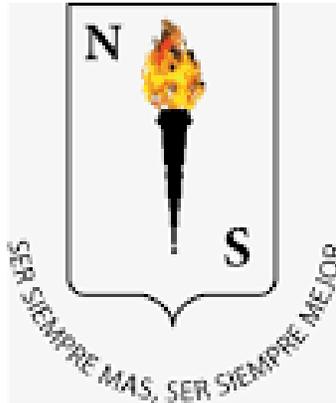


ESCUELA DE ENFERMERÍA DE NUESTRA SEÑORA DE LA SALUD  
INCORPORADA A LA UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE MÉXICO.

CLAVE 8722



TESIS:

INTERVENCIÓN DE ENFERMERÍA EN PACIENTES CON FIBROSIS QUÍSTICA  
EN LA PERSPECTIVA DE MARGARETH A. NEWMAN.

PARA OBTENER EL TÍTULO DE:  
LICENCIADA EN ENFERMERÍA Y OBSTETRICIA

PRESENTA:  
MARÍA FERNANDA VEGA PÉREZ

ASESORA DE TESIS:  
LIC. EN ENF. Y OBST. LETICIA MEZA ZAVALA

MORELIA, MICHOACÁN. 2022



Universidad Nacional  
Autónoma de México

Dirección General de Bibliotecas de la UNAM

**Biblioteca Central**



**UNAM – Dirección General de Bibliotecas**  
**Tesis Digitales**  
**Restricciones de uso**

**DERECHOS RESERVADOS ©**  
**PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL**

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

## RESUMEN

La presente investigación tiene como objetivos el conocer las intervenciones de enfermería específicas para el tratamiento en pacientes con fibrosis quística, el observar si la involucración de la familia ayuda el mejorar el proceso de aceptación del tratamiento, así como la evolución de la misma y el último objetivo es conocer el riesgo de las pacientes femeninas en estado de gravidez.

El objetivo general de esta investigación es analizar las intervenciones de enfermería en pacientes con fibrosis quística, en los diversos hospitales de enseñanza y en específico en el Hospital de Nuestra Señora de la Salud. Como objetivos específicos se pretende: identificar las principales funciones y actividades de la enfermera en cuidados de la población en general, que debe realizar en el cuidado preventivo, curativo y de rehabilitación en pacientes con fibrosis quística y proponer las diversas intervenciones que el personal de enfermería debe llevar a cabo de la manera cotidiana en los pacientes con FQ.

La fibrosis quística es una enfermedad genética hereditaria, dado que se adquiere al heredar genes defectuosos. Afecta directamente las glándulas secretoras de moco y sudor, y eventualmente, produce daños principalmente en los pulmones, el páncreas, el hígado, los intestinos, los senos paranasales y los órganos sexuales, por lo que los daños recaen en los sistemas respiratorio, digestivo y reproductivo. Lo que distingue a la fibrosis quística es su capacidad para alentar la producción de un moco espeso, pegajoso y deshidratado que se acumula en los pulmones y favorece las infecciones. Las intervenciones de enfermería son muy importantes, en los diversos aspectos sobre el cuidado de los pacientes con dicha patología, así como también en el apoyo familiar ante la aceptación e involucración.

La variable estudiada son las intervenciones de enfermería en pacientes con fibrosis quística. Para ello se establecieron indicadores de atención en diversos aspectos sobre el tratamiento de la patología. El tipo de investigación utilizado es el inductivo

y las técnicas que se usaron fueron la observación, encuestas y análisis documental.

La enfermera es la persona que interrelaciona y coordina al equipo asistencial con el paciente y su familia. Precisa de dedicación preferente, conocimiento adecuado de la enfermedad y una especial sensibilidad hacia este grupo de pacientes, siendo esta relación en el día a día con los enfermos lo que le va a permitir conocer los diferentes problemas de los enfermos, de tal forma que puedan ser resueltos precozmente y con más facilidad.

Para ello despliega sus conocimientos en las áreas de servicios, la docencia, de administración y de investigación en favor del paciente. Así como también se observó que la mujer en estado de gravidez puede tener diversas complicaciones, pero el producto no corre con el riesgo de desarrollar la enfermedad al menos que el padre sea portador también del gen CFTR.

#### ABSTRAC

The objective of this research is to know the specific nursing interventions for the treatment of patients with cystic fibrosis, to observe if the involvement of the family helps to improve the acceptance process of treatment, as well as the evolution of the same and the last objective is to know the risk of female patients in pregnancy. The general objective of this research is to analyze the nursing interventions in patients with cystic fibrosis, in the various teaching hospitals and specifically in the Hospital of Our Lady of Health. Specific objectives are: to identify the main functions and activities of the nurse in care of the general population, which should be enhanced in preventive care, curative and rehabilitative in patients with cystic fibrosis and propose the various interventions that nursing staff should carry out in the daily way in patients with CF.

Cystic fibrosis is an inherited genetic disease, since it is acquired by inheriting defective genes. It directly affects the mucus and sweat secreting glands, and eventually, it causes damage mainly to the lungs, pancreas, liver, intestines,

paranasal sinuses and sexual organs, so the damage falls on the respiratory systems, digestive and reproductive.

What distinguishes cystic fibrosis is its ability to encourage the production of a thick, sticky, dehydrated mucus that accumulates in the lungs and promotes infections. The nursing interventions are very important, in the various aspects about the care of patients with this pathology, as well as in the family support before the acceptance and involvement. The variables studied are nursing interventions in patients with cystic fibrosis. To this end, care indicators were established in various aspects of the treatment of the pathology. The type of research used is inductive and the techniques used were observation, surveys and documentary analysis.

The nurse is the person who interrelates and coordinates the care team with the patient and his or her family. It requires preferential dedication, adequate knowledge of the disease and a special sensitivity towards this group of patients, being this relationship in the day to day with the patients what will allow him to know the different problems of the patients, in such a way that they can be resolved earlier and more easily. To do this, it deploys its knowledge in the areas of services, teaching, administration and research in favor of the patient. It was also observed that pregnant women can have various complications, but the product is not at risk of developing the disease unless the father is also a carrier of the CFTR gene.

## AGRADECIMIENTOS

En primera persona agradezco a Dios por esta oportunidad de vida tan maravillosa que me dio y por dejarme llegar al momento de mi vida en donde me encuentro.

Al igual agradezco a la EENSS y sus corporativos por abrirme la puerta de la institución, por darme la dicha y oportunidad de prepararme en esta carrera tan llena de humildad, humanidad, respeto, vocación, responsabilidad, entre muchas cualidades más. A Sor Gloria por ser una de las personas que más apoyo en este trayecto.

Gracias a la doctora en educación Yanitzia Álvarez por brindarme sus conocimientos, por haberme brindado toda su paciencia para guiarme durante todo el desarrollo de la tesis.

A mis maestros quienes hicieron el mejor esfuerzo por compartir sus conocimientos, siempre con la mejor disposición de ayudarnos a mejorar y obtener las herramientas necesarias para afrontar el mundo.

## DEDICATORIA

A los pilares de mi familia; mis abuelos, a mis padres que son la mayor fortaleza en mi vida ya que gracias a sus ejemplos, los trayectos de vida por los cuales hemos pasado me han ido forjando para ser una mujer de bien, para ser una mejor persona, al igual por darme la dicha de ser hermana de unas grandes personas Erica, Fernando y Cristian, por el cariño y confianza que me han brindado.

A mi mamá más que a nadie porque a pesar de que muchas ocasiones por pagar mis colegiaturas, mis gastos, etc. Se quedó sin comer, porque a pesar de su cansancio siguió con todas las ganas porque pudiera seguir y así poder concluir mis estudios y formarme para ser una gran enfermera como ella quiso llegar hacer.

A mi cuñada Izaskum, a su mamá y claro su familia por siempre estar ahí cuando sentía que ya no podía más, por siempre darme ese empujoncito que tanto necesita, por apoyarme en toda circunstancia.

A mi familia, y a cada una de las personas que estuvieron y siguen estando en este trayecto de mi vida, que no ha sido fácil pero tampoco imposible, que con palabras de aliento fueron impulsándome poco a poco para no desertar.

## Índice

1. INTRODUCCIÓN .....	1
2.- MARCO TEÓRICO .....	4
2.1.- Vida y obra .....	4
2.2 Influencias.....	5
2.3.- HIPÓTESIS.....	7
2.4.- Justificación .....	7
2.5 Planteamiento del problema .....	8
2.6 Objetivos .....	8
2.6.1 General .....	8
2.6.2 Específicos .....	8
2.7 Método.....	9
2.8 Variables .....	9
2.9 Encuesta y resultados.....	10
2.10 Graficado .....	14
3.- CONCEPTOS .....	16
3.1.- Fibrosis Quística .....	25
3.2.- Clasificaciones.....	25
3.3.- Características.....	25
3.4.- Etiopatogenia.....	26
3.5.- Epidemiología .....	27
3.6.- Factores de riesgo .....	29
3.7.- Causas .....	29
3.8.- Complicaciones .....	29
3.9.- Diagnóstico.....	30

3.10.- Diagnóstico y Etiología por complicación .....	31
3.11 Tratamiento.....	32
4. ANTECEDENTES DE FIBROSIS QUISTICA .....	33
4.1.- Manifestaciones clínicas .....	37
4.2.- Actuación de enfermería.....	37
4.3.- Teoría de Margareth A. Newman.....	39
4.4.- Pruebas empíricas utilizadas en el desarrollo de la teoría.....	39
4.5.- Conceptos principales y definiciones.....	41
4.6.- Metaparadigmas desarrollados en la teoría: persona.....	43
5. NORMA OFICIAL MEXICANA NOM-034-SSA2-2013, PARA LA PREVENCIÓN Y CONTROL DE LOS DEFECTOS AL NACIMIENTO.....	49
6.- NUTRICIÓN.....	62
6.1.- Diagnóstico de la malnutrición en FQ.....	64
6.2.- Epidemiología de la desnutrición en la FQ .....	67
6.3.- Patogenia de la desnutrición en la FQ.....	68
6.4 Afectación del aparato digestivo en la FQ.....	70
6.5 Afectación del páncreas endocrino .....	71
6.6.-Tratamiento con enzimas pancreáticas .....	73
6.7.- Afectación hepatobiliar en la FQ.....	74
6.8.- Otras alteraciones digestivas.....	76
6.9.- Recomendaciones dietéticas en la FQ .....	77
6.10.- Suplementación de micronutrientes.....	79
6.11.- Nutrición artificial .....	81
6.12.- Tipos de preparados a emplear en suplementación oral, nutrición parenteral.....	83
6.13.- Nutrición parenteral .....	84

7.- AFETACIÓN EN ÓRGANOS.....	84
7.1.- Fibrosis Quística.....	85
7.2.-El defecto del canal de cloro en la pared de las células.....	85
7.3.- Insuficiencia del páncreas (IP).....	86
7.4.- Pancreatitis.....	86
7.5.- Enfermedad hepática asociada con la FQ.....	87
7.6.- Prevalencia.....	89
7.7.- Patogénesis.....	90
7.8.- Patogenia de la lesión hepática.....	91
7.9.- Hallazgos clínicos.....	92
7.10.- Etiología de desnutrición.....	92
7.11.- Diabetes.....	93
7.12.- Tratamiento para los diversos órganos afectados.....	94
7.13.- Fibrosis quística y reproducción.....	95
7.14.- Repercusión del embarazo sobre la fibrosis quística.....	98
8. CUIDADOS E INTERVENCIONES DE ENFERMERÍA ENTORNO A PACIENTES CON FIBROSIS QUÍSTICA.....	100
8.2.- Atención de enfermería.....	101
8.3.- Objetivos del PAE.....	102
8.4.- Generalidades de FQ.....	103
8.5.- CUIDADOS DE ENFERMERÍA.....	103
8.6.- Plan de cuidados.....	105
8.7.- Programa de cuidado de enfermería basado en la investigación.....	115
8.8 Modelo de Margaret A. Newman.....	115
9.- Conclusión.....	121

10.- Bibliografía.....	123
10.1 Básica.....	123
10.2 Complementaría .....	124
10.3 Electrónica.....	127

## 1. INTRODUCCIÓN

El presente trabajo de investigación denominado “Intervenciones de enfermería en pacientes con fibrosis quística desde la perspectiva de Margareth A. Newman “es una propuesta y mejora con la actualización para las intervenciones del personal de enfermería, conocer el riesgo de las mujeres en estado de gravidez y para observar cómo ayuda la involucración de la familia del paciente con dicha patología.

La presente tesis, está dividida en 6 capítulos, en los cuales desarrollamos el problema de la investigación, su realidad problemática, formulación del problema, justificación y objetivos. Se desarrolla también el marco teórico, donde se presentan los antecedentes, base teórica relacionada con el problema, el modelo de la teórica Margareth a seguir y las definiciones conceptuales.

De igual forma se presenta el marco metodológico, en el cual se menciona el tipo y diseño de investigación realizada, la población y muestra, hipótesis, variables, operacionalización de variables, métodos, técnicas e instrumentos de investigación, métodos de análisis e interpretación de resultados donde se presentan los resultados obtenidos por cada instrumento, se analizan y se interpretan.

Así mismo se desarrolla la propuesta de investigación, donde se presenta como primer punto el diseño teórico, luego la base teórica y el esquema del modelo propuesto.

La finalidad de este trabajo de investigación es que en nuestro campo laboral nos encontraremos con diversas patologías que algunas de ellas las hemos abordado en nuestro proceso educativo, las que cuales pudieron ser explicados detalladamente o que en su caso solo se observaron muy poco. A lo que se quiere abordar es que en ocasiones nos encontramos con patologías y no sabemos cómo abordarlas o aplicar las intervenciones específicas para dichos pacientes, como es su caso Fibrosis quística. Entendemos que Fibrosis quística es una enfermedad hereditaria que para que esta se desarrolle o se establezca se ocupa que ambos padres sean portadores de esta enfermedad y que tengan un defecto en el gen

CFRT y esta es un trastorno en la cual es una acumulación de moco que obstruye algunos de los órganos del cuerpo, sobre todo los pulmones y el páncreas.

Esta patología es una enfermedad multisistémica, de evolución crónica, progresiva y letal, con una sobrevida dependiente del manejo multidisciplinario, sistemático y coordinado, el que debe ir incorporando los avances de la investigación clínica y genética.

Por ello es necesario que el personal de enfermería este altamente capacitado e informado sobre como interactuar con dicha patología ya que se puede presentar después del nacimiento e incluso detectarse en la edad adulta.

Sabemos que este tipo de patología requiere de diversos cuidados y muy minucioso, ya que son muy susceptibles a adquirir enfermedades nosocomiales y estos causarle diversas complicaciones ajenas a su patología. Los cuidados de enfermería deben ser holísticos, es decir, en los diversos aspectos del paciente.

Respecto a la involucración de la familia del paciente conoceremos los diversos puntos que la familia del paciente tiene que atravesar desde su aceptación de que su hijo desarrollo esta patología, así como también el asimilar y acoplarse al estilo de vida de su hijo o familiar, por lo tanto, también conoceremos diversas intervenciones de enfermería en el apoyo y atención del cuidador. Durante el desarrollo de esta investigación encontraremos información sobre los diversos órganos que son afectados por el defecto de este gen CFTR, en específico los que son mayormente afectados, otro de nuestros objetivos era el saber del riesgo de la mujer en estado de gravidez, en dicha información encontraremos la afectación del órgano reproductor de la mujer y que tan probable es que este se vea afectado.

También abordaremos el tema de la nutrición en nuestros pacientes con fibrosis quística, puesto a que hasta hace pocos años se consideraba que "la FQ se asocia a malnutrición" debido a que prácticamente siempre estaba presente en el momento del diagnóstico y a que la gran mayoría de los pacientes sufría un deterioro de su estado nutricional en el curso de la enfermedad y fallecían muy desnutridos

La desnutrición en adultos se comporta como un factor de riesgo predictor de morbimortalidad, si bien es difícil separar sus efectos de la gravedad de la afectación pulmonar. Sin embargo, en trabajos recientes en adultos, la desnutrición es altamente considerada como factor de mortalidad en dichos pacientes.

Es importante mencionar que debemos conocer las diversas normas que existen para este tipo de patología y para las intervenciones que enfermería debe de realizar en nuestros pacientes.

Como finalmente encontraras las conclusiones, resultados y referencias bibliográficas que te ayudaran a reforzar conocimientos en este tema de investigación.

## 2.- MARCO TEÓRICO

### 2.1.- Vida y obra

Nació el 10 de octubre de 1933. Aún vive.

Es licenciada en Economía Doméstica de la Baylor University; y Licenciada en Enfermería de la Universidad de Tennessee.

- Consiguió un Máster en Enfermería Médico-Quirúrgica y un Máster en Formación por la Universidad de California.
- En 1971 Obtuvo un Doctorado en Ciencia Enfermera y Enfermería de rehabilitación por la Universidad de Nueva York.
- Ocupó puestos académicos en diversas Universidades de diversos estados de los Estados Unidos y fue catedrática de la Universidad de Minnesota hasta que se jubiló en 1996.
- Fue Directora Enfermera para el Clinical Research Center de la Universidad de Tennessee.
- Fue directora en funciones del programa de Doctorado del programa de enfermería de la Universidad de Nueva York.
- Fue catedrática responsable del programa "Graduate program and Research in Nursing en la Pennsylvania State University.
- Ingreso en 1976 a la American Academy of Nursing.
- Ingreso al Salón de la fama de la Escuela de Enfermería de la Universidad de Mississippi en 1988.
- Obtuvo el Latin American teaching fellow en 1976 y 1977.
- Paso a ser miembro del American journal of Nursing en 1979.

- Fue Distinguished Faculty en la Seventh International Conference on Human Functioning en Kansas en 1983.
- Recibió el E. Louis Grant award for Nursing Excellence de la Universidad de Minnesota en 1996.
- Fue incluida como Enfermera Teórica característica en una serie de videos, patrocinada por la Helene Fuld Health Trust en 1990.
- Recibió el Sigma Theta Tau founders Elizabeth McWilliams Miller Award for Excellence in Research en 1993.
- Recibió en Nurse Scholar Award en la escuela de Enfermería de la Saint Xavier University en 1994.
- Presentó por primera vez sus ideas sobre una teoría de Salud en 1978 en una conferencia de Teoría Enfermera en Nueva York.
- Publicó Theory Development in Nursing (1979)
- Publicó Health as Expanding Consciousness (1986, 1994)
- Publicó Transforming Presence: The difference that Nursing Makes (2008).
- Desarrolló varias investigaciones que relacionaban influencias filosóficas en la teoría y práctica de la Enfermería (1999)

Durante 1989 y 1990 fue la investigadora principal de un proyecto que exploraba la teoría y la estructura de un Modelo Profesional de la Práctica de Enfermería en lo Carondelet St. Mary's Community Hospitals y en los Centros de Salud de Tucson, Arizona (Newman 1990; Newman, Lamb Y Michaels, 1991).

- Trabajó con la NANDA en grupo de trabajos de teóricos Enfermeros de 1978 a 1982.

## 2.2 Influencias

La teoría, salud como expansión de la conciencia, procede de la ciencia de los seres humanos unitarios de Rogers (1970). Las suposiciones de Rogers respecto al todo, al patrón y a la unidireccionalidad son la base de la teoría de Newman. El proceso de Hegel de la fusión de los opuestos ayudo a Newman a conceptualizar la fusión de la salud y la enfermedad en un nuevo concepto de salud, la explicación de Bentov incitó a Newman a afirmar que este nuevo concepto de salud es el proceso de expansión de la conciencia. La teoría de Bohm corrobora el postulado de Newman de que la enfermedad es una manifestación del patrón de la salud. Newman ha afirmado que empezó a comprender "el patrón subyacente e invisible que se manifiesta por si solo de varias formas, como la enfermedad y las interconexiones y omnipresencia de todo lo que existe". Newman explicó que las ideas de Young le dieron el ímpetu a sus esfuerzos para integrar los esfuerzos básicos de su nueva teoría (movimiento, espacio, tiempo y conciencia a la representación de la vida y la salud). La experiencia de Moss del amor como el nivel más alto de la conciencia fue importante para la intuición de Newman acerca de la naturaleza de la salud. Newman también incorporo la teoría de Prigogine de estructuras disipativas como explicación de que el tiempo de presencia de enfermería a medida que el paciente fluctúa pasa de un nivel de organización a un nivel superior.

Newman emplea varios campos de indagación como fuentes para el desarrollo de su teoría. Los razonamientos para extraer conclusiones amplias a partir de un número limitado de conceptos los derivo del físico Capra, el mantenía que existen muchos fenómenos que pueden ser explicados en función de unos pocos. Bentov postulaba que el tiempo es una medida de la conciencia. La teoría de orden implícito de Bohm ayudo a encajar la explicación de Bentov sobre el desarrollo del conocimiento dentro de su perspectiva. La teoría de Young sobre la evolución humana fijo para Newman el papel del reconocimiento de patrones y fue el impulso para para integrar los conceptos básicos de la teoría (movimiento, espacio, tiempo y conciencia). También se refiere a Dorothy

Johnson y Martha Rogers ya que según refiere ellas influyeron mucho en su pensamiento. Aunque Newman reconoce las contribuciones de estas teorías a su

teoría, ha afirmado que esta "se enriqueció por ellos, pero no estaba basada en ellos".

#### PROPUESTA:

La teoría de la salud como expansión de la conciencia es praxis, que define como un "proceso mutuo entre enfermera y cliente con a la intención de ayudar".

#### 2.3.- HIPÓTESIS

Las intervenciones de enfermería para pacientes con fibrosis quística en las cuales se incorporan a los familiares ¿se ha notado mejor evolución y mejor aceptación de los pacientes en su patología?

#### 2.4.- Justificación

El tema de intervenciones de enfermería en pacientes con fibrosis quística la razón de dicha investigación es aportar los distintos cuidados que el personal de enfermería necesita saber para poder manipular y brindar una atención efectiva y adecuada para dichos pacientes con la patología ya mencionada, además de observar cual es la importancia de que la familia del paciente sea integrado para el manejo correcto de la patología ya que muchos pacientes se sienten desahuciados, llegan a un estado de depresión sin querer o tener ánimo de aceptar el tratamiento, entre muchas cosas. Los beneficios que pretendo con esta investigación es que el personal de enfermería este en un gran de capacitación para el tratado de pacientes con dicha patología al momento de interactuar con ellos, y así el cómo tratar con los familiares e irlo integrando poco a poco a interactuar con su familiar, así como ver las posibilidades de riesgo que una paciente en edad reproductiva pueda procrear descendientes.

En la población estudiantil también existen beneficios puesto que a muchos al interactuar con pacientes con fibrosis quística durante la práctica les resultara un

poco más fácil el acoplarse con dichos pacientes para ofrecerles una buena atención.

## 2.5 Planteamiento del problema

El presente trabajo pretende responder y aportar información a la población estudiantil, así como también a diversos colegas en el ámbito de enfermería en relación a la siguiente pregunta: ¿Cuáles son las intervenciones del personal de enfermería en pacientes con Fibrosis quística? La pregunta de investigación planteada busca la relación entre las siguientes variables:

1. La involucración de la familia en la patología mejora el proceso de aceptación del tratamiento, así como la evolución de esta misma.
2. Que el personal de enfermería conozca a fondo cuales son las intervenciones específicas para el tratamiento de los pacientes con la patología ya mencionada.
3. Cuál es el riesgo de las pacientes femeninas con estado de gravidez. Los antecedentes descritos en los siguientes párrafos y el estudio sobre Fibrosis quística y Pacientes femeninas en edad reproductiva con fibrosis quística dan sustento al planteamiento del problema de la presente investigación.

## 2.6 Objetivos

### 2.6.1 General

- Analizar las intervenciones de Enfermería en pacientes con fibrosis quística, en los diversos Hospitales de enseñanza y en específico en el Hospital de Nuestra Señora de la Salud.

### 2.6.2 Específicos

- Identificar las principales funciones y actividades de la Enfermera en cuidados de la población en general, que debe realizar en el cuidado preventivo, curativo y de rehabilitación en pacientes con Fibrosis quística.
- Proponer las diversas intervenciones que el personal de enfermería debe llevar a cabo de la manera cotidiana en los pacientes con fibrosis quística.
- Proponer la involucración de los familiares de los pacientes ante el padecimiento actual de su familiar.
- Identificar las diversas actividades de los familiares para informarles y educarlos para que no provoque una sobre carga y estrés en ellos por sobrellevar el padecimiento de su paciente.

## 2.7 Método

Utilizamos el Método inductivo puesto a que es usado en una forma de hipótesis que parte de una evidencia singular, sugiere la posibilidad de una conclusión universal. Suele expresarse en términos de probabilidad, pero forma parte del método científico, que sirve para expandir el conocimiento del mundo real a lo que nos llevaría a implementar y dar a conocer de una mejor manera las intervenciones de enfermería en fibrosis quística.

## 2.8 Variables

Independiente: puesto a que referente de mi planteamiento del problema surge que quiero observar cómo es que al involucrar a los familiares del paciente con fibrosis quística puede que lleguen a ayudar a mejorar la aceptación del tratamiento de la patología y ver que tanto evoluciona dicho padecimiento, así como el riesgo de pacientes en estado de gravidez y como pueden aumentar el beneficio de conocer las intervenciones específicas de enfermería hacia dichos pacientes.

Dependiente: esta variable me puede ayudar bastante a que es una variable ya modificada por la independiente y me van ayudar a medir y el origen de los resultados.

Intervinientes: Ya que estas variables se interponen entre la variable independiente y la dependiente, pudiendo intervenir en la respuesta de esta última. Deben ser identificadas y controladas para que los resultados obtenidos procedan de la variable independiente. Y me ayudaran en el enfoque y percepción de los resultados.

## 2.9 Encuesta y resultados

Las siguientes interrogantes son dirigidas al personal de enfermería con el fin de saber el nivel de conocimiento que poseen acerca del origen, causas, consecuencias e importancia de la involucración de los familiares en pacientes con fibrosis quística. A continuación, palomea o marca con una X de acuerdo a tu conocimiento sobre el tema.

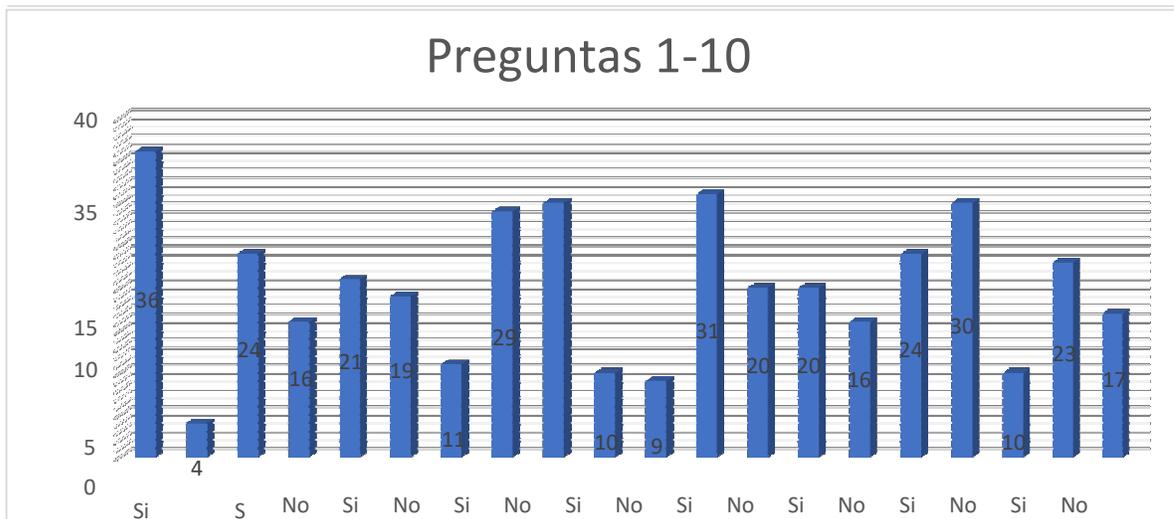
<b>PREGUNTAS</b>	<b>SI</b>	<b>NO</b>
1. ¿Sabe que es la fibrosis quística?	36%	4%
2. ¿Conoce el origen de FQ?	24%	16%
3. La población de test blanca ¿es considerada población de riesgo?	21%	19%
4. ¿Afecta a solo a la población masculina?	11%	29%
5. ¿FQ es una patología hereditaria?	30%	10%
6. ¿Ha investigado sobre los factores específicos de FQ?	9%	31%
7. ¿Conoce la etimología de FQ?	20%	20%
8. ¿Ha tenido la oportunidad de interactuar con pacientes diagnosticados con FQ?	16%	24%
9. Se percata ¿de qué órganos son afectados por fibrosis quística?	30%	10%
10. ¿La fibrosis quística es una acumulación de moco?	23%	17%

11. ¿FQ es lo mismo que una neumonía?	6%	35%
12. ¿Su epidemiología es 1 de cada 1500 nacidos?	25%	16%
13. ¿Sabe el método de diagnóstico para fibrosis quística?	20%	21%
14. El tamiz metabólico ¿es considerado el estándar de oro para FQ?	31%	10%
15. ¿Las primeras horas de nacimiento son fundamentales para el diagnóstico?	26%	15%
16. ¿Conoce el cuadro clínico que presenta un paciente con FQ?	24%	17%
17. ¿Sabe que es el gen CFTR?	16%	25%
18. ¿Se percata de las consecuencias que este gen puede producir por defecto?	16%	25%
19. ¿Para que una persona desarrolle la enfermedad es necesario obtener solo un gen defectuoso de alguno de los dos padres?	18%	23%
20. ¿Está enterado de las intervenciones de enfermería hacia un paciente con FQ?	24%	17%
21. ¿La pieza clave de enfermería en pacientes con fibrosis quística solo son los cuidados hacia este?	23%	18%
22. ¿Considera que la involucración de los familiares del paciente es primordial para la evolución y mantenimiento de la salud en el paciente?	38%	3%
23. ¿Percibe que al involucrar a los integrantes de la familia del paciente se muestra un aumento de estrés y ansiedad?	35%	6%
24. ¿Es esencial valorar la sobrecarga del cuidador, aconsejándolo, orientándolo en su día a día, facilitándole estrategias que le permitan servir de	35%	6%

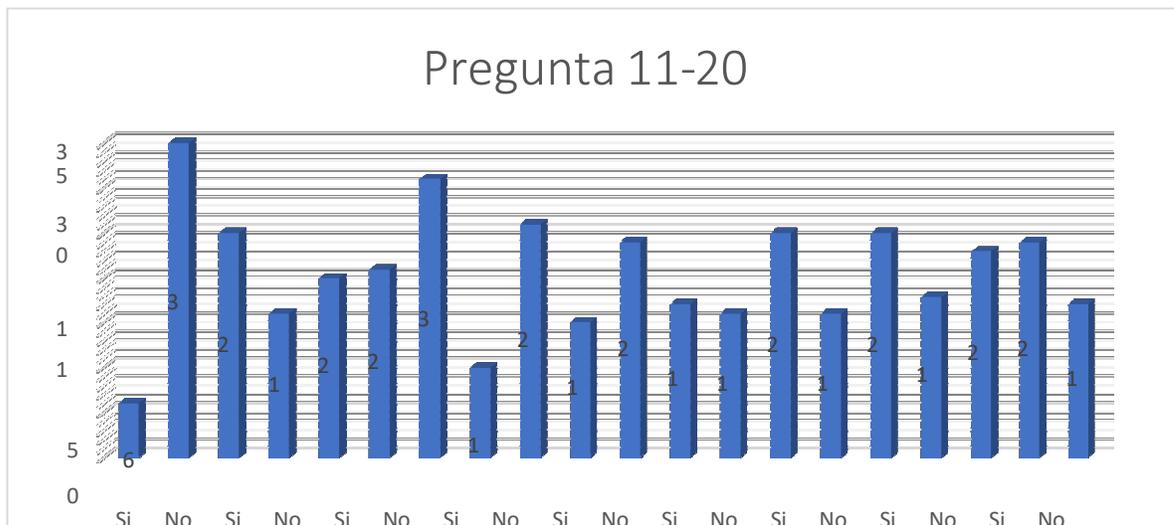
ayuda como son los grupos de apoyo?		
25. ¿Los pacientes con fibrosis quística se manejan como pacientes con aislamiento?	20%	21%
26. ¿Las personas que se encuentran a su alrededor están propensas a adquirir esta misma patología?	12%	29%
27. ¿Las personas con FQ deben hacer uso permanente de oxígeno medico?	23%	18%
28. ¿La fibrosis quística se considera una enfermedad sistémica?	30%	31%
29. ¿Una mujer en edad reproductiva con FQ es 100% infértil?	13%	28%
30. ¿Conoce los lineamientos de nutrición para un paciente con la patología ya mencionada?	14%	27%
31. Cree usted que la fibrosis quística se asocia a Malnutrición	18%	23%
32. ¿Los pacientes graves con daño en algún órgano podría requerir trasplante?	34%	7%
33. ¿Las personas con FQ son candidatas a colocar les SNG?	24%	17%
34. ¿dicha patología ya mencionada se puede presentar hasta la vida adulta?	29%	12%
35. ¿En la génesis de la presencia de malnutrición en pacientes con FQ no se involucra el gasto calórico?	21%	20%
36. ¿La pérdida de nutrientes es una causa en personas con fibrosis quística?	31%	10%
37. ¿El contagio o mejor dicho la contaminación de algunabacteria en pacientes con FQ puede complicar el estado de salud de la persona?	34%	7%

38. La esofagitis es producida por el reflujo y el cual puede ocasionar limitación al consumo oral	33%	8%
39. el gasto energético basal (GEB) de los pacientes con FQ está disminuido	27%	14%
40. Como personal de enfermería ¿cree que es indispensable nuestro apoyo emocional para el individuo y la familia?	37%	4%
41. La función exocrina del páncreas y del intestino están frecuentemente comprometidas	27%	14%
42. El hígado es el mayor órgano comprometido	14%	27%
43. ¿Sabe cuántas mutaciones de FQ existen?	11%	30%
44. ¿Pueden desarrollar pancreatitis dichos pacientes con fibrosis quística?	26%	15%
45. ¿Cree que las pacientes femeninas con el gen CFTR alterado se les debe de prohibir el embarazo?	19%	22%
46. ¿Las personas con FQ no deben de tener contacto con las demás personas sin ninguna medida de prevención?	22%	19%
47. ¿El uso excesivo de oxígeno produce retinopatía en pacientes con FQ?	20%	21%
48. ¿Cree importante brindar medidas de prevención y recomendaciones para los familiares que se involucran a la evolución del paciente?	37%	4%
49. ¿Conoce el tratamiento que se le brinda a los pacientes con fibrosis quística?	13%	28%
50. ¿Fibrosis quística es una patología curable?	13%	27%

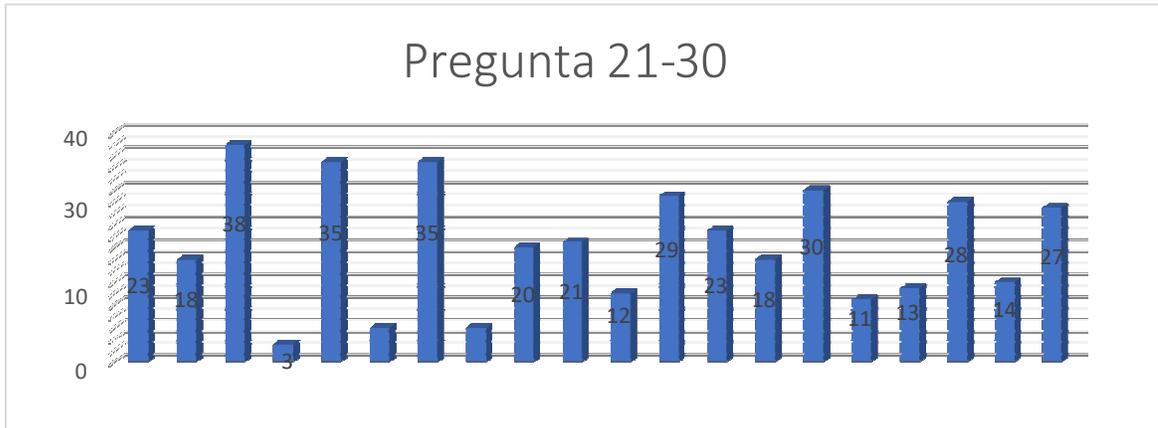
## 2.10 Graficado



- Como podemos observar más de la mitad del personal de enfermería conoce lo que es la fibrosis quística, pero desconocen su etiología y epidemiología



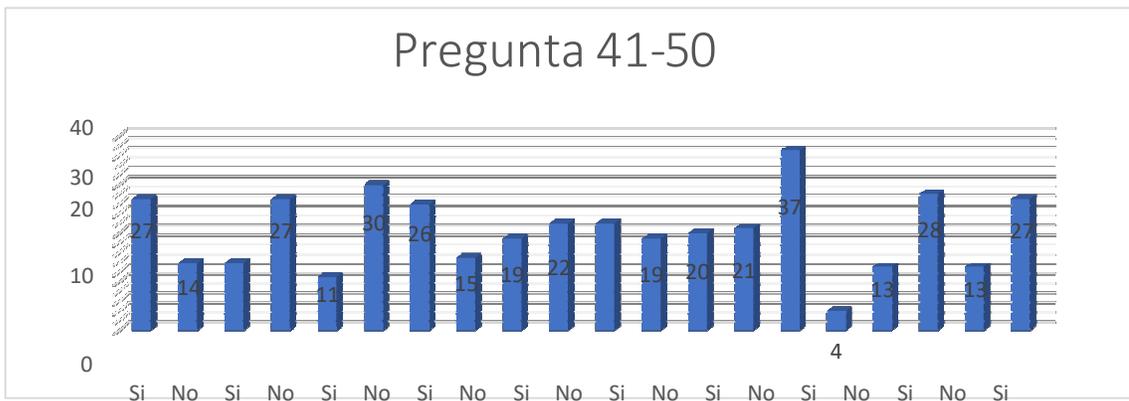
- En la siguiente gráfica observamos que más del 50% del personal de enfermería sabe reconocer entre neumonía y fibrosis quística pero aun así no están muy relaciones sobre la forma de diagnóstico y el gen que hace desarrollar esta patología



- Observamos que en la mayoría de las preguntas se presenta entre casi el 50% del personal de enfermería se da una idea de los cuidados que se le brindan a los pacientes, pero desconocen el tratamiento.



- En esta gráfica observamos que existe una gran variación en los porcentajes en cual la mayoría del personal no está relacionado con las complicaciones que se presentan en la patología.



- En esta última gráfica observamos que el 50% del personal de enfermería desconocen si existe un riesgo en la mujer en edad reproductiva y en el estado de gravidez.

### 3.- CONCEPTOS

**Anemia:** es una afección en la cual careces de suficientes glóbulos rojos sanos para transportar un nivel adecuado de oxígeno a los tejidos del cuerpo.

**Antecedente:** al sustantivo, nombre propio o sintagma nominal anterior a la que hace referencia un pronombre relativo o determinante relativo

**Antropometría:** es la sub-rama de la antropología biológica o física que estudia las medidas del cuerpo Humano y las estudia referentemente sin ningún tipo de porcentaje de error mínimo, ya que las medidas han de ser exactas a la par que se tomen.

**Aspergilosis broncopulmonar (ABP):** su incidencia varía entre el 0,6 y el 11%. Su detección precoz depende de una alta sospecha clínica y de la búsqueda sistemática, siendo el más común el *Aspergillus fumigatum*.

**Aumento de los requerimientos energéticos:** las mediciones del gasto energético de reposo (GER) en niños con FQ, usando calorimetría indirecta y medición de agua doblemente marcada, sugieren que estos niños tienen un incremento del gasto energético basal comparados con niños normales de la misma edad, aun en ausencia de enfermedad pulmonar.

**Azoospermia:** Afección por la que no hay espermatozoides en el semen que eyacula un hombre.

**Bronquiectasias:** Afección que daña las vías respiratorias de los pulmones y dificulta la expulsión de mucosidad.

Bronquios: Conducto en que se bifurca la tráquea y que se va subdividiendo a su vez en ramificaciones cada vez más finas en los pulmones

Bronquiolos: son los pequeños conductos tubulares del pulmón y unen los bronquios con los alvéolos.

Burkholderia cepacia (ex Pseudomona cepacia): en general se asocia a un mayor y rápido deterioro de la función respiratoria, especialmente en adolescentes y adultos. Su incidencia es baja en Latinoamérica, tal vez por la corta edad de los afectados. Una vez aislada, debería indicarse tratamiento con

antibióticos en aerosol o endovenosos, según antibiograma. A menudo es resistente a todos los antibióticos y fácilmente transmisible entre los contactos.

Capacidades pulmonares: se refieren a los distintos volúmenes de aire característicos en la respiración humana. Un pulmón humano puede almacenar alrededor de 4,6 litros de aire en su interior, pero una cantidad significativamente menor es la que se inhala y exhala durante la respiración.

Caucasoide: es un término que describiría una raza humana según la clasificación de Johann Friedrich Blumenbach. Históricamente, el término ha sido utilizado para describir a la población de Eurasia Occidental

Cirrosis: Lesión hepática crónica ocasionada por una variedad de causas que lleva a la formación de cicatrices y la insuficiencia hepática.

Crónico (a): Se refiere a algo que continúa durante un período de tiempo prolongado. Una enfermedad crónica generalmente dura mucho tiempo y no desaparece en forma rápida o fácil.

Desnutrición: es una carencia de calorías o de uno o más nutrientes esenciales.

Diarrea: la deposición, tres o más veces al día (o con una frecuencia mayor que la normal para la persona) de heces sueltas o líquidas.

Dolor: Percepción sensorial localizada y subjetiva que puede ser más o menos intensa, molesta o desagradable y que se siente en una parte del cuerpo; es el

resultado de una excitación o estimulación de terminaciones nerviosas sensitivas especializadas.

Ecotomografía abdominal: es una forma de ecografía médica para visualizar estructuras anatómicas abdominales. Utiliza la transmisión y la reflexión de las ondas de ultrasonido para visualizar los órganos internos a través de la pared abdominal.

Edema es una hinchazón causada por el exceso de líquido atrapado en los tejidos del cuerpo.

Enema de contraste: Es una prueba que usa radiografías y un tipo especial de solución de enema y/o aire para tomar imágenes del colon o el intestino grueso, que es la parte inferior de los intestinos.

Enfermedad: Alteración leve o grave del funcionamiento normal de un organismo o de alguna de sus partes debida a una causa interna o externa.

Epidemiología: palabra derivada del griego epi: demos y logos, es una disciplina científica en el área de la medicina que estudia la distribución, frecuencia y factores determinantes de las enfermedades existentes en poblaciones humanas definidas.

Espirometría: es la técnica de exploración de la función respiratoria que mide los flujos y los volúmenes respiratorios útiles para el diagnóstico y el seguimiento de patologías respiratorias.

Espujo: es la secreción o flema que se produce en los pulmones, bronquios, tráquea, laringe, faringe y aún en la cámara posterior de la boca, y que se arroja de una vez en cada expectoración y la tos. El espujo por ser producto o secreción corporal sirve para determinar el estado del aparato respiratorio y, por lo tanto, su examen al microscopio es habitual en los estudios complementarios de las personas con síntomas de enfermedad respiratoria.

Esteatorrea: Presencia de materia grasa en las heces a consecuencia de una mala digestión (déficit de lipasa) o de una malabsorción intestinal, debida a una alteración de la pared intestinal o a un sobre crecimiento bacteriano intestinal.

Esterilidad: es la incapacidad para llevar a término un embarazo (para tener un hijo vivo).

Estudio genético: es una prueba muy compleja que se realiza en un laboratorio especializado en el análisis del genoma. Dicho estudio sirve para identificar la causa genética (la mutación) de una determinada enfermedad en un paciente.

Etiopatogenia: de formación etimológica " + +" es el origen o causa del desarrollo de una patología. El término Etiopatogénesis hace referencia a las causas y mecanismos de cómo se produce una enfermedad concreta

Fertilidad: es la capacidad de un ser vivo de producir una progenie numerosa.

Fibrosis quística (FQ): es un trastorno genético en la que hay acumulación de moco que obstruye algunos de los órganos del cuerpo, sobre todo los pulmones y el páncreas Fibrosis quística (FQ): es una enfermedad hereditaria letal, que se transmite de manera autosómica recesiva. Es más frecuente en los grupos de origen caucásico, alcanzando incidencias entre 1 en 2 500 a 1 en 4 000 RN vivos, según la constitución étnica de cada país

FQ: es una enfermedad multisistémica, de evolución crónica, progresiva y letal, con una sobrevida dependiente del manejo multidisciplinario, sistemático y coordinado, el que debe ir incorporando los avances de la investigación clínica y genética.

Fibrosis pulmonar: es una enfermedad pulmonar que se produce cuando el tejido pulmonar se daña y se producen cicatrices. Este tejido engrosado y rígido hace que sea más difícil que tus pulmones funcionen correctamente. A medida que la fibrosis pulmonar empeora, tienes cada vez más dificultad para respirar.

Gasto energético total (GET) que comprende el GER más el gasto por termogénesis de los alimentos, actividad física y crecimiento no es significativamente distinto al comparar pacientes con FQ y niños sanos, al parecer esto se debería a que los niños con FQ presentan una disminución compensatoria de la actividad física.

Genética: es una rama de la biología que estudia como los caracteres hereditarios se transmiten de generación en generación.

**Genes:** son las unidades de información que emplean los organismos para transferir un carácter a la descendencia. El gen contiene codificada las instrucciones para sintetizar todas las proteínas de un organismo. Estas proteínas son las que finalmente darán lugar a todos los caracteres de un individuo (fenotipo).

**Haemophilus influenzae:** puede producir colonización crónica y deterioro significativo de la función pulmonar. Es la bacteria más difícil de cultivar, tanto por sus altos requerimientos nutritivos como por la presencia de P. aeruginosa.

**Hemograma:** es un análisis de sangre que ayuda al médico a conocer la cantidad total de varios tipos distintos de células sanguíneas. Un hemograma completo mide: los glóbulos rojos, que distribuyen oxígeno a distintas partes del cuerpo. los glóbulos blancos, que ayudan a combatir las infecciones.

**Herencia autosómica recesiva:** una persona tiene que heredar dos copias mutadas del mismo gen (una copia mutada de cada padre) para padecer la enfermedad. Si una persona hereda una copia mutada de un gen y una normal, en la mayoría de los casos será una persona sana portadora.

**Hepatomegalia:** es el aumento del tamaño del hígado, por sobre los límites estimados como normales para cada grupo de edad. El hallazgo de hepatomegalia en niños es una situación que puede requerir una extensa evaluación para distinguir entre un proceso benigno y autolimitado, de una condición más seria que ponga en riesgo la vida del niño.

**Hipoclorémica:** es un trastorno hidroelectrolítico en el que existe un nivel anormalmente bajo de ion cloro en la sangre.

**Hipocratismo:** es un signo clínico que afecta principalmente los dedos de las manos y se caracteriza por deformidad en uñas con abombamiento en vidrio de reloj. Puede presentarse en pacientes con cáncer diseminado, enfermedad pulmonar preexistente y dolor óseo, por lo cual es importante considerar esta entidad para un diagnóstico y un tratamiento oportunos

**Hiponatremia:** es una afección que se presenta cuando el nivel de sodio en la sangre es demasiado bajo.

Historia familiar: incluye la información acerca de su salud y la de sus parientes cercanos. La historia familiar es un factor de riesgo importante para problemas como la insuficiencia cardíaca, derrame cerebral, diabetes y cáncer.

Ictericia: es la coloración amarillenta de piel, escleras y mucosas por aumento de la bilirrubina (B) y su acumulación en los tejidos corporales

Íleo meconial: es el bloqueo del intestino delgado de un recién nacido causado por un contenido intestinal (meconio) excesivamente espeso, por lo general como resultado de la fibrosis quística.

Incremento ponderal inadecuado: se da cuando un niño no crece adecuadamente a lo largo del tiempo. Los niños con retraso estatura-ponderal no tratado corren el riesgo de tener baja estatura, problemas de comportamiento y emocionales, y retardo en el desarrollo.

Intervención es una palabra usada en la vida cotidiana, por lo cual todos creemos saber que significa, pero si se quiere buscar una definición clara y precisa de lo que es intervención, quien lo haga no tendrá fácil la tarea, pues en el campo de la psicología social y de las ciencias sociales en general, se suele tratar el tema de manera extensa e informativa, pero dándose por sentado que ya los lectores saben que es intervención. Pero esa no es una buena nueva, pues la vida cotidiana puede ser muy compleja, como también lo es el concepto de intervención.

Invaginación intestinal: es el deslizamiento de una parte del intestino dentro de otra. La invaginación intestinal es una emergencia médica ocasionada por una obstrucción en el intestino. Puede ser mortal si no se trata. Afecta con más frecuencia a los niños.

Malabsorción: la insuficiencia pancreática es la causa más frecuente e importante de malabsorción. La malabsorción de grasas se produce cuando la actividad de lipasa cae por debajo de 10% de lo normal y se define como pérdida de grasa en heces mayor a un 15% en niños menores de 6 meses, y superior a un 7% en niños mayores.

Menor ingestión de alimentos: solo al comienzo de la enfermedad se observa buen apetito, lo que permite compensar las pérdidas con una mayor ingesta, pero posteriormente la mayoría de los pacientes presentan disminución del apetito y del consumo de alimentos debido a infecciones respiratorias, tos crónica y vómitos recurrentes.

Mucosa: Membrana del organismo que elabora una sustancia densa y pegajosa para proteger un órgano o una parte del cuerpo.

Mutación: es un cambio en la secuencia del ADN. Las mutaciones pueden ser el resultado de errores en la copia del ADN durante la división celular, la exposición a radiaciones ionizantes o a sustancias químicas denominadas mutágenos, o infección por virus.

Neumonía: es una infección que inflama los sacos aéreos de uno o ambos pulmones. Los sacos aéreos se pueden llenar de líquido o pus (material purulento), lo que provoca tos con flema o pus, fiebre, escalofríos y dificultad para respirar.

Nutrientes: son elementos o compuestos químicos que se encuentran en los alimentos. "Éstos participan de forma activa en las reacciones metabólicas necesarias para que funcione el organismo"

Osteoporosis: es una enfermedad esquelética en la que se produce una disminución de la densidad de masa ósea. Así, los huesos se vuelven más porosos, aumenta el número y el tamaño de las cavidades o celdillas que existen en su interior, son más frágiles, resisten peor los golpes y se rompen con mayor facilidad.

Padecimiento: es la acción de padecer o sufrir una enfermedad o un daño. Quien padece sufre algo nocivo o desventajoso en su cuerpo o espíritu.

Páncreas: es una glándula alargada y plana que se encaja detrás del estómago en la parte superior del abdomen.

Pancreatitis: Inflamación del órgano ubicado detrás de la parte inferior del estómago (páncreas).

Pólipo: Crecimiento de tejido anormal en una membrana mucosa.

**Pólipo nasal:** son suaves y no generan ninguna sensación, por lo que, si son pequeños, es probable que no sepas que los tienes. El crecimiento múltiple o un pólipo de gran tamaño puede bloquear las fosas nasales y los senos paranasales.

**Prevención:** es el conjunto de medidas necesarias para evitar el desarrollo o progreso de enfermedades.

**Prolapso rectal:** Es una afección que ocurre cuando el recto se debilita y sale a través de la abertura anal.

**Pseudomona aeruginosa:** es una especie de bacterias Gram-negativas, aeróbicas, con motilidad unipolar. Es un patógeno oportunista en humanos y también en plantas.

**Pulmón:** Órgano de la respiración de los animales vertebrados en el que se realiza el intercambio gaseoso entre el aire y la sangre; en el hombre son dos, situados en la cavidad torácica uno al lado del otro, blandos y esponjosos, y durante la respiración se contraen y se dilatan.

**Rehabilitación:** es un conjunto de intervenciones diseñadas para optimizar el funcionamiento y reducir la discapacidad en individuos con condiciones de salud en la interacción con su entorno. Las condiciones de salud se refieren a enfermedades (agudas o crónicas), trastornos, lesiones o traumatismo. Una condición de salud también puede incluir otras circunstancias como el embarazo, el envejecimiento, el estrés, una anomalía congénita o predisposición genética.

**Retraso del crecimiento:** se define como la desaceleración o la detención del crecimiento físico (las mediciones de altura y peso caen debajo del tres o cinco por ciento o un cambio descendente en el crecimiento por dos porcentajes de crecimiento importantes) y se relaciona con el desarrollo y el crecimiento anormal.

**Secreción bronquial:** están formadas esencialmente por un gel viscoso y elástico llamado moco, que es secretado por las células epiteliales, las células serosas (células de clara) y por glándulas mucosas subepiteliales.

Sibilancias: son sonidos de tono relativamente alto y de carácter sibilante producidos por el movimiento del paso del aire a través de las vías aéreas de pequeño calibre estrechadas o comprimidas. Son un síntoma, así como un hallazgo físico.

Síndrome de malabsorción (absorción deficiente) hace referencia a varios trastornos en los cuales los nutrientes de los alimentos no se absorben adecuadamente en el intestino delgado.

Síndrome de obstrucción intestinal distal: Se denomina síndrome de obstrucción intestinal distal (antiguamente como equivalentes del íleo meconial, o DIOS en la literatura anglosajona) al espectro de síntomas y signos derivados de la anormal acumulación de contenido intestinal espeso en el íleon distal, ciego y/o colon derecho, produciendo una obstrucción parcial a total del lumen intestinal. Es una entidad exclusiva de los pacientes con FQ, en su mayoría con

insuficiencia pancreática, compromete entre 15% y 20% de ellos en algún momento de su vida lo que va aumentando con la edad.

Síntoma: es referido de manera subjetiva por el enfermo cuando percibe algo anómalo en su organismo.

Staphylococcus aureus: cuando se encuentre en el tracto respiratorio deberá tenderse a su erradicación. En los primeros años de la vida es el patógeno predominante; a través de este invasor primario, la P. aeruginosa ve facilitada su entrada y posterior colonización. Ambos pueden coexistir, aunque el desarrollo abundante de esta última suele inhibir el crecimiento del S. aureus; cada paciente debe ser considerado individualmente para el tratamiento de las exacerbaciones por S. aureus. Deberá planificarse un uso racional de los antibióticos y por períodos de tiempo limitados.

Tamizaje neonatal: es una prueba muy sencilla la cual se le realiza a todo recién nacido al momento del alta, y consiste en hacer una pequeña punción en el talón para tomar unas pocas gotas de sangre. Dicha muestra se coloca en un papel especial y se analiza en el laboratorio.

Trastorno: es una alteración del funcionamiento normal de la mente o el cuerpo. Los trastornos pueden ser causados por factores genéticos, enfermedades o traumatismos.

Tratamiento: es un conjunto de medios que se utilizan para aliviar o curar una enfermedad, llegar a la esencia de aquello que se desconoce o transformar algo. El concepto es habitual en el ámbito de la medicina. En este caso, la noción de tratamiento suele usarse como sinónimo de terapia.

Tos: es un reflejo que mantiene despejada la garganta y las vías respiratorias

Vómito: Expulsión violenta por la boca de lo que está contenido en el estómago.

### 3.1.- Fibrosis Quística

La fibrosis quística es una enfermedad genética que hace que el cuerpo produzca una mucosidad espesa que se acumula y obstruye los ductos y tubos dentro de los pulmones, el tracto digestivo y el páncreas. Es uno de los tipos de enfermedad pulmonar crónica más común en niños y adultos jóvenes. Es una enfermedad potencialmente mortal.

### 3.2.- Clasificaciones

- Según la gravedad pulmonar puede ser leve, moderada o grave.
- Según la afectación pancreática se clasifica en suficiencia e insuficiencia pancreática.
- Según las mutaciones se clasifican en 6 clases. Esta clasificación actualmente es importante para el desarrollo de terapias dirigidas a la proteína CFTR.

### 3.3.- Características

La fibrosis quística es una enfermedad genética hereditaria, dado que se adquiere al heredar genes defectuosos. Afecta directamente las glándulas secretoras de moco y sudor, y eventualmente, produce daños principalmente en los pulmones, el páncreas, el hígado, los intestinos, los senos paranasales y los órganos sexuales, por lo que los daños recaen en los sistemas respiratorio, digestivo y reproductivo. Lo que distingue a la fibrosis quística es su capacidad para alentar la producción de un moco espeso, pegajoso y deshidratado que se acumula en los pulmones y favorece las infecciones.

1. En adolescentes y adultos se presenta:

- Enfermedad pulmonar supurativa crónica e inexplicada
- Hipocratismo digital
- Dolor abdominal recurrente
- Pancreatitis
- Síndrome de obstrucción intestinal distal
- Cirrosis hepática e hipertensión portal
- Retardo del crecimiento
- Esterilidad masculina con azoospermia
- Disminución de la fertilidad en mujeres

#### 3.4.- Etiopatogenia

La causa de la FQ es el defecto en la producción y/o función de una proteína de la membrana celular, denominada CFTR (del inglés cystic fibrosis transmembrane regulator), que regula el paso del ion cloro, por lo que también se le conoce como el canal del cloro. El defecto se hereda de manera autosómica recesiva, por lo que

se requiere que ambos padres sean portadores del gen defectuoso y la probabilidad de tener un hijo con FQ es del 25% en cada embarazo.

El CFTR es codificado en un gen ubicado en el brazo largo del cromosoma 7, y está formado por 250.000 pares de bases. Desde 1989, cuando fue descubierto, hasta la actualidad, se han descrito 994 mutaciones diferentes capaces de inducir distintos fenotipos de FQ. La más frecuente entre individuos blancos del hemisferio norte es la mutación F508, presente en el 60 a 70% de los casos, y que produce la pérdida de fenilalanina en la posición 508 de la proteína. El CFTR se encuentra en la mayoría de los epitelios, lo que explica que la FQ sea una enfermedad multisistémica, con compromiso variable de vías aéreas y parénquima pulmonar, conductos pancreáticos, intestino, canalículos excretores de las glándulas sudoríparas, conductos biliares y conductos deferentes.

Las distintas mutaciones originan fallas en distintos niveles de la producción del CFTR y se clasifican en 6 clases:

- Clase 1: defecto de síntesis (G542X).
- Clase 2: defecto de maduración al pasar al retículo endoplásmico (F508, N1303K).
- Clases 3: bloqueo de activación (G551D, G551S).
- Clase 4: defecto de la conducción (R117H, R334W).
- Clases 5: empalme incorrecto (3849+10Kb C T).
- Clase 6: defecto de regulación (G551 D).

### 3.5.- Epidemiología

En México cada año se presentan 350 nuevos casos de fibrosis quística.

El tamiz neonatal es una oportunidad para detectar esta enfermedad antes de que se presenten los síntomas.

En el marco del Día Mundial de la Fibrosis Quística, explicó que este padecimiento se puede detectar a través del tamiz metabólico, ya que el año pasado se incluyó en dicha prueba, con lo que suman cinco el número de exámenes que permiten diagnosticar oportunamente diversos padecimientos.

Señaló que los primeros 28 días del nacimiento son fundamentales para detectar la enfermedad y brindar un tratamiento integral antes de que se presenten los síntomas.

Los síntomas, señaló, son infecciones respiratorias frecuentes, diarrea crónica, sudoración excesiva, tos, aspecto delgado, incapacidad para ganar peso, sinusitis crónica y abdomen ligeramente abultado.

En la actualidad el tratamiento se enfoca en combatir cada uno de los aspectos en que la enfermedad se manifiesta, como prevenir el deterioro pulmonar respiratorio con fisioterapia respiratoria y ejercicio físico, así como, tomar suplementos vitamínicos para prevenir la desnutrición y terapia proteica.

El director del CNEGSR informó que durante noviembre y diciembre de 2015 se practicaron 89 mil pruebas para detectar fibrosis quística.

Resaltó que en la actualidad en cualquier parte del territorio nacional es posible obtener en cinco días el resultado y atender con rapidez a los menores con sospecha de fibrosis quística.

En su oportunidad, el coordinador de la Clínica de Fibrosis Quística del Hospital infantil de México Federico Gómez, doctor José Luis Lezana Fernández, aseguró que la fibrosis quística se debe detectar y atender desde los primeros días de vida, ya que los pacientes sin un tratamiento adecuado pueden morir durante la infancia o adolescencia.

Recomendó acudir a las revisiones periódicas y dar seguimiento al tratamiento para tener una mejor calidad y esperanza de vida.

El Tamiz Neonatal es la prueba de laboratorio más completa que se realiza mediante la obtención de una gota de sangre del talón del bebé, con el objetivo de detectar y prevenir oportunamente enfermedades graves e irreversibles.

### 3.6.- Factores de riesgo

- Ser caucásico. La enfermedad es más común entre las personas blancas con ascendencia del norte de Europa. Afecta a aproximadamente 1 de cada 25 personas blancas.
- Tener antecedentes familiares con la enfermedad.

### 3.7.- Causas

La fibrosis quística se debe a una mutación o defecto en el gen CFTR, que en condiciones normales produce una proteína encargada de llevar sal y agua fuera de la célula y que permite regular el sudor, los jugos gástricos y el moco. Por eso, si el gen es defectuoso el moco se acumula en los conductos del cuerpo y obstruye órganos de los sistemas respiratorio, digestivo y reproductivo.

Existen más de 1,000 mutaciones que pueden hacer defectuoso al gen. Para que una persona desarrolle la enfermedad, debe heredar dos genes defectuosos, es decir, una copia del gen de cada padre. Un hijo de dos padres portadores del gen tiene un 25 por ciento de probabilidad de padecer fibrosis quística, un 50 por ciento de ser portador y un 25 por ciento de que no ser portador ni tener fibrosis quística. Como su nombre lo indica, una persona portadora no tiene la enfermedad pues solo tiene una copia del gen defectuoso.

### 3.8.- Complicaciones

Este padecimiento inevitablemente conduce a la fatiga, la debilidad y el deterioro del organismo. Una persona con fibrosis quística continuamente sufre infecciones,

ya que el moco acumulado crea un ambiente idóneo para que las bacterias y virus atrapados se reproduzcan. Las infecciones pulmonares son las más frecuentes; el peligro radica en que si se repiten con mucha frecuencia pueden provocar una infección respiratoria crónica y graves daños en los pulmones.

Por otra parte, la acumulación de moco en el páncreas dificulta la absorción de nutrientes, lo que, si no se atiende, conduce a una grave desnutrición. Si el moco obstruye el conducto biliar, se produce una enfermedad del hígado. Cálculos biliares, diabetes, neumonía, artritis, cirrosis biliar, diabetes, tos con sangre y osteoporosis son solo algunas de las complicaciones más comunes de la fibrosis quística.

### 3.9.- Diagnóstico

Algunos síntomas, como el sabor salado de la piel y la deformación de los dedos, son característicos de la fibrosis quística, y en adición, saber que existen antecedentes de la enfermedad facilita saber si un bebé o niño la padece. Sin embargo, la prueba estándar para el diagnóstico es la prueba del sudor, que mide la cantidad de cloruro en el fluido y prueba si el niño tiene el gen defectuoso de la enfermedad. El procedimiento de recolección del sudor es sencillo y rápido, y la muestra se analiza en el laboratorio. También suele hacerse un análisis de sangre, llamado examen de tripsinógeno.

Otras pruebas, incluidas aquellas en las que se obtiene una muestra de esputo o heces, se pueden usar para detectar fibrosis quística.

La reunión de consenso sobre diagnóstico de la FQ promovida por la Fundación Americana de Fibrosis Quística acordó que el diagnóstico se debe basar en uno o más de los siguientes criterios.

Los hallazgos clínicos incluyen:

1. Enfermedad crónica sinopulmonar con colonización o infección persistente de las vías aéreas.
2. Alteraciones gastrointestinales y nutricionales, incluyendo íleo meconial, insuficiencia pancreática, cirrosis biliar focal y fracaso del desarrollo.
3. Síndrome de pérdida de sal.
4. Azoospermia obstructiva.
5. Una historia de fibrosis quística en hermanos o un test de despistaje positivo de recién nacido.

La disfunción CFTR puede ser documentada por:

1. Aumento de la concentración de cloro en el sudor.
2. Identificación de la mutación causante de la enfermedad en cada gen CFTR.
3. Demostración de un transporte anormal de iones en el epitelio nasal.

En general, el test del sudor es una excelente herramienta diagnóstica y debe realizarse siempre que exista una sospecha de FQ. La confirmación diagnóstica se basa en cifras elevadas de cloro en el sudor ( $> 60$  mEq/l), obtenidas por el clásico test del sudor de Gibson y Cooke. Un 2% de los pacientes tienen valores entre 50 y 69 mEq/l y 1 entre 1.000 puede tener cifras dentro del rango normal. El estudio genético permite actualmente un diagnóstico definitivo en la mayoría de los pacientes, demostrando la existencia de dos de las más de 1.000 mutaciones conocidas actualmente como responsables de la enfermedad, si bien es cierto que el estudio completo del gen sólo se realiza en unos pocos laboratorios especializados.

### 3.10.- Diagnóstico y Etiología por complicación

Las primeras ventajas de un diagnóstico y tratamiento precoz de la FQ se describieron por primera vez en 1970. Nueve años más tarde se describió que la tripsina se encontraba anormalmente elevada en las edades precoces de la enfermedad, debido a la obstrucción de los conductos pancreáticos. Posteriormente otros estudios confirmaron estos datos, pero mostraron también que, para un punto

de corte que permita obtener una sensibilidad del 85%, la tripsina inmunorreactiva (TIR) presenta una tasa elevada de falsos positivos.

La bacteria más aislada en las vías respiratorias inferiores de los enfermos adultos es *Pseudomonas aeruginosa* (83%), seguida de *Haemophilus influenzae* (68%) y *Staphylococcus aureus*.

Recientemente se ha descrito un aumento de formas hipermutables de *Pseudomonas aeruginosa* que agravan las infecciones de estos pacientes y la aparición de microorganismos multirresistentes como *Stenotrophomonas maltophilia*. Ocasionalmente pueden aislarse bacterias como *Pseudomonas cepacia* y micobacterias atípicas. Los virus suelen tener un papel importante en el desencadenamiento de algunos episodios de exacerbaciones de infecciones bacterianas. Los aislados con mayor frecuencia son el virus respiratorio sincitial, *influenzae*, *parainfluenzae* y rinovirus.

### 3.11 Tratamiento

Si la enfermedad se detecta a una edad temprana, aumentan las posibilidades de supervivencia y de llevar una vida lo más normal posible. Antaño, la fibrosis quística era casi una sentencia de muerte: hace cerca de 30 años, era casi imposible que una persona llegara a la adultez. Hoy, la mitad de los afectados viven más de 28 años.

No existe tratamiento curativo para esta enfermedad. El tratamiento de la fibrosis quística está encaminado a luchar contra las complicaciones de la enfermedad y mejorar la calidad de vida del paciente. El tratamiento se basa en antibioterapia, fisioterapia respiratoria y control de la nutrición. La higiene es esencial, pues son los microorganismos los causantes de las múltiples infecciones que complican la enfermedad. Antibióticos, broncodilatadores, medicamentos para adelgazar el moco y enzimas pancreáticas orales ayudan a aliviar los síntomas, en tanto la rehabilitación pulmonar y la fisioterapia torácica permiten que la función pulmonar

sea mejorada. Los casos graves requieren trasplante de pulmón, cirugía de intestino o el procedimiento quirúrgico adecuado para el problema específico.

## TEMA: INTERVENCIONES DE ENFERMERÍA EN PACIENTES CON FIBROSIS QUÍSTICA DESDE LA PERSPECTIVA DE NEWMAN

### 4. ANTECEDENTES DE FIBROSIS QUÍSTICA

En 1595, el famoso profesor de anatomía y botánica de Leiden, Holanda, Peter Pauw (1564-1617), realizó la autopsia de una niña de 11 años que estaba muy delgada debido a una fiebre héctica y tenía pericarditis. En el informe, el doctor anotó: "... se suponía que la niña estaba hechizada ... la niña estaba muy flaca... el páncreas estaba abultado, cirroso y color blanco brillante...".

En un libro de medicina editado en 1606, escrito por el profesor español Alonso, se puede leer el siguiente párrafo: "...una señora honorable dice que conoce a la gente embrujada, si al rascarles la frente, uno nota después un sabor salado en los dedos...".

Otras antiguas historias, similares a las anteriores, donde el exceso de sal en la frente de los niños, era irremediamente síntoma de hechizo, encantos, magia, posesión demoníaca, etc., se encontraron en otros tantos pueblos de Europa como, por ejemplo: Rusia, Polonia, Checoslovaquia, Hungría, Rumania, Italia, Suiza, Austria, etc.

Es en 1905 cuando Karl Landsteiner describe la asociación entre meconio espeso en un recién nacido y fibrosis del páncreas, especulando que ambos fenómenos se producen debido a la deficiencia de una enzima. En 1912, Sir Archibald Garrod describió familias, algunos de cuyos niños tenían esteatorrea y morían por bronconeumonía, sugiriendo un posible modo recesivo de herencia.

En 1936, el pediatra suizo Guido Fanconi fue el primero en usar el término fibrosis quística (FQ) para describir la combinación de insuficiencia pancreática y

enfermedad pulmonar crónica en niños, pero su reporte se difundió poco por estar escrito en alemán. En 1938, Dorothy Andersen asoció íleo meconial con FQ, notando que las lesiones histológicas en el páncreas eran idénticas en ambas condiciones, y describe este trastorno separado de la enfermedad celíaca.

El mismo año, Blackfan & May describen 35 niños con atrofia y fibrosis del páncreas debido a espesamiento de secreciones y dilatación de ductos y acino

En 1943, Sydney Farber reconoce a la FQ como una enfermedad sistémica, y acuña el término “mucoviscidosis”.

En 1945, Andersen & Hodges estudian 46 familias de sus pacientes y 56 familias más de la literatura y concluyen que la FQ se hereda en forma autosómica recesiva.

En 1953: Paul Di Sant'Agnese asigna valor diagnóstico a los electrolitos del sudor.

En 1958 Shwachman y Kulczycki publican su clásica revisión de experiencia con 105 pacientes, el reporte más grande hasta esa fecha. Este paper incluyó una descripción de su score clínico, el que, con algunas actualizaciones, se sigue usando hasta hoy. En 1959, L. Gibson & R. Cooke describieron el método de iontoforesis con pilocarpina para estimulación y recolección del sudor, que sigue siendo el estándar hasta la fecha.

La década de los 1950s se caracterizó por el desarrollo de centros dedicados al estudio y manejo de la FQ, en Europa y Norteamérica. En 1955 se crea la US National CF Research Foundation (posteriormente CF Foundation) y en 1959 la Fundación Canadiense de FQ, y en 1965 se forma en Paris la CF International Association.

En los 60, aún la perspectiva para los niños afectados continuaba siendo terrible pues la mayoría moría durante la niñez, después de años de sufrimiento. Recién en 1976, Mitchell-Heggs reporta los primeros 45 pacientes mayores de 12 años, procedentes de 3 hospitales de Londres. Sólo en 1979 se pudo disponer de screening neonatal mediante la utilización de tripsina inmunorreactiva (IRT).

En 1983 Paul Quinton, portador de FQ, publica que la impermeabilidad al cloro que él había demostrado en las glándulas de sudor, era la base para la elevación de los electrolitos en el sudor de los pacientes con FQ. Esto se consideró un paso decisivo en la comprensión del defecto básico.

En 1989, el grupo de Lap-Chee Tsui identifica y clona el gen de la FQ, ubicado en el brazo largo del cromosoma 7, y a la proteína para la cual codifica, la denomina proteína de conductancia transmembrana de la FQ (CFTR, por su sigla en inglés), publicando los hallazgos en un memorable número de la revista Science. Desde entonces se han identificado más de 1.600 mutaciones, siendo la más frecuente la llamada DF508, tanto en Chile como en el resto del mundo. En ese momento, se pensó que rápidamente podría disponerse de terapia génica para la enfermedad, lo que hasta la fecha sigue siendo experimental.

En los últimos 70 años, la FQ ha “mutado” de un trastorno genético poco conocido, usualmente fatal en lactantes y niños, a un complejo trastorno multisistémico, que afecta a muchos niños y adultos. La sobrevida, ha permitido el incremento de condiciones asociadas: osteoporosis, diabetes mellitus, enfermedad hepática, embarazo, infertilidad, entre otros.

La demostración que el tratamiento precoz y agresivo mejora el pronóstico obliga a mejorar la precocidad del diagnóstico (tamizaje neonatal) y hacer los mayores esfuerzos en el desarrollo de avances, tanto en las terapias convencionales (farmacológico, nutricional, etc.), como en las más innovadoras (trasplante pulmonar, terapia génica).

Aunque la fibrosis quística (FQ) es una enfermedad con una baja incidencia dentro la patología pancreática, pues afecta a uno de cada 2.000-4.000 nacimientos vivos, es la enfermedad genética de transmisión autosómica recesiva más frecuente en la población caucásica, si bien depende del origen étnico y de la región de procedencia. Es la consecuencia de mutaciones en el gen regulador de la conductibilidad transmembrana (cystic fibrosis transmembrane regulator gene [CFTR]), que provoca una alteración de la viscosidad de la secreción en las células de diferentes epitelios. Las mutaciones de este gen, formado por 27 exones, están

localizadas en el brazo largo del cromosoma 7. Se considera que la frecuencia de individuos portadores sanos es de 1/30. Estas cifras dan idea de la magnitud del problema.

Es pues una enfermedad multiorgánica que se caracteriza clásicamente por una triada que incluye afectación pulmonar (enfermedad obstructiva crónica con bronquiectasias e infecciones de repetición), pancreática (insuficiencia exocrina) y test del sudor alterado. Pero puede presentar también otras diversas manifestaciones clínicas, como pólipos nasales, azoospermia, hepatopatía crónica, colelitiasis, diabetes mellitus y pancreatitis. Es frecuente observar en estos pacientes malnutrición y retraso de crecimiento. Hasta un 10-15% de los neonatos con FQ presentan oclusión intestinal a nivel del íleo terminal, complicación denominada íleo meconial.

El pronóstico es difícil de establecer, aunque ha ido mejorando a lo largo de los años al perfeccionarse los conocimientos referentes a la patogenia y gracias a la aplicación de diferentes avances terapéuticos que se plantearan a lo largo de este artículo. Gracias a estos progresos la supervivencia de los pacientes había mejorado de los 14 a los 20 años entre 1968 y 1977. No obstante, un estudio reciente ha pronosticado que la esperanza media de vida será, en los niños nacidos y diagnosticados de FQ el año 2010, de 37 años para las mujeres y de 40 años para los hombres, si se mantiene la tasa de mortalidad observada durante dicho año. Sin embargo, se especula que puede superar los 50 años si esta sigue disminuyendo al ritmo de un 1,8% anual, como se observó entre los años 2000 y 2010. Este hecho lleva a la consideración de la importancia que representará esta enfermedad entre la población adulta durante los próximos años, especialmente si se tiene en cuenta que existen además una serie de formas clínicas menos graves que no se sospechan en la infancia y son diagnosticadas en la edad adulta.

A pesar de estas favorables expectativas, la FQ sigue siendo motivo de importante sufrimiento, tanto de los pacientes como de sus familiares, ya que en determinados casos es responsable de prolongadas hospitalizaciones y de un acortamiento

significativo de la vida al causar el fallecimiento de individuos, en ocasiones, muy jóvenes.

La fibrosis quística es una patología grave evolutiva, que cuenta con una esperanza de vida limitada y que a día de hoy no tiene curación.

La fibrosis quística es una afección generalizada de las glándulas exocrinas. A pesar de que su causa verdadera se desconoce, se considera que se transmite por ambos padres portadores del gen de la fibrosis quística los cuales no padecen la enfermedad. Para padecer esta afección se debe contar con dos genes de la fibrosis quística heredados del padre y de la madre. Si se hereda el gen defectuoso de ambos padres se hereda la enfermedad, sin embargo, si se hereda un gen normal y otro defectuoso se es portador sin padecerla. Según los estudios, una pareja con estas características, su descendencia tiene un 25% de probabilidad de nacer con fibrosis quística.

#### 4.1.- Manifestaciones clínicas

Aparato respiratorio: tos persistente, rinitis, sinusitis, poliposis nasal y producción de esputo viscoso, purulento y de color verdoso el cual produce obstrucciones en los puntos de drenajes glandulares. Al ser retenidas las secreciones, estas hacen de caldo de cultivo para diferentes gérmenes, apareciendo infecciones de repetición.

Aparato digestivo: afectación pancreática, íleo meconial en recién nacidos y prolapso rectal.

Aparato genitourinario: azoospermia en varones y alteración de la fertilidad en mujeres.

Glándulas sudoríparas: excreción exagerada de cloruro sódico por el sudor.

#### 4.2.- Actuación de enfermería

La actuación de enfermería no solo debe de ser una pieza esencial en los cuidados de los pacientes con FQ, sino una fuente de apoyo y orientación para todo el entorno del paciente, siendo los padres un foco de actuación básico. Los padres en la mayoría de los casos, son los cuidadores principales, desarrollando numerosas tareas entre las que podemos encontrar la administración de medicamentos, la asistencia a las consultas médicas, o la asistencia en los posibles ingresos hospitalarios como consecuencia de la aparición de alguna complicación, etc. Todo ello, implica una dedicación importante en el cuidado, dando lugar a un aumento del estrés y la ansiedad, ocasionando conflictos en el ambiente familiar.

Teniendo en cuenta todo lo descrito, existen estudios que ponen de manifiesto como el ambiente familiar donde crece el paciente está relacionado con la adherencia al tratamiento. La bibliografía existente señala como pacientes que viven en un ambiente favorable muestran una mayor adherencia, mientras que, por el contrario, aquellas personas con FQ que viven en un entorno conflictivo, muestran un mayor rechazo al mismo.

Por tanto, se puede señalar como las actuaciones de enfermería no solo deben de ir encaminadas a la prevención y control de infecciones a estos pacientes crónicos, ya que también es esencial valorar la sobrecarga del cuidador, aconsejándolo, orientándolo en su día a día, facilitándole estrategias que le permitan servir de ayuda como son los grupos de apoyo; facilitarles terapias de afrontamiento y manejo de la ansiedad, etc.

Estas intervenciones también podrían tener efectos positivos en los pacientes si se establecen prácticas que los familiares puedan realizar con ellos.

Existen evidencias que muestran como estas terapias de apoyo realizadas entre los familiares cuyos hijos están en una misma fase de severidad de la enfermedad, otorga grandes beneficios tanto a los familiares, como a los propios pacientes. Por otro lado, la participación en este tipo de grupo no sólo aporta beneficios a los familiares o cuidadores, ya que a los propios niños les permite estar en contacto con niños que padecen la misma enfermedad, ayudándoles a mejorar su estado de ánimo, así como a compartir vivencias y ayudarse.

Un buen diagnóstico enfermero tiene que abarcar todos los problemas que conlleva esta enfermedad, incluyendo las complicaciones que pueden llegar a producirse como consecuencia de las infecciones, tratando las mismas desde la prevención y el control.

Es esencial tratar al paciente desde un punto de vista holístico donde no solo nos centremos en los cuidados del paciente, sino también en la ayuda y mejora de todo el ambiente que rodea al paciente (familiares, cuidador principal...).

La participación en grupos de apoyo para familiares y cuidadores de pacientes con FQ aparece como un medio idóneo en el que poder aprender y convivir junto a otras personas que han pasado o están pasando por la misma situación.

#### 4.3.- Teoría de Margareth A. Newman

En la teoría de salud de Margaret Newman la conciencia se define como la capacidad del sistema para interactuar con el medio ambiente y sugiere que el proceso de la vida implica movimiento hacia niveles más altos de conciencia. Este proceso se ve facilitado por la intuición e implica una trascendencia del ser espacio-temporal a un "reino" espiritual.

El objetivo de la enfermería es ayudar a los pacientes a avanzar hacia la ampliación de la conciencia, una trascendencia hacia una dimensión espiritual. Para lograr esto la enfermera ayuda a los pacientes a identificar su patrón de interacción con el medio ambiente.

El enfoque es uno de "ser con" en lugar de "hacer para", que permite a los pacientes encontrar el centro de su verdad y descubrir nuevas normas que se aplican a su situación.

#### 4.4.- Pruebas empíricas utilizadas en el desarrollo de la teoría

La evidencia para la teoría de Salud como expansión de la Conciencia emanó de las experiencias vitales personales tempranas de su familia. La lucha de su Madre

contra la esclerosis lateral amiotrófica y su dependencia de Newman, que en esos momentos era una joven graduada, le infundieron interés por la enfermería. De aquella experiencia evolucionó la idea de que << la enfermedad reflejaba los patrones de vida de la persona y es necesario reconocerlos y aceptar el significado que tienen para la persona >> (Newman, 1986 p.3).

A lo largo de los escritos de Newman 1986 se utilizan términos como “demanda de enfermería, acrecentar el sentimiento de conciencia-placer, miedo, poder, significado de la vida y la salud, creencia de la vida después de la muerte, rituales de la salud y amor”. Estos términos nos dan una pista acerca de los intentos de Newman para hacer lógica una experiencia vital molesta. La experiencia vital apuntaba a su principio de maduración hacia el desarrollo de la teoría en la enfermería. Dentro de su marco filosófico, Newman empezó a desarrollar una síntesis de enfermedad –no enfermedad – Salud como reconocimiento de los patrones totales de una persona.

Se ha llevado a cabo una investigación a partir de fuentes teóricas (Newman 1987). En 1979 Newman escribió que para que la investigación enfermera adquiriera significado a partir del desarrollo de la teoría, debía tener 3 componentes, que son:

a) Tener como propósito la prueba de la teoría; b) Hacer Explícito el marco teórico en el que se desarrollan las pruebas, y c) reexaminar los puntos de mira teóricos a la luz de los hallazgos (Newman, 1979). Ella creía que, si la salud se considera un proceso personal individual, la investigación debería centrarse en los estudios que exploran los cambios y las similitudes en el significado personal y en los patrones.

La teoría, salud como expansión de la conciencia, procede de la ciencia de los seres humanos unitarios de Rogers (1970). Las suposiciones de Rogers respecto al todo, al patrón y a la unidireccionalidad son la base de la teoría de Newman. El proceso de Hegel de la fusión de los opuestos ayudó a Newman a conceptualizar la fusión de la salud y la enfermedad en un nuevo concepto de salud, la explicación de Bentov incitó a Newman a afirmar que este nuevo concepto de salud es el proceso de expansión de la conciencia. La teoría de Bohn corrobora el postulado de Newman de que la enfermedad es una manifestación del patrón de la salud. Newman ha

afirmado que empezó a comprender <<el patrón subyacente e invisible que se manifiesta por si solo de varias formas, como la enfermedad y las interconexiones y omnipresencia de todo lo que existe>>. Newman explico que las ideas de Young les dieron el ímpetu a sus esfuerzos para integrar los esfuerzos básicos de su nueva teoría (movimiento, espacio, tiempo y conciencia a la representación de la vida y la salud). La experiencia de Moss del amor como el nivel más alto de la conciencia fue importante para la intuición de Newman acerca de la naturaleza de la salud. Newman también incorporo la teoría de Prigogine de estructuras disipativas como explicación de que el tiempo de presencia de enfermería a medida que el paciente fluctúa pasa de un nivel de organización a un nivel superior. Newman emplea varios campos de indagación como fuentes para el desarrollo de su teoría.

Los razonamientos para extraer conclusiones amplias a partir de un número limitado de conceptos los derivó del físico Capra, el mantenía que existen muchos fenómenos que pueden ser explicados en función de unos pocos. Bentov postulaba que el tiempo es una medida de la conciencia. La teoría de orden implícito de Bohm ayudo a encajar la explicación de Bentov sobre el desarrollo del conocimiento dentro de su perspectiva. La teoría de Young sobre la evolución humana fijo para Newman el papel del reconocimiento de patrones y fue el impulso para integrar los conceptos básicos de la teoría (movimiento, espacio, tiempo y conciencia). También se refiere a Dorothy Johnson y Martha Rogers ya que según refiere ellas influyeron mucho en su pensamiento. Aunque Newman reconoce las contribuciones de estas teorías a su teoría, ha afirmado que esta << se enriqueció por ellos, pero no estaba basada en ellos.

#### 4.5.- Conceptos principales y definiciones

Salud: es el <<patrón de totalidad>> de una persona e incluye la enfermedad como una manifestación significativa del patrón de totalidad, basado en la premisa de que la vida es un proceso continuo de expansión de la conciencia. Se interpreta como un patrón más evolutivo de la persona y del entorno y se ve como una capacidad creciente de percibir alternativas y responder de varias formas. <<Proceso

transformativo hacia una conciencia más global>> la enfermedad se fusiona con su opuesto, no enfermedad o ausencia de enfermedad para crear un nuevo concepto de salud; esta nueva visión de la salud es relacional y <<pautada, emergente, impredecible, unitaria, intuitiva e innovadora>> mientras la visión tradicional es lineal, <<causal, predecible, dicotómica, racional y controladora>>. La salud y el patrón evolutivo de la conciencia son iguales, Newman considera el proceso vital como una progresión hacia niveles más altos de conciencia.

La salud y el Patrón evolutivo de la conciencia son una misma cosa. Proceso de “desarrollo del conocimiento del sí mismo y del entorno junto con una capacidad creciente para percibir las alternativas y responder ante ellas de diversas formas”.

Patrón: es la información que ilustra el todo, el entendimiento del significado y las relaciones a la vez; se conceptualiza como un atributo fundamental en todo lo que hay y da unidad en la diversidad. El patrón es algo íntimamente ligado al intercambio de energía y a la transformación.

Patrón es lo que identifica al individuo como persona particular, ejemplos de manifestaciones derivadas de este sería el patrón génico que contiene la información que dirige nuestro desarrollo.

Conciencia: se define como la capacidad de información del sistema y como la capacidad del sistema para actuar en este entorno; la conciencia incluye no solo la conciencia cognitiva y afectiva, si no también <<la interconexión del sistema viviente entero, que incluye el mantenimiento psico químico y los procesos de crecimiento, así como el sistema de inmunidad; Newman identifico tres correlaciones de la conciencia (tiempo, movimiento y espacio) como manifestaciones del patrón de totalidad.

Conciencia: es la capacidad que tiene el sistema para tener interacción con su entorno. Los componentes de esta son el tiempo el movimiento y el espacio, la expansión de la conciencia es lo que constituye la vida y por tanto la salud. Movimiento espacio-tiempo: Newman afirmaba que es importante examinar estos

tres conceptos juntos como dimensiones de patrones emergentes de la conciencia, más que de forma aislada como conceptos separados de la teoría.

#### 4.6.- Metaparadigmas desarrollados en la teoría: persona

Las personas se definen como centros de conciencia dentro de una pauta global de conciencia de expansión; la definición de persona también se ha ampliado para que se incluyera en ella la familia y la comunidad.

Newman explica este concepto que personas como individuos y seres humanos como especie se identifican por sus propios patrones de conciencia lo que significa que cada uno de los que se relaciona con nuestros propios patrones únicos de la conciencia. Persona se define como conciencia, la persona como individuo se identifica por sus patrones individuales de conciencia.

#### CUIDADO O ENFERMERÍA:

Newman hace hincapié en la primacía de las relaciones como centro de atención de la enfermería, las relaciones entre enfermera-cliente y las relaciones en las vidas de los clientes. Durante las relaciones dialécticas enfermera-cliente, los clientes se ponen en contacto con el significado de sus vidas por identificación de los significados en el proceso de sus patrones evolutivos de relación. <<el énfasis de este proceso se centra en conocer/cuidar a través de reconocimiento de patrones>>. Enfermería es "cuidar de la experiencia de la salud humana". Lo que quiere decir que la enfermería es vista como una asociación entre la enfermera y el cliente, con el que ambos crezcan en el sentido de un mayor nivel de conciencia según lo indicado por Newman.

Enfermería es la colaboradora en el proceso de expansión de la conciencia, el enfermero puede conectar con la persona cuando se buscan nuevas reglas, es el facilitador que ayuda el individuo a centrarse en su patrón.

#### SALUD:

La fusión de enfermedad y no enfermedad crea una síntesis que puede entenderse como salud. La enfermedad y no enfermedad son cada una los reflejos del todo más grandes; por tanto, se forma un nuevo concepto de salud,

<<el patrón del todo>>. Uno no puede ganarlo o perderlo del todo. Desde esta perspectiva, el hecho de enfermar no disminuye el todo, pero el todo se toma de distinta forma. Newman describió que la salud y la enfermedad se sintetizan como una sola. Lo que significa que la fusión en un estado de ser (enfermedad) con sus opuestos (no enfermedad) resulta en lo que puede considerarse como la salud".

#### ENTORNO:

Se describe como una parte de un conjunto más amplio que contiene la conciencia del individuo. El patrón de conciencia de la persona interactúa junto con el patrón de conciencia de la familia y dentro del patrón de las interacciones comunitarias.

se conoce como un todo mayor el patrón de conciencia constituido por como al personal interactúa dentro del patrón de conciencia que es la familia y dentro de interacciones comunitarias.

#### AFIRMACIONES TEORICAS:

Designación temprana de conceptos y proposiciones: se centra básicamente en los conceptos de movimiento, espacio, tiempo y conciencia; en el ámbito humanístico el individuo tan extremadamente móvil vive en un mundo de espacio expandido y tiempo compartimentalizado. Existe una relación inversa entre el espacio y el tiempo de manera de que cuando el espacio vital de uno disminuye tanto por inmovilidad física o social, aumenta el tiempo de uno. El movimiento es "un medio por el cual el espacio y el tiempo se vuelven realidad". El hombre se está moviendo constantemente interna y externamente. El movimiento aporta cambio y permite que el individuo experimente el mundo que lo rodea.

"Movimiento como reflejo de la conciencia": el movimiento es le medio de experimentar la realidad y también el medio a través del cual una persona expresa sus pensamientos y sensaciones sobre la realidad de sus experiencias. El movimiento ofrece un medio de comunicación más allá del cual se puede transmitir

el lenguaje. El tiempo está considerado como una función del movimiento; la experiencia del tiempo está relacionada con el movimiento y el tiempo que se emplea cada paso; la investigación de Newman demostró que cuanto más lento camina un individuo, menos subjetivo es el tiempo que experimenta. Newman descubrió que el índice de conciencia aumenta con la edad; Newman cito esta evidencia como apoyo a su afirmación de que el proceso de la vida evoluciona hacia la expansión de la conciencia.

Síntesis de los patrones de movimiento, espacio-tiempo y conciencia: según Newman “cada momento tiene un orden explicativo y también incluye a todos los demás, lo que significa que cada momento de nuestras vidas contiene todos los demás de todos los tiempos”. El espacio, el tiempo y el movimiento se relacionaron más tarde cuando Newman afirmo que “la intersección del movimiento-espacio-tiempo representa la persona como centro de conciencia y varia de persona a persona, de sitio a sitio y de tiempo a tiempo”.

Newman también destaco que la tarea crucial de la enfermería es ser capaz de ver los conceptos movimiento-espacio-tiempo en relación a cada uno y considerarlos todos a la vez como patrones de evolución de la conciencia. La naturaleza esencial es indefinible pero el principio y final de la trayectoria vital se caracterizan por la libertad completa y la elección irrestringida. Newman explico que los individuos llegamos hacer algo desde un estado de conciencia, estamos limitados por el tiempo, encontramos nuestra identidad en el espacio, y a través del movimiento aprendemos la <<ley>> de la forma en la que funcionan las cosas y hacen elecciones que finalmente nos llevan más allá del espacio y del tiempo a un estado de conciencia absoluta.

<<las restricciones en el movimiento-espacio-tiempo fuerzan una conciencia que se extiende más allá del yo físico. Cuando se altera el movimiento natural, el espacio y el tiempo también resultan alterados.

Esta autora dio por sentado que la conciencia se correspondía con el interior, la reforma autogenerada a la que se refirió Young como el punto de inflexión de proceso.

Énfasis sobre el proceso de experiencia cliente-enfermera: Newman cambio el centro de atención a una implicación autentica de la investigadora enfermera como participante con el cliente en el patrón de descubrimiento de la expansión de la conciencia. <<La naturaleza de la práctica enfermera es el cuidado, la relación de reconocimiento del patrón entre enfermera y cliente, una relación que es una presencia transformante>>.

#### FORMA LÓGICA:

Newman utilizo tanto la lógica inductiva como la deductiva. La lógica inductiva se basa en la observación de casos particulares de un fenómeno y en la posterior relación de estos casos para formar un todo. En la percepción del tiempo, y en el tiempo que se emplea en dar un paso. El tiempo y el movimiento, con el espacio y la conciencia ayudan a explicar los fenómenos del proceso vital y, por tanto, la salud. La evolución de la teoría de Newman lo define como movimiento de la explicación lineal y la prueba de los conceptos de tiempo, espacio y el movimiento hacia una elaboración de los patrones de interacción como manifestaciones de expansión de la conciencia. La evolución de la teoría de la salud progreso a lo largo de varias etapas, estas etapas incluían la relación de movimiento espacio-tiempo así mismo persona-entorno y enfermera-paciente.

#### ACEPTACIÓN POR PARTE DE LA COMUNIDAD ENFERMERA:

Newman cree que la investigación en la teoría de la salud como expansión de la conciencia es praxis, que define como un <<proceso mutuo entre enfermera y cliente con la intención de ayudar>>. Además, este proceso se centra << en la transformación de un punto a otro e incorpora la dirección de una teoría a priori>>. Luego investigación y práctica con la teoría están entrelazadas según la opinión de Newman, la responsabilidad de las enfermeras profesionales consiste en establecer una relación primaria con el cliente, con el objetivo de identificar las necesidades de cuidados de salud y facilitar su capacidad de acción y de toma de decisiones. Newman cree que la meta de la enfermería no es hacerle bien a una persona o prevenir que se ponga enferma, sino ayudar a los

individuos a utilizar el poder que está en ellos mismos a medida que evolucionan a unos niveles más altos de conciencia. En primer lugar, el modelo de salud de Newman era útil en la práctica de la enfermera porque contenía los conceptos de movimiento y tiempo que utiliza la profesión de enfermería e intervenciones intrínsecas de enfermería como la amplitud de movimiento y la deambulación.

Newman afirma que su investigación a lo largo del tiempo ayudo no solo a los clientes que participaron en ella, sino también a ella y a sus compañeros de

investigación, a adquirir un mayor conocimiento del yo como enfermera investigadora y una comprensión de las limitaciones de los métodos utilizados previamente. Newman afirmó además que la investigación debería en investigaciones que son participativas y en las que los clientes-sujetos son asociados y co-investigadores en la búsqueda de patrones de salud. Este método de investigación se denomina investigación cooperativa o participación interactiva, integradora. Desde el conocimiento de la teoría de Newman en la década de 1970 hasta la actualidad, numerosos profesionales y científicos de la enfermería han utilizado la teoría para incorporar los conceptos en su práctica enfermera o para elaborarla teoría de la investigación.

Formación: las enfermeras necesitan estar libres para relacionarse con los pacientes en una asociación continua que no está limitada a un lugar o tiempo particular. La formación mediante este método permitiría que la enfermería fuera un recurso importante para el desarrollo continuo del cuidado de salud. Ella afirma que “la atención a la naturaleza del aprendizaje transformativo ayudara a establecer las prioridades de la disciplina”. Ve una necesidad de transformación personal estudiante-profesor en el plan de estudios de enfermería. Dado que estudiantes y profesores se embarcan directamente en la conciencia intuitiva, resonaran entres si de una manera transformante. Newman considera la teoría, la práctica y la investigación como un proceso más que como dominios separados de la disciplina enfermera. Enseñar la teoría de la salud como expansión de la conciencia requiere un cambio en el pensamiento desde una visión dicotómica de la salud a una visión sintetizada que acepte la enfermedad como una manifestación de la salud. La teoría

de Newman se ha utilizado en la formación de enfermería para ofrecer algún contenido al modelo denominado la web de curación.

#### DESARROLLOS POSTERIORES:

Hay estudios de investigación analizados con anterioridad que han dado apoyo al modelo de la salud como expansión de la conciencia, destacando la importancia del reconocimiento de patrones en el proceso de expansión de la conciencia. Se ha utilizado la teoría de forma extensiva para explorar y comprender la experiencia de la salud dentro de la enfermedad, dando apoyo a una premisa básica de la teoría de que las situaciones de crisis pueden ofrecer un efecto catalítico y facilitar el movimiento a niveles superiores de conciencia.

#### CRITICA:

Claridad: la claridad semántica es evidente en las definiciones, descripciones y dimensiones de los conceptos teóricos.

Simplicidad: la teoría debe comprenderse como un todo en vez de aislar los conceptos. Si una persona deseara utilizar un enfoque positivista, las propuestas originales de Newman guiarían en desarrollo de las hipótesis. No obstante, los investigadores que han intentado adoptar este enfoque han concluido que es inadecuado para el estudio de la teoría.

Generalidad: los conceptos de la teoría de Newman son amplios en su objetivo porque están relacionados con la salud. La aplicación de la teoría es de naturaleza universal. El amplio objetivo ofrece el centro para el desarrollo futuro de su teoría.

Precisión empírica: en las primeras etapas del desarrollo, los aspectos de la teoría se comprobaron con el modelo científico tradicional se desarrolló un enfoque dialéctico hermenéutico para conseguir una explicación completa de su significado y aplicación.

Consecuencias deducibles: esta teoría ofrece una guía en la evolución para todas las disciplinas relacionadas con la salud. En la búsqueda de la comprensión de los fenómenos de la salud, esta visión exclusiva de la salud reta.

A las enfermeras para que establezcan ciertas diferencias en el ejercicio profesional por medio de la adaptación de esta teoría.

## **TEMA: INTERVENCIONES DE ENFERMERÍA EN PACIENTES CON FIBROSIS QUÍSTICA DESDE LA PERSPECTIVA DE NEWMAN**

### **5. NORMA OFICIAL MEXICANA NOM-034-SSA2-2013, PARA LA PREVENCIÓN Y CONTROL DE LOS DEFECTOS AL NACIMIENTO**

#### Introducción

Los defectos al nacimiento son un conjunto de condiciones que alteran la estructura anatómica y/o el funcionamiento de las y los recién nacidos, que incluye los procesos metabólicos del ser humano y pueden estar presentes durante la gestación, al nacimiento o en etapas posteriores del crecimiento y desarrollo.

La prematuridad, los defectos de tubo neural, el labio y paladar hendido, entre otros defectos al nacimiento, pueden ser prevenibles, detectados, diagnosticados, tratados y/o rehabilitados oportunamente, lo que permite evitar o limitar la discapacidad o muerte y ofrecer a los padres y a su hijo, atención con calidad y posibilidades de una mejor condición de vida.

En los últimos años, los avances y logros obtenidos en el campo de la genética y el diagnóstico prenatal

han sido de gran trascendencia, porque permiten la detección temprana de alteraciones fetales y/o complicaciones maternas, que colocan en riesgo al binomio madre-hijo, permitiendo, además, plantear estrategias dirigidas a reducir el riesgo de recurrencia.

En esta Norma se incluyen los principales defectos prevenibles y/o susceptibles de diagnóstico temprano, así como las medidas de prevención y control que puedan tener impacto epidemiológico en las tasas de morbilidad y mortalidad perinatal.

#### 5.1.- Objetivo y campo de aplicación

1.1.- Esta Norma establece los criterios y las especificaciones para la prevención, diagnóstico, tratamiento y control de los defectos al nacimiento.

1.2- Esta Norma es de observancia obligatoria en todo el territorio nacional, para el personal de los servicios de salud de los sectores público, social y privado que conforman el Sistema Nacional de Salud, que efectúen acciones en el campo de la salud reproductiva y en la atención de las y los recién nacidos y menores de cinco años.

### 5.3.-Definiciones

3.1. Acranea: a la ausencia de huesos de la bóveda craneal.

3.2. Anencefalia: a la ausencia de encéfalo organizado, generalmente asociado a acrania.

3.3. Anomalía: a cualquier desviación del desarrollo que cambie el tipo normal de forma, estructura y/o función, y que es interpretado como anormal o patológica, incluye cambios mayores o menores del desarrollo corporal, orgánico, celular y variaciones ultra estructurales y moleculares.

3.4 Asfixia neonatal: a la incapacidad del recién nacido para iniciar o mantener respiraciones efectivas al momento del nacimiento, causando un insuficiente aporte de oxígeno con la consecuente acumulación de ácidos orgánicos en la sangre.

3.5 Atención a la salud reproductiva: al control y manejo de la salud de las mujeres y su pareja, incluyendo las etapas pre y gestacional, además de la atención integral a la salud de las y los niños y de las y los adolescentes.

3.6 Atresia duodenal: a la obstrucción de la luz del duodeno.

3.7 Atresia esofágica: a la obstrucción de la luz del esófago.

3.8 Bajo peso al nacer: al peso corporal que al nacimiento es menor a los 2500 gramos, independientemente de la edad gestacional.

3.9 Catarata congénita: a la opacidad del cristalino presente al nacimiento.

- 3.10 Clitoromegalia: a la longitud mayor a un centímetro del clítoris.
- 3.11 Defecto al nacimiento: a cualquier anomalía del desarrollo anatómico- funcional, del crecimiento/maduración y metabólico, presente al nacimiento, notoria o latente, que interfiera la correcta adaptación del individuo al medio extrauterino en los aspectos biológicos, psíquicos y sociales, que sean capaces o no de ocasionar la muerte o la discapacidad para crecer y desarrollarse en las mejores condiciones, en alguna etapa del ciclo vital.
- 3.12 Defectos articulares: a las fallas mayores en articulaciones, que alteran la movilidad y posición de la conjunción ósea.
- 3.13 Defectos cardiovasculares: a la serie de fallas en la anatomía del corazón y vasos adyacentes, que ocurren en la etapa prenatal.
- 3.14 Defectos cardiovasculares complejos: a aquellos que involucren dos o más estructuras cardíacas y/o de los grandes vasos o los que por sí mismos pongan en riesgo la vida de la o el recién nacido.
- 3.15 Defecto craneofacial: a la serie de fallas que se identifican por hendiduras, incluyendo las faciales o hipoplasias, hiperplasias y aplasias.
- 3.16 Defecto del tabique auricular con comunicación interauricular: a la falla en el tabique que divide las cavidades cardíacas y que, permite la comunicación entre las aurículas.
- 3.17 Defecto del tabique ventricular con comunicación interventricular: a la falla en el tabique que divide las cavidades cardíacas y que permite la comunicación entre los ventrículos.
- 3.18 Defectos metabólicos: a las alteraciones congénitas del metabolismo.
- 3.19 Deficiencia: al o los problemas en las funciones o estructuras corporales, tales como una desviación o una pérdida.
- 3.20 Deficiencia de biotinidasa: a la enfermedad autosómica recesiva del metabolismo de la biotina, causada por la ausencia o la deficiencia de la enzima,

que puede causar retraso en el desarrollo o convulsiones, entre otras manifestaciones clínicas.

3.21 Discapacidad al nacer: a la deficiencia auditiva, intelectual, neuromotora o visual, ya sea de naturaleza permanente o temporal, que limita la capacidad de realizar una o más actividades de la vida diaria.

3.22 Displasia del desarrollo de la cadera: a las anomalías anatómicas que afectan la articulación coxofemoral del niño(a), incluyendo el borde anormal del acetábulo (displasia) y mala posición de la cabeza femoral, causando desde subluxación hasta luxación, afectando el desarrollo de la cadera durante los periodos embriológico, fetal o infantil.

3.23 Displasia renal: a la anomalía parenquimatosa, con la consiguiente alteración de la función renal; es consecuencia del desarrollo anormal de la vascularización renal, de los túbulos o colectores o del aparato de drenaje.

3.24 Educación para la salud: al proceso de enseñanza aprendizaje que permite, mediante el intercambio y análisis de la información, desarrollar habilidades y modificar actitudes, con el propósito de inducir comportamientos para cuidar la salud individual y colectiva.

3.25 Encefalocele/meningoencefalocele: a la protrusión de meninges y tejido cerebral, por apertura de huesos craneales.

3.26 Espina bífida: al defecto de la columna vertebral, en cualquier nivel, por falta de fusión de la apófisis espinosa; puede ser expuesto u oculto, con o sin relación a estigmas cutáneos, como marcadores, pelo, hiperpigmentación o fosetas.

3.27 Estenosis ureteral: a la estrechez de la luz ureteral.

3.28 Estenosis ureteropielica: a la obstrucción congénita del tracto urinario más frecuente y es ocasionada por un estrechamiento que impide el paso de la orina, desde la pelvis hacia el uréter proximal.

3.29 Extrofia vesical: a la falta de cierre de la vejiga y pared anterior abdominal, la vejiga está abierta en el hipogastrio.

3.30 Factores de riesgo: a todas aquellas características o circunstancias biológicas, físicas y/o sociales que aumentan la probabilidad de que un daño ocurra, sin prejuzgar si es o no una de las causas del daño, aun cuando su identificación haya sido motivada por una sospecha de causalidad.

3.31 Fenilcetonuria: a la enfermedad autosómica recesiva por defecto en el metabolismo del aminoácido fenilalanina, lo cual puede causar, entre otros efectos, retraso mental severo si no se realiza un tratamiento oportuno.

3.32 Galactosemia: a la enfermedad autosómica recesiva, por defecto en el metabolismo de la galactosa, ocasiona retraso mental, cataratas entre otras manifestaciones.

3.33 Gastrosquisis: a la protrusión del contenido abdominal a través de la pared abdominal sin involucrar el cordón umbilical.

3.34 Hernia diafragmática: al defecto de tamaño variable en el diafragma que permite que una parte del contenido del abdomen ascienda a la cavidad torácica comprimiendo los pulmones en mayor o menor grado.

3.35- Hidrocefalia: al aumento del volumen y presión del líquido cefalorraquídeo en el espacio intracraneal, relacionado con el parénquima cerebral.

3.36- Hidronefrosis congénita: a la dilatación aséptica de la pelvis renal y sus cálices, secundaria a procesos obstructivo funcional o anatómico de la unión ureteropielica, que impide el libre paso de la orina parcialmente.

3.37 Hiperplasia suprarrenal congénita: a la enfermedad autosómica recesiva, debida a la deficiencia enzimática en la vía de síntesis del cortisol y ocasiona entre otros efectos, alteraciones electrolíticas graves que pueden conducir a la muerte y/o alteraciones en la diferenciación sexual.

3.38 Hipoacusia: a la disminución o pérdida de la capacidad auditiva; según la causa, puede ser: hereditaria, genética o adquirida por factores prenatales, neonatales o postnatales. Según su intensidad se divide en: leve (entre 20 y 40 dB

HL), moderada (entre 41 y 70 dB HL), severa (entre 71 y 90 dB, HL) y profunda (mayor a 90 dB, HL).

3.39 Hipoacusia infantil: a la hipoacusia permanente bilateral con umbral auditivo superior o igual a 40 dB en las frecuencias entre 0.5, 1, 2 y 4 Khz.

3.40 Hipotiroidismo congénito: a la enfermedad debida a la deficiencia absoluta o relativa de hormonas tiroideas durante la etapa intrauterina o bien al momento del nacimiento, que ocasiona, entre otros efectos, retraso mental.

3.41 Hipoxia al nacer: a la disminución en la concentración de oxígeno en la sangre.

3.42 Infección por Toxoplasma, Rubeola, Citomegalovirus y Herpes (TORCH): a la infección congénita producida por diversos agentes: toxoplasma, rubéola, citomegalovirus, herpes.

3.43 Labio hendido: al defecto facial que involucra el cierre completo o incompleto del labio superior, unilateral, bilateral o medial, generalmente lateral a la línea media.

3.44 Labio y paladar hendido: al defecto facial completo o incompleto unilateral o bilateral, del labio superior alvéolo dentario y paladar.

3.45 Malformación: al defecto morfológico mayor de un órgano o región del cuerpo, resultado de un proceso de desarrollo intrínseco anormal, que puede comprometer la vida o la función.

3.46 Meatos ectópicos: a los meatos desplazados de los uréteres únicos o duplicados que pueden observarse en la pared lateral de la vejiga, distalmente a lo largo del triángulo, en el cuello vesical, en la uretra femenina distal al esfínter (lo que da lugar a incontinencia urinaria), en el sistema genital (próstata y vesícula seminal en el varón, útero o vagina en la mujer) o sobre la superficie corporal externa.

3.47 Meningocele: al defecto de la columna vertebral que presenta espina bífida con protrusión de sólo las meninges.

3.48 Mielomeningocele: al defecto de la columna vertebral, asociado a espina bífida con protrusión de meninges y médula espinal, formando un saco íntegro o roto.

3.49 Niveles progresivos de atención: a los servicios adecuados para cada grado de riesgo, incrementados en su complejidad y en la función que desempeñan, para lograr una mayor eficacia y eficiencia.

3.50 Onfalocele: a la malformación congénita, en la cual cantidades variables del contenido abdominal (vísceras) están insertadas en la base del cordón umbilical.

3.51 Paladar hendido: a la falta de cierre en la línea media del paladar que comunica fosas nasales y cavidad oral.

3.52 Persistencia del conducto arterioso: a la persistencia postnatal de un vaso fetal, entre la arteria pulmonar izquierda y la aorta.

3.53 Pie equino varo: al defecto congénito, caracterizado por dorsiflexión y aducción del pie, con o sin alteraciones óseas, asociado a alteraciones de la musculatura de la extremidad inferior.

3.54 Polidactilia: al número superior a cinco dedos en cada mano y/o pie.

3.55 Promoción de la salud: a la estrategia que tiene por objeto crear, conservar y mejorar las condiciones deseables de salud para toda la población y propiciar en el individuo las actitudes, valores y conductas adecuadas para motivar su participación en beneficio de la salud individual y colectiva.

3.56 Recién nacido: al producto de la gestación desde el nacimiento hasta los 28 días de vida extrauterina, cuya gestación haya sido mayor a 22 semanas.

3.57 Recién nacido a término: a aquél cuya gestación haya sido de 37 a menos de 42 semanas.

3.58 Recién nacido de peso adecuado para edad gestacional: a aquél cuyo peso corporal se sitúa entre el percentil 10 y el 90, de la distribución de los pesos correspondientes a la edad gestacional.

3.59 Recién nacido de peso alto para edad gestacional: a aquél cuyo peso corporal sea mayor al percentil 90, de la distribución de los pesos correspondientes a la edad gestacional.

3.60 Recién nacido de peso bajo para edad gestacional: a aquel que tiene peso inferior al percentil 10, de la distribución de los pesos correspondientes a la edad gestacional.

3.61 Recién nacido inmaduro: a aquél cuya gestación haya sido de 22 semanas a menos de 28 semanas o que su peso al nacer sea de 501 a 1,000 gramos.

3.62 Recién nacido postérmino: a aquél cuya gestación haya sido de 42 o más semanas.

3.63 Recién nacido pretérmino: a aquél cuya gestación haya sido de 22 a menos de 37 semanas. Cuando no se conoce la edad gestacional, se considerará así a un producto que pese menos de 2,500 gramos.

3.64 Restricción del crecimiento intrauterino: al producto de la concepción que, en su exploración clínica y/o ultrasonido prenatal, tiene un crecimiento menor a lo esperado para la edad gestacional.

3.65 Retinoblastoma: al tumor maligno que tiene su origen en los fotorreceptores retinianos; es el tumor intraocular más frecuente en la infancia y la segunda neoplasia intraocular primaria en frecuencia en todos los grupos de edad.

3.66 Retinopatía del prematuro: a la enfermedad vasoproliferativa de la retina avascular que afecta a prematuros; puede ser leve o tan grave que progrese a desprendimiento de retina y ceguera.

3.67 Riesgo: a la probabilidad que tiene un individuo, un grupo de individuos o una comunidad, de sufrir daño.

3.68 Riesgo reproductivo: a la probabilidad de que uno o varios factores de riesgos previos, presentes o previstos, puedan ocasionar daño a la pareja en edad fértil o a su hijo o hija, en el caso de que ocurra un embarazo, en los niños o niñas y los/las adolescentes, que afecten su fertilidad futura.

3.69 Riñones poliquísticos: a la malformación congénita y hereditaria, con afectación difusa y bilateral caracterizada por la presencia de innumerables quistes renales parenquimatosos que conducen a la insuficiencia renal crónica.

3.70 Sífilis congénita: a la infección ocasionada por *Treponema pallidum* transmitida de la madre al producto por circulación transplacentaria.

3.71 Sindactilia: al defecto caracterizado por la unión completa o incompleta de tejidos blandos, algunas veces óseos entre dos o más dedos.

3.72 Tamiz auditivo neonatal: al procedimiento para la identificación temprana de la hipoacusia, utilizando métodos electroacústicos y/o electrofisiológicos durante los primeros 28 días de nacido.

3.73 Tamiz metabólico neonatal ampliado: a los exámenes de laboratorio cuantitativos que puedan ser realizados a la o al recién nacido, en busca de errores congénitos del metabolismo antes de que causen daño y que contempla los siguientes grupos de enfermedades: hipotiroidismo congénito, hiperplasia suprarrenal congénita, trastornos de los aminoácidos aromáticos, trastornos de los aminoácidos de cadena ramificada y del metabolismo de los ácidos grasos, galactosemia, fibrosis quística, inmunodeficiencia combinada, hemoglobinopatías y otras si representan un problema de salud pública.

3.74 Ureterocele: a la dilatación quística de la parte terminal del uréter, que se ubica dentro de la vejiga de la uretra o de ambas.

3.75 Valoración Apgar: a la valoración de las y los recién nacidos al minuto y a los cinco minutos de su frecuencia cardíaca, respiración, tono muscular, irritabilidad refleja y la coloración de tegumentos.

3.76 Valvas uretrales posteriores: a los repliegues membranosos que desde el veru montanum se dirigen lateralmente por el tubo uretral hasta converger en la cara dorsal de la uretra posterior, cerca del esfínter externo. Forman dos repliegues cóncavos hacia la vejiga, que obstruyen el paso de la orina.

3.77 Virus de Inmunodeficiencia Humana perinatal: a la infección por VIH humana transmitida de una madre infectada a su hijo durante el periodo perinatal por vía transplacentaria, por contacto con sangre o secreciones en el canal del parto o a través de la leche materna.

#### 4. Símbolos y abreviaturas

4.1 CIE-10 Clasificación Internacional de Enfermedades.

4.2 dB decibel.

4.3 ELISA Ensayo por inmunoabsorción ligado a enzimas (por sus siglas en inglés, Enzyme-Linked Immunoabsorbent Assay).

4.4 Fta Anticuerpos fluorescentes antitreponema pallidum, (por sus siglas en inglés, Fluorescent Treponemal Antibody-Absorption).

4.5 g gramos.

4.6  $\mu\text{g}$  microgramo.

4.7 HL nivel auditivo.

4.8 IgM inmunoglobulina M.

4.9 Khz kilohertz.

4.10 PCR reacción de cadena plimeras (por sus siglas en inglés polymerase chain reaction)

4.11 PEATC potenciales evocados auditivos de tallo cerebral.

4.12 pH logaritmo de la concentración inversa de los iones de hidrógeno.

4.13 Rh factor rhesus.

4.14 VDRL: Examen de laboratorio para la detección de enfermedades venéreas, (por sus siglas en inglés Venereal Diseases Research Laboratory).

4.15 VIH: Virus de Inmunodeficiencia Humana.

#### 5. Disposiciones generales

5.1 La prevención de los defectos al nacimiento debe fomentarse por el personal de salud en todas las unidades prestadoras de servicios de atención médica del Sistema Nacional de Salud, desde antes del embarazo.

5.2 Todos los establecimientos de atención médica del Sistema Nacional de Salud, en que se efectúen acciones en el campo de la salud reproductiva, de la atención del embarazo y parto y de la atención de las y los recién nacidos y menores de cinco años, deberán disponer del instrumento denominado historia clínica perinatal, que permita calificar el riesgo reproductivo, obstétrico y perinatal, el cual servirá para el manejo adecuado de cada caso en el nivel de atención que corresponda.

5.3 Las actividades de prevención incluyen: la comunicación educativa a la población para identificar factores de riesgo y promover estilos de vida saludables que contribuyan a la reducción de los defectos al nacimiento, así como, las actividades de identificación de condiciones de riesgo, detección temprana a través del tamiz, diagnóstico, tratamiento y control de los defectos al nacimiento.

5.4 La atención médica inmediata a las y los recién nacidos con defectos al nacimiento, debe ser prioritaria y proporcionada en cualquier establecimiento de atención médica de los sectores público, privado o social, con calidad y humanitarismo, de acuerdo a lo establecido en la Norma Oficial Mexicana citada en el punto 2.4, del capítulo de Referencias, de esta Norma.

5.5 Las y los recién nacidos con defectos al nacimiento, que así lo ameriten por su condición, deben ser estabilizados y referidos con oportunidad al establecimiento que corresponda para su diagnóstico, tratamiento integral y seguimiento.

5.6 Los defectos al nacimiento deben buscarse intencionadamente durante la exploración de las y los recién nacidos en todos los establecimientos de atención médica a través de estudio clínico y en caso de sospecha deberán ser referidos para su diagnóstico, tratamiento y seguimiento a unidades con servicios especializados y multidisciplinarios.

5.7 Los establecimientos públicos, que presten servicios de atención médica para la prevención, diagnóstico, tratamiento y control de los defectos al nacimiento,

deben contar, con sujeción a las disposiciones jurídicas aplicables, con el equipo de profesionales necesario, para brindar una atención multidisciplinaria oportuna y un control y seguimiento de casos eficientes.

5.8 Las y los recién nacidos y menores de hasta cinco años de edad con defectos al nacimiento, atendidos e identificados por parteras tradicionales de la comunidad, deben ser derivados y atendidos con oportunidad, calidad y trato humano en las unidades de salud que corresponda.

5.9 Durante el control prenatal y al momento del nacimiento debe realizarse la búsqueda intencionada de defectos del sistema nervioso central, craneofaciales, cardiovasculares, osteomusculares, genitourinarios, gastrointestinales, de pared abdominal, metabólicos, cromosomopatías, infecciosos y sensoriales, así como las condiciones fetales y neonatales de alto riesgo para producir alteraciones sistémicas, de conformidad con lo dispuesto en el Cuadro 1.

<b>GRUPO DE DEFECTO.</b>	<b>TIPO DE DEFECTO.</b>	<b>CIE a 10</b>
<b>Sistema Nervioso Central</b>	<b>Defectos de Tubo Neural.</b>	Q00
	Anencefalia.	Q00
	Encefalocele.	Q01
	Mielomeningocele.	Q05
	Espina bífida.	Q05
<b>Craneofaciales.</b>	Microtia-atresia.	Q17.2
	Labio y paladar hendido.	
	Atresia de las coanas.	Q36 y Q37 Q30.0
<b>Cardiovasculares.</b>	Defecto del tabique auricular con comunicación interauricular.	Q21.1 Q21.0 Q20.0-

	Defecto del tabique ventricular con comunicación interventricular. Persistencia del conducto arterioso. Defectos cardiovasculares complejos.	Q28
<b>Osteomusculares.</b>	Pie equino varo. Displasia del desarrollo de la cadera.	Q66.0 Q65
<b>Renales y Genitourinarios.</b>	Displasia Renal. Hidronefrosis congénita. Riñones multiquísticos / poliquísticos. Meatos ectópicos. Ureterocele. Extrofia vesical. Valvas uretrales posteriores.	Q61.4 Q62.0 Q61.1 Q62.6 Q62.3 Q64. Q64.
<b>Gastrointestinales</b>	Atresia esofágica. Atresia/estenosis duodenal. Atresia intestinal. Malformación ano-rectal.	Q39 Q41. 0 Q41. 9 Q42.2
<b>Defectos de pared abdominal y hernias congénitas.</b>	Hernia diafragmática. Gastrosquisis. Onfalocele.	Q790 Q793 Q792
<b>Metabólicos.</b>	<b>Endocrinos.</b> Hipotiroidismo congénito. Hiperplasia suprarrenal congénita. <b>Errores innatos del metabolismo.</b> Trastornos de los aminoácidos aromáticos. Trastornos de los aminoácidos de	E00 â E03E25 E70 E71 E72 E74 E75

	cadena ramificada y del metabolismo de los ácidos grasos.	E84
	Otros trastornos del metabolismo de los aminoácidos.	D81
	Trastornos del metabolismo de los carbohidratos.	D56
	Desórdenes del metabolismo de los esfingolípidos y otros desórdenes de almacenamiento lípido.	â58
	Desórdenes del metabolismo de glucosaminoglicanos.	
	<b>Fibrosis quística.</b>	
	Inmunodeficiencias. Combinadas.	
	Hemoglobinopatías.	

Cuadro 1. Tipos de defectos al nacimiento por grupos y su referencia en la CIE-10.

5.10 Los defectos al nacimiento no considerados en esta Norma, deberán recibir atención médica integral, en el nivel de atención que corresponda.

TEMA: INTERVENCIONES DE ENFERMERÍA EN PACIENTES CON FIBROSIS QUÍSTICA

## 6.- NUTRICIÓN

Durante muchos años se ha considerado a la FQ como una enfermedad exclusiva de la edad pediátrica. Sin embargo, a lo largo de las últimas décadas se ha incrementado notablemente la supervivencia de las personas con fibrosis quística, pasando de ser una enfermedad propia "de niños y mortal" a convertirse en una enfermedad "crónica multisistémica" de personas que, en la mayoría de los casos,

alcanzan la edad adulta. Estas personas desean, no sólo alargar la vida, sino vivirla con suficiente calidad. Este cambio tan radical se debe a múltiples factores, entre los que destacan: 1) la mejora del diagnóstico tanto en población pediátrica (por la mayor sensibilización y el despistaje neonatal implementado en algunos países), como adulta (con un mayor diagnóstico de formas leves con menor afectación digestiva); 2) el tratamiento integral en Unidades de FQ4; 3) los avances recientes en la terapia antibiótica (oral, inhalada e intravenosa) y en otros tratamientos crónicos para mantener la función pulmonar; 4) la incorporación de las enzimas pancreáticas "acidorresistentes" en los años 80, y 5) un correcto seguimiento nutricional.

Hasta hace pocos años se consideraba que "la FQ se asocia a malnutrición" debido a que prácticamente siempre estaba presente en el momento del diagnóstico y a que la gran mayoría de los pacientes sufría un deterioro de su estado nutricional en el curso de la enfermedad y fallecían muy desnutridos.

La desnutrición en adultos se comporta como un factor de riesgo predictor de morbi-mortalidad, si bien es difícil separar sus efectos de la gravedad de la afectación pulmonar. Sin embargo, en trabajos recientes en adultos, la desnutrición (expresada como porcentaje del peso ideal) se comportó como predictor de mortalidad de forma independiente de la función pulmonar.

En niños, la estatura baja (equivalente de desnutrición) se comporta también como un buen predictor de la mortalidad a largo plazo. Asimismo, la desnutrición (índice de masa corporal menor a 18,5 kg/m<sup>2</sup>) también es un factor que incrementa el riesgo de mortalidad en pacientes con FQ en lista de espera de trasplante pulmonar. La interacción entre estos dos factores, nutrición y función pulmonar posee, por tanto, gran relevancia porque al descender de forma paralela influirían sobre la calidad de vida y el pronóstico de supervivencia del paciente. La intervención nutricional podría, además de mejorar los parámetros nutricionales, enlentecer el descenso progresivo en la función pulmonar.

## 6.1.- Diagnóstico de la malnutrición en FQ

Al igual que en otras enfermedades crónicas, la detección de la desnutrición en los pacientes con FQ debe realizarse mediante la combinación de diferentes métodos (en función de la disponibilidad de los mismos). Como mínimo la historia clínica debe recoger, en adultos, el peso, el índice de masa corporal (IMC) y la pérdida de peso en el tiempo. Aunque el consenso americano sobre el seguimiento de personas adultas con FQ incluye como método de clasificación del estado nutricional el porcentaje de peso ideal (junto con el IMC), parece claro que es mejor emplear el criterio del índice de masa corporal como recomienda el consenso europeo. Esto es así porque, en hombres, el porcentaje del peso ideal (% PI) sobreestimaría la severidad de la malnutrición sobre todo en pacientes de talla baja. Además, no está claro qué valor debe considerarse para el peso ideal (a partir de las tablas de referencia poblacionales o del IMC ideal). De hecho, en la Conferencia del año 2005 sobre Fibrosis Quística de Norteamérica se recomendó abandonar el % PI para evaluar la desnutrición en adultos. Así, es mejor utilizar como criterio absoluto de desnutrición valores de IMC menores a 18,5 kg/m<sup>2</sup>. Un IMC menor de 18,5 equivaldría a un porcentaje de grasa menor al 10% en varones y menor al 20% en mujeres. Valores de IMC de 22 kg/m<sup>2</sup> en mujeres y de 23 kg/m<sup>2</sup> en hombres se asocian a una función pulmonar con afectación sólo moderada (FEV1 mayor al 60%) lo que implica que, alcanzar y mantener este peso sería razonable y nuestro objetivo terapéutico como nutricionistas.

En los pacientes con FQ está indicado realizar una valoración detallada de la dieta habitual (encuesta dietética de, al menos, tres días) al diagnóstico de la enfermedad, de forma anual en el paciente estable y siempre que se produzca pérdida de peso, fracaso del crecimiento o empeoramiento clínico. Esta información nos resulta muy útil a la hora de modificar posibles hábitos para mejorar el estado de nutrición. En el caso de pérdidas de peso en adultos o si el crecimiento se estanca en niños (en ausencia de reagudizaciones) se debería incrementar la ingesta habitual en un 20-30% aumentando el aporte de grasas (sobre todo) y azúcares, de manera flexible.

Respecto a la antropometría, la medición de pliegues y circunferencias (como mínimo el pliegue tricipital y circunferencia braquial) nos servirán para estimar la composición corporal (masa grasa y masa magra).

Es interesante también estimar el índice de desnutrición según masa magra.

En el laboratorio de pruebas funcionales respiratorias se emplean procedimientos que valoran la fuerza muscular. Así, la fuerza de los músculos ventilatorios se mide mediante la Presión Inspiratoria Máxima (PIM) y la Presión Espiratoria Máxima (PEM). En los pacientes con desnutrición crónica pueden encontrarse disminuidas y mejorar tras intervención nutricional o de rehabilitación. El test de la marcha de 6 o 12 minutos también es un método indirecto de funcionalismo muscular que está al alcance de la mayoría de los servicios de Neumología.

También se han empleado pruebas de fuerza muscular de grupos musculares (como el cuádriceps) o estimulación de músculos concretos (por ejemplo, el abductor del pulgar o la fuerza diafragmática). Por su simplicidad y bajo coste, podemos emplear la dinamometría de mano que es un marcador funcional de fuerza muscular que correlaciona bien con otros parámetros que estiman masa magra y es un buen marcador de Re nutrición. Nosotros hemos empleado este parámetro en la práctica clínica diaria observando buenas correlaciones con la masa magra medida por impedanciometría o por pliegues y también como marcador de Re nutrición al elevarse (al igual que la masa magra) tras suplementar la dieta habitual con ácidos grasos omega 3. Por su bajo coste, la impedanciometría bioeléctrica es, también, un buen método para estimar la masa magra corporal, y ha sido empleado satisfactoriamente en FQ.

Otros métodos útiles para medir los compartimentos corporales (pero menos empleados en la práctica clínica diaria por su mayor complejidad), son la DEXA, que podría considerarse el "gold-estándar" para la medición de la masa magra, y otras mucho más complejas, únicamente empleadas en investigación, como la tomografía computarizada, la ecografía o la resonancia magnética para la valoración de la masa

grasa; los métodos de dilución isotópicos para valorar el agua corporal total; las densitometrías para analizar la masa grasa y libre de grasa; la medición del potasio corporal total para valorar la masa libre de grasa o la activación neutrónica para valoración del contenido total de nitrógeno.

En pacientes con FQ se recomienda una monitorización analítica una vez al año en el paciente estable y siempre que la situación clínica lo indique. Aunque muy inespecíficas, la determinación de proteínas viscerales puede ayudar, especialmente en situaciones de reagudización, a ampliar el diagnóstico nutricional. Así, la albúmina es un buen predictor de morbi-mortalidad en los pacientes con FQ, aunque es poco sensible a modificaciones recientes del estado nutricional. La prealbúmina y la transferrina son mejores marcadores de cambios nutricionales agudos y han sido empleados en pacientes con FQ. En sujetos con FQ se considera a la somatomedina C un buen marcador del estado de nutrición (de la masa magra) y de Re nutrición. En FQ se han descrito niveles bajos de diversos oligoelementos (zinc, selenio y cobre). No obstante, sólo está indicada la determinación del Zinc, especialmente en pacientes con malabsorción clara, siendo mejor marcador el zinc contenido en los hematíes<sup>10</sup>.

En pacientes con FQ, es importante obtener una evidencia objetiva de la malabsorción intestinal y de la insuficiencia pancreática exocrina (IPE) en todos los pacientes, para identificar a aquéllos que requieren tratamiento enzimático y para monitorizar los efectos de dicho tratamiento. Para diagnosticar la IPE, lo más útil es la determinación de grasas y nitrógeno en heces (de tres días) junto con la estimación concomitante de la ingesta. Un coeficiente de absorción < 93% se puede utilizar para definir esteatorrea. Otras técnicas que estudian de forma indirecta la función pancreática son las determinaciones en heces de enzimas pancreáticas no biodegradables, tales como la quimiotripsina y la elastasa pancreática fecal-1. De estos dos marcadores es la elastasa 1 la que tiene mayor sensibilidad y especificidad para el diagnóstico, especialmente si se emplea la técnica de ELISA (enzyme-linked immunosobent assays) que utiliza anticuerpos monoclonales (ya

que no presenta reacciones cruzadas con la elastasa de origen porcino y, por tanto, solo mide la producción endógena).

Un nivel menor de 100 microgramos/gramo de grasa se ha propuesto como punto de corte para definir la IPE. Se debe tener en cuenta, también, que la quimotripsina puede servir como marcador de cumplimiento terapéutico en pacientes que toman enzimas pancreáticas ya que se detecta en heces.

El Consenso Europeo de Nutrición para pacientes con FQ propone medir los niveles plasmáticos de las vitaminas liposolubles al menos una vez al año y siempre que se produzcan cambios en el tratamiento de suplementación vitamínica o en el de la malabsorción, especialmente en pacientes con insuficiencia pancreática exocrina.

En FQ es frecuente encontrar niveles anormales de ácidos grasos esenciales en suero, plasma y en las membranas celulares de células sanguíneas y en biopsias de tejidos por lo que puede ser útil su medición, especialmente en estudios de intervención con suplementación. Los hallazgos más frecuentes (respecto a las personas sanas) son el descenso en los niveles de ácido linoleico y de docosahexaenoico (DHA). Estas alteraciones podrían estar implicadas en la fisiopatología de la enfermedad ya que son más pronunciadas en los pacientes con fenotipos más graves. Por ello, algunos autores proponen, incluso, su determinación como método de diagnóstico de la enfermedad en casos dudosos.

## 6.2.- Epidemiología de la desnutrición en la FQ

La prevalencia de desnutrición en la FQ es elevada, si bien presenta unos rangos muy variables de entre el 10 y el 50% (o incluso mayores) dependiendo de numerosos factores:

- Del grupo estudiado: pediátrico, de adultos o mixto.

- De la edad al diagnóstico: la prevalencia es claramente mayor si la FQ se diagnostica en la infancia ya que condiciona fenotipos más severos de la enfermedad.
- Del año de estudio (menor a partir de la década de los 90 con la implementación universal de dietas altas en grasas y con tratamiento enzimático adecuado).
- De la implementación del cribado neonatal en algunos grupos, ya que se ha demostrado que los pacientes diagnosticados de esta manera frente al diagnóstico convencional presentan mejor estado nutricional durante la infancia y adolescencia y, lo que es aún más importante, mejoría de la función pulmonar, de las complicaciones, de los costes y, en algunos casos, de la mortalidad.
- Del grado de afectación de los diversos órganos y del genotipo. Así, a mayor gravedad, mayor deterioro pulmonar y mayores tasas de insuficiencia pancreática exocrina, afectación intestinal, hepatobiliar, alteraciones del metabolismo hidrogenocarbonato, etc.
- Del criterio empleado para su definición, variando notablemente en función de si se emplean sólo criterios antropométricos (y del tipo empleado: IMC, peso para la talla, talla en niños, índices de desnutrición de masa magra...) o bioquímicos, de comparación con la ingesta teórica, etc.

### 6.3.- Patogenia de la desnutrición en la FQ

La génesis de la malnutrición está motivada por un desbalance entre el consumo energético y el gasto calórico, determinado por tres factores: el aumento de los requerimientos, el descenso en la ingesta y el aumento de las pérdidas.

1. Pérdidas energéticas: como se comentará con detalle posteriormente, la pérdida de nutrientes en heces debida a la mal digestión/malabsorción es una causa

conocida de desbalance energético. A pesar de la mejoría en la potencia de las enzimas, muchos pacientes persisten con esteatorrea incluso aunque reciban las cantidades que se consideran adecuadas de suplementos enzimáticos. Alteraciones en el pH intestinal, en la secreción de sales biliares, cumplimentación inadecuada o incluso interferencias con el moco intestinal, con propiedades físicas alteradas, pueden favorecer la malabsorción.

Además, la diabetes relacionada con la FQ, si no se controla adecuadamente, puede aumentar las pérdidas calóricas por la glucosuria acompañante.

2. Ingesta: Los pacientes con FQ son especialmente propensos a complicaciones que limitan el consumo oral. La esofagitis por reflujo, el síndrome de obstrucción intestinal distal, las alteraciones de la vía biliar extrahepática o la enfermedad hepática avanzada, están relacionados también con el bajo consumo calórico. Además, las reagudizaciones respiratorias normalmente producen restricción dietética por la anorexia, causando pérdida de peso aguda y, en estadios finales de la enfermedad pulmonar la anorexia crónica es una característica constante. Además, los pacientes con enfermedad crónica severa presentan con más frecuencia trastornos psiquiátricos como depresión clínica, los cuales, en adolescentes y adultos, pueden producir anorexia severa.

3. Gasto energético y metabolismo: el gasto energético basal (GEB) de los pacientes con FQ está aumentado. Existe mucha controversia sobre las causas de este aumento. Diversos estudios experimentales y algunos clínicos, han sugerido que el genotipo influiría directamente aumentando el GEB, mayor en homocigotos DF508. Sin embargo, otros autores no encuentran esta relación cuando se corrige por el grado de función pulmonar. La enfermedad pulmonar junto con las sobreinfecciones (la inflamación crónica asociada con liberación de citoquinas) y el aumento del trabajo respiratorio, aumentan el GEB. Coincidiendo con otros autores, nuestro grupo ha descrito mayor GEB en pacientes con fenotipo más severo (pacientes con IPE, desnutridos, con alguna alteración del metabolismo hidrocarbonado y colonizados por *Pseudomona*) y en las mujeres.

4. Por otro lado, parece que, en reposo, los pacientes con afectación pulmonar moderada pueden experimentar aumentos muy discretos del GEB, mientras que, durante el ejercicio, se incrementa drásticamente el gasto energético total. Sin embargo, en los pacientes con enfermedad pulmonar severa, el GEB estaría aumentado también en reposo, debido a la falta de reserva respiratoria.

5. Posiblemente, los pacientes con enfermedad pulmonar moderada se adaptan al aumento del GEB reduciendo el nivel de actividad, y así mantienen el gasto energético total diario en niveles similares a los controles

#### 6.4 Afectación del aparato digestivo en la FQ

La FQ afecta potencialmente todos los órganos abdominales con función secretora. La función exocrina del páncreas y del intestino están frecuentemente comprometidas, mientras que el hígado suele estarlo con menor frecuencia.

##### 6.4.1 Afectación Pancreática

###### Insuficiencia pancreática exocrina:

La insuficiencia pancreática está presente en aproximadamente el 85 al 90% de los pacientes con FQ en las poblaciones de raza blanca. No obstante, esta afectación puede descender hasta el 14% aproximadamente en los sujetos diagnosticados en la edad adulta (mayores de 16 años). Por ello en series de adultos, como la nuestra, donde entre el 20 y el 30% de los mismos han sido diagnosticados en edad adulta, la prevalencia de IPE es menor que la descrita previamente y se encuentra alrededor del 70 al 80%. La presencia de IPE condiciona, en niños, fallo de medro especialmente en los pacientes sin diagnosticar donde prácticamente el 80% de la grasa de la dieta se excretaría por las heces. Si el tratamiento con enzimas pancreáticas es inadecuado también contribuye a la malnutrición en los adultos con FQ. Como se comentó, la determinación de elastasa 1 debe realizarse de manera periódica en personas con FQ (y con más motivo si existe sospecha clínica de IPE), aunque inicialmente estuvieran catalogados de suficientes, ya que el daño pancreático es progresivo. La IPE se suele manifestar con deposiciones

abundantes, fétidas, con características grasas -esteatorreas- (hipo coloreadas, brillantes y aceitosas).

### Correlación genotipo-fenotipo

Se han clasificado las mutaciones de FQ en diferentes grupos.

1. Las que bloquean o reducen la síntesis de la proteína RTFQ.
2. Las que alteran su maduración y ubicación correcta.
3. Las que afectan su regulación.
4. Las que modifican la conducción y la especificidad del canal.
5. Las que presentan una producción o procesado parcialmente defectuoso. Los

grupos I, II, III y VI incluyen mutaciones que, generalmente, se asocian con formas clínicas más severas. El grupo IV y V incluiría mutaciones moderadas con un efecto menor sobre la función RTFQ y por ello asociadas con unas formas clínicas más leves.

La correlación entre genotipo y fenotipo es muy clara para la presencia de insuficiencia pancreática exocrina (IPE) y con menos fuerza, pero también evidente, para el grado de severidad de la enfermedad pulmonar en adultos con FQ.

En los pacientes con función exocrina intacta, o parcialmente afectada, se han descrito pancreatitis aguda recurrente y pancreatitis crónica con una incidencia baja. Además, otros estudios han demostrado que los pacientes con pancreatitis aguda recurrente y otros tipos de pancreatitis crónica de causa idiopática, tienen una frecuencia significativamente mayor de mutaciones del gen RTFQ que la población general. Estos pacientes tienen test del sudor con niveles variables, desde valores similares a los de las personas sanas o de heterocigotos, a niveles similares a los de pacientes con FQ y fenotipo clásico.

### 6.5 Afectación del páncreas endocrino

La alteración de la función endocrina del páncreas es una manifestación tardía en el proceso de la enfermedad. Se presenta especialmente en aquellos con IPE asociada, sobre todo en los pacientes portadores de mutaciones graves. La diabetes mellitus de estos enfermos no corresponde a ninguno de los tipos 1 y 2 clásicos y se denomina "diabetes mellitus relacionada con la fibrosis quística". Raramente conduce a cetoacidosis por lo que suele ser asintomática en dos tercios de los pacientes en el momento del diagnóstico. Una minoría desarrolla diabetes mellitus franca que requiere tratamiento farmacológico, pero las alteraciones subclínicas del metabolismo de la glucosa pueden detectarse en un número considerablemente superior y aumenta progresivamente con la edad. El "gold estándar" para el diagnóstico de la diabetes es el test de sobrecarga oral de glucosa. La prevalencia aumenta con la edad siendo mayor del 25% en sujetos mayores de 20 años y del 43% en pacientes mayores de 30 años. En nuestro grupo, la prevalencia de alteraciones del metabolismo hidrocarbonado (con una edad media de  $24 \pm 12$  años) fue de un 30% con un 19% de diabetes relacionada con la FQ. Estas alteraciones se asocian a un deterioro de la función pulmonar y aumento en la morbi-mortalidad en la FQ, más evidente en mujeres y suponen un marcador más de progresión de la enfermedad. Varios estudios han apuntado que el deterioro de la función pulmonar y de parámetros antropométricos, se produce entre 2 y 4 años antes del diagnóstico de estas alteraciones. De hecho, pérdidas de peso rápidas en el tiempo, o descensos en la función pulmonar no explicadas por exacerbaciones respiratorias pueden indicar la presencia de una diabetes. La adición temprana de insulina (en concreto glargina) parece que podría detener el deterioro general. También debe tenerse en cuenta que, a largo plazo, la diabetes relacionada con la FQ también puede ocasionar complicaciones crónicas. Así el 5-16% de los pacientes con esta alteración padecen retinopatía, el 3-16% nefropatía y del 5 al 21% sufren neuropatía). Sin embargo, la aparición de complicaciones macrovasculares tales como. Aunque hasta ahora no es una alternativa real en la mayoría de los centros, el trasplante pulmonar es posible simultanearlo con el de páncreas, aislado con drenaje entérico. Dado que la prevalencia de desnutrición y de diabetes es muy elevada en los pacientes que se van a trasplantar de pulmón,

esta opción puede dar respuesta a los tres problemas en un solo acto (deterioro pulmonar severo, desnutrición y diabetes). De igual forma es técnicamente posible el trasplante combinado hígado-páncreas.

#### 6.6.-Tratamiento con enzimas pancreáticas

Los pacientes con IPE, toleran perfectamente una dieta alta en grasa si son tratados con enzimas pancreáticas a las dosis adecuadas. Así, en la mayoría, es posible alcanzar unos porcentajes de absorción de grasa entre el 85 y el 95% de la ingesta con las nuevas formulaciones del mercado. Las enzimas están recubiertas por una cubierta entérica que se disuelve en medio básico. Por tanto, no se pueden mezclar con productos alimenticios con pH básico (lácteos o antiácidos) y tampoco masticar o machacar. Deben administrarse justo antes de las comidas y, en el caso de ser muchas, antes y durante las mismas. Las enzimas realizan su máximo efecto hasta los 30 minutos de ser ingerida. En niños y adultos se suelen aportar entre 500 y 4.000 UI de lipasa por gramo de grasa. Es, por tanto, muy importante adiestrar a los pacientes y familiares en el contenido de grasa de los alimentos. Se puede comenzar por la mínima dosis recomendada (500 UI de lipasa/gramo de grasa) e ir subiendo progresivamente. No se debe sobrepasar la dosis de 10.000 UI de lipasa/kg de peso/día o las 2.500 unidades de lipasa/kg/dosis. Aunque no se conoce exactamente el mecanismo, dosis superiores a las referidas se han asociado a la presencia de colopatía fibrosante. Ésta es una entidad que consiste en una estenosis fusiforme de un segmento del colon por engrosamiento de la submucosa por tejido conectivo, sin reducción significativa del diámetro externo y que provoca cuadros oclusivos o subocclusivos intestinales.

Las dosis de enzimas deben ajustarse según la clínica (dolor cólico, peso, crecimiento), la frecuencia y las características organolépticas de las heces (textura, color, olor). No obstante, ni la clínica ni la frecuencia de las deposiciones correlaciona bien con la dosis de enzimas ni con el grado de malabsorción por lo que la determinación de grasa en heces (mejor de tres días), junto con la encuesta

dietética, permite calcular con mayor precisión el porcentaje de absorción de grasa de la dieta. Si la absorción de grasa es inadecuada y no se detectan problemas en relación a la distribución, administración o almacenamiento de las enzimas o en la adherencia al tratamiento, se puede intentar mejorar disminuyendo el pH gastrointestinal mediante la administración de inhibidores de la bomba de protones o anti H<sup>2</sup>.

Así se han probado lipasas de origen diferente al porcino (que es el que utilizan en la actualidad las especialidades farmacéuticas disponibles) o se han incluido Moléculas de bicarbonato en la formulación. No obstante, los resultados no son espectaculares y son necesarios más trabajos para implementarlas en la práctica diaria.

#### 6.7.- Afectación hepatobiliar en la FQ

A diferencia de la patología respiratoria, la afectación hepática clínica es mucho menos prevalente y la presentan aproximadamente 1/3 de los pacientes. La incidencia de afectación hepática se incrementa en la niñez tardía hasta la adolescencia, siendo rara la aparición después de los 18 años de edad. La afectación patológica típica es la cirrosis biliar focal que, si progresa, puede desarrollar cirrosis biliar multilobular e hipertensión portal con sus complicaciones subsecuentes. El gen RTFQ se expresa exclusivamente en la membrana apical de los colangiocitos y en el epitelio de la vesícula biliar y no en los hepatocitos. Al no regular adecuadamente el regulador de la conductancia transmembrana el contenido en electrolitos y los fluidos en la bilis se produce una colestasis ductal. Esto, a su vez, provoca fibrosis peri - portal. La afectación hepática clínicamente significativa suele ocurrir en pacientes con genotipos graves (con mutaciones I, II o III, en ambos alelos), con insuficiencia pancreática exocrina, sexo masculino o historia de íleo meconial. No se conoce bien por qué unos pacientes evolucionan a estadios finales, sugiriéndose que ciertos genes modificadores (determinados

polimorfismos que regulan la inflamación, la fibrosis o el estrés oxidativo) podrían favorecer su desarrollo. La esteatosis también se ha descrito en hasta el 67% de los pacientes con FQ, generalmente asociado a desnutrición severa o a déficits nutricionales específicos (de ácidos grasos esenciales, carnitina o colina).

Las transaminasas, aunque deben medirse, no son instrumentos sensibles para identificar pacientes con cirrosis multilobular ni predicen adecuadamente la progresión a estadios finales de la enfermedad porque no correlacionan bien con la histología. Así, casi la mitad de los pacientes pueden incrementar intermitentemente los niveles de GGT, GPT o GGT entre una y 2,5 veces los rangos normales. Por el contrario, pacientes con cirrosis pueden mostrar niveles normales. La litiasis biliar es frecuente siendo en la mayoría de los casos asintomática. En los pacientes con FQ se recomienda realizar una ecografía anual abdominal que permite diagnosticar la esteatosis, litiasis, fibrosis, cirrosis, alteraciones del árbol biliar y/o hipertensión portal. La colangiorrsonancia es una técnica que parece detectar con más precocidad la afectación del árbol biliar intrahepático.

La afectación hepática clínica empeora la malnutrición y constituye, además, un factor de riesgo para diabetes. No obstante, la evolución de la enfermedad suele ser más indolente que en otros tipos de cirrosis y tras el primer episodio de sangrado por varices esofágicas, la mediana de supervivencia es mayor (8,4 años) que en otras patologías.

En personas con FQ, el tratamiento con uso de desoxicólico a dosis elevadas (20 mg/kg de peso y día), es bien tolerado y parece mejorar los niveles de transaminasas, la histología (en biopsias), la excreción biliar e incluso el patrón alterado de ácidos grasos. No obstante, son necesarios más trabajos para realizar recomendaciones definitivas. En pacientes con cirrosis avanzada, el trasplante hepático aislado o combinado con el pulmonar es una opción a considerar con tasas de supervivencia razonables (al año del 85% y a los 5 años del 64%). No obstante, todas las series no publican resultados tan buenos por lo que existe discusión en la literatura sobre la idoneidad de la indicación y el cuándo hacerlo. Algunos autores defienden realizar el procedimiento precozmente (cuando exista evidencia de

hipertensión portal, pero antes de presentar descompensaciones severas) frente a otros que prefieren esperar a que exista disfunción hepatocelular.

#### 6.8.- Otras alteraciones digestivas

Al igual que la afectación hepática clínicamente significativa, las complicaciones intestinales suelen ser más frecuentes en pacientes con genotipos graves (con mutaciones I, II o III, en ambos alelos). Aproximadamente el 5% de los pacientes nacen con íleo meconial, que es una obstrucción intestinal secundaria al espesamiento del meconio en el íleo terminal. Ocurre en el 20-25% de los pacientes con fenotipo clásico y es un signo de enfermedad y genotipos graves. Su tratamiento puede condicionar resecciones intestinales que agravan el riesgo de malnutrición, a largo plazo, en estos pacientes.

Los pacientes con FQ tienen una prevalencia aumentada de reflujo gastroesofágico (RGE). Hasta el 80% puede tener pirosis y el 56% dispepsia. En niños mayores o adolescentes, con sintomatología respiratoria, se ha descrito una incidencia de esofagitis severa del 76%, documentada por endoscopia. Su causa es multifactorial, aunque es la sintomatología pulmonar la que la condiciona, principalmente por desequilibrios de las presiones toracoabdominales, la persistencia de la tos que facilita el vómito y el uso de medicamentos broncodilatadores (que relajan el esfínter esofágico inferior).

El síndrome de obstrucción intestinal distal (DIOS) es una forma de obstrucción parcial crónica y recurrente del intestino que ocurre frecuentemente en adultos con FQ y casi exclusivamente con IPE. En raras ocasiones ocurre una obstrucción completa. Tiene una prevalencia aproximada del 18% en adultos. Se produce por la obstrucción parcial (rara vez total) de la luz por contenido intestinal mucofecaloides viscoso en el íleon terminal y/o colon proximal. Se asocia a dolor intermitente y a la palpación frecuente de masa en fosa ilíaca derecha. Suele asociarse a

deshidratación del contenido intraluminal, inadecuada toma de enzimas e historia de íleo meconial. Su tratamiento debe ser principalmente conservador (mucolíticos endoluminales, gastrografín y otros). Como se comentó previamente, la colopatía fibrosante es una complicación diferente al DIOS, que afecta al colon, generalmente en niños y adolescentes, y que parece asociarse a la ingesta de dosis elevadas de enzimas pancreáticas.

Otras alteraciones descritas son la mayor incidencia de tumores malignos de aparato digestivo, incremento de estado de portador de *Clostridium difficile* (32-50%), sobrecrecimiento bacteriano y otras enfermedades intestinales (enfermedad inflamatoria, intolerancia al gluten...).

#### 6.9.- Recomendaciones dietéticas en la FQ

A finales de la década de los 80 se publicó una comparación entre los pacientes controlados en dos importantes Unidades de FQ, la de Boston y la de Toronto y se observó que la supervivencia era claramente superior en Toronto (unos nueve años de diferencia). Tras minuciosos estudios clínicos y demográficos se concluyó que eran poblaciones similares y que la única diferencia entre ellas era su manejo nutricional. Desde 10 años antes en Toronto se preconizaba una dieta normal (no hipo - grasa como venía siendo habitual) y los suplementos enzimáticos que fueran necesarios para conseguir una esteatorrea escasa, mientras que en Boston seguían recibiendo una dieta hipo - grasa. La generalización de la propuesta de Toronto en todo el mundo no se hizo esperar.

Las diferencias en cuanto a parámetros antropométricos a finales de la década de los 90 entre los pacientes con FQ de USA y Canadá son ahora mucho menores.

Debido a que las personas con FQ tienen un riesgo importante de desarrollar malnutrición como consecuencia de balances energéticos negativos se recomienda que su ingesta habitual aporte entre el 120 y 150% de las calorías recomendadas para las personas sanas de su misma edad, sexo y composición

corporal (peso y talla). Aunque lo ideal para estimar el gasto energético basal (GEB) sería la calorimetría indirecta (ya que las fórmulas habitualmente empleadas para personas sanas lo estiman sistemáticamente), a nivel práctico y para estimar los requerimientos calóricos teóricos totales, solemos aplicar las fórmulas convencionales aplicando factores de corrección según la actividad física y grado de enfermedad.

La distribución de macronutrientes respecto al valor calórico total (VCT) propuesta es entre el 15 y el 20% en forma de proteínas; entre el 40 y el 50% de carbohidratos y entre el 35 y el 40% de grasas. No obstante, en la práctica, las recomendaciones para la FQ son bastante realistas ya que se adecuan a la ingesta real que realizan en nuestro medio tanto las personas sanas como los pacientes con FQ. Respecto a la distribución de lípidos, nuestro objetivo inicial debe ser educar en lo que es una dieta saludable (con menos del 10% de grasas saturadas, menos del 1% de ácidos grasos (AG) trans, menos del 10% en forma de AG poliinsaturados y el resto a base de AG monoinsaturados). Esta distribución es, potencialmente, fácil de conseguir en nuestro medio incrementando el consumo de aceite de oliva (crudo y/o cocinado) y de frutos secos. No obstante, en otras ocasiones, para alcanzar los requerimientos energéticos estimados a base de alimentos naturales, es necesario aumentar el consumo de productos con alto contenido calórico, ricos en grasas saturadas o trans (natas, cremas, "snacks", chucherías, bollería industrial...); a pesar de ello la gran mayoría de los pacientes mantienen un perfil lipídico normal o incluso descendido respecto a la población sana por lo que no debe ser un motivo de inquietud. La ingesta de fibra debería ser la recomendada para la población general (unos 22 g día en adultos). En el tratamiento de la FQ el consejo dietético junto con la fortificación de la dieta habitual, utilizando alimentos altamente energéticos (por ejemplo, en forma de batidos, chucherías, frutos secos, snacks, cremas, fritos, aceite añadido a las comidas elaboradas, etc.) pueden ser eficaces en incrementar las calorías totales ingeridas. La efectividad de los cambios conductuales ha sido demostrada en niños, pero ha sido menos estudiada en adolescentes o adultos. No obstante, en nuestra experiencia es posible alcanzar los requerimientos estimados en más del 75% de los pacientes adultos sin necesidad de emplear (salvo de forma

puntual en reagudizaciones) suplementos dietoterápicos. Cuando coexiste la FQ con la diabetes mellitus (en mayores de 20 años la padecen más del 25%), el objetivo esencial debe ser mantener un buen estado nutricional. Por tanto y siguiendo las recientes directrices de la Asociación Americana de Diabetes no se debe restringir el consumo de carbohidratos sino más bien contabilizar el contenido total de los mismos en cada una de las tomas. Los azúcares simples no deben ser restringidos si son necesarios en un individuo concreto para alcanzar los requerimientos nutricionales. En estos casos habrá que adecuar la medicación hipoglucemiante (generalmente insulina retardada o análogos lentos mezclada con ultrarrápida) a la ingesta de los hidratos de carbono.

#### 6.10.- Suplementación de micronutrientes

##### Vitaminas

Todos los pacientes con IPE deben recibir suplementación con vitaminas liposolubles A, D y E en su presentación liposoluble.

El aporte farmacológico se ajustará en base a la medición de los niveles plasmáticos que deben medirse al menos una vez al año y siempre que se produzcan cambios en el tratamiento de suplementación o en el de la malabsorción. No obstante, se propone para todos los pacientes (con y sin IPE) la suplementación con vitamina E debido a su efecto protector sobre la oxidación de las lipoproteínas y sobre la peroxidación lipídica. Los hallazgos recientes acerca del posible efecto deletéreo del consumo de dosis altas de vitamina E (mayor a 400 UI día) nos obligan a ser prudentes en su uso.

Para prevenir la osteoporosis y la osteopenia (eventos también muy frecuentes en adultos con FQ) se recomienda mantener niveles séricos de 25-OH-Vitamina D en el rango alto de la normalidad (medidos al finalizar el invierno) y suele conseguirse con dosis entre 400 y 2.000 de vitamina D sin provocar efectos secundarios.

Existe controversia acerca de si se debe suplementar con vitamina K a todos los pacientes, especialmente porque su déficit, incluso subclínico, podría desempeñar un papel en el desarrollo de osteoporosis. No obstante, no está claro qué marcadores son los mejores para valorar su deficiencia. En cualquier caso, es obligado suplementarla en pacientes con IPE no controlada, hemoptisis, antibioterapia prologada, hepatopatía severa o con resecciones colónicas amplias. Las dosis a emplear para normalizar los niveles de protrombina infracarboxilada (PIVKA-II) no están bien definidas, no obstante, su empleo a dosis muy elevadas no provoca toxicidad.

#### Minerales y oligoelementos

En muchos pacientes es necesario suplementar con sal (cloruro sódico) en situaciones de ejercicio intenso, fiebre, hipersudoración y/o con altas temperaturas. Puede ser necesaria la adición de preparados de magnesio en pacientes tratados con aminoglucósidos durante largos periodos. El calcio se suplementará en caso de que la dieta sea deficitaria o en presencia de osteoporosis.

El Hierro se debe prescribir según el hemograma y los niveles plasmáticos de Fe, ferritina y transferrina. El Zinc también debe suplementarse si los niveles se encuentran bajos; no obstante, los niveles séricos normales no siempre descartan un déficit, por lo que se recomienda su uso en pacientes con IPE no controlada y si existe déficit de vitamina A asociado.

#### Ácidos grasos

Se ha propuesto la suplementación dietética con diversos ácidos grasos -DHA, Eicosapentaenoico (EPA) y/o gamma - linolénico (GLA)- como una forma de modular la respuesta pro-inflamatoria en la FQ. Los estudios en humanos han demostrado que es posible mejorar el perfil de ácidos grasos en la FQ, disminuir parámetros inflamatorios y, en algunos casos, mejorar parámetros clínicos relacionados con el pronóstico de los pacientes. No obstante, son necesarios más estudios para poder realizar recomendaciones clínicas basadas en la evidencia.

## 6.11.- Nutrición artificial

### Suplementación oral

Si los pacientes no consiguen alcanzar o mantener los objetivos nutricionales previstos, con las modificaciones de la dieta, se pueden adicionar suplementos nutricionales artificiales vía oral. Desde la perspectiva de la medicina basada en la evidencia podemos realizar recomendaciones únicamente con un grado C. Esto se debe a que son muy escasos los trabajos prospectivos, aleatorizados y controlados. Por otro lado, no se han realizado (ya que no sería ético) estudios en los que el grupo control no recibiera intervención nutricional (en pacientes que lo necesiten) ni tampoco se ha comparado de forma adecuada el empleo de terapia conductual (cambios de hábitos dietéticos) frente a la suplementación oral.

Los hallazgos más relevantes en pacientes con FQ serían.

1. Tanto en niños como adultos con FQ, la suplementación nutricional oral parece incrementar la energía total consumida sin reducir la ingesta calórica de alimentos naturales de forma significativa. No obstante, el empleo de suplementos que aporten gran volumen de alimentos y con poca palatabilidad puede reducir el apetito.
2. Los suplementos orales no confieren beneficios adicionales en el manejo nutricional de los sujetos con malnutrición moderada respecto al consejo dietético simple y monitorización. Así en los estudios realizados a largo plazo no se objetivan cambios significativos en el peso u otros índices antropométricos o auxológicos. Por ello, aunque los suplementos pueden emplearse, no deben considerarse como una terapia esencial en este tipo de pacientes. A corto plazo podrían ser más eficaces mejorando parámetros antropométricos (tanto en niños como adultos) o ciertos aspectos funcionales como parámetros espirométricos, el patrón de ácidos grasos o el nivel de actividad.
3. No existe una evidencia clara en la literatura acerca de cuál es el momento idóneo para realizar la suplementación. No obstante, parece lógico que las tomas

se realicen fuera de las comidas principales para asegurar que no sustituyan a los alimentos naturales. Es frecuente recomendar que se ingieran a media mañana, media tarde o antes de dormir (una o dos horas después de la cena).

En cualquier caso, su uso está ampliamente extendido con la intención de mejorar el estado nutricional de las personas con FQ. Los criterios para emplear su efecto sobre la función pulmonar y, por ende, sobre la morbi-mortalidad a largo plazo, no ha sido evaluado adecuadamente.

Como señala la revisión sistemática de la Cochrane, dado que es un método invasivo, caro, que podría tener efectos negativos sobre la imagen corporal y la autoestima de los pacientes y ante la ausencia de trabajos que evalúen su eficiencia, parece razonable reservarlo para casos individuales concretos, en los que se valoren claramente beneficios versus riesgos. Así, sólo debe emplearse cuando los métodos orales han fallado y se objetiva una desviación importante del peso o una detención severa del crecimiento. Por ello, en nuestra opinión, los criterios propuestos por los consensos (peso para la talla menor del 85% persistentemente mantenido, la pérdida de peso > 10% en los 6 meses anteriores en adultos) serían, en muchos casos concretos, excesivamente intervencionistas.

En la práctica, en la mayoría de las series, la proporción de pacientes que requieren este soporte es bajo (3%-11%) y en muchas ocasiones durante la adolescencia o en pacientes en lista de trasplante. Este tratamiento puede ser usado de forma eficaz como fuente única de nutrientes (raramente) o, más frecuentemente, como complementario a la ingesta habitual. En este caso, suele infundirse por la noche, durante 8-10 horas, terminando 1-2 h antes de la fisioterapia respiratoria de la mañana. Se suele aportar el 40-50% de las calorías totales estimadas para todo el día. En general, las enzimas pancreáticas deben administrarse antes y al final de la administración. En el caso de levantarse por la noche sería conveniente infundir una dosis extra de enzimas a través de los sistemas de nutrición enteral. Inicialmente se debe controlar la glucemia y tratar la hiperglucemia si fuera necesario. En caso de ingreso hospitalario y administración continua, lo ideal es la administración de las enzimas cada 3-4 horas.

Dado que el soporte nutricional por sonda se debe mantener durante largos periodos (generalmente meses o años) la mejor opción es nutrir mediante una gastrostomía (generalmente colocada mediante endoscopia) ya que son bien toleradas, conllevan escasas complicaciones y suelen ser mejor aceptadas que la sonda nasogástrica, ya que permite una relación social más satisfactoria.

#### 6.12.- Tipos de preparados a emplear en suplementación oral, nutrición parenteral.

Los preparados más empleados son los que aportan una alta densidad energética (en fórmulas líquidas de 1,5 a 2 kcal/ml). Son de elección las dietas poliméricas (aportan proteínas enteras).

No está definido en la literatura cuál es la mejor proporción de macronutrientes en relación al valor calórico total. De modo general, se pueden emplear dietas con aporte de macronutrientes estándar, normo o hiperproteicas (hidratos de carbono - HC-: 50-55%; lípidos-L-: 30-35%; proteínas: 15-20% del contenido calórico total). No obstante, empíricamente parece razonable emplear dietas con alto aporte de grasas en el caso de insuficiencia respiratoria severa (ej. HC: 28%, L: 55%). Si coexiste la FQ con diabetes mellitus, recomendamos emplear fórmulas "diseñadas para diabéticos" que aporten un contenido en lípidos alto (entre el 38 y el 50% del VCT) eligiendo, dependiendo del caso, una densidad calórica normal o moderadamente hipercalórica y una proporción proteica normal o elevada.

En el caso de la nutrición enteral por sonda se aplican los mismos principios. Se ha descrito que la absorción de una dieta oligomérica sin aportar enzimas es similar a la de una dieta polimérica aportando las dosis de lipasa necesarias. Se ha descrito, incluso, que, dado el bajo ritmo de infusión de la nutrición enteral, en comparación con la ingesta de alimentos naturales, sería posible absorber las dietas poliméricas, sin necesidad de aportar enzimas pancreáticas. En cualquier caso, cuando las dietas poliméricas no son bien toleradas o existe malabsorción severa, se pueden emplear dietas oligoméricas (aportan proteínas como oligopéptidos) o, raramente,

elementales (aportan aminoácidos libres) que suelen estar enriquecidas con triglicéridos de cadena media (TCM) por su facilidad de absorción, sin necesidad de lipasa o sales biliares.

Basándose en los estudios comentados acerca del perfil de ácidos grasos en personas con FQ, así como en los mecanismos fisiopatológicos que subyacen en la enfermedad, han aparecido en el mercado dietas "específicamente diseñadas" para personas con FQ que incorporan como fuente de ácidos grasos, además de AG esenciales, AG de la serie omega 3. Además, son hiperproteicas e hipercalóricas, adicionan TCM y ciertos micronutrientes a dosis más altas que las habituales. Asimismo, la dieta diseñada para el "síndrome de distrés respiratorio del adulto" (hipercalórica, alta en grasa y enriquecida en AG omega 3 y gamma - linolénico) podría ser una opción alternativa. Así, desde un punto de vista teórico, ambos tipos de dietas presentan un diseño muy atractivo, no obstante, son necesarios estudios aleatorizados y controlados que los comparen con dietas isocalóricas e isonitrógenas, para poder realizar recomendaciones definitivas basadas en la evidencia.

#### 6.13.- Nutrición parenteral

Solo está indicada en las escasas situaciones en las que el tracto gastrointestinal no está funcionalmente o es imposible acceder a él y está indicado el soporte nutricional artificial. En casos excepcionales de pacientes muy desnutridos, en espera de trasplante, en los que no es posible alcanzar los requerimientos vía enteral, puede utilizarse la nutrición parenteral como fuente complementaria.

TEMA: INTERVENCIONES DE ENFERMERÍA EN PACIENTES CON FIBROSIS QUÍSTICA DESDE LA PERSPECTIVA DE NEWMAN

#### 7.- AFETACIÓN EN ÓRGANOS

## 7.1.- Fibrosis Quística

Es una enfermedad compleja que afecta a muchos órganos del cuerpo; aunque en cada persona se puede manifestar de distinto modo y en distintos grados.

Se caracteriza por un mal funcionamiento de las glándulas de secreción externa del organismo. Esta alteración funcional puede dar lugar a diferentes síntomas y signos entre los que se encuentran:

Infecciones respiratorias recurrentes

- Tos y expectoración crónica
- Heces abundantes y malolientes
- Problemas de nutrición
- Deshidratación
- Infertilidad en varones

La afectación pulmonar es la más grave y determina el pronóstico, ya que las continuas infecciones deterioran el tejido pulmonar, provocando que en ocasiones sea necesario el trasplante. Es tan grave que puede conducir al fallecimiento de la persona. Sin embargo, un diagnóstico precoz y un tratamiento adecuado (con antibióticos, enzimas pancreáticas, dietas, fisioterapia...) puede aminorar los efectos de la patología y mejorar considerablemente su calidad de vida.

En los últimos años, gracias a los avances en investigación y los nuevos tratamientos, la esperanza de vida de las personas con FQ se ha prolongado muy notablemente y se está a la espera de comercializar nuevos medicamentos que actúan contra el defecto genético y no solamente contra los efectos de la enfermedad.

## 7.2.-El defecto del canal de cloro en la pared de las células

El defecto genético, provoca que una proteína denominada CFTR esté alterada en todas las células. Esta proteína se ubica en la pared celular, en los denominados «Canales del Cloro» por donde pasan los iones del interior de la célula al exterior y viceversa.

Al no funcionar bien esta proteína, por distintos motivos, los iones de cloro no pasan correctamente, o pasan en cantidad insuficiente por estos canales. El cloro arrastra consigo agua y otros iones.

El resultado final es que en las personas con FQ, las segregaciones de todas las glándulas exocrinas son anormalmente espesas.

En los niños con fibrosis quística (su sigla en inglés es CF), existe un funcionamiento anormal de una proteína celular denominada regulador transmembranoso en la fibrosis quística (su sigla en inglés es CFTR). El CFTR controla el flujo de agua y de ciertas sales hacia y desde las células del cuerpo. Al alterarse este flujo, la mucosidad se espesa.

### 7.3.- Insuficiencia del páncreas (IP)

Existe una fuerte correlación entre el genotipo y la enfermedad pancreática. La mayoría de los pacientes AF508 homocigotos tienen IP, mientras que los heterocigotos con una mutación parcial tienen una función pancreática residual. Habitualmente la clasificación en suficiente o insuficiente se hace por el grado de esteatorrea.

### 7.4.- Pancreatitis

La afectación del páncreas comienza desde la vida fetal, entre la 28 y 32 semana de gestación, con la detención del desarrollo acinar. Al año de edad se ha producido ya destrucción acinar avanzada con sustitución por tejido fibroso y grasa. Posteriormente desaparecen del todo los conductillos, los ácinos, los lóbulos e

islotes pancreáticos, siendo sustituidos por zonas atróficas. Estos cambios tardíos pueden contribuir a la formación de quistes y calcificaciones. Las manifestaciones clínicas de la alteración pancreática se deben a la pérdida de la función de los ácinos y de los conductos. Se reduce la secreción de agua, bicarbonato y enzimas, dando lugar a una mal digestión de grasas y proteínas, que es la causa de las manifestaciones gastroenterológicas más floridas, como la diarrea crónica con esteatorrea, creatorrea y disminución de la absorción de vitaminas liposolubles. Protocolos diagnósticos y terapéuticos en pediatría La IP se controla con suplementación enzimática para conseguir las mínimas pérdidas fecales de grasas, vitaminas, proteínas y ácidos biliares, permitiendo una dieta variada, sin restricciones. Pancreatitis

La pancreatitis es una complicación relativamente frecuente, en torno al 15%, en los pacientes con FQ que son suficientes pancreáticos, siendo excepcional en los que tienen IP. Un 10% de los pacientes diagnosticados de pancreatitis tienen una mutación con alteración de la proteína CFTR. El diagnóstico de pancreatitis debe confirmarse o descartarse en todos los pacientes con dolor abdominal acompañado de vómitos y aumento de la amilasa y lipasa séricas. También es importante recordar que en todos los pacientes con pancreatitis idiopática debe descartarse el diagnóstico de FQ. El tratamiento de los episodios

de pancreatitis en pacientes con FQ es sintomático, como en otros pacientes sin FQ.

#### 7.5.- Enfermedad hepática asociada con la FQ

La enfermedad hepática es silente en la mayoría de los pacientes, poniéndose de manifiesto cuando se presentan las complicaciones. El aumento de la esperanza de vida pone en evidencia la existencia de alteraciones hepáticas. La proteína CFTR se ha localizado en el epitelio de los conductos biliares, lo que sugiere que la secreción de electrólitos puede estar alterada en la bilis de estos pacientes. La lesión patognomónica es la cirrosis biliar focal que se localiza en los conductillos biliares y colangiomas. La lesión se inicia por la obstrucción de estos conductillos con

tapones de secreciones espesas, eosinofílicas y con características PAS positivas. El desbordamiento de la secreción biliar hepatocitaria y la secreción de mucina del epitelio biliar, denso y anormal, parece provocar una respuesta inflamatoria de neutrófilos, dando lugar a una proliferación, obstrucción y colangiolititis que estimulan la fibrosis de las zonas lesionadas. En algunos casos, la cirrosis biliar focal evoluciona hacia una cirrosis biliar multilobulillar que con frecuencia se manifiesta con hipertensión portal, varices esofágicas y más raramente insuficiencia hepática. Algunos pacientes llegan a precisar trasplante hepático. La esteatosis hepática es un hallazgo relativamente frecuente en los pacientes con FQ. En general es una alteración benigna, pero debe valorarse cuidadosamente especialmente en los pacientes con malnutrición. En el periodo neonatal, la colostasis puede ser un signo precoz de FQ. Este cuadro se produce por el espesamiento de las secreciones biliares y se resuelve espontáneamente entre los 2 y 3 meses. Las alteraciones bioquímicas pueden presentarse precozmente con aumentos leves de transaminasas, fosfatasa alcalina (fracción hepática) y gammaglutamil transpeptidasa, pero existe poca correlación entre estas alteraciones y el cuadro histopatológico. Además, valores normales no descartan la existencia de hepatopatía avanzada. La alteración de parámetros bioquímicos, como el aumento de las transaminasas o la fracción hepática de la fosfatasa alcalina, son señales de alarma para sospechar la hepatopatía. La ecografía es un método no invasivo y accesible para detectar la alteración del parénquima hepático, indicando la existencia de esteatosis o cirrosis.

La gammagrafía hepa101 Gastroenterología hepatobiliar es útil para valorar la función hepatobiliar. La utilidad de la biopsia percutánea es limitada por la posibilidad de error que se deriva de la distribución desigual de las lesiones, pero ayuda a diferenciar la cirrosis biliar focal de la multilobulillar. En el momento actual, el tratamiento se basa en la administración de ácido úrico (AUC), dirigido a disminuir la viscosidad de la secreción biliar y obtener una bilis más fluida y menos tóxica por ser más rica en ácidos biliares hidrofílicos. La dosis recomendada es de 20 mg/kg cada 12 horas. La administración debe comenzarse

desde el momento en que se detecta alteración hepática, aunque es posible que en un futuro próximo se recomiende el tratamiento profiláctico.

## 7.6.- Prevalencia

Las series clínicas refieren una amplia variabilidad de la afectación hepática, debido a que no existe un test específico y sensible de diagnóstico. Por esta razón las frecuencias descritas deben ser tomadas como estimaciones, ya que dependen de la edad de la población estudiada y de la metodología usada para su detección.

La mayoría de los estudios son retrospectivos o transversales y se basan en hallazgos clínicos tales como hepatomegalia, esplenomegalia o signos de hipertensión portal; alteraciones de los enzimas hepáticos; o alteraciones de la estructura hepática valorada mediante ultrasonografía. La biopsia hepática, prueba de oro de las hepatopatías crónicas, no suele formar parte habitual del diagnóstico porque durante muchos años las lesiones son parcheadas.

De los escasos estudios prospectivos realizados, Colombo, en una cohorte de 189 pacientes con FQ, seguidos durante 10 años, reporta hepatomegalia en el 30%, elevación de los enzimas hepáticos en el 17% y esplenomegalia en el 5,6%.

En el 17% de los pacientes coexistía hepatomegalia, alteraciones en la ecografía hepática y/o de los enzimas hepáticos. Estos resultados son similares a los descritos por Gaskin en una serie australiana. Lindblad, en una cohorte de pacientes con FQ, seguidos durante 15 años, describe alteración de los enzimas hepáticos en el 25% de los niños mayores de 4 años, y cirrosis o fibrosis avanzada, confirmada por biopsia, en el 10%. La hepatopatía con enfermedad clínica evidente estaba presente en el 4% de los casos.

Todos los estudios coinciden en que es más frecuente en varones, que la afectación hepática severa aparece en la pubertad o prepuberal, y que ocurre en pacientes con insuficiencia pancreática.

El íleo meconial (IM) y su equivalente, el síndrome de obstrucción intestinal distal (SOID), han sido considerados por algunos autores como factor de riesgo del desarrollo de cirrosis, hecho no confirmado en todas las series.

### 7.7.- Patogénesis

#### Defecto genético en el epitelio biliar

El gen CFTR normal se ha aislado en el epitelio de los colangioloos y en los conductos intra y extrahepáticos y de la vesícula biliar. La proteína CFTR se localiza en la parte apical de las células biliares, no localizándose en los hepatocitos ni en otras células hepáticas, por lo que la FQ constituye la única enfermedad congénita hereditaria hepática donde el defecto primario reside en la célula ductal.

La función de la CFTR en el epitelio del conducto biliar es actuar como un canal de cloro de baja conductancia regulado por el AMPc.

El potencial negativo que ejerce el cloro arrastra sodio y agua del espacio extracelular fluidificando la bilis. En la luz del conducto biliar el cloro se intercambia por bicarbonato, alcalinizándose la bilis.

Además, la CFTR parece regular otras cadenas iónicas como la de Na/H.

El mal funcionamiento o la ausencia de CFTR conduce a una bilis espesa, menos alcalina, que se acumula dentro del árbol biliar.

Aunque todos los pacientes con FQ tienen la CFTR alterada, solamente algunos desarrollan enfermedad hepática.

Sin embargo, no se han encontrado mutaciones específicas asociadas a la hepatopatía, si bien el desarrollo de la misma es excepcional en los pacientes con suficiencia pancreática, lo que implica que la afectación hepática va asociada a mutaciones graves, con ausencia de la proteína.

El grado variable en la severidad y curso clínico habla de otros factores genéticos o ambientales implicados. Se ha encontrado un mayor riesgo a padecer enfermedad severa hepática en los pacientes con el haplotipo HLA: B7, DR15, DQ6.

La predominancia del sexo masculino aboga a favor de factores endocrinos en la secreción biliar.

El funcionamiento de otros canales de cloro dependientes de calcio y proteína G, puede contribuir a paliar el defecto de la CFTR anómala.

#### 7.8.- Patogenia de la lesión hepática

Además de la obstrucción de los canalículos por el defecto básico, otros mecanismos están implicados en la lesión hepática: la secreción de mucina anómala puesta en evidencia por el aumento de secreción de condroitinsulfato, la lesión del hepatocito secundaria a la retención de los ácidos biliares endógenos, y la producción de radicales libres que aumentan la lipoperoxidación.

También la estasis biliar puede incrementar la susceptibilidad del epitelio biliar a agentes infecciosos o productos tóxicos contenidos en la bilis y que se traducen histológicamente en lesiones de colangitis.

La producción de citocinas inflamatorias y factores de crecimiento estimulan las células estrelladas para la producción de colágeno conduciendo a la fibrosis. La naturaleza focal y el entramado que forman los canalículos hacen que no se manifiesten los signos de colestasis y que la función hepática se mantenga indemne por mucho tiempo.

El tipo de lesión hepática observada en la FQ varía con la edad. En el periodo neonatal se observa obstrucción de la luz de los canalículos biliares por material eosinofílico, en las zonas periportales, acompañado de grados variables de celularidad de tipo inflamatorio.

En el niño más mayor predomina la fibrosis biliar focal de forma parcheada, con zonas hepáticas indemnes. Estas lesiones pueden progresar y confluir unas con otras hasta formar la cirrosis multilobular. A menudo se observan cambios menos severos con fibrosis periportal, proliferación ductular e inflamación de los espacios porta. La esteatosis hepática es otro tipo de lesión frecuentemente observada, tanto de forma aislada como acompañando a las lesiones anteriores.

#### 7.9.- Hallazgos clínicos

- Colestasis neonatal. En estos casos existe ictericia con aumento de bilirrubina directa, acolia, coluria y hepatomegalia. En ocasiones el cuadro es tan intenso que obliga a descartar atresia de vías biliares. Esta forma de presentación es infrecuente y a menudo acompaña al íleo meconial. La colestasis se resuelve con el tiempo, dejando grados variables de fibrosis hepática.
- Esteatosis hepática. Se caracteriza por hepatomegalia con hígado blando y sin signos de hipertensión portal. La ecografía hepática muestra un aumento difuso de la ecogenicidad. Se asocia a malnutrición grave, aunque también la pueden presentar pacientes bien nutridos.

#### 7.10.- Etiología de desnutrición

Su etiología parece ser multifactorial por deficiencias de ácidos grasos esenciales, déficit de factores antioxidantes, carnitina, alteración de las lipoproteínas, e incremento de citocinas, principalmente de TNF. No se conoce si en la FQ la esteatosis puede condicionar la evolución a cirrosis.

- Hepatomegalia asintomática. Esta forma de presentación es la más frecuente en la pubertad y edad escolar. La hepatomegalia presenta aumento de la consistencia y frecuentemente va acompañada de esplenomegalia.

- Colelitiasis. Cursa en general de forma asintomática, aunque en ocasiones se observan los signos típicos de dolor en cuadrante derecho que se irradia a hombro y escápula, con vómitos y náuseas que empeoran con la comida. El diagnóstico es fácil mediante ecografía. La existencia de fiebre obliga a descartar colecistitis.
- Hipertensión portal. La cirrosis multilobular representa el estadio más avanzado de la lesión hepática. En esta situación la esplenomegalia es evidente.

Los síntomas de anemia inexplicada, vómitos hemáticos o melenas, son muy sugestivos de varices esofágicas.

La ascitis, encefalopatía y alteraciones de la coagulación, se observan en la fase de cirrosis descompensada y fallo hepático. Esta situación es una indicación absoluta de trasplante hepático.

#### 7.11.- Diabetes

En la FQ existe una alteración del páncreas exocrino y endocrino. Las anomalías del metabolismo hidrocarbonado secundarias al déficit de insulina son alteraciones de aparición tardía en el proceso evolutivo de la enfermedad. Debido a los avances en el tratamiento de las complicaciones pulmonares, hoy muchos de estos enfermos sobreviven hasta la edad adulta, y este incremento en la expectativa de vida hace que el diagnóstico de las alteraciones del metabolismo glucídico sea cada vez más frecuente.

La DM en la FQ es la forma más frecuente de diabetes no autoinmune. La alteración hidrocarbonada ocurre exclusivamente en los pacientes con IP exocrina asociada. Suele aparecer en la segunda década de la vida; el pico de edad de comienzo está entre los 15 y los 24 años. La alteración de la tolerancia a la glucosa y la diabetes se deben a una progresiva fibrosis pancreática y al reemplazo del tejido normal por tejido graso, que lleva a una disminución de las células  $\beta$  y a una disminución de la secreción de insulina responsable de la intolerancia a la glucosa y la dependencia

de la insulina. Para el diagnóstico es preciso tener en cuenta que lo característico de la alteración hidrocarbonada es la presencia de hipoinsulinemia e hipoglucagonemia. El despistaje de DM debe ser realizado después del inicio de la pubertad, por medio de un test de sobrecarga oral de glucosa anual y la determinación de la HbA1c. La mayoría de las veces el diagnóstico se hace por estudios de rutina y sólo en algunos casos se sospecha por la clínica de pérdida de peso, astenia o un aumento de las exacerbaciones infecciosas pulmonares. El tratamiento debe iniciarse en cuanto se establezca el diagnóstico de DM, ya que, según algunos estudios, el estado prediabético se asocia a un declive insidioso de la función pulmonar que puede ser reversible con el tratamiento insulínico. Las pautas de tratamiento insulínico deben ser individualizadas. Glándulas sudoríparas. Los pacientes con FQ eliminan cuatro veces más sodio por el sudor que los sujetos sanos, y el exceso de sudoración puede producir liberación de aldosterona, retención renal de sal y deshidratación. Las situaciones de aumento de la temperatura ambiental, la fiebre, el ejercicio físico, los factores de estrés, vómitos o diarrea pueden llevar al cuadro de deshidratación con alcalosis metabólica por hipocloremia e hipocaliemia. Esta complicación es frecuente durante la época estival y debe ser prevenida recomendando la ingesta adicional de 1 a 4 g de sal por día, según la edad del paciente. Protocolos diagnósticos y terapéuticos en pediatría.

#### 7.12.- Tratamiento para los diversos órganos afectados

La utilización de enzimas pancreáticas en los pacientes con insuficiencia pancreática, una nutrición adecuada, la limpieza mecánica de las secreciones purulentas del tracto respiratorio inferior y el tratamiento antibiótico enérgico de las exacerbaciones pulmonares son las bases del tratamiento de la FQ. Todas estas atenciones precisan la colaboración de distintos especialistas y deben centralizarse en unidades multidisciplinarias especializadas. Otras terapéuticas adyuvantes son los broncodilatadores, la terapia antiinflamatoria (ibuprofeno, corticoides en algunos

casos), DNasa y las soluciones salinas hipertónicas. El trasplante pulmonar es la última opción terapéutica en los pacientes con enfermedad pulmonar crónica que es incompatible con la supervivencia a pesar de haber recibido un tratamiento médico intensivo. Otras opciones como la terapia intracelular y la terapia génica están aún en fase de investigación.

En el aparato reproductor, las secreciones espesas pueden provocar obstrucciones y afectar el desarrollo y funcionamiento de los órganos sexuales.

Cerca del 98 por ciento de los hombres con CF presentan obstrucción del conducto espermático y son estériles. Las mujeres también presentan un aumento de la mucosidad cervical espesa que puede provocar una disminución de la fertilidad

Entre los síntomas que pueden presentarse debido a los efectos de la CF en el aparato reproductor, se incluyen los siguientes:

- desarrollo sexual tardío
- ausencia o interrupción de la menstruación
- irregularidades en el período menstrual
- inflamación del cuello uterino
- infertilidad o esterilidad

### 7.13.- Fibrosis quística y reproducción

La reproducción es un tema que preocupa a todos los jóvenes con FQ y a los miembros de la saga familiar en la que aparece un hijo/a con este problema. El deseo de reproducirse y el temor a que pueda aparecer otro miembro en una situación parecida hace que esta situación sea vivida por estas parejas y familiares con inquietud y ansiedad.

En el contexto de la reproducción hemos de diferenciar dos situaciones; la de los pacientes que tienen FQ y la de los pacientes que no tienen FQ, pero son portadores de la enfermedad:

1. Pacientes con Fibrosis Quística.

La FQ afecta de manera importante a la reproducción, de manera que la mayoría de los hombres con FQ (97%) y el 20% de las mujeres presentan una incapacidad para poder llegar a tener hijos propios/ biológicos.

En el caso del varón, esta incapacidad se debe a anomalías en los conductos reproductivos y al espesor de las secreciones lo que da lugar a la obstrucción de los conductos deferentes y con ello a una azoospermia (ausencia de espermatozoides en el eyaculado).

En cuanto a la mujer, la esterilidad se puede deber a causas, como: que el moco cervical sea viscoso lo que puede dificultar el paso del espermatozoides, que las trompas de Falopio pueden tener una espesa secreción lo que dificulta el transporte del óvulo desde el ovario, que el útero puede no estar bien preparado para recibir el óvulo fertilizado o que a veces la ovulación no se produce regularmente (posible).

2. Pacientes portadores de FQ. Son sujetos completamente sanos, que no presentan problemas de reproducción debidos a la FQ. En su caso, el problema radica en la necesidad que tiene la pareja de obtener recién nacidos libres de la enfermedad, cuando ambos miembros de la pareja son portadores de FQ.

Tres son los retos que se deben atender en ambos casos:

3. La consecución de una gestación con los gametos, (espermatozoides u óvulos), propios de los pacientes que padecen FQ (hasta hace poco las únicas opciones reproductivas de estas personas eran la adopción o la inseminación artificial).

4. La obtención de recién nacidos libres de enfermedad cuando ambos progenitores son portadores de la enfermedad

5. Conseguir que el embarazo evolucione de manera satisfactoria, en el caso de las pacientes con FQ.

## OBTENCIÓN DE GAMETOS DE PACIENTES CON FQ.

### Gametos Masculinos

Actualmente es posible la obtención de gametos masculinos mediante la micro aspiración del espermatozoide, obtenido a través de microcirugía testicular.

Este método combinado con la técnica de inyección intracitoplasmática del espermatozoide en el óvulo (en adelante ICSI), permite que estos pacientes puedan obtener gestaciones con sus propios gametos en porcentajes semejantes a la fecundación in vitro (en adelante FIV) convencional.

La recuperación espermática mediante micro aspiración es una técnica que se realiza bajo anestesia local y que permite la extracción de uno o varios fragmentos de pulpa testicular, los cuales son depositados en un recipiente que contiene el medio de cultivo.

En el laboratorio se procede a la recuperación de los espermatozoides, quienes son sometidos a un proceso de revitalización que permite la selección de un espermatozoide de buena calidad.

La técnica de ICSI consiste en la inyección de dicho espermatozoide en el óvulo. Para realizar esto se efectúa un procedimiento idéntico al de la fecundación in Vitro (FIV) con la única variante de que, en lugar de incubar los espermatozoides

con el óvulo, a éste le es inyectado un espermatozoide. Se utiliza un equipo denominado micro manipulador que permite con una pipeta sostener el óvulo y con otra pipeta más delgada inyectar el espermatozoide dentro del óvulo.

### GAMETOS FEMENINOS

Como hemos comentado un 20% de las pacientes con FQ presentan problemas para quedar embarazadas, siendo estas pacientes subsidiarias de los programas de fecundación asistida, para la

obtención de ovocitos de las pacientes. Dentro de estos programas de fecundación asistida, la fertilización in vitro es probablemente el método más conocido. Llevada a cabo por primera vez en 1978, su esencia es llevar a cabo en el laboratorio la fusión de un óvulo y un espermatozoide.

En la FIV, el primer paso es cosechar una gran cantidad de óvulos de estas pacientes. Para ello será necesario administrarles una serie de medicamentos hormonales, como el Clomífero, la hMG (mezcla de FSH + LH) o la FSH pura, durante un período de aproximadamente diez días. El fin de estas hormonas es estimular el Método ICSI.

Desarrollo de numerosos folículos ováricos, lo que llevará consigo el desarrollo de varios óvulos (uno por folículo). Este proceso requiere de un control regular y periódico de la mujer, lo que obliga a que se le realicen de manera regular análisis de sangre, a fin de medir los niveles de hormonas en sangre, y controles ecográficos que permitirán observar detalladamente el desarrollo de los folículos. Una vez que los óvulos han madurado, pero antes de su liberación, el ginecólogo procederá a la punción de cada uno de los folículos a fin de extraer los ovocitos maduros, los cuales serán depositados en un recipiente estéril y posteriormente fertilizados por los espermatozoides de su pareja. Para poder extraer los óvulos, a la paciente se le administrará un anestésico que no la dormirá por completo pero que hará que no sienta dolor. El número total de óvulos cosechados por este método puede variar considerablemente de una paciente a otra, oscilando entre 3-4 hasta 15-20 óvulos por paciente. Esta variación depende fundamentalmente de la sensibilidad de los ovarios a las hormonas administradas, siendo la edad un parámetro clave para esta sensibilidad.

#### 7.14.- Repercusión del embarazo sobre la fibrosis quística.

Los cambios fisiológicos del embarazo son bien tolerados por las gestantes sanas. Sin embargo, la adaptación es peor en las gestantes con FQ.

Durante el embarazo, hay un aumento de la ventilación al minuto en reposo, que al término del embarazo puede llegar a ser de hasta un 150 % de los valores normales. Este aumento es secundario al aumento del consumo de oxígeno y al incremento de la carga de dióxido de carbono que tiene lugar durante el embarazo. Otro factor adicional es la progesterona circulante, que estimula la ventilación. El aumento del contenido abdominal y el desplazamiento del diafragma conducen a una disminución del volumen residual funcional y del volumen residual. Además, el embarazo se acompaña de sutiles alteraciones en el intercambio gaseoso con un ensanchamiento del gradiente de oxígeno alveolararterial, que es más pronunciado en posición supina.

Durante el embarazo, tanto el gasto cardíaco como el volumen sanguíneo aumentan; el primero alcanza una meseta entre las 20-28 semanas y el segundo puede llegar a ser del 50 % del valor basal. Sin embargo, durante el parto, el volumen sanguíneo aumenta de forma brusca, en parte debido al flujo de del útero contráctil, y se incrementa aún más en el puerperio debido al aumento del retorno venoso tras la descompresión de la cava inferior. Ésta es la causa de que las mujeres con FQ con enfermedad avanzada puedan sufrir una hipertensión pulmonar con grave riesgo de colapso cardiovascular y elevada mortalidad materna.

Además, los requerimientos nutricionales durante el embarazo se incrementan en condiciones normales en unas 300 kcal/día, tendentes a cubrir las necesidades tanto de la madre como del feto a lo largo del proceso reproductivo.

Puesto que la mayoría de estas pacientes tiene una insuficiencia pancreática exocrina con disminución de las enzimas digestivas y de iones bicarbonato, las alteraciones digestivas, malabsorción y malnutrición son problemas frecuentes en ese tipo de pacientes.

Todos estos problemas justifican que, aun en las mejores condiciones maternas, nos encontremos ante una gestación de alto riesgo en la que es más posible encontrar complicaciones que nos conduzcan a un resultado final desfavorable tanto para la madre como para su hijo. Por eso, toda mujer que padezca esta enfermedad y que se plantee tener un hijo debe conocer los riesgos que supone el

embarazo para su estado de salud y para su descendencia. De ahí la necesidad ineludible de que todas ellas no sólo planifiquen su embarazo, sino que realicen una asistencia preconcepcional para valorar los riesgos y mejorar su estado de salud previo al inicio de la concepción.

**TEMA: INTERVENCIONES DE ENFERMERÍA EN PACIENTES CON FIBROSIS QUÍSTICA DESDE LA PERCEPCION DE NEWMAN.**

**8. CUIDADOS E INTERVENCIONES DE ENFERMERÍA ENTORNO A PACIENTES CON FIBROSIS QUÍSTICA**

La enfermera es la persona que interrelaciona y coordina al equipo asistencial con el paciente y su familia. Precisa de dedicación preferente, conocimiento adecuado de la enfermedad y una especial sensibilidad hacia este grupo de pacientes, siendo esta relación en el día a día con los enfermos lo que le va a permitir conocer los diferentes problemas de los enfermos, de tal forma que puedan ser resueltos precozmente y con más facilidad.

Las acciones orientadoras por enfermería se encuadran dentro de los propósitos de programas de enseñanzas y cuidados paliativos a los diferentes usuarios, orientados a cubrir las necesidades de salud que presentan estos pacientes.

Es importante que el profesional de enfermería sea un eje fundamental en el contexto del de educación y cuidado para la Salud. Cada acción que el personal de enfermería brinde a las pacientes con Fibrosis Quística debe ir con su correspondiente asignación de responsabilidad.

Es coherente argumentar, que las acciones orientadoras por parte del profesional de enfermería deben ser: diarias, ligadas a cambios y comprometidas al mejoramiento de la salud y para que el paciente mejore su calidad de vida.

Es la persona responsable de determinar diferentes situaciones adversas referentes al tratamiento administrado, problemas psicológicos, sociales, económicos o familiares, resolviendo en la medida que le sea posible estos

problemas, además sabe, conoce y asiste con los pacientes que tienen consulta y a los ingresados en el hospital.

Una labor muy importante es la de educar y sensibilizar a los pacientes y sus familias.

Habitualmente es el especialista en aparato respiratorio el Coordinador de la Unidad de FQ y encabeza el equipo encargado del cuidado y manejo de estos pacientes.

Su función principal va a ser coordinar la asistencia e insistir en la importancia de enseñar al enfermo y su familia, en sucesivas y no excesivamente prolongadas entrevistas, todo lo relacionado con la enfermedad, analizando los beneficios a corto, medio y largo plazo de su adecuado tratamiento.

## 8.2.- Atención de enfermería

### 8.2.1 Proceso de atención de enfermería

El Proceso de Enfermería o Proceso de Atención de Enfermería (PAE) es un método sistemático de brindar cuidados humanistas eficientes centrados en el logro de resultados esperados, apoyándose en un modelo científico realizado por un profesional de enfermería. Es un método sistemático y organizado para administrar cuidados individualizados, de acuerdo con el enfoque básico de que cada persona o grupo de ellas responde de forma distinta ante una alteración real o potencial de la salud.

Originalmente fue una forma adaptada de resolución de problemas, y está clasificado como una teoría deductiva en sí misma.

El uso del proceso de enfermería permite crear un plan de cuidados centrado en las respuestas humanas. El proceso de enfermería trata a la persona como un todo; el paciente es un individuo único, que necesita atenciones de enfermería enfocadas específicamente a él y no sólo a su enfermedad.

El proceso de enfermería es la aplicación del método científico en la práctica asistencial de la disciplina, de modo que se pueda ofrecer, desde una perspectiva lógica y racional, enfocada en las necesidades fisiológicas del

paciente, en las de seguridad y protección, amor y pertenencia, autoestima y autorrealización de tal forma que su cuidado sea integral.

Es un sistema de planificación en la ejecución de los cuidados de enfermería compuesto de cinco pasos: valoración, diagnóstico, planificación, ejecución y evaluación.

### 8.3.- Objetivos del PAE

El objetivo principal del PAE es constituir una estructura que pueda cubrir, individualizando las necesidades del paciente, la familia y la comunidad. También:

1. Identificar las necesidades reales y potenciales del paciente, familia y comunidad.
2. Establecer planes de cuidados individuales, familiares o comunitarios.
3. Actuar para cubrir y resolver problemas, prevenir o curar la enfermedad.

#### Objetivos

- Contribuir a la educación médica del personal de enfermería, para así mejorar la calidad en la atención de los pacientes con FQ.
- Divulgar las principales características de la FQ, identificando las manifestaciones clínicas más frecuentes en estos pacientes.
- Identificar deficiencias en los PAE y desarrollar un Plan de Cuidados de Enfermería estandarizado para estos pacientes.

- Aplicación de un plan de actuación de cuidados enfermeros sobre los diagnósticos de Enfermería detectados en la alteración del aparato respiratorio a consecuencia de la fibrosis quística.

#### 8.4.- Generalidades de FQ.

Es una enfermedad crónica y degenerativa que afecta principalmente a los sistemas respiratorio y digestivo. Según revelan los estudios, la incidencia en nuestro país es de un caso cada 5.000 nacidos vivos, siendo uno de cada 35 habitantes portador sano de la enfermedad.

La Asociación Europea de Fibrosis Quística, marcan como objetivo mejorar la calidad y esperanza de vida de las personas que tienen esta patología, celebrando cada año la semana internacional de la fibrosis quística, haciendo visibles los pormenores que sufren estos pacientes y dando a conocer la enfermedad al resto del mundo.

#### 8.5.- CUIDADOS DE ENFERMERÍA

Como bien se menciona anteriormente, los cuidados irán encaminados a mejorar la calidad de vida de estos pacientes. Los profesionales de Enfermería brindarán una serie de cuidados tales como:

- Mantenimiento de la permeabilidad de las vías respiratorias.
- Evaluación de las características de las respiraciones.
- Observar cambios de la frecuencia respiratoria y la profundidad de las respiraciones.
- Examinar la aparición de polipnea, aleteo nasal, utilización de músculos accesorios para respirar.

- Siempre que sea necesario se realizar aspiración de secreciones.
- Usar de forma adecuada los sistemas de inhalación como: cartuchos presurizados, nebulizadores, inhaladores de polvo seco, cámaras de inhalación.
- Garantizar la ingestión correcta de líquidos.
- Facilitar una atmósfera húmeda.
- Estimular la tos
- Efectuar fisioterapia respiratoria y drenaje postural.
- Valorar la densidad de las secreciones y la capacidad del paciente para expulsarlas.
- Examinar si existen reacciones adversas a los medicamentos indicados que favorecen la respiración.
- Evitar que el paciente realice comidas copiosas e ingiera alimentos que provoquen distensión abdominal.
- Aportar una dieta rica en calorías, proteínas e hidratos de carbono, evitando así problemas de desnutrición y de crecimiento.
- Suministrar enzimas pancreáticas y suplementos vitamínicos.
- Examinar la presencia de reacciones secundarias a los antibióticos.
- Enseñar a los padres o al paciente cómo administrar el tratamiento y explicarles los posibles efectos adversos de los mismos.
- Utilizar medidas para el control de infecciones, tales como: lavado de manos, no compartir equipos de fisioterapia, no dejar al descubierto muestras de esputo, etc.
- Educar a los pacientes para que lleven a cabo métodos preventivos para evitar contagios como lavado de manos, eliminación de pañuelos sucios, no

compartir utensilios como vasos y cubiertos, cubrirse la boca al toser, no toser sobre otros y evitar que otros tosan sobre ellos.

- Valorar la situación domiciliaria de cada paciente y aplicar las medidas protectoras factibles.
- Comunicar al paciente que evite los espacios cerrados y el hacinamiento.
- Valorar el grado de tolerancia a la actividad.
- Prestar apoyo psicológico a la familia por la sobrecarga de cuidados que conlleva esta enfermedad, al ser una enfermedad crónica.
- Vigilar posibles signos de rechazo o de sobreprotección de los padres.
- Derivar a la familia a grupos de apoyos y a servicios sociales adecuados.
- Controlar la aparición de posibles signos de depresión en el niño o en los miembros de la familia.
- Animar a la expresión de sentimientos y miedos.
- Enseñar ejercicios o actividades de relajación para disminuir la ansiedad.

#### 8.6.- Plan de cuidados

Diagnóstico de enfermería:

Limpieza ineficaz de las vías respiratorias relacionada con aumento de secreciones e inflamación. Expectativas: Mantener la permeabilidad de las vías aéreas, evidenciado por ausencia de disnea o taquipnea, acompañado de fluidificación de las secreciones.

Acciones de enfermería:

- Evaluar las características de las respiraciones.

- Observar cambios de la frecuencia respiratoria y la profundidad de las respiraciones.
- Observar aparición de polipnea, aleteo nasal, utilización de músculos accesorios para respirar.
- Aspirar secreciones siempre que sea necesario.
  
- Colocar al paciente en posición semifowler.
- Ayudar al paciente a expectorar proporcionándole nebulizaciones adecuadas.
- Asegurar la ingestión adecuada de líquidos.
- Proporcionar atmósfera húmeda.
- Estimular la tos.
- Valorar densidad de secreciones y la capacidad del paciente para expulsarlas.

Diagnóstico de enfermería:

Patrón respiratorio ineficaz relacionado con proceso inflamatorio. Expectativas: Recupere patrón respiratorio observando respiraciones no trabajosas y frecuencia respiratoria dentro de límites normales.

Acciones de enfermería:

- Mantener permeables las vías respiratorias Auscultar tórax para comprobar características de los ruidos respiratorios y presencia de secreciones.
- Evitar comidas copiosas y alimentos que puedan provocar distensión abdominal.
- Observar reacciones adversas de medicamentos indicados para favorecer la respiración.
- Colocar al niño en posición de máxima eficacia respiratoria.

Diagnóstico de enfermería:

Temor/ansiedad relacionado con hospitalización y con dificultad respiratoria.  
Expectativas: Desaparezca el temor y la ansiedad observando que mantenga la calma y responda positivamente a las medidas adoptadas por su comodidad.

Acciones de enfermería:

- Explicar al niño y/o familiares los procedimientos y equipos que no le resulten familiares.
- Permanecer a su lado durante las intervenciones.
- Emplear modales tranquilos.
- Mantener actitudes relajadas.
- Evitar cualquier actividad que genere más ansiedad de la que ya tiene.
- Proporcionar objetos que den seguridad al niño, como juguetes, etc.
- Conocer y respetar el ciclo sueño reposo del niño al planear las actividades de enfermería.

Diagnóstico de enfermería:

Potencial de lesión relacionado con presencia de microorganismos infecciosos.  
Expectativas: Disminuya riesgo de lesión constatando que los síntomas del niño disminuyan de forma evidente.

Acciones de enfermería:

- Observar reacciones de los antibióticos.
- Emplear medidas apropiadas de control de infecciones (lavado de manos, no compartir equipos de fisioterapia, no dejar muestras de esputo descubiertas, etc.)
- Enseñar dichas medidas a los padres y al resto del personal que interviene en sus cuidados.
- Enseñar a los pacientes métodos preventivos para evitar contagios (lavado de manos, eliminación de pañuelos sucios, no compartir utensilios como

vasos y cubiertos, cubrirse la boca al toser, no toser sobre otros y evitar que otros tosan sobre ellos.

- Valorar la situación doméstica y aplicar en cada caso las medidas protectoras factibles.

Diagnóstico de enfermería:

Deterioro del intercambio gaseoso relacionado con aumento en la producción de moco. Expectativas: Reciba aporte óptimo de oxígeno constatando respiraciones entre límites normales y la no-aparición de signos de hipoxia.

Acciones de enfermería:

- Valorar estado respiratorio cada 4 horas.
- Valorar frecuencia respiratoria y auscultar los campos pulmonares.
- Observar aparición de signos y síntomas que evidencien hipoxia.
- Realizar fisioterapia respiratoria.
- Realizar drenaje postural.
- Humidificar aire inspirado.
- Aumentar Ingesta de líquidos.

Diagnóstico de enfermería: Alteración de la nutrición por defecto relacionada con malabsorción de nutrientes. Expectativas: Mejore su estado nutricional constatándose una pérdida mínima de peso, turgencia cutánea adecuada y aumento de las ingestas.

Acciones de enfermería:

- Proporcionar una dieta conforme a las preferencias del niño y a su capacidad de ingerir alimentos.
- Pesar al niño cada día, a la misma hora y en la misma pesa.
- Administrar enzimas pancreáticas y suplementos vitamínicos.

- Aportar dieta rica en calorías, proteínas e hidratos de carbono.

#### Diagnóstico de enfermería:

Potencial de infección relacionado con aumento en la producción de moco y exposición a gérmenes patógenos. Expectativas: No presente signos de infección evidenciado por la no aparición de fiebre, escalofríos o aumento de la frecuencia respiratoria.

#### Acciones de enfermería:

- Controlar signos vitales enfatizando en la temperatura y frecuencia cardiaca.
- Realizar controles seriados de recuento leucocitario.
- Evitar exponer al niño en lugares donde otras personas presenten enfermedades infecciosas.
- Observar reacciones secundarias a los antibióticos.
- Evitar que el niño conviva en habitaciones hacinadas.
- Aumentar la fluidificación de secreciones.

#### Diagnóstico de enfermería:

Intolerancia a la actividad relacionada con desequilibrio entre aporte y demanda de oxígeno. Intolerancia a la actividad relacionada con desequilibrio entre aporte y demanda de oxígeno. Expectativas: Realice actividades apropiadas.

#### Acciones de enfermería:

- Fomentar actividades apropiadas a la capacidad de cada niño.
- Valorar grado de tolerancia a la actividad.
- Proporcionar amplias oportunidades de reposo y actividades tranquilas.
- Mantener a su alcance los objetos que pueda necesitar.
- Ayudar al niño en sus actividades sociales y escolares.
- Excusar al niño de ciertas actividades físicas en la escuela.

Diagnóstico de enfermería:

Potencial de lesión relacionado con desequilibrio hidroelectrolítico. Expectativas: Disminuya riesgo de lesión conservando estables las concentraciones de electrolitos.

Acciones de enfermería:

- Observar signos y síntomas de deshidratación.
- Mantener un estado de hidratación adecuado.
- Aumentar el aporte de sal en todas las comidas.
- Vigilar la frecuencia respiratoria y cardíaca.

Diagnóstico de enfermería:

Alteración de los procesos familiares relacionado con hospitalización y/o enfermedad crónica. Expectativas: Restablezca la familia su ritmo normal observando la participación positiva de la misma en el cuidado del niño.

Acciones de enfermería:

- Reconocer la preocupación familiar y la necesidad de información y apoyo.
- Explicar el tratamiento y la conducta del niño.
- Proporcionar ayuda necesaria.
- Animar a la familia a participar en la atención del niño.
- Vigilar los signos de rechazo o de sobreprotección de los padres.
- Utilizar cualquier oportunidad para que los padres y el niño entiendan mejor su enfermedad y su tratamiento.
- Remitir a la familia a grupos de apoyos y a servicios sociales adecuados.
- Vigilar posibles signos de depresión en el niño o miembros de la familia.
- Intervenir para que proceda de forma adecuada, cuando resulte evidente una mala adaptación.

Diagnóstico de enfermería:

Déficit de conocimiento relacionado con los cuidados que requiere el niño en la casa.

Expectativas: Conozca la familia y personas allegadas los cuidados a tener con el niño fuera del hospital.

Acciones de enfermería:

- ✓ Enseñar a los padres cómo administrar tratamiento y explicarles los posibles efectos adversos de los mismos.
- ✓ Enseñar a padres, maestros, etc., cuáles son los síntomas y signos que sugieren dificultad respiratoria.
- ✓ Insistir en la importancia de que el niño ingiera líquidos.
- ✓ Enseñar la importancia de una dieta adecuada.
- ✓ Aceptar la tos como normal y corriente para que los demás compañeros de escuela lo hagan.
- ✓ Permitir que salga de clases para ingerir líquidos siempre que lo necesite.
- ✓ Evitar comentarios sobre el apetito excesivo y las medicinas que toma.

Diagnóstico de enfermería:

Deterioro del intercambio gaseoso r/c desequilibrio ventilación-perfusión m/p frecuencia, ritmo y profundidad respiratoria anormales.

Objetivos (NOC)

Estado respiratorio: intercambio gaseoso. Indicadores

•Facilidad de la respiración

- ✓ Utilizar cualquier oportunidad para que los padres y el niño entiendan mejor su enfermedad y su tratamiento.
- ✓ Remitir a la familia a grupos de apoyos y a servicios sociales adecuados.
- ✓ Vigilar posibles signos de depresión en el niño o miembros de la familia.

- Intervenir para que proceda de forma adecuada, cuando resulte evidente una mala adaptación.

Diagnóstico de enfermería:

Déficit de conocimiento relacionado con los cuidados que requiere el niño en la casa.

Expectativas: Conozca la familia y personas allegadas los cuidados a tener con el niño fuera del hospital.

Acciones de enfermería:

- Enseñar a los padres cómo administrar tratamiento y explicarles los posibles efectos adversos de los mismos.
- Enseñar a padres, maestros, etc., cuáles son los síntomas y signos que sugieren dificultad respiratoria.
- Insistir en la importancia de que el niño ingiera líquidos.
- Enseñar la importancia de una dieta adecuada.
- Aceptar la tos como normal y corriente para que los demás compañeros de escuela lo hagan.
- Permitir que salga de clases para ingerir líquidos siempre que lo necesite.
- Evitar comentarios sobre el apetito excesivo y las medicinas que toma.

Diagnóstico de enfermería:

Deterioro del intercambio gaseoso r/c desequilibrio ventilación-perfusión m/p frecuencia, ritmo y profundidad respiratoria anormales.

Objetivos (NOC)

Estado respiratorio: intercambio gaseoso. Indicadores

- Facilidad de la respiración
- Ausencia de disnea en reposo
- Ausencia de disnea de esfuerzo Intervenciones (NIC)

· Monitorización respiratoria. Actividades:

- Valorar la frecuencia, ritmo, profundidad y esfuerzos de las respiraciones.
- Tomar nota del movimiento del tórax, como la simetría, uso de los músculos accesorios y retracciones de músculos intercostales y supraclaviculares.
- Vigilar la aparición de ruidos respiratorios.
- Valorar si hay fatiga muscular diafragmática (movimiento paradójico).
- Auscultación de sonidos respiratorios tomando nota de las zonas donde se produce disminución o ausencia de la ventilación y presencia de sonidos adventicios.
- Valorar si aparece en el paciente nerviosismo, ansiedad o falta de aire.

Choque y negación.

La fase inicial o de impacto es muy emocional y se caracteriza por el choque o sorpresa, la incredulidad y a veces la negación, sobre todo cuando el trastorno no es obvio, como en el caso de una enfermedad crónica.

El choque y la negación pueden durar días o incluso meses y a veces, más tiempo. Los ejemplos de negación pueden producirse en el momento del diagnóstico: acudir a varios médicos, atribuir síntomas de la enfermedad actual a una dolencia menor, negarse a creer en las pruebas de diagnóstico, retrasar la aprobación del tratamiento, actuar en forma alegre y optimista ante el diagnóstico, rehusar hablar de la dolencia con otras personas, insistir en que nadie dice la verdad, negar la razón de las hospitalizaciones y no plantear preguntas.

Periodo de adaptación.

Pueden darse diferentes tipos de reacciones que influirán en la respuesta final del problema. Ésta se representa en la excesiva benevolencia, que es la consecuencia de sentimientos de culpa o temor insuperable, de sentirse responsable del problema y creer que el niño morirá, esto da lugar a un círculo vicioso.

Padres resentidos, hostiles, frustrados, que generan respuestas en los niños con quienes se ve inseguridad y hacen que ellos se centren en su minusvalía.

Otros padres se sienten culpables, temerosos, protectores, permisivos, generan niños dependientes, exigentes e inmaduros. Estas reacciones responden a problemas de prevención, con procesos relacionados con la misma. Afrontamiento y aceptación.

Pena crónica.

La mayoría de los padres experimentan un sentimiento de pena crónica, que se manifiesta durante toda la vida de interacción padre hijo, se condiciona a falencias del desarrollo del hijo como el ingreso a la escuela, la presentación de la pubertad, dado que esto aporta expectativas y recuerdos permanentes de lo que el niño podría haber sido. Las situaciones de estrés, como la incapacidad de pagar honorarios médicos, el manejo de las crisis que requieren hospitalización y el estar en riesgo de muerte, así como las diferentes limitaciones del niño, generadas por los síntomas y alteraciones y las decisiones acerca de la resistencia del hijo para continuar con tratamientos prolongados.

Aceptación gradual.

En ella los padres establecen una serie de restricciones para el niño, necesarias y realistas, estimulan las actividades de auto cuidado y favorecen la realización y el desarrollo de habilidades físicas y sociales razonables.

El nivel de ajuste familiar depende mucho de la carga funcional que el problema suponga en cada caso. Este concepto alude a la relación entre las necesidades de atención del niño, los recursos familiares y la capacidad de conseguirlos. Así, cuando se logran reconocer y se relacionan con el desarrollo familiar, el cuidado de enfermería se basa inicialmente, en entender estas reacciones, en satisfacer necesidades y lo más importante, contribuir al afrontamiento de la enfermedad crónica y permitir una calidad de vida aceptable.

El niño con enfermedad crónica. Son ante todo “niños” que tienen la misma necesidad de amor, seguridad y autoestima que los demás, deben superar los

desafíos impuestos por la enfermedad, la reacción y percepción de su situación depende de la edad, nivel de desarrollo, de su temperamento y de los mecanismos de superación disponibles; de las reacciones de otras personas importantes como sus padres y en menor grado, de la propia dolencia. Por eso es esencial conocer todas esas variables con el fin de proporcionar el tipo de apoyo necesario.

#### 8.7.- Programa de cuidado de enfermería basado en la investigación

Es el conjunto de objetivos y actividades que se propone realizar el profesional, estableciendo un cuidado integral que permita satisfacer las necesidades, potencializar y mantener la calidad de vida vista desde la situación de enfermedad crónica. Es cuidado integral porque considera al individuo como un ser holístico en la situación que afronta, por consiguiente, se realiza con un equipo interdisciplinario.

Se fundamenta en la asistencia personalizada del niño y su familia, en la promoción de la salud y en el acto de cuidar y tiene como fin la protección, el reconocimiento del otro, el crecimiento mutuo, el engrandecimiento y preservación de la vida. Se hace énfasis en la disponibilidad de cuidados preventivos terapéuticos y de apoyo.

#### 8.8 Modelo de Margaret A. Newman

Modelo de salud.

Descrito por Margaret A. Newman, se basa en los siguientes conceptos: movimiento, tiempo, espacio y conciencia. Todos ellos están relacionados. La autora sostiene que el movimiento produce, y sin él no existe realidad manifiesta. Utiliza el ejemplo de la persona cuya movilidad ha sido restringida por patologías estructurales o psicológicas, y debe adaptarse a un ritmo de movimiento alterado.

El tiempo y el espacio guardan una relación complementaria. Cuando nuestro espacio vital disminuye como sucede, por ejemplo, a través de la inmovilidad física

o social, nuestro tiempo aumenta. La conciencia la define como la capacidad informativa del sistema y se manifiesta en la cantidad y calidad de interacción con el entorno. La expansión de la conciencia es la esencia de la vida y, por ende, de la salud. En este modelo el tiempo incluye un sentido de perspectiva temporal, es decir, una orientación hacia el pasado, el presente y el futuro, pero se centra principalmente en el tiempo.

Los factores influyentes.

Se identifican tres categorías de variables como influyentes: la ocurrencia, que es el momento que condiciona la aparición del síntoma, la intensidad, que ya se describió y la calidad, que está condicionada por los factores fisiológicos, psicológicos y situacionales.

- Los fisiológicos son los procesos de alteraciones patológicas, de la funcionalidad de los sistemas y del sustrato energético (la nutrición).

- Los factores psicológicos son el estado mental (depresión), la reacción al estado de la enfermedad (apoyo social).

- Los factores situacionales que involucran el estilo de vida son las experiencias personales.

Consecuencia de la experiencia del síntoma:

Es el componente final de la teoría de los síntomas desagradables, es la realización, el “resultado o efecto de la experiencia del síntoma”, incluye actividades cognitivas y funcionales. Actividad física, actividades de la vida diaria, sociales e interacciones; actividades cognitivas que incluyen concentración y resolución de problemas.

El uso de la teoría en la práctica: es clínicamente aplicable, útil en servicios de urgencias, cuidado intensivo y hospitalización, desarrolla escalas de valoración en pacientes cardíacos e incluye no sólo la intensidad de los síntomas, sino su duración, angustia y calidad del “dolor”, “la disnea” y “la angustia”, entre otros.

Así concluimos que su aplicabilidad puede generar la estructuración de guías de cuidado de enfermería y/o protocolos.

Promoción de la salud. Desde el punto de vista general, la promoción de la salud consiste en proporcionar los medios necesarios para mejorar la salud y ejercer mayor control sobre la misma. Para ejercer este control un individuo o grupo debe ser capaz de identificar y realizar sus aspiraciones, de satisfacer sus necesidades y de cambiar o adaptarse al medio ambiente. Las herramientas básicas son: educación, comunicación y participación social; las cuales se usan con el fin de modificar o adaptar los estilos de vida para mantener la calidad de vida.

Apoyo social – red social.

La red social es definida como el conjunto de relaciones de un individuo o como el conjunto de reglas entre un grupo de personas. La red puede ser descrita desde el punto de vista de la composición o número de personas, como también por el contenido de relaciones (amistades o parentesco).

El apoyo social es el soporte que percibe el individuo; puede estar fuertemente asociado con los resultados del estado de salud, porque es la indicación más directa del apoyo proporcionado por una persona. El apoyo social puede tener una variedad de componentes, cada uno cumple con una diversidad de funciones. El apoyo emocional incluye intimidad, habilidad para confiar en el otro y un sentimiento de afecto, que contribuye a dar a una sensación de ser cuidado por otro y de pertenencia a un grupo. El apoyo tangible involucra, de forma directa, ayuda o servicios, incluida la provisión de dinero o comida: se constituye en una función cuidadora. El apoyo informativo incluye proporcionar consejo o información para ayudar en la solución de problemas y ofrece retroalimentación respecto al progreso del individuo.

#### 8.9.- Valoración enfermera

Respira normalmente:

Estos pacientes presentan en su mayoría taquipnea (>20 rpm), taquicardia (>100 lpm), una amplitud respiratoria aumentada, un ritmo respiratorio normal y un tipo respiratorio costo abdominal con mayor carga de los músculos costales a consecuencia de la dificultad respiratoria.

La expansión torácica puede ser simétrica o asimétrica dependiendo de si hay algún pulmón más afectado que el otro y la SaO<sub>2</sub> suele presentar cifras inferiores al 95% a menos que utilicen O<sub>2</sub> suplementario, mientras que no presentan alteraciones de la tensión.

No suelen presentar cianosis en fases estables pero la presencia de tos y expectoración será crónica en todos ellos con un esputo viscoso que variará en coloración (blanco, amarillento, verdoso o con hemoptisis).

Podrán presentar dolor torácico secundario a la tos y a la expectoración y sonidos respiratorios (murmullo vesicular aumentado, sibilancias, estertores y roncus). Por último, podrá verse un ligero aumento del diámetro anteroposterior del tórax y cifosis junto con acropaquías y obstrucciones nasales y poliposis que dificulten la respiración.

Comer y beber adecuadamente:

Los pacientes con FQ no son capaces de digerir adecuadamente los azúcares, grasas y proteínas, por lo que deberán llevar a cabo una dieta hipercalórica para evitar un estado deficiente de nutrición y vitaminosis que se verá reflejado por un IMC menor a 18,5 kg/m<sup>2</sup>.

Deben mantener una adecuada ingesta de líquidos ya que tienen riesgo de sufrir deshidrataciones con alcalosis hipoclorémica en situaciones de calor, ejercicio extremo o periodos febriles.

Eliminación por todas las vías corporales:

A causa de la mala digestión y absorción de grasas, azúcares y proteínas, éstas se perderán por las heces haciéndolas más pastosas, abundantes y malolientes. Debido a las características de su sudor se producirá una eliminación anormal de cloro y será más abundante.

Moverse y mantener posturas adecuadas:

Los pacientes con FQ en una fase estable son capaces de realizar las actividades de la vida diaria, pero presentan mayor dificultad para

realizarlas debido al mayor esfuerzo respiratorio y cardiaco que deben realizar. Además, practicarán deporte de forma habitual debido al efecto positivo que ejerce en la enfermedad.

Dormir y descansar:

Pueden presentar dificultad ocasional para conciliar el sueño o lograr que sea reparador debido a la tos, la dificultad respiratoria, la expectoración y el dolor torácico secundario a ellas.

Escoger la ropa adecuada: vestirse y desvestirse

Las personas no presentan alteraciones de ningún tipo que influyan a la hora de vestirse y desvestirse en esta etapa de la enfermedad.

- Mantener la temperatura corporal dentro de los límites normales adecuando la ropa y modificando el ambiente:
- No presentan alteración a la hora de mantener su temperatura corporal.
- Mantener la higiene corporal y la integridad de la piel:
- No presentan problemas a la hora de realizar su higiene personal y son conscientes de su alteración del sudor por lo que suelen prestar atención especial a mantenerla.

Evitar los peligros ambientales y evitar lesionar a otras personas:

Suelen tener una adecuada percepción de su estado de salud y conocen las exposiciones ambientales que la perjudican. Sin embargo, es posible que no sigan correctamente la dieta prescrita y no realicen con la frecuencia necesaria los ejercicios de fisioterapia respiratoria cuando se encuentran en fases estables

Comunicarse con los demás, expresando emociones, necesidades, temores u opiniones:

Entre los adultos además del temor de sufrir una agudización que requiera un ingreso hospitalario, existirán dudas características de su etapa vital como la sexualidad, la reproducción y su vida laboral. Dependiendo de la personalidad de la

persona, habrá quienes sean capaces de formular preguntas y expresar sus temores y necesidades y quienes sean reacios a hablar de sí mismos.

Vivir de acuerdo con sus propios valores y creencias:

Aunque la FQ es una enfermedad hereditaria que se manifiesta en los primeros años de vida y la mayoría de los pacientes aceptan su estado de salud, en ocasiones en periodos de estabilidad el paciente puede tener la percepción de que su estado de salud es bueno y abandone el tratamiento o deje de llevarlo a cabo adecuadamente.

Trabajar y realizarse:

Dependiendo de la evolución que haya tenido la enfermedad a lo largo de la infancia y la adolescencia, nos encontraremos mucha variedad en el nivel educativo del paciente. En el caso de que trabajen, serán todos trabajos que no requieran mucho esfuerzo físico debido a las limitaciones que tienen.

Participar en actividades recreativas:

Las actividades recreativas que lleve a cabo el paciente se verán ligeramente limitadas por falta de tiempo al invertirlo en realizar el tratamiento y, si entendemos el consumo de alcohol o el tabaco como actividades sociales, el paciente lo tendrá desaconsejado debido a la interacción con medicamentos y el riesgo de hepatotoxicidad y prohibido debido al daño en los pulmones respectivamente.

Aprender, descubrir o satisfacer la curiosidad que conduce a un desarrollo normal y a utilizar los recursos disponibles:

Se muestran interesados en su estado de salud, el tratamiento y especialmente en los avances médicos relacionados con la FQ. Aunque la mayoría suele conocer bien sus autocuidados, muchas veces por la falta de tiempo o por desgana no realizan con la regularidad necesaria los ejercicios de fisioterapia respiratoria ni toman adecuadamente los medicamentos.

## 9.- Conclusión

La presente tesis tuvo como objetivos comprobar que la involucración de la familia en la patología mejora el proceso de aceptación del tratamiento, así como la evolución de esta misma, que el personal de enfermería conozca a fondo cuales son las intervenciones específicas para el tratamiento de los pacientes con la patología ya mencionada y cuál es el riesgo de las pacientes femeninas con estado de gravidez.

Para ello hicimos un análisis dentro del personal de enfermería para ver cuánto sabían sobre esta patología y nos percatamos que la mayoría la conoce sabe lo que es, pero no están seriamente relacionados sobre su etiología, el manejo o manipulación de los pacientes, por ello nos intrigo el que el personal sea capacitado o mejor dicho enriquezcamos su conocimiento para un mejor involucración y atención hacia dicha patología.

En definitiva, encontramos que aún no hay una vacuna o tratamiento preventivo para dicha patología y que en México hay una incidencia de casos algo escaso, pero no podemos dejar desapercibido.

En cuanto a la involucración de los familiares ante dicha patología nos encontramos en que en ocasiones se les hace más complejo el entender, aceptar que su hijo cruza ante esta enfermedad, dicho a que deben enfrentarse al dolor que supone renunciar a que su hijo sea normal y a la tarea de adaptarse y aceptar la dolencia. Cuando un niño muere, el dolor que experimenta la familia es similar, en muchos aspectos, al que sufre en el momento del diagnóstico, por consiguiente, en la mayoría de las familias, se experimentan diferentes fases que, además, no son idénticas en todos los casos, pues se dan en tiempos diferentes y con mecanismos particulares. Para ello vimos diversos factores y ámbitos en que el personal de enfermería apoyara en esos momentos tan cruciales para la familia y así hacer que la familia se involucra de una manera mejor y así observar la evolución que el paciente tenía ante la aceptación de su patología Respecto a las intervenciones de enfermería a la atención de la enfermedad descubrimos diversas actuaciones del

personal de enfermería, así como el proceso de atención de enfermería desde la perspectiva de Margareth Newman en estas engloban desde la atención de los pacientes hasta la salud y educación de los familiares como objetivo mejorar la calidad y esperanza de vida de las personas que tienen fibrosis quística. Como personal de enfermería se me hace muy bien en conocerlas en específico respecto a que en algunas ocasiones no sabemos el cómo interactuar o como ayudar a los pacientes ante su proceso de combatir con esta patología.

El deseo de reproducirse y el temor a que pueda aparecer otro miembro en una situación parecida hace que esta situación sea vivida por estas parejas y familiares con inquietud y ansiedad.

En cuanto a la mujer, la esterilidad se puede deber a causas, como: que el moco cervical sea viscoso lo que puede dificultar el paso del espermatozoide, que las trompas de Falopio pueden tener una espesa secreción lo que dificulta el transporte del óvulo desde el ovario, que el útero puede no estar bien preparado para recibir el óvulo fertilizado o que a veces la ovulación no se produce regularmente (posible).

En cuanto a la mujer en estado de gravidez nos encontraremos ante una gestación de alto riesgo en la que es más posible encontrar complicaciones que nos conduzcan a un resultado final desfavorable tanto para la madre como para su hijo. Por eso, toda mujer que padezca esta enfermedad y que se plantee tener un hijo debe conocer los riesgos que supone el embarazo para su estado de salud y para su descendencia. De ahí la necesidad ineludible de que todas ellas no sólo planifiquen su embarazo, sino que realicen una asistencia pre-concepcional para valorar los riesgos y mejorar su estado de salud previo al inicio de la concepción.

En conclusión, no podemos prohibir o inhibir el deseo a una mujer de ser madre, pero debemos informar sobre las complicaciones que se pueden presentar, como ya sabemos es una patología multisistémica y así como sabemos que el embarazo es considerado un proceso fisiológico en el cual se presentan diversos cambios en el organismo de la mujer en la mayor parte de los órganos, pero uno de ellos es el aumento en la portación de oxígeno y el gasto cardíaco que al igual aumenta y esto puede ser en un 50% del valor basal.

## 10.- Bibliografía

### 10.1 Básica

- <http://metodologia02.blogspot.com/p/justificacion-objetivos-y-bases.html#:~:text=Justificar%20una%20investigaci%C3%B3n%20es%20exponer,esperan%20con%20el%20conocimiento%20obtenido.>
- <https://www.lifeder.com/justificacion-de-investigacion/>
- <https://www.redalyc.org/pdf/4867/486755025003.pdf>
- <https://www.lifeder.com/variables-de-investigacion/>
- <http://revistas.unam.mx/index.php/mecedupaz/article/viewFile/30702/28480>
- <https://www.ibbiotech.com/es/info/que-es-la-genetica/>
- <https://www.cancer.gov/espanol/publicaciones/diccionario/def/trastorno>
- <https://www.msmanuals.com/es/hogar/salud-infantil/problemas-gastrointestinales-gi-y-hep%C3%A1ticos-en-reci%C3%A9n-nacidos/%C3%ADleo-meconial>
- [https://scielo.conicyt.cl/scielo.php?pid=S037041062001000400013&script=sci\\_arttext&tlng=en](https://scielo.conicyt.cl/scielo.php?pid=S037041062001000400013&script=sci_arttext&tlng=en)
- <https://www.bioenciclopedia.com/fibrosis-quistica/>
- <https://www.neumologia-pediatrica.cl/wp-content/uploads/2017/06/historia.pdf>
- <https://www.elsevier.es/es-revista-gastroenterologia-hepatologia-14-articulo-recopilacion-historica-fibrosis-quistica-S0210570515001156>
- <https://revistamedica.com/cuidados-de-enfermeria-fibrosis-quistica/>
- <file:///C:/Users/Windows/Downloads/259-697-1-PB.pdf>
- <https://www.enfermeria21.com/revistas/aladefe/articulo/82/revision-de-la-literatura-sobre-el-concepto-espiritualidad-aplicado-a-la-practica-de-enfermeria/#:~:text=En%20la%20teor%C3%ADa%20de%20salud,niveles%20m%C3%A1s%20altos%20de%20conciencia.>

- <http://teoriasenfermeras.blogspot.com/2013/06/modelo-de-la-salud-como-expansion-de-la.html>
- [https://www.dof.gob.mx/nota\\_detalle.php?codigo=5349816&fecha=24/06/2014](https://www.dof.gob.mx/nota_detalle.php?codigo=5349816&fecha=24/06/2014)
- [http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0212-16112008000600011](http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0212-16112008000600011)
- <https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/10-FQ.pdf>
- <file:///C:/Users/Windows/Downloads/X1695403309003730.pdf>
- <https://fqvalenciana.com/wp-content/uploads/2014/11/Hablemos-de-sexo.pdf>
- [https://www.neumomadrid.org/wpcontent/uploads/monogviii\\_9.\\_manifestaciones\\_digestivas.pdf](https://www.neumomadrid.org/wpcontent/uploads/monogviii_9._manifestaciones_digestivas.pdf)
- <https://www.medwave.cl/link.cgi/Medwave/Enfermeria/2006/abril2007/2719>
- <https://www.revista-portalesmedicos.com/revista-medica/fibrosis-quistica-plan-de-actuacion-enfermera>
- <https://encolombia.com/medicina/revistas-medicas/enfermeria/ve-62/enfermeria6203-progrmacuidado/>

## 10.2 Complementaría

- Villasís-Keever MA, Miranda-Novales MG. El protocolo de investigación IV: las variables de estudio. Rev Alerg Mex. 2016.
- Héctor Escobar y Amaya Sojo, Protocolos diagnósticos y terapéuticos en pediatría, Madrid, 2010.
- M<sup>a</sup> Dolores García Novo, Cristina Garfia Castillo, Javier Manzanares López-Manzanares, manifestaciones digestivas, Madrid, 2010.
- Beatriz Monfort Gil, Laura Esteban Romaní. “Investigación sobre la situación Psicosocial de las personas afectadas de Fibrosis Quística”, 1999

- Antonio Ríos Cortes, Amparo Escribano Montaner, “La inserción social de las personas con FQ en los ámbitos educativo, laboral y trasplante”. 2001
- Federación Española contra la Fibrosis Quística, “Inserción laboral de las personas afectadas de FQ. Guía de buenas prácticas”. 2002
- Alejandro, “El trasplante en Fibrosis Quística. Pautas, consejos y recomendaciones desde un enfoque biopsicosocial”. 2004
- M. Sánchez-Solís de Quero I, “Los tres pilares del tratamiento en fibrosis quística: antibioterapia, fisioterapia y nutrición”. 2007
- Elena Martínez, Olga Sanz, “Lo que debes saber sobre la diabetes relacionada con la Fibrosis Quística”. 2009
- World Health Organisation. Education and treatment in human sexuality: The training of health professionals. Report of a WHO Meeting (Technical Report Series nº 572). 1975
- Weeks, J. Sexuality. Ellis Horwood Limited. Londres: Tavistock Publications; 1986.
- Remoh\_ J. (2007). Manual práctico de esterilidad y reproducción humana. Ed. McGraw-Hill. 2007.
- Roldan Tevar R, Lopez Sosa C. El Sistema Sexual. Sexología Integral.2004
- Ferrer Calvete, Juan et al. Perspectiva histórica. Libro Blanco de atención a la fibrosis quística. 2002
- William J. Cochran, MD, Geisinger Clinic, problemas gastrointestinales, 2020
- Maritza Montero Rivas, El Concepto de Intervención Social desde una Perspectiva PsicológicoComunitaria, 2012
- RevistaMEC-EDUPAZ, UniversidadNacional Autónoma de México / Reserva 04-2011-040410594300-203 ISSNen trámite No. I Septiembre-marzo 2012.
- Galvis López MA, Pérez Giraldo B. Revisión de la literatura sobre el concepto “espiritualidad” aplicado a la práctica de enfermería. Rev. iberoam. Educ. investi. Enferm. 2013; 3

- Raile, A. Martha. Tomey, M. Ann. (2011). Modelos y teorías en enfermería. Barcelona, España: Elsevier.(p) (480-495).
- B.W. Ramsey, M.S. Pepe, J.M. Quan, K.L. Otto, A.B. Montgomery, J. William-Warren, et al. Intermittent administration of inhaled tobramycin in patients with cystic fibrosis. Cystic Fibrosis Inhaled Tobramycin Study Group. <http://dx.doi.org/10.1056/NEJM199901073400104>
- H.J. Fuchs, D.S. Borowitz, D.H. Christiansen, E.M. Morris, M.L. Nash, B.W. Ramsey, et al. Effect of aerosolized recombinant human DNase on exacerbations of respiratory symptoms and on pulmonary function in patients with cystic fibrosis. The Pulmozyme Study Group. <http://dx.doi.org/10.1056/NEJM199409083311003>
- C.S. Rogers, D.A. Stoltz, D.K. Meyerholz, L.S. Ostedgaard, T. Rokhlina, P.J. Taft, et al. Disruption of the CFTR gene produces a model of cystic fibrosis in newborn pigs. <http://dx.doi.org/10.1126/science.1163600>
- X. Sun, H. Sui, J.T. Fisher, Z. Yan, X. Liu, H.J. Cho, et al. Disease phenotype of a ferret CFTR-knockout model of cystic fibrosis. <http://dx.doi.org/10.1172/JCI43052>
- Galvis López MA, Pérez Giraldo B. Revisión de la literatura sobre el concepto “espiritualidad” aplicado a la práctica de enfermería. Rev. iberoam. Educ. investi. Enferm. 2013; 3
- Raile, A. Martha. Tomey, M. Ann. (2011). Modelos y teorías en enfermería. Barcelona, España: Elsevier.(p) (480-495).
- B.W. Ramsey, M.S. Pepe, J.M. Quan, K.L. Otto, A.B. Montgomery, J. William-Warren, et al. Intermittent administration of inhaled tobramycin in patients with cystic fibrosis. Cystic Fibrosis Inhaled Tobramycin Study Group. <http://dx.doi.org/10.1056/NEJM199901073400104>
- H.J. Fuchs, D.S. Borowitz, D.H. Christiansen, E.M. Morris, M.L. Nash, B.W. Ramsey, et al. Effect of aerosolized recombinant human DNase on exacerbations of respiratory symptoms and on pulmonary function in

patients with cystic fibrosis. The Pulmozyme Study Group.  
<http://dx.doi.org/10.1056/NEJM199409083311003>

- C.S. Rogers, D.A. Stoltz, D.K. Meyerholz, L.S. Ostedgaard, T. Rokhlina,
- P.J. Taft, et al. Disruption of the CFTR gene produces a model of cystic fibrosis in newborn pigs. <http://dx.doi.org/10.1126/science.1163600>
- X. Sun, H. Sui, J.T. Fisher, Z. Yan, X. Liu, H.J. Cho, et al. Disease phenotype of a ferret CFTR-knockout model of cystic fibrosis. <http://dx.doi.org/10.1172/JCI43052>
- 25. CysticFibrosis Foundation. Drug Pipeline: <http://www.cff.org/treatments/pipeline>

### 10.3 Electrónica

(FERRER, 2010)

(ibbiotech, 2014)

(INSTITUTO NACIONAL DE CANCER, 2016)

(William J. Cochran, 2020) (York, 2009)

(Milena Alexandra Galvis López, 2013) (León, 2020)

(Navarro, 2012)

(Bioenciclopedia, 2015)

(Gabriel Oliveira, 2018)

### Bibliografía

Bioenciclopedia. (2015). Obtenido de <https://www.bioenciclopedia.com/fibrosis-quistica/>

FERRER, J. (2010). <http://metodologia02.blogspot.com>. Obtenido de <http://metodologia02.blogspot.com/p/justificacion-objetivos-y-bases.html#:~:text=Justificar%20una%20investigaci%C3%B3n%20es%20exponer,esperan%20con%20el%20conocimiento%20obtenido>.

Gabriel Oliveira, C. O. (Mayo de 2018). scielo. Obtenido de [http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0212-16112008000600011](http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0212-16112008000600011)

ibbiotech. (2014). Obtenido de Instituto Bernabeu: <https://www.ibbiotech.com/es/info/que-es-la-genetica/>

INSTITUTO NACIONAL DE CANCER. (2016). Obtenido de INSTITUTO NACIONAL DE CANCER :

<https://www.cancer.gov/espanol/publicaciones/diccionario/def/trastorno>

León, M. G. (21 de agosto de 2020). Revista médica. Obtenido de <https://revistamedica.com/cuidados-de-enfermeria-fibrosis-quistica/>

Milena Alexandra Galvis López, B. P. (julio de 2013). Enfermería21. Obtenido de <https://www.enfermeria21.com/revistas/aladefe/articulo/82/revision-de-la-literatura-sobre-el-concepto-espiritualidad-aplicado-a-la-practica-de-enfermeria/#:~:text=En%20la%20teor%C3%ADa%20de%20salud,niveles%20m%C3%A1s%20altos%20de%20conciencia.>

Navarro, S. (abril de 2012). elsevier. Obtenido de <https://www.elsevier.es/es-revista-gastroenterologia-hepatologia-14-articulo-recopilacion-historica-fibrosis-quistica-S0210570515001156>

William J. Cochran, M. (mayo de 2020). Manual msd. Obtenido de <https://www.msdmanuals.com/es/hogar/salud-infantil/problemas-gastrointestinales-gi-y-hep%C3%A1ticos-en-reci%C3%A9n-nacidos/%C3%ADleo-meconial>

York, U. d. (2009). Teorías de enfermería. Obtenido de <http://teoriasenfermeras.blogspot.com/2013/06/modelo-de-la-salud-como-expansion-de-la.html>

## GLOSARIO

### **A.**

**Ácidos Grasos:** Componente principal de las grasas que el cuerpo utiliza para generar energía y desarrollar tejidos.

**Aminoácidos:** Compuestos orgánicos que se combinan para formar proteínas. Existen 20 aminoácidos.

**Aminoácidos Esenciales:** Aminoácidos que el organismo no puede fabricar y necesitan ser aportados externamente a través de los alimentos. Existen 9 aminoácidos esenciales.

**AMP:** Nucleótido formado por un radical de ácido fosfórico que va unido al nucleósido adenosina.

**Astenia:** “Pérdida de fuerza: debilidad”

**ATP:** Compuesto orgánico presente en todas las células por hidrólisis, proporciona la energía necesaria para multitud de procesos biológicos.

### **B.**

**Bacterias:** Microbios que pueden causar enfermedades

### **C.**

**Caucásicos:** Personas originarias de Europa.

**CFQ-R:** Dominio respiratorio del cuestionario de calidad de vida de pacientes con Fibrosis Quística. Se usa para medir el impacto de un tratamiento en la salud general, la vida diaria, el bienestar y los síntomas de una persona.

Cromosoma: “Unión de un grupo de estructuras filamentosas que se encuentran en el núcleo de las células. Compuesto fundamentalmente de genes o material genético”

#### **D.**

Deficiencia: Defecto o imperfección que tiene una cosa, especialmente por la carencia de algo.

Diabetes: Enfermedad en la que el organismo no produce insulina o no la emplea adecuadamente. La insulina es necesaria para convertir el azúcar y el almidón en la energía que se necesita en la vida diaria.

#### **E.**

Ejercicio cardiovascular: Ejercicio que aumenta tu ritmo cardiaco.

Endocrinología: La endocrinología es una disciplina de la medicina que estudia la función y las alteraciones de glándulas endocrinas que son los órganos que producen las hormonas y las enfermedades provocadas por un funcionamiento inadecuado del mismo.

Enfermedad pulmonar: Una función reducida de los pulmones debido a la inflamación y a las infecciones repetidas.

Enzimas: Sustancias producidas por el páncreas que ayudan a descomponer la comida en fragmentos muy pequeños que pueden ser absorbidos por el flujo sanguíneo.

Epitelio: “Capa celular avascular que cubre las superficies internas y externas del cuerpo”

Exacerbaciones pulmonares: Son periodos de empeoramiento de los síntomas respiratorios que requieren un tratamiento con antibióticos y/u hospitalización.

Exocrina: “Glándula que descarga su secreción a través de un conducto”

## **F.**

Fatiga: Es una sensación de falta de energía, de agotamiento o de cansancio

FEF: Flujo espiratorio forzado

FEV1: El volumen espiratorio forzado (FEV1) mide la cantidad de aire que una persona puede exhalar en un segundo.<sup>3</sup> Se usa para medir hasta qué punto están funcionando bien los pulmones de una persona.

## **G.**

Gastroenterología: La gastroenterología es la especialidad médica que se ocupa de las enfermedades del aparato digestivo y órganos asociados, conformado por: esófago, estómago, hígado y vías biliares, páncreas, intestino delgado (duodeno, yeyuno, íleon), colon y recto.

Gen regulador de la conductancia transmembrana de la fibrosis quística (CFTR): El gen CFTR le indica al cuerpo que produzca proteínas CFTR, los canales que controlan el movimiento de las sales y el agua hacia el interior y exterior de las células en una serie de órganos entre los que se incluyen los pulmones.

Genes: Los genes son como un manual de instrucciones para el cuerpo y llevan el código que determina nuestras características físicas (altura, color de ojos y de pelo, etc.) y mucho más. Las personas tienen dos copias de la mayoría de los genes, una copia de su padre y otra copia de su madre.

Gen: Unidad hereditaria que ocupa una posición fija (locus) en el cromosoma.

Genotipo: Es la combinación de genes que heredas de tus padres.

Glándulas: “Órgano secretor”

Glucosa: Es el principal monosacárido en la sangre y una fuente importante de energía para los seres vivos. Abundante en el azúcar, las frutas, la miel y los refrescos.

## H.

Hipertrofia: Crecimiento excesivo de tejidos u órganos debido a un aumento del esfuerzo.

Hiporexia: Pérdida o disminución parcial del apetito.

Hormonas: Son los mensajeros químicos del cuerpo. Viajan a través del torrente sanguíneo hacia los tejidos y órganos. Son sustancias químicas que controlan diferentes funciones del organismo, entre ellas el metabolismo, el crecimiento, el desarrollo sexual y las respuestas al estrés o las enfermedades.

## I.

Influenza: La influenza es una infección viral de la nariz, la garganta y los pulmones altamente contagiosa. El virus se transmite fácilmente a través de las microgotas de la tos o el estornudo de una persona infectada y puede causar una enfermedad que oscila de leve a grave.

Insulina: Hormona que produce su cuerpo para ayudar a convertir el azúcar y el almidón proveniente de los alimentos en energía para el organismo. Si usted tiene resistencia a la insulina, se acumula un exceso de azúcar en la sangre, preparando el escenario para la aparición de la diabetes. La insulina fomenta el desarrollo de la flora bacteriana beneficiosa para la salud.

Iones cloruro: El cloruro desempeña un papel importante en el cuerpo. El movimiento de los iones cloruro dentro y fuera de las células ayuda a controlar el movimiento del agua en el cuerpo. Esto es necesario para mantener fina y acuosa

la mucosa que protege nuestras vías respiratorias, de forma que órganos como los pulmones, el páncreas, el hígado y los intestinos puedan funcionar con normalidad. El cloruro también forma parte de sales, tales como el cloruro sódico, que se encuentran en el sudor.

## **L.**

Lesión: Daño o herida.

Lipoproteína: Lípido rodeado por una proteína; la proteína hace posible que el lípido sea soluble (pueda disolverse) en la sangre.

## **M.**

Moco: “Suspensión viscosa y resbaladiza de mucina, células epiteliales, leucocitos, sal inorgánica y agua secretada por las glándulas de las membranas mucosas; la secreción protege y humedece la membrana”

Mortalidad: Número total de muertes producidas por una enfermedad dada en una población durante un espacio de tiempo dado, generalmente de un año.

Muerte Súbita: Muerte que se produce en forma inesperada e instantánea o al poco tiempo de la aparición de síntomas

Multisistémica: Pertenece a más de un sistema.

Mutaciones de los genes CFTR: Conocemos más de 2.000 mutaciones genéticas del gen CFTR diferentes, de las cuales, al menos 242 causan FQ.1 Si los dos genes CFTR que has heredado tienen una mutación que provoque FQ, entonces habrás nacido con FQ. Las personas con FQ pueden tener dos copias de la misma mutación del CFTR o dos mutaciones del CFTR diferentes.

Mutaciones genéticas: A veces se producen cambios o errores en los genes, a estos se les denomina mutaciones. Algunas mutaciones pueden hacer que el gen se

comporte de manera distinta a la normal. Esto puede tener como resultado que una persona padezca ciertas enfermedades como la FQ.

## **N.**

**Náuseas (Vómito):** Las náuseas son un deseo fuerte y desagradable de vomitar. El vómito es la expulsión violenta por la boca de los contenidos estomacales. La náusea y los vómitos no son enfermedades, pueden ser síntomas de muchos cuadros diferentes.

**Neumología:** La neumología o neumonología es la rama de la medicina dedicada al estudio, tratamiento y prevención de las enfermedades respiratorias que afectan a los pulmones y el árbol bronquial.

**Neumonía:** La neumonía es una infección de los pulmones que puede ser causada por la bacteria llamada neumococo.

## **O.**

**Obstetricia:** Es la rama de la medicina que cuida la gestación, el parto y el puerperio (el período que abarca desde el parto hasta que la mujer vuelve al estado que tenía antes de la gestación).

## **P.**

**Patología:** Especialidad que trata acerca de la naturaleza y causa de la enfermedad tal como se expresa por los cambios en la estructura celular o tejido y la función causada por el proceso de la enfermedad.

**Páncreas:** Parte del sistema digestivo que se encuentra justo debajo de tu estómago. Produce enzimas que ayudan a descomponer la comida e insulina, que ayuda a mantener estable la cantidad de glucosa en sangre.

Pancreatitis: Inflamación del páncreas.

PCR: Proteína C reactiva

PMN: Polimorfonuclear

Prueba de Esfuerzo: Estudio común para diagnosticar la enfermedad arterial coronaria, especialmente en pacientes que tienen síntomas de una enfermedad del corazón.

## **R.**

Reanimación Cardiopulmonar (CPR): Medida de emergencia que puede mantener la respiración y el latido cardíaco de una persona.

## **S.**

Sodio: Mineral esencial para la vida presente en casi todos los tejidos vegetales y animales.

## **T.**

TAC: Tomografía axial computarizada

Terapia de Familia: Tratamiento que intenta acceder a lo esencial de algo. En la medicina, se asocia a los métodos que buscan aliviar o curar las enfermedades. Y el adjetivo familiar lo reciben todos aquellos conceptos relacionados con la familia, el grupo de personas vinculadas por un parentesco.

Terapia Respiratoria: Muchos pacientes sufren de problemas pulmonares crónicos, tales como: asma, bronquitis y enfisema. Otros poseen problemas respiratorios debido a ataques cardíacos, accidentes, nacimiento prematuro, fibrosis quística, cáncer del pulmón, SIDA, entre otros. La terapia respiratoria es una especialidad de la fisioterapia que trata estas patologías. Tórax: Zona del cuerpo encerrada por las

costillas, contiene al corazón, pulmones, bronquios y esófago. Está limitado por el diafragma, esternón, vértebras y costillas. Pecho.

Trasplante: Reemplazo de un órgano deficiente por uno sano de un donante.

Tratamiento: Una serie de medios que posibilitan la curación o el alivio de las enfermedades o los síntomas que una dolencia provoca.

## **U.**

Urología: La urología es la especialidad médico-quirúrgica que se ocupa del estudio, diagnóstico y tratamiento de las patologías que afectan al aparato urinario, glándulas suprarrenales y retroperitoneo de los hombres y el aparato reproductor masculino.

## **V.**

VEF1: Volumen espiratorio forzado en el primer segundo

Vena Pulmonar: Vaso sanguíneo que transporta la sangre recién oxigenada de los pulmones a la aurícula izquierda del corazón.

VHS: Velocidad hemática de sedimentación

Viscosidad: Consistencia espesa y pegajosa de una cosa.

VNI: Ventilación no invasiva.