rechazo o de sobreprotección de la familia.
61. Utilizar cualquier oportunidad para que el paciente y su familia entiendan mejor su enfermedad y su tratamiento.
62. Remitir a la familia a grupos de apoyos y a servicios sociales adecuados.
63. Vigilar posibles signos de depresión en el paciente o miembros de la familia.

## El personal de enfermería es el más indicado para detectar signos y síntomas de la fibrosis quística en niños

la formación de nuevos enlaces moleculares dentro de moco y lo hace pasar de un estado líquido a un lodo elástico.

Los científicos también avanzaron en el laboratorio en la exploración de un nuevo enfoque terapéutico potencial para disolver esos enlaces y volver el moco a un estado líquido, que es más fácil de limpiar de los pulmones [15].

En la actualidad, el diagnóstico precoz «ha cambiado la enfermedad, ya que la mayoría de los enfermos son ahora adultos», argumenta una de las editoras del *Tratado de Fibrosis Quística*, la doctora Silvia Gartner.

Una de las claves para haberlo conseguido es que «12 comunidades autónomas españolas ya realizan la prueba de diagnóstico del cribado en niños. Con ello, entre los 30 y 45 días de vida del bebé ya se detecta la enfermedad» [15].

En nuestro país, un grupo de científicos establecieron una estrategia para el diagnóstico molecular de la FQ que contribuiría a aumentar la supervivencia de los enfermos.

Al permitir la identificación de las mutaciones hasta ahora más frecuentes, y al posibilitar la realización del diagnóstico prenatal y de portadores de las familias afectadas, así como el diagnóstico en casos dudosos clínicamente, se ha contribuido a la realización de un diagnóstico precoz, lo cual resulta de gran importancia, puesto que, mientras más rápido tenga el paciente el tratamiento adecuado, mejor será el pronóstico.

La FQ es la segunda enfermedad autosómica recesiva más frecuente en Cuba, pues tiene una incidencia de 1:9000 recién nacidos y existen reportados 273 casos según datos emitidos por la Comisión Nacional [16].

Cuba tiene una Comisión Nacional de FQ, que data desde 1974, con centros de atención en todas las provincias del país y 4 en la capital, que son de referencia nacional. Esta Comisión ha dictado pautas para el diagnóstico y tratamiento de los enfermos, y se ocupa, además, de la capacitación sistemática del personal que integran estos grupos multidisciplinarios [17].

A pesar de estas pruebas, se pueden encontrar ni-



ños en las consultas pediátricas o que ingresen y que no estén diagnosticados de FQ.

¿Qué síntomas presentan estos pacientes que nos hagan sospechar la presencia de esta enfermedad?

A través de la entrevista con los padres se pueden obtener los siguientes datos:

1. Problemas gástricos: maldigestión de los productos de la ingesta y dolores abdominales. Es relativamente frecuente que los padres refieran que el apetito es bueno, al contrario que su ganancia ponderal. Las deposiciones son en forma de diarrea, abundantes y fétidas por el incremento de proteínas, y aceitosas y pálidas por la esteatorrea. En los primeros meses de vida, si no existe afectación respiratoria importante, el apetito aumentado puede compensar las pérdidas energéticas por las heces [17].

2. Problemas respiratorios: con frecuencia el primer síntoma es una tos persistente, similar a la de la tos ferina: seca, repetitiva y, sobre todo, agotadora. A veces es paroxística y produce el vómito. Generalmente se encuentra exacerbada por las infecciones víricas. La tos se resuelve mal, incluso con antibióticos, y va siendo progresivamente más frecuente para ser, finalmente, continua. La producción de esputo no suele ser evidente hasta que el niño es mayor, pues los lactantes y los niños pequeños suelen tragar las «flemas». Inicialmente es un esputo claro que se va haciendo más espeso, cambiando de color a amarillo o verdoso cuando se infecta. En niños mayores puede estar manchado de sangre durante las infecciones, siendo poco frecuente que exista una hemoptisis franca. Los niños presentan episodios de disnea frecuentes durante los primeros años de vida, por lo que suelen ser diagnosticados inicialmente de bronquiolitis o asma [18].

3. Los padres también nos pueden informar de que el niño suda mucho; puede incluso que su almohada esté mojada por las mañanas y que el sudor sea salado.

En la exploración física los hallazgos dependen de la gravedad de la enfermedad. Lo primero que puede llamar nuestra atención es el bajo peso, acompañado muchas veces de desnutrición y deshidratación. Es común la presencia de distensión abdominal, secundaria a la maldigestión de los alimentos y al aumento de los mismos sin digerir en la luz intestinal (tabla 1).

Los niños con enfermedad avanzada pueden presentar cianosis central y disnea incluso en reposo. Muchos presentan una fatiga clara si se les manda hacer un poco de ejercicio.

Es necesario explorar la nariz y la faringe, especialmente a partir de los 5 años, porque aunque los pólipos nasales son raros en los niños más pequeños, son relativamente frecuentes a partir de esa edad.

En ocasiones, se pueden apreciar edemas secundarios a hipoproteinemia debido a una ingesta escasa y a las pérdidas aumentadas.

En los 2 primeros años de vida el 20 % de los pacientes puede tener prolapso de la mucosa rectal.

Algunos niños pueden presentar lesiones dérmicas, hematomas y sangrado fácil debido al déficit de vitaminas y ácidos grasos [19-20].

El segundo objetivo consiste en planear los cuidados de enfermería que este tipo de pacientes requiere a través del planteamiento de los diagnósticos de enfermería, resultados e intervenciones formulados mediante la NANDA (tabla 1).

### **Necesidades humanas afectadas y diagnósticos más frecuentes de este tipo de paciente según las necesidades afectadas**

#### *1. Respiración*

- Limpieza ineficaz de las vías aéreas R/C dificultad para expulsar el moco

manifestado por ruidos respiratorios.

- Deterioro de intercambio gaseoso R/C acúmulo de secreciones.
- Patrón respiratorio ineficaz relacionado con proceso inflamatorio.

#### *2. Alimentación/hidratación*

- Desequilibrio nutricional por defecto relacionado con problemas de absorción de nutrientes manifestado por bajo peso.
- Retraso en el crecimiento y desarrollo relacionado con desnutrición manifestado por desviaciones de las normas para el grupo de edad (percentiles).

#### *3. Eliminación*

Diarrea relacionada con falta de absorción de nutrientes manifestado por heces líquidas, no formadas.

#### *4. Movilización*

Riesgo de intolerancia a la actividad relacionado con el desequilibrio entre el aporte y la demanda de oxígeno y con la desnutrición.

#### *5. Seguridad*

- Ansiedad relacionada con la hospitalización y con la dificultad respiratoria.
- Alteración de los procesos familiares relacionada con la hospitalización o la enfermedad crónica.
- Riesgo de soledad relacionado con periodos repetidos de ingreso hospitalario que conllevan las faltas repetidas al colegio o actividades del niño.

#### *6. Comunicación*

Afrontamiento familiar incapacitante relacionado con la hospitalización o la enfermedad crónica.

### **Conclusiones**

La fibrosis quística es una enfermedad crónica que requiere cuidados continuos y constantes. El personal de enfermería debe conocer los signos y síntomas más frecuentes para ayudar a diagnosticar aquellos casos que no se han reportados. Una vez que se diagnostica, el papel desa-

rollado por el personal de enfermería puede ser decisivo y fundamental para mejorar el pronóstico de esta enfermedad y calidad de vida.

### Recomendaciones

Realizar cursos de entrenamiento dirigido al personal de enfermería de los hospitales de referencia del país para facilitar la detección precoz de la FQ.

## Bibliografía

- [1] Anselmo M, Lands L. Cystic fibrosis. En: Taussig L, Landau L, editores. *Pediatric Respiratory Medicine*. 2.ª ed. Filadelfia: Mosby Elsevier; 2008. p. 845-905.
- [2] Comisión Cubana de Fibrosis Quística. Instructivo dirigido a enfermeros. MINSAP; 1997.
- [3] Dapena Fernández FJ. Fibrosis Quística, Atención integral, manejo clínico y puesta al día. *Revista de la federación Española contra la Fibrosis Quística*. 1998; 24.
- [4] Salcedo Posadas A, García Novo MD. *Fibrosis quística*. 1.ª ed. Madrid: PC Works; 1997.
- [5] Bueno M, Sarria A, Pérez-González JM. *Nutrición en pediatría*. 3.ª ed. Madrid: Ergon; 2007.
- [6] Segal E. Consenso de fibrosis quística. *Arch. Argent. Pediatr*. 1999; 97(3): 1882-4.
- [7] Souza dos Santos Simon MI, Drehmer M, de Abreu e Silva FA, Hoffmann A, Druck Ricachinewsky C, de Fonseca Andrade Procianny E, et al. Association of nutritional status, plasma, albumin levels and pulmonary function in cystic fibrosis. *Nutr. Hosp*. 2011; 26(6): 1322-7.
- [8] Equipo multidisciplinario Unidad de Fibrosis Quística Hospital Infantil Niño Jesús-Hospital de la Princesa de Madrid. *Guía de apoyo y cuidados para enfermos y familiares con Fibrosis Quística: Lo que necesitan el paciente y su familia*. 1.ª ed. Madrid; 2007.
- [9] Federación Española de Fibrosis Quística [página principal en Internet]. Valencia: FQ; [Actualizado 16 Feb 2012; citado 18 Feb 2012]. Disponible en: <http://www.fibrosisquistica.org>.
- [10] Largo García I. *Fibrosis Quística*. 6(1). ISSN 0718-0918.2009.
- [11] Raña Díez P. Desarrollo de nuevas técnicas para el análisis genético en fibrosis quística: aplicación al cribado neonatal. 1.ª ed. Santiago de Compostela: USC; 2008.
- [12] Escobar-Castro H, Sojo-Aguirre A, Gil-Ortega D, Nadal-Ortega JM. *Fibrosis quística. Protocolos diagnóstico-terapéuticos de gastroenterología, hepatología y nutrición pediátrica*. SEGHNPAEP; 2010
- [13] Libro blanco de atención a la fibrosis quística. Federación Española de Fibrosis Quística. [Consultado 30 Jun 2015]. Disponible en: [www.fibrosisquistica.org](http://www.fibrosisquistica.org)
- [14] Salcedo A, Gartner S, Girón RM, García MD. *Tratado de fibrosis quística*. Madrid: Justim; 2012.
- [15] Manual de urgencias en fibrosis quística. Federación Española de Fibrosis Quística. [Consultado 30 Jun 2015]. Disponible en: [www.fibrosisquistica.org](http://www.fibrosisquistica.org)
- [16] Federación Española de Fibrosis Quística. *Presentación del Tratado de Fibrosis Quística*; 2012.
- [17] González Valdés JA, Abreu Suárez G, Rodríguez Cala F. Reseña histórica de la fibrosis quística y su estudio y tratamiento en Cuba. *Rev Cubana Pediatr*. 2014 Oct-Dic; 86(4).
- [18] Fuentes Fernández G, Abreu Suárez G, Pérez Brunet AP, González Valdés JA, Portuondo Leyva R. Caracterización de la fibrosis quística en el primer año de vida. *Rev Cubana Pediatr*. 2014 Oct-Dic; 86(4).
- [19] Registro Nacional de Fibrosis Quística; 2015.
- [20] Asociación Madrileña contra la Fibrosis Quística [página principal en internet]. Madrid: FQ; [Actualizado 2 Feb 2012; citado 18 Feb 2012]. Disponible en: <http://www.fqmadrid.org>



**Los niños nacidos con la enfermedad en el año 2000 «vivirán cincuenta años»**