



UNIVERSIDAD CATÓLICA DE CUENCA

Comunidad Educativa al Servicio del Pueblo

UNIDAD ACADÉMICA DE SALUD Y BIENESTAR

CARRERA DE ENFERMERÍA

“FIBROSIS QUISTICA, ESTUDIO DE CASO”

**TRABAJO DE TITULACIÓN PREVIO A LA OBTENCIÓN DEL
TÍTULO DE LICENCIADA EN ENFERMERIA**

AUTOR: GLADYS ALEJANDRA RIVAS GARZÓN

DIRECTOR: MD. XAVIER RODRIGO YAMBAY BAUTISTA

AZOGUES - ECUADOR

2025

DIOS, PATRIA, CULTURA Y DESARROLLO



Declaratoria de Autoría y Responsabilidad

Gladys Alejandra Rivas Garzón portador(a) de la cédula de ciudadanía N° 0106327455. Declaro ser el autor de la obra: "Fibrosis quística, estudio de caso", sobre la cual me hago responsable sobre las opiniones, versiones e ideas expresadas. Declaro que la misma ha sido elaborada respetando los derechos de propiedad intelectual de terceros y eximo a la Universidad Católica de Cuenca sobre cualquier reclamación que pudiera existir al respecto. Declaro finalmente que mi obra ha sido realizada cumpliendo con todos los requisitos legales, éticos y bioéticos de investigación, que la misma no incumple con la normativa nacional e internacional en el área específica de investigación, sobre la que también me responsabilizo y eximo a la Universidad Católica de Cuenca de toda reclamación al respecto.

Azogues, 06 de noviembre del 2025


P.

Gladys Alejandra Rivas Garzón

C.I. 0106327455

CERTIFICACIÓN DEL DIRECTOR DE TESIS

MD. Xavier Rodrigo Yambay Bautista

DOCENTE DE LA CARRERA DE ENFERMERIA

De mi consideración:

Certifico que el presente trabajo de titulación denominado: " **Fibrosis quística, estudio de caso** ", realizado por: **Gladys Alejandra Rivas Garzón**, con documentos de identidad: **0106327455**, previo a la obtención del título de **Licenciada en Enfermería** ha sido asesorado, orientado, revisado y supervisado durante su ejecución, bajo mi tutoría en todo el proceso, por lo que certifico que el presente documento, fue desarrollado siguiendo los parámetros del método científico, se sujeta a las normas éticas de investigación que exige la Universidad Católica de Cuenca, por lo que está expedito para su presentación y sustentación ante el respectivo tribunal.

Azogues, 06 de noviembre de 2025



MD. XAVIER RODRIGO YAMBAY BAUTISTA

0104672498

DIRECTOR

Fibrosis quística, estudio de caso

Gladys Alejandra Rivas Garzón¹, Xavier Rodrigo Yambay Bautista¹

¹Universidad Católica de Cuenca, garivasg55@est.ucacue.edu.ec

RESUMEN

La fibrosis quística (FQ) es una enfermedad genética autosómica recesiva que afecta a múltiples sistemas, principalmente el respiratorio y digestivo, y cuya detección oportuna en la infancia permite mejorar el pronóstico y la calidad de vida. En Ecuador, el subdiagnóstico continúa siendo un desafío, lo que resalta la importancia de documentar experiencias clínicas locales. **Objetivo:** Analizar el diagnóstico, evolución clínica y manejo integral de una paciente pediátrica con fibrosis quística. **Métodos:** Se realizó un estudio de caso clínico de una paciente femenina de 7 años atendida en un hospital de Ecuador. **Resultados:** La paciente presentó neumonías, bronquiectasias, estreñimiento crónico, desnutrición moderada, alergias respiratorias y alimentarias. La prueba de sudor arrojó valores intermedios, confirmándose el diagnóstico mediante análisis genético con mutación patogénica en el gen CFTR. El manejo incluyó antibioticoterapia, soporte nutricional y educación familiar. El plan de cuidados de enfermería identificó diagnósticos prioritarios, y un diagnóstico confirmatorio de fibrosis quística. **Conclusión:** El caso confirma que el diagnóstico temprano y el manejo integral son determinantes para mejorar la calidad de vida en niños con FQ. La participación activa de enfermería resulta esencial en la atención clínica y en el acompañamiento familiar, constituyendo un pilar en la prevención de complicaciones.

Palabras clave: Fibrosis quística; Pediatría; Diagnóstico; Plan de cuidados de enfermería; Caso clínico.

ABSTRACT

Cystic Fibrosis: A Case Study

Gladys Alejandra Rivas Garzón¹, Xavier Rodrigo Yambay Bautista¹

¹Catholic University of Cuenca, garivasg55@est.ucacue.edu.ec

ABSTRACT

Cystic fibrosis (CF) is an autosomal recessive genetic disorder that affects multiple systems, primarily the respiratory and digestive tracts. Early detection during childhood can significantly improve prognosis and quality of life. In Ecuador, underdiagnosis remains a major challenge, underscoring the importance of documenting local clinical experiences. **Objective:** To analyze the diagnosis, clinical progression, and comprehensive management of a pediatric patient with cystic fibrosis. **Methods:** A clinical case study was conducted on a 7-year-old female patient treated at a hospital in Ecuador. **Results:** The patient presented with recurrent pneumonia, bronchiectasis, chronic constipation, moderate malnutrition, and respiratory and food allergies. The sweat test showed intermediate values, and the diagnosis was confirmed through genetic analysis identifying a pathogenic mutation in the CFTR gene. Management included antibiotic therapy, nutritional support, and family education. The nursing care plan identified priority diagnoses and confirmed the presence of cystic fibrosis. **Conclusion:** This case demonstrates that early diagnosis and comprehensive management are essential for improving the quality of life of children with CF. The active participation of nursing professionals plays a key role in clinical care and family support, serving as a cornerstone in preventing complications.

Keywords: *Cystic fibrosis; Pediatrics; Diagnosis; Nursing care plan; Case study.*

ÍNDICE DE CONTENIDOS

RESUMEN.....	4
ABSTRACT	5
ABSTRACT	5
ÍNDICE DE CONTENIDOS.....	6
1. INTRODUCCIÓN.....	8
2. OBJETIVOS.....	9
2.1. Objetivo general.....	9
2.2. Objetivos específicos.....	9
3. MARCO TEÓRICO	10
3.1. Definición de fibrosis quística.....	10
3.2. Epidemiología.....	10
3.3. Fisiopatología	10
3.4. Genética	11
3.5. Manifestaciones clínicas.....	11
3.6. Diagnóstico	11
3.7. Complicaciones en la FQ.....	13
3.8. Manejo de la FQ.....	15
3.9. Intervenciones de enfermería	16
4. METODOLOGÍA	18
4.1. Diseño del estudio.....	18
4.2. Contexto y lugar del estudio	18
4.3. Participante	18
4.4. Procedimiento.....	18
4.5. Consideraciones éticas.....	19
5. RESULTADOS.....	19
5.1. Presentación del caso	19

5.2. Antecedentes patológicos personales.....	20
5.3. Enfermedad actual.....	20
5.4. Exploración Física.....	20
5.5. Resultados de Laboratorio	21
5.6. Resultados prueba del sudor.....	25
5.7. Resultados del estudio genético	25
5.8. Resultados de imágenes	26
5.9. Manejo y evolución clínica	26
5.10. Cuidados de enfermería.....	29
6. DISCUSIÓN.....	33
7. CONCLUSIÓN.....	35
REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS	36
ANEXOS	39
ANEXO 1: PROTOCOLO	39
ANEXO 2: APROBACIÓN COMITÉ DE ÉTICA	44
ANEXO 3: FORMATO DE CONSENTIMIENTO INFORMADO.....	45

1. INTRODUCCIÓN

La fibrosis quística (FQ) es una enfermedad genética crónica causada por una mutación en el gen *Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator* (CFTR), lo que altera el funcionamiento de las glándulas que producen moco, sudor y jugos digestivos. Como consecuencia, se forma un moco espeso y adherente que obstruye pulmones y páncreas, dificultando la respiración y la digestión (1). Es una enfermedad autosómica recesiva, por lo que es necesario heredar dos copias del gen defectuoso para desarrollarla (2).

Los síntomas de la FQ varían según la severidad, pero los más frecuentes son infecciones respiratorias recurrentes, tos persistente con flema espesa, dificultad para ganar peso y problemas digestivos relacionados con la malabsorción de nutrientes. Además, los pacientes suelen presentar sudor con alto contenido de sal, lo que puede provocar desequilibrios electrolíticos y deshidratación (2).

El abordaje terapéutico es multidisciplinario e incluye medicamentos, fisioterapia respiratoria, nutrición especializada y, en casos graves, trasplante pulmonar. Aunque aún no tiene cura, se han desarrollado terapias innovadoras dirigidas al gen CFTR, que representan una esperanza para los pacientes (2,3).

La FQ tiene una mayor prevalencia en poblaciones caucásicas. En Europa, la incidencia varía entre 1 en 1.800 y 1 en 5.000 recién nacidos vivos, siendo frecuente la aparición de complicaciones como enfermedad pulmonar crónica e insuficiencia pancreática. En poblaciones no caucásicas, la frecuencia es considerablemente menor: en Japón se estima en 1 por cada 320.000 nacidos vivos, en Hawái 1 por cada 90.000 y en afroamericanos 1 por cada 17.000. En América Latina las cifras son heterogéneas, con estimaciones que oscilan entre 1 en 1.600 y 1 en 14.000 recién nacidos, aunque se reconoce que el subdiagnóstico limita la exactitud de estos datos (4,5).

En el caso de Ecuador, la incidencia aproximada es de 1 en 11.110 habitantes, lo que representa alrededor de 23 nuevos casos anuales. La diversidad genética de la población mestiza dificulta el diagnóstico molecular, por lo que se recomienda la inclusión de mutaciones específicas del gen CFTR en los paneles de tamizaje, a fin de optimizar la detección y mejorar el abordaje clínico de la enfermedad (5).

La FQ constituye una enfermedad degenerativa compleja, con un alto impacto en la calidad de vida del paciente y su entorno familiar (4). La justificación de este estudio de caso radica en la necesidad de visibilizar la situación de la FQ en nuestro contexto, pues los datos existentes son limitados y muchas veces no reflejan la realidad debido al subdiagnóstico y a la falta de programas de tamizaje adecuados. En el país, la

identificación de mutaciones específicas del gen CFTR resulta un reto. Este escenario puede retrasar el diagnóstico oportuno y, en consecuencia, el inicio de un tratamiento integral que evite complicaciones.

Por ello, documentar y analizar casos clínicos permite aportar evidencia científica y contextualizada, fortalecer las estrategias de detección y fomentar la investigación en torno a la enfermedad. De esta manera, se contribuye a mejorar la atención, ampliar el conocimiento y ofrecer nuevas perspectivas para optimizar la calidad de vida de los pacientes y sus familias.

2. OBJETIVOS

2.1. Objetivo general

- Analizar el diagnóstico, evolución clínica y manejo de una paciente pediátrica con fibrosis quística.

2.2. Objetivos específicos

- Describir los signos, síntomas y hallazgos clínicos del caso a estudiar.
- Identificar los principales desafíos en el manejo de la paciente.
- Elaborar el Plan de Cuidados de Enfermería a ser aplicado en la paciente

3. MARCO TEÓRICO

3.1. Definición de fibrosis quística

La FQ es una enfermedad genética hereditaria que se transmite de padres portadores (que no presentan síntomas) a sus hijos. Afecta a las glándulas exocrinas, causando que el cuerpo produzca un moco anormalmente espeso y pegajoso. Este moco obstruye conductos vitales en órganos como los pulmones y el páncreas, lo que conduce a infecciones respiratorias crónicas y problemas graves de digestión (1-6).

La acumulación de moco espeso en las vías respiratorias crea un ambiente ideal para la colonización bacteriana crónica, que es una de las principales causas de morbilidad en estos pacientes. Entre las bacterias más comunes que afectan a personas con FQ se encuentra *Pseudomonas aeruginosa*, *Burkholderia cenocepacia*, *Segniliparus rugosus*, *Staphylococcus aureus*, y *Haemophilus influenzae*, especialmente en niños. (6-9).

3.2. Epidemiología

A nivel global, se estima que la fibrosis quística afecta a 1 de cada 2.500 a 5.000 nacidos vivos en poblaciones de ascendencia europea (4,6,10). En comparación con otras poblaciones, como las asiáticas o africanas, la prevalencia es considerablemente más baja; sin embargo, la incidencia de la enfermedad ha ido aumentando en países con mejores servicios de diagnóstico, lo que contribuye a un diagnóstico temprano y tratamiento oportuno (6).

En Estados Unidos se manifiesta en un grado aproximado de 1 por cada 3.000 estadounidenses nacidos vivos, 1 de cada 9.200 hispanos nacidos vivos, 1 de cada 10.900 indígenas norteamericanos nacidos vivos (10). en Ecuador tiene una representación de 1 por cada 11.000 nacidos vivos (5)

3.3. Fisiopatología

La FQ es causada por mutaciones en el gen que codifica la proteína CFTR, este elemento funciona como un canal iónico en las células, regulando el flujo de iones de cloruro y bicarbonato a través de las membranas celulares. Cuando la proteína no cumple su función adecuadamente, provoca una alteración en el movimiento de iones y agua, lo que resulta en la producción de secreciones excesivamente espesas y pegajosas. Esta acumulación anómala de moco tiene un impacto multisistémico, afectando principalmente a: pulmones, páncreas hígado, intestino y glándulas sudoríparas (1,8,9).

3.4. Genética

La importancia de la genética también se extiende al ámbito familiar y preventivo, la información genética permite ofrecer asesoramiento a las familias sobre los riesgos de recurrencia en futuros embarazos y apoyar la toma de decisiones. Asimismo, fomenta la investigación para desarrollar nuevas terapias y tratamientos personalizados que mejoren la calidad y esperanza de vida de los pacientes, de este modo, la genética no solo explica la causa de la enfermedad, sino que también es la base para el manejo integral y el avance científico en la lucha contra la fibrosis quística (8,11).

Más de dos mil mutaciones en el gen CFTR han sido descritas, siendo la más común la mutación p.F508del (8). En Ecuador, el panel de mutaciones sugerido como cribado inicial en FQ incluye: “p.F508del, p.G85E, p.G330E, p.A455E, p.G970S, W1098X, R1162X y N1303K” (5)

3.5. Manifestaciones clínicas.

La fibrosis quística en niños se caracteriza por una amplia variedad de manifestaciones clínicas que afectan principalmente los sistemas respiratorio y digestivo; en el sistema respiratorio, los niños suelen presentar infecciones recurrentes con dificultad para respirar y acumulación de moco espeso, favoreciendo la colonización bacteriana crónica, lo que conlleva al daño progresivo de los pulmones y al desarrollo de complicaciones graves como bronquiectasias o insuficiencia respiratoria (2,3,5).

En el sistema digestivo, la fibrosis quística se manifiesta por malabsorción de nutrientes debido a la insuficiencia pancreática, que ocurre cuando el moco espeso bloquea los conductos pancreáticos e impide la liberación de enzimas digestivas, esto provoca síntomas como esteatorrea (heces grasas), retraso en el crecimiento, deficiencias nutricionales y abdomen distendido. Además, en algunos casos, los niños pueden desarrollar obstrucción intestinal (íleo meconial en neonatos) o enfermedad hepática relacionada con la acumulación de bilis espesa (2,5)

3.6. Diagnóstico

El diagnóstico oportuno de la FQ es fundamental, ya que permite implementar estrategias terapéuticas tempranas que mejoran la supervivencia y calidad de vida de los pacientes. Se ha establecido que la enfermedad debe sospecharse en presencia de (12):

- Antecedentes familiares,
- Manifestaciones digestivas como íleo meconial o insuficiencia pancreática,
- Infecciones respiratorias recurrentes (particularmente por *P. aeruginosa* o *S. aureus*),

- Sinusitis crónica acompañada de pólipos nasales,
- Bronquiectasias identificadas en tomografía computarizada (TC) de tórax,
- Signos clínicos como síndrome pseudo-Bartter,
- Ausencia de conductos deferentes en varones.

La presencia de una o más de las características clínicas mencionadas o antecedentes familiares compatibles con la FQ, sumada de al menos uno de los siguientes criterios definen el diagnóstico (12,13):

- a) Prueba de sudor: constituye el estándar de oro. Una concentración de cloruro ≥ 60 mmol/L confirma el diagnóstico; valores intermedios (30–59 mmol/L) requieren confirmación genética, mientras que < 30 mmol/L suelen descartarla.
- b) Análisis genético del gen CFTR: la identificación de dos variantes patogénicas confirma de manera definitiva la enfermedad. Estas pruebas han adquirido un rol central, especialmente en contextos donde la prueba de sudor no está ampliamente disponible.

Métodos de apoyo al diagnóstico

Aunque no son la base para un diagnóstico definitivo, otras pruebas son útiles para evaluar la extensión y gravedad de la enfermedad:

- Tamizaje neonatal constituye una estrategia de salud pública que ha demostrado beneficios significativos. A nivel mundial se emplean distintos protocolos, aunque todos inician con la medición del tripsinógeno inmunorreactivo (IRT) en sangre obtenida del talón del recién nacido. Posteriormente, se puede realizar un segundo IRT, o bien pruebas de ADN o de proteína asociada a pancreatitis (3,14).
- Pruebas de imagen: la Tomografía computarizada de tórax permite detectar de forma sensible los cambios pulmonares tempranos y evaluar la progresión de la enfermedad. No obstante, las imágenes abdominales carecen de especificidad para la FQ (12).
- Pruebas de función pancreática y hepática: la determinación de la enzima elastasa en las heces se utiliza como primer indicador de insuficiencia pancreática exocrina. Concentraciones de elastasa superiores a 200 $\mu\text{g/g}$ de peso seco se consideran normales, de 100-200 $\mu\text{g/g}$ sugieren una insuficiencia pancreática leve a moderada, y valores < 100 $\mu\text{g/g}$ indican insuficiencia pancreática exocrina severa (12).

- Evaluación de la función hepática: La enfermedad hepática asociada a FQ se establece en pacientes con diagnóstico confirmado de FQ que cumplan al menos dos de los siguientes criterios: 1) hepatomegalia y/o esplenomegalia evidenciada por ecografía; 2) elevación persistente de ALT, AST y GGT; 3) hallazgos ecográficos compatibles con afectación hepática, hipertensión portal o dilatación de los conductos biliares; 4) confirmación histológica mediante biopsia hepática, mostrando cirrosis biliar focal o cirrosis multilobulillar (12).
- Evaluación del estado nutricional: mediante parámetros antropométricos es fundamental en el seguimiento. Su objetivo es monitorear si los pacientes pediátricos alcanzan estándares normales de crecimiento y desarrollo o si los pacientes adultos mantienen un estado nutricional adecuado (12).
- Evaluación de la exacerbación pulmonar: Se sospecha de esta condición cuando un paciente presenta cuatro o más de los siguientes signos o síntomas: aumento del esputo; nueva aparición de hemoptisis o aumento de la hemoptisis; exacerbación de la tos; aumento de la disnea; malestar, fatiga o somnolencia; temperatura corporal superior a 38 °C; anorexia o pérdida de peso; dolor o sensibilidad sinusal; aumento de las secreciones sinusales; nuevos signos torácicos; cambios en las imágenes sugestivos de infección pulmonar (12).

3.7. Complicaciones en la FQ

En la actualidad, gracias a los avances diagnósticos y terapéuticos, la supervivencia de los pacientes ha aumentado de manera significativa; sin embargo, ello ha hecho más visibles las complicaciones a largo plazo, que constituyen la principal causa de morbi-mortalidad (15).

3.7.1. Complicaciones respiratorias

Las manifestaciones respiratorias constituyen la principal causa de mortalidad en la FQ, consecuencia de la obstrucción bronquial crónica, la infección persistente y la inflamación progresiva. Estas condiciones generan un círculo vicioso de daño estructural que se traduce en complicaciones graves que se describen a continuación: (15)

a) Atelectasias

Las atelectasias lobares o segmentarias se presentan en un 5–10% de los pacientes, principalmente adultos. Su origen está relacionado con tapones mucosos o con la presencia de aspergilosis broncopulmonar alérgica (ABPA). El manejo incluye fisioterapia respiratoria, broncodilatadores y antibióticos, reservándose la instilación endobronquial de dornasa alfa para casos refractarios.

b) Hemoptisis

Esta varía desde episodios leves hasta formas masivas (>250 ml/24h) que representan una urgencia vital, con mortalidad de hasta 85%. Su incidencia se incrementa con la edad, alcanzando hasta un 20% en mayores de 18 años. El abordaje incluye reposo, oxigenoterapia, corrección de factores desencadenantes y, en casos graves, broncoscopia, embolización arterial o cirugía.

c) Neumotórax

Presente en alrededor del 20% de adultos con FQ avanzada, el neumotórax suele derivar de la ruptura de bullas subpleurales. Su manejo depende de la extensión y gravedad, oscilando entre observación con oxígeno suplementario y drenaje pleural, hasta intervenciones quirúrgicas en casos recurrentes.

d) Aspergilosis broncopulmonar alérgica (ABPA)

Se presenta en un 6–25% de los pacientes, sobre todo adolescentes y adultos con colonización crónica por *P. aeruginosa*. El diagnóstico se apoya en criterios inmunológicos (IgE elevada, pruebas cutáneas, anticuerpos IgG) y radiológicos. El tratamiento incluye corticosteroides sistémicos y antifúngicos como itraconazol o voriconazol.

e) Insuficiencia respiratoria crónica

Constituye el estadio final de la afectación pulmonar, caracterizada por hipoxemia, hipercapnia y desarrollo de cor pulmonale. El tratamiento contempla fisioterapia agresiva, oxigenoterapia, soporte ventilatorio y, en fases terminales, trasplante pulmonar.

3.7.2. Complicaciones digestivas

El sistema digestivo es el segundo más comprometido en la FQ, con repercusiones que afectan el crecimiento, la nutrición y la supervivencia de los pacientes. Estas complicaciones abarcan alteraciones pancreáticas, esofágicas, intestinales y hepatobiliares: (15)

a) Compromiso pancreático

La insuficiencia pancreática exocrina, presente en el 85% de los casos, ocasiona malabsorción de grasas, déficit de vitaminas liposolubles y malnutrición. En pacientes con suficiencia pancreática, la pancreatitis aguda recurrente puede ser incluso la primera manifestación clínica de la (16).

Alteraciones esofágicas

El reflujo gastroesofágico (RGE) afecta al 25–30% de los pacientes, relacionado con tos crónica, retraso en el vaciamiento gástrico y medicamentos que reducen el tono del

esfínter esofágico inferior. Esta condición empeora la sintomatología respiratoria por microaspiración y contribuye a la malnutrición por vómitos y disminución de la ingesta.

b) Complicaciones intestinales

El fleo meconial, presente en hasta un 20% de los recién nacidos con FQ, suele requerir intervención quirúrgica. En etapas posteriores, el síndrome de obstrucción intestinal distal (SOID) es una complicación frecuente, con una prevalencia que alcanza hasta el 30% en adultos. Además, se observan estreñimiento, prolapso rectal, invaginación intestinal y apendicitis, todos con potencial impacto en la evolución clínica.

c) Compromiso hepatobiliar

Afecta a un 17–25% de los pacientes y se manifiesta con esteatosis, colestasis neonatal, cirrosis biliar focal o multilobular e hipertensión portal. Estas complicaciones representan la segunda causa de mortalidad en la FQ, después de la enfermedad pulmonar. Aunque el ácido ursodeoxicólico ha demostrado beneficios bioquímicos, en casos avanzados la opción definitiva es el trasplante hepático (17).

3.8. Manejo de la FQ

El tratamiento de la fibrosis quística depende del tipo de mutaciones presentes en el gen CFTR. Su enfoque es principalmente paliativo, ya que hasta el momento no se dispone de una cura definitiva. En las últimas cinco décadas, el manejo de la fibrosis quística ha mejorado notablemente gracias a la atención multidisciplinaria en centros especializados, con énfasis en el soporte nutricional, las técnicas de higiene bronquial y el uso de antibióticos. Recientemente, el desarrollo de moduladores del CFTR ha representado un avance sustancial, al restaurar parcialmente el transporte iónico y mejorar la función pulmonar, lo que ha contribuido al aumento de la supervivencia (20).

El manejo debe iniciarse con la antibioticoterapia que consta de medicamentos que ayuden a la reducción de las infecciones (Tobramicina, Azitromicina) que puedan presentarse en el transcurso de la enfermedad. De igual forma está contraindicado el uso de corticoides excepto en el caso de enfermedades coexistentes como el asma (3).

La fisioterapia respiratoria es esencial en la fibrosis quística, pues se orienta a la prevención de bronquiectasias y daño pulmonar progresivo. Su objetivo principal es la eliminación de secreciones para mejorar el intercambio gaseoso y reducir la obstrucción bronquial. Se recomienda realizarla al menos dos veces al día mediante técnicas como aerosol-terapia, drenaje postural, percusión manual, dispositivos de presión espiratoria positiva u oscilación de la pared torácica de alta frecuencia (3).

El tratamiento nutricional y preventivo es fundamental en la fibrosis quística, ya que mantener un buen estado nutricional mejora la supervivencia y la calidad de vida. El crecimiento deficiente suele presentarse desde la infancia debido a la baja ingesta, la malabsorción y el aumento de las demandas metabólicas, y se asocia con mayor morbilidad y mortalidad. Se recomienda que los niños alcancen al menos el percentil 50 de peso para la talla. Además, la atención preventiva incluye cumplir con el calendario de vacunas, la vacunación antigripal anual, un entorno libre de humo y controles médicos regulares cada tres meses para garantizar un seguimiento integral (3).

3.9. Intervenciones de enfermería

El cuidado de los pacientes con FQ, especialmente niños, es complejo y requiere un equipo interdisciplinario formado por médicos, enfermeras, fisioterapeutas, nutricionistas y psicólogos. Dentro de este equipo, el rol del profesional de enfermería es clave para garantizar la adherencia al tratamiento, mediante la educación del paciente y su familia (1,19).

Además, el cuidado enfermero incluye la atención específica tanto en el ámbito hospitalario como ambulatorio, destacando entre sus funciones la administración de medicamentos, promover la educación sexual y reproductiva en mujeres con FQ, y fomentar el uso de nuevas tecnologías para mejorar la atención y seguimiento de los pacientes (19).

3.9.1. Función de la enfermería en los cuidados clínicos

La enfermera especialista en FQ desempeña un papel educativo y motivacional clave, capacitando tanto al paciente como a su familia. Esta labor es fundamental para asegurar la adherencia constante al tratamiento, que incluye el control glucémico, la administración de medicamentos y el uso de antibióticos. Además, el personal de enfermera es responsable de instruir sobre la terapia intravenosa domiciliaria, un pilar del tratamiento que mejora significativamente la calidad de vida y reduce los costos y las hospitalizaciones. Un aspecto técnico de su labor es el manejo de los catéteres de línea media, una tarea que previene complicaciones y asegura la eficacia del tratamiento (19).

3.9.2. Rol de la enfermería en la atención familiar

Más allá de los cuidados clínicos, el profesional de enfermera desempeña un rol de apoyo vital en el entorno familiar y escolar. Su visión es holística, centrándose no solo en el paciente, sino en todo el núcleo familiar, para asegurar un desarrollo saludable y una alta calidad de vida a largo plazo. La enfermera se encarga de cuidados específicos como la limpieza de vías respiratorias y la administración de suplementos enzimáticos, además de

servir como un punto de contacto constante entre la familia y los centros de atención médica (19).

3.9.3. Promoción de la salud en la mujer con FQ

El cuidado de la mujer con FQ merece una atención particular, especialmente en lo que respecta a su salud sexual y reproductiva. La enfermera especializada debe acompañar a las pacientes y a sus familias a lo largo de las fases del embarazo, brindando un apoyo tanto físico como psicológico. Este acompañamiento es fundamental para abordar las complejidades de la enfermedad durante este periodo y garantizar un cuidado seguro para la madre y el bebé (19).

3.9.4. Intervenciones de enfermería en la transición a la adultez

A medida que el paciente con FQ avanza de la niñez a la adultez, la complejidad de la enfermedad aumenta. La enfermería especializada es esencial para esta transición, proporcionando un enfoque multidisciplinario que se centra en las necesidades individuales del paciente. Las intervenciones se dirigen a actualizar los conocimientos del paciente sobre la enfermedad, sus tratamientos y sus posibles efectos secundarios. Además, se brinda un apoyo psicológico y se promueve la adherencia al tratamiento, capacitando a los jóvenes para asumir un mayor autocuidado, lo que incluye la práctica de ejercicio, el seguimiento de una dieta balanceada y el control de la medicación (19).

3.9.5. Integración de nuevas tecnologías en la atención

La incorporación de nuevas tecnologías está revolucionando el cuidado de la FQ. Las herramientas digitales permiten la detección rápida de exacerbaciones pulmonares y facilitan a los pacientes el acceso a información confiable sobre su enfermedad. Además, las comunidades virtuales y grupos de apoyo se han convertido en una fuente invaluable de consuelo emocional y camaradería, fortaleciendo el bienestar mental y la red de apoyo del paciente (19).

En definitiva, el proceso de atención de enfermería se realiza siguiendo un plan de cuidados basado en respuestas humanas, considerando los patrones funcionales y el contexto biopsicosocial y espiritual del paciente. Se debe brindar cuidados individualizados y basados en evidencia, dirigidos a satisfacer eficaz y segura las necesidades del paciente pediátrico, con el objetivo de aliviar los problemas respiratorios y minimizar los riesgos identificados en la valoración (20).

4. METODOLOGÍA

4.1. Diseño del estudio

Se realizó un estudio de tipo reporte de caso clínico. Este diseño resulta pertinente al abordar condiciones de baja prevalencia, en las que la experiencia clínica individual aporta información relevante para la práctica médica y el conocimiento científico.

4.2. Contexto y lugar del estudio

El caso fue atendido en un establecimiento de salud privado ubicado en la ciudad de Azogues, Ecuador

4.3. Participante

Se trató de una paciente femenina de 7 años de edad, con diagnóstico presuntivo de fibrosis quística. Se describen de manera sistemática los antecedentes personales y familiares, evolución clínica, hallazgos de laboratorio, imágenes y procedimientos realizados donde se confirmó FQ.

4.4. Procedimiento

La información se recopiló a través de:

- Historia clínica: antecedentes personales y familiares, motivo de consulta, evolución de la enfermedad, comorbilidades y tratamientos previos.
- Examen físico: registro sistemático de signos vitales, hallazgos respiratorios, digestivos y del estado nutricional.
- Pruebas complementarias: pruebas de laboratorio (hemograma, citometría de flujo, perfil alérgico, pruebas de orina), prueba del sudor, estudios genéticos confirmatorios del gen CFTR e imágenes ecográficas y tomográficas
- Manejo terapéutico: se documentó el esquema de tratamiento instaurado, incluyendo el manejo farmacológico y no farmacológico.

- Evolución y seguimiento: se detalló la respuesta clínica a las intervenciones y las complicaciones presentadas.

4.5. Consideraciones éticas

Este reporte de caso fue elaborado respetando los principios éticos de la Declaración de Helsinki y la normativa nacional vigente en investigación en salud. La información se obtuvo con consentimiento informado de los padres o tutores legales de la paciente, garantizando la confidencialidad y anonimato de los datos. No se realizaron intervenciones adicionales a las indicadas en la práctica clínica habitual. El estudio fue evaluado por el Comité de Ética de Investigación en Seres Humanos de la Universidad Católica de Cuenca con código CEISH-UCACUE-2025-062

5. RESULTADOS

5.1. Presentación del caso

Paciente de 7 años de edad, mestiza, tipo de sangre ORH+, producto de primera gesta por parto vaginal, con peso al nacer de 2900gr y una longitud de 50cm. A los dos años es ingresada al establecimiento de salud con diagnóstico de neumonía adquirida en la comunidad, presentando saturación del 83% al aire ambiente, taquipnea, astenia y tos productiva, se repite el cuadro cada seis meses hasta la fecha. Se sospecha de diagnóstico de fibrosis quística por antecedentes clínicos (patología respiratoria y digestiva recurrente) y hallazgos radiológicos sugestivos. No se reporta antecedentes familiares asociados a FQ.

5.1.1. Antecedentes prenatales

La madre, de 19 años y con estado civil casada, realizó ocho controles prenatales durante la gestación. En la primera consulta, a las ocho semanas, se registró bajo peso materno (44 kg). En el segundo control se evidenció bajo peso fetal, por lo que se indicó suplementación con ácido fólico y multivitaminas. A los siete meses de embarazo la madre requirió hospitalización debido a taquicardia, ansiedad y trastornos alimenticios, diagnosticándose bulimia. La ganancia ponderal fue progresiva, alcanzando 56 kg a los siete meses y 60 kg a los ocho meses.

5.1.2. Parto

El parto fue inducido a las 37 semanas con misoprostol, debido a un error de cálculo en la edad gestacional (41 semanas, poco líquido amniótico). La inducción se complicó por ausencia de dinámica uterina, motivo por el cual la paciente fue trasladada a un hospital de tercer nivel, donde finalmente se resolvió mediante parto vaginal eutócico.

5.2. Antecedentes patológicos personales

La paciente presenta antecedentes previos de linfocitopenia, estreñimiento crónico, megacolon, rinitis alérgica y asma. En el ámbito gastrointestinal, se documentó la presencia de nódulos intestinales y una úlcera solitaria en recto. Ha requerido hospitalización recurrente por problemas respiratorios virales y bacterianos, así mismo por hemorragia digestiva baja en una ocasión.

En cuanto a los antecedentes quirúrgicos, se registran apendicectomía, laparoscopia exploratoria con lisis de bridas, amigdalectomía con turbinectomía y biopsias de intestino y colon.

5.3. Enfermedad actual

Paciente de sexo femenino de 7 años de edad que acude a un hospital de tercer nivel por presentar un cuadro clínico de cuatro días de evolución, caracterizado por tos productiva con abundante expectoración verdosa, dolor abdominal localizado en hipocondrio derecho, acompañado de náuseas y vómitos alimentarios en cuatro episodios, además de anorexia. La madre refiere antecedente de estreñimiento crónico y señala ausencia de deposiciones en los últimos cuatro días. Durante la evolución, la paciente presentó diaforesis profusa, decaimiento, malestar general y cefalea. Ante el control domiciliario de saturación de oxígeno, la madre constató hipoxemia (80%), motivo por el cual acudió de manera inmediata al hospital, donde se solicitaron exámenes complementarios para establecer el diagnóstico.

5.4. Exploración Física

Al ingreso, la paciente presenta frecuencia respiratoria de 40 rpm, frecuencia cardíaca de 151 lpm, temperatura axilar de 37,3 °C y saturación de oxígeno del 78% aire ambiente.

En la apariencia general se observa desnutrición moderada (desviación Z -2 según peso 20kg/talla 123cm con IMC de 13.2kg/m²), conjuntivas pálidas, cianosis peribucal y eritema periorbital. Se evidencia hipertrofia bilateral de cornetes nasales.

En el tórax, la inspección muestra simetría con signos de taquipnea y tiraje intercostal. A la auscultación se identifican estertores crepitantes difusos y disminución del murmullo vesicular.

El abdomen se encuentra distendido, doloroso a la palpación, con ruidos hidroaéreos disminuidos y cicatrices de intervenciones quirúrgicas previas.

En miembros superiores se constata cianosis palmar y xerosis cutánea, en miembros inferiores se observa dificultad para la marcha, tono fuerza y movilidad disminuidos.

5.5. Resultados de Laboratorio

Se solicita exámenes complementarios para tratar los signos y síntomas presentes y por los antecedentes descartar o confirmar Fibrosis Quística.

La figura 1 muestra los resultados de laboratorio donde se evidencia velocidad de sedimentación globular (VSG) de 7 mm/h, dentro del rango normal. Las proteínas totales fueron de 7,35 g/dl, en valores esperados.

En el hemograma, la hemoglobina (14,8 g/dl) y el hematocrito (44,1%) se encuentran dentro de parámetros normales. El recuento de leucocitos fue de 11.590/mm³ (leucocitosis), con neutrofilia relativa disminuida (46,3% frente a un rango normal de 50–70%) y eosinofilia marcada (11,8% frente a un rango de normalidad de 1–4,5%). Se reportaron además monocitos en 9,8% y linfocitos en 31,9% (dentro de la normalidad).

Las plaquetas se registraron en 315.000/mm³, sin alteraciones. Los índices hematimétricos (VCM 80,5 fL; HCM 27 pg; CHCM 34,6 g/dl; RDW 14,3%) estuvieron en rangos fisiológicos.

Estos hallazgos reflejan una respuesta inflamatoria con eosinofilia marcada, posiblemente relacionada con procesos infecciosos, en el contexto clínico.

Figura 1. Hemograma de ingreso al establecimiento de salud, paciente.

Determinaciones	Resultados	Unidad	Rango de Normalidad
VSG WINTROBE	7.00	mm/h	0.00 - 10.00
PROTEINAS TOTALES	7.35	g / dl	6.60 - 8.30
HEMOGRAMA TOTAL			-
- HEMOGLOBINA	14.80	g/dl	12.60 - 16.40
- HEMATOCRITOS	44.10	%	38.00 - 48.00
- ERITROCITOS	5.48	10x6/UL	3.90 - 5.60
- PLAQUETAS	315.00	10x3/UL	150.00 - 450.00
- LEUCOCITOS	11.59	10x3/UL	4.40 - 10.00
- NEUTROFILOS%	46.30	%	50.00 - 70.00
- LINFOCITOS%	31.90	%	25.00 - 40.00
- MONOCITOS%	9.80	%	2.00 - 10.00
- EOSINOFILOS%	11.80	%	1.00 - 4.50
- BASOFILOS	0.02	10x3/UL	0.00 - 0.11
- NEUTROFILOS	5.36	10x3/UL	2.00 - 8.00
- LINFOCITOS	3.70	10x3/UL	1.00 - 4.40
- MONOCITOS	1.14	10x3/UL	0.08 - 0.88
- EOSINOFILOS	1.37	10x3/UL	0.08 - 0.44
- BASOFILOS	0.20	%	0.00 - 1.00
- V.C.M.	80.50	fL	76.00 - 96.00
- H.C.M.	27.00	pg	28.00 - 33.00
- C.H.C.M.	33.6	g / dl	33.0 - 36.0
- M.V.P.	9.20	fL	8.40 - 12.40
- R.D.W.	14.30	%	11.50 - 14.50

Fuente: Historia clínica

En el análisis inmunofenotípico realizado mediante citometría de flujo, el recuento absoluto de linfocitos totales fue de 1.095,99 cél/ μ l, valor que se encuentra dentro del rango de referencia, lo cual indica la conservación del número global de linfocitos circulantes.

En relación con la serie linfoide T/NK, se evidenció un total de 644.7 cél/ μ l correspondientes a linfocitos T, lo que representa aproximadamente el 59% del total de linfocitos, proporción que se sitúa en el límite inferior de lo esperado (linfopenia). Al analizar las subpoblaciones, se observó un recuento absoluto de linfocitos T CD4+/CD3+ de 298.4 cél/ μ l, valor que resulta inferior al rango fisiológico habitual (500–1500 cél/ μ l), configurando una linfopenia moderada. Este perfil sugiere una limitada generación de células efectoras, lo que puede repercutir en la capacidad de respuesta inmune frente a patógenos conocidos.

En cuanto a los linfocitos T CD8+/CD3+, el recuento absoluto fue de 267.09 cél/ μ l, valor discretamente inferior (linfopenia) al esperado (300–900 cél/ μ l). Este hallazgo revela una

disminución en la reserva de linfocitos T citotóxicos de memoria, lo cual podría comprometer la eliminación eficiente de células infectadas.

En el contexto clínico, este patrón observado en la citometría podría estar relacionado con la mayor susceptibilidad a infecciones respiratorias recurrentes y con una respuesta inmunitaria menos eficiente frente a microorganismos previamente reconocidos, así como con una eficacia potencialmente disminuida en la respuesta a la inmunización.

Los resultados completos del examen realizado se observan en la figura 2.

Figura 2. Citometría de flujo.

Linfocitos Totales	% del Total	Valor absoluto (cél/ul)
	11.9	1095.99
Serie Linfoide T/NK	% del Total	Valor absoluto (cél/ul)
Linfocitos T totales	7	644.7
Linfocitos T CD4+/CD3+ Totales	3.24	298.40
Linfocitos T CD4+ CD27+ CD45 RA+ (naive)	1.8	165.78
Linfocitos T CD4+ CD27+CD45RA- (memoria central/transicionales)	1.1	101.31
Linfocitos T CD4+CD27-CD45RA- (efectores memoria)	0.34	31.31
Linfocitos T CD4+CD27-CD45RA+ (efectores terminalmente diferenciados)	0	0
Linfocitos T CD8+/CD3+ Totales	2.9	267.09
Linfocitos T CD8+ CD27+ CD45RA+ (naive)	2.1	193.41
Linfocitos T CD8+ CD27+ CD45RA- (memoria central/transicionales)	0.72	66.31
Linfocitos T CD8+CD27+/- CD45RA+ (efectores)	0.073	6.72

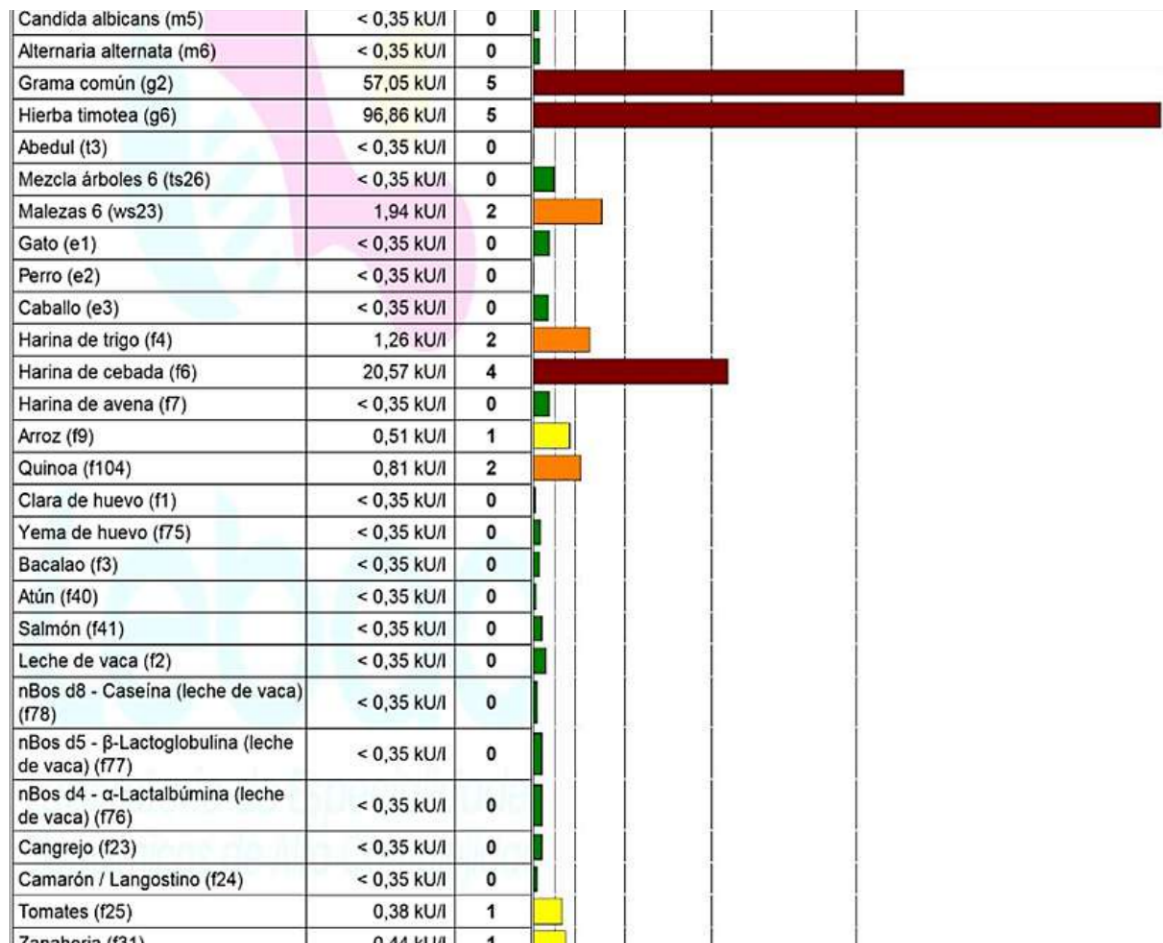
Fuente: Historia clínica

En la figura 3 se evidencia el perfil alérgico obtenido mediante la determinación de IgE específica frente a diferentes alérgenos ambientales y alimentarios, se observa una reactividad significativa hacia algunos aeroalérgenos de origen vegetal y ciertos componentes de cereales, mientras que la mayoría de los alimentos de origen animal no presentaron sensibilización detectable.

Dentro de los alérgenos ambientales, se halló una marcada sensibilización hacia grama común (g2) con 57,05 kU/L y hierba timotea (g6) con 96,86 kU/L, ambos clasificados en grado 5 de reactividad, lo que representa una respuesta alérgica de alta intensidad. Este

hallazgo es consistente con una predisposición a síntomas de rinitis alérgica o asma asociados a la exposición a pólenes de gramíneas, los cuales constituyen desencadenantes frecuentes en pacientes con fibrosis quística, exacerbando la inflamación de la vía aérea. En cuanto a los alérgenos alimentarios de origen vegetal, se identificó sensibilización a harina de cebada (f6) con 20,57 kU/L (grado 4), así como una reactividad menor a harina de trigo (f4, 1,26 kU/L, grado 2), quinoa (f104, 0,81 kU/L, grado 2) y arroz (f9, 0,51 kU/L, grado 1). Estos resultados indican la presencia de alergia alimentaria moderada a la cebada, con posible reactividad cruzada a otros cereales, lo cual reviste relevancia clínica para la dieta del paciente, considerando un posible diagnóstico de fibrosis quística, la nutrición adecuada constituye un pilar fundamental en el manejo integral.

Figura 3. Panel de alérgenos.



Fuente: Historia clínica

La figura 4 presenta los hallazgos del examen citoquímico, del sedimento urinario y del urocultivo que permiten concluir que la paciente presenta una orina sin alteraciones patológicas significativas, descartándose infección activa del tracto urinario. Estos resultados son de relevancia en el contexto de un posible diagnóstico de FQ, dado que,

aunque la patología se centra principalmente en el compromiso respiratorio y digestivo, el mantenimiento de la función renal libre de infecciones constituye un aspecto clave para asegurar la eficacia de la terapéutica antibiótica y la adecuada eliminación de metabolitos.

Figura 4. Pruebas de laboratorio en orina, paciente con FQ

EXAMEN DE ORINA		CULTIVO Y ANTIBIOGRAMA DE ORINA	
CITOQUIMICO Y BACTERIOLOGICO		MICROBIOLOGIA	
VOLUMEN	90 ml	NO HUBO DESARROLLO BACTERIANO LAS 24HR, 48HR.	
COLOR	AMARILLO		
OLOR	CARACTERISTICO		
ASPECTO	TRANSPARENTE		
DENSIDAD	1,025		
PH	6		
LEUCOCITOS	NEGATIVO		ANTIBIOGRAMA NO JUSTIFICADO
NITRITOS	NEGATIVO		
PROTEINAS	NEGATIVO		
CETONAS	NEGATIVO		
GLUCOSA	NEGATIVO		
BILIRRUBINAS	NEGATIVO		
UROBILINOGENO	NEGATIVO		
SANGRE	NEGATIVO		
HEMOGLOBINA	NEGATIVO		
SEDIMENTO			
CELULAS EPITELIALES	+		
BACTERIAS	+		
LEUCOCITOS	1 - 3 X CAMPO		
HEMATIES	0 - 1 X CAMPO		
MOCO	NEG		
C. OXALATO DE CALCIO	+		

Fuente: Historia clínica

5.6. Resultados prueba del sudor

Reflejó un valor de 49 mmol/L, que se interpreta como un valor intermedio, lo cual requiere la repetición de la prueba o la confirmación genética para un diagnóstico definitivo.

5.7. Resultados del estudio genético

El análisis de exoma completo permitió la identificación de una variante patogénica para la FQ y otra para distrofia de conos y bastones (tabla 1).

En el gen CFTR se encontró la variante c.1083del (p.Trp361Cysf*8) localizada en el exón 8, la cual produce un cambio en la proteína. Esta variante se halló en estado heterocigoto (HET) y se encuentra reportada como patogénica para Fibrosis Quística. Esto significa que la paciente es portadora de FQ., confirmando el diagnóstico sospechado por los antecedentes y la clínica de la paciente.

Por otra parte, se evidenció en el gen GNAT1 la variante c.359C>A (p.Ser120*) ubicada en el exón 4 en estado HET, descrita como patogénica en la distrofia de conos y bastones, enfermedad. La presencia de esta variante en el paciente constituye un hallazgo incidental

de relevancia clínica, con potencial riesgo de manifestaciones oftalmológicas en el futuro, por lo cual amerita seguimiento especializado.

Tabla 1. Exoma completo, paciente con FQ

VARIANTES IDENTIFICADAS									
GEN	TRANSCRITO	PROTEINA	cDNA	EXÓN	CIGOSIDAD	ENFERMEDAD	MODELO DE HERENCIA	CLASIFICACIÓN VARIANTE	REPORTADA
CFTR	NM_000492.4	p. Trp361Cysf*8	c.1083del	8	HET	Fibrosis Quística	AR-PORTADORA	PATOGÉNICA	SI
GNAT1	NM_144499.3	p. Ser120*	c.359C>A	4	HET	Distrofia de Conos y bastones	AR, AD	PATOGÉNICA	SI

Fuente: Historia clínica

5.8. Resultados de imágenes

En la tomografía (TAC) de tórax se evidencian bronquiectasias cilíndricas y varicosas de distribución bilateral, con predominio en lóbulos superiores y en los segmentos posteriores de los lóbulos inferiores. Se observa un marcado engrosamiento de las paredes bronquiales, acompañado de retención de secreciones y presencia de tapones mucosos, que generan el patrón característico en “árbol en brote”, especialmente notorio en los lóbulos superiores.

Por su parte, el estudio ecográfico abdominal mostró hallazgos compatibles con hepatopatía crónica, sin evidencia de colelitiasis ni alteraciones estructurales en los demás órganos evaluados.

Luego de revisar los signos y síntomas de la paciente, solicitar exámenes complementarios, realizar una valoración cefalocaudal se establece diagnóstico confirmatorio de: Neumonía Bacteria, Fibrosis Quística, estreñimiento crónico.

5.9. Manejo y evolución clínica

Día 1:

Controles:

- Control de signos vitales cada 6 horas
- Control ingesta eliminación, balance hídrico cada 6 horas
- Cabecera 30
- Control score pulmonar cada 4 horas anotar

Exámenes:

- Radiografía de tórax.
- Exámenes de laboratorio.

Prescripción:

- Nebulizar con 1 ml de salbutamol más 1 ml de bromuro de ipratropio más 1 ml de solución salina al 0.9% set STAT y después cada 4 horas.
- Salmeterol más fluticasona 25/125ug líquido para inhalar, administrar 1 puff cada 12 horas con inhalocámara pediátrica.
- Metilprednisolona: 40mg por vía venosa en este momento y posteriormente 10mg cada 6 horas.
- Claritromicina sólido parenteral 500mg, administrar 150 mg vía venosa lenta diluida cada 12 horas.
- Paracetamol líquido parenteral 1000mg/100ml administrar 300mg vía venosa lenta cada 6 horas
- Inhalaciones con: salbutamol 2puff cada 4 horas.
- Oxigenoterapia a 3L/min por cánula nasal para saturar sobre los 90%.

Día 2:

Controles:

- Control de signos vitales cada 6 horas
- Control ingesta eliminación, balance hídrico cada 6 horas
- Cabecera 30
- Control score pulmonar cada 4 horas anotar (score de 2)

Exámenes

- Panel de viral.

Prescripción:

- Nebulizar con 1 ml de salbutamol más 1 ml de bromuro de ipratropio más 1 ml de Solución salina al 0.9% cada 4 horas.
- Salmeterol más fluticasona 25/125ug líquido para inhalar, administrar 1 puff Cada 12 horas con inhalocámara pediátrica.
- Paracetamol líquido parenteral 1000mg/100ml administrar 300mg vía venosa PRN/horas.
- Metilprednisolona líquido parenteral administrar 10 mg vía venosa lenta diluida cada 6 horas.
- Claritromicina suspender.
- Polietilenglicol sólido oral, administrar 17 gr vía oral cada 12 horas.
- Oxígeno 2.5 litros por puntas nasales para saturar mayor a 90%

Día 3:

Controles:

- Control de signos vitales cada 6 horas.
- Control de ingesta y eliminación, balance hídrico cada 6 horas.
- Cabecera a 30°.
- Control de score pulmonar cada 4 horas (actual: 2).

Prescripción médica:

- Nebulizar con 1 ml de salbutamol más 1 ml de bromuro de ipratropio más 1 ml de solución salina al 0.9% cada 4 horas.
- Salmeterol/Fluticasona 25/125mg, 1 puff cada 12 horas con inhalocámara pediátrica.
- Paracetamol 300 mg, vía venosa PRN.
- Metilprednisolona administrar 10 mg vía venosa lenta diluida cada 8 horas.
- Polietilenglicol solido oral, administrar 17 gr vía oral cada 12 horas.
- Oxígeno 2 L/min por puntas nasales. Mantener saturación sobre los 90%

Dia 4:

Controles:

- Signos vitales y balance hídrico cada 8 horas.
- Score pulmonar cada 6 horas (actual: 1).
- Cabecera 30°.

Prescripción médica:

- Nebulizar con 1 ml de salbutamol mas 1 ml de bromuro de ipratropio más 1 ml de Solución salina 0.9% cada 6 horas.
- Salmeterol/Fluticasona 25/125mg, 1 puff cada 12 horas con inhalocámara pediátrica.
- Metilprednisolona administrar 10 mg vía venosa lenta diluida cada 12 horas.
- Polietilenglicol solido oral, administrar 17 gr vía oral cada 12 horas.
- Reducir oxígeno a 1 L/min por puntas nasales. Mantener saturación sobre los 90%

Dia 5.

Controles:

- Signos vitales cada 8 horas.
- Score pulmonar cada 8 horas (actual: 0-1).
- Cabecera 30°.

Prescripción médica:

- Nebulizar con 1 ml de salbutamol mas 1 ml de Solución salina 0.9% cada 8 horas. (Suspender bromuro de ipratropio).
- Salmeterol/Fluticasona 25/125mg, 1 puff cada 12 horas con inhalocámara pediátrica.
- Suspender metilprednisolona
- Polietilenglicol solido oral, administrar 17 gr vía oral cada 12 horas.
- Reducir oxígeno a 0,5 L/min por puntas nasales. Mantener saturación sobre los 90% se mantiene 90 en aire ambiente. Iniciar destete progresivo de oxígeno, disminuyendo el flujo según saturación y tolerancia clínica.

Dia 6:

Controles:

- Control de signos vitales cada 8 horas.
- Cabecera 30°.
- Score pulmonar cada 8 horas (actual: 0).

Prescripción:

- Inhalaciones con: salbutamol 2puff cada 4 horas.
- Salmeterol/Fluticasona 25/125mg, 1 puff cada 12 horas con inhalocámara pediátrica.
- Polietilenglicol solido oral, administrar 17 gr vía oral cada 12 horas.
- Retirar oxigenoterapia.
- Valorar alta médica si paciente mantiene estabilidad clínica, saturación adecuada y tolerancia a la actividad habitual.

5.10. Cuidados de enfermería

Los cuidados de enfermería son personalizados, se considera los signos y síntomas, la clínica del paciente y el entorno familiar para lo cual se aplica:

La valoración patrones funcionales de Marjory Gordon:

Patrón 1: Percepción–Manejo de la salud

La madre refiere que la niña ha presentado un cuadro de cuatro días de evolución con tos productiva, expectoración verdosa, fiebre, malestar general y cefalea. Reconoce la gravedad del cuadro al constatar hipoxemia (80%) con un oxímetro domiciliario, motivo por el cual acudió de inmediato al hospital. La madre muestra buena percepción del estado de salud de su hija y actitud responsable frente a la búsqueda de atención médica. No se reportan antecedentes de enfermedades crónicas respiratorias ni alérgicas. La niña cumple

con su esquema de vacunación. Se evidencia una adecuada adherencia al tratamiento médico bajo supervisión materna.

Patrón 2: Nutricional–Metabólico

La paciente presenta náuseas, vómitos alimentarios y pérdida parcial del apetito. Refiere dolor abdominal localizado en hipocondrio derecho y estreñimiento crónico, con ausencia de deposiciones en los últimos cuatro días. La madre menciona que la ingesta hídrica y alimentaria ha disminuido en los últimos días debido al malestar. Se observa piel pálida, sudoración profusa (diaforesis) y signos de deshidratación leve. Actualmente recibe alimentación hospitalaria blanda y fraccionada según tolerancia. Patrón alterado por disminución de la ingesta y aumento de requerimientos metabólicos secundarios al proceso infeccioso.

Patrón 3: Eliminación

La madre refiere estreñimiento crónico, con ausencia de evacuaciones en cuatro días. Las heces suelen ser duras y secas. La eliminación urinaria es escasa pero sin alteraciones en el color ni olor. No hay antecedentes de incontinencia. Se recomienda valorar el tránsito intestinal, aumentar la ingesta de líquidos y fibra, y promover hábitos intestinales regulares. Patrón alterado.

Patrón 4: Actividad–Ejercicio

Antes del cuadro actual, la niña realizaba sus actividades escolares y recreativas sin dificultad. Actualmente presenta decaimiento, fatiga, disnea y tos productiva, lo que limita su movilidad. Se evidencia intolerancia al esfuerzo y requerimiento de oxigenoterapia por hipoxemia. Se mantiene en reposo parcial. Patrón alterado.

Patrón 5: Sueño–Descanso

La madre refiere que la niña ha tenido dificultad para conciliar el sueño debido a la tos nocturna y el malestar general. El descanso es interrumpido y no reparador. Durante la hospitalización se procura un ambiente tranquilo y adecuado para el descanso. Patrón alterado.

Patrón 6: Cognitivo–Perceptual

La paciente se muestra alerta, orientada y con capacidad de respuesta adecuada a estímulos. Refiere cefalea moderada y dolor abdominal, valorado en escala del dolor infantil como 5/10. Comprende indicaciones simples y colabora con el personal de salud. Patrón parcialmente alterado por presencia de dolor.

Patrón 7: Auto percepción–Autoconcepto

La paciente manifiesta temor y ansiedad leve ante los procedimientos médicos y el ambiente hospitalario. Busca constantemente la presencia y apoyo de su madre, lo cual le brinda seguridad emocional. Patrón levemente alterado por el contexto de hospitalización.

Patrón 8: Rol–Relaciones

Vive con sus padres y asiste regularmente a la escuela. Mantiene vínculos afectivos sólidos con su madre, quien actúa como principal cuidadora y toma decisiones sobre su salud. No se observan conflictos familiares. Patrón conservado.

Patrón 9: Sexualidad–Reproducción

Por la edad (7 años), la paciente se encuentra en etapa prepuberal. No aplica evaluación sexual–reproductiva. Patrón no valorable en esta etapa.

Patrón 10: Adaptación–Tolerancia al estrés

La niña muestra ansiedad ante la hospitalización y los procedimientos invasivos, manifestando llanto ocasional. La madre proporciona contención emocional efectiva. Requiere apoyo terapéutico mediante juegos o técnicas de relajación adaptadas a su edad. Patrón levemente alterado.

Patrón 11: Valores–Creencias

La madre refiere creencias religiosas cristianas y considera la salud como un don que debe cuidarse. Manifiesta fe en la recuperación de su hija. No se identifican conflictos éticos o espirituales. Patrón conservado.

Plan de Atención de Enfermería (PAE) aplicado a la paciente con diagnóstico de neumonía bacteriana, estreñimiento y FQ.

Tabla 2. PAE en paciente con FQ

Diagnóstico de Enfermería	Definición / Descripción	NOC (Objetivos / Resultados Esperados)	NIC (Intervenciones de Enfermería)
<p>Patrón respiratorio ineficaz (00032) r/c Acumulación de secreciones bronquiales y proceso infeccioso pulmonar, alteración del intercambio gaseoso m/p Tos productiva, disnea, saturación O₂ 80%, uso de músculos accesorios.</p>	<p>Estado en el cual una persona experimenta una inspiración y/o espiración que no provee una ventilación adecuada.</p>	<p>Permeabilidad de las vías aéreas 0410 SatO₂ ≥ 95%, frecuencia respiratoria dentro del rango normal, disminución de secreciones</p>	<p>Manejo de las vías respiratorias (3140)</p> <ul style="list-style-type: none"> - Colocar al paciente en posición semifowler. - Realizar fisioterapia respiratoria y percusión torácica. - Aspirar secreciones si es necesario. - Vigilar saturación O₂ continuamente. - Administrar oxigenoterapia según indicación médica.
<p>Desequilibrio nutricional: inferior a las necesidades</p>	<p>Ingesta de nutrientes insuficiente para</p>	<p>Ingestión alimentaria (1004) Aumento</p>	<p>Manejo de la nutrición (1100)</p>

Diagnóstico de Enfermería	Definición / Descripción	NOC (Objetivos / Resultados Esperados)	NIC (Intervenciones de Enfermería)
corporales (0002), r/c Intolerancia al gluten, inapetencia, vómitos y mayor gasto metabólico por infección m/p Bajo peso, debilidad, pobre ingesta alimentaria	satisfacer las demandas metabólicas del organismo.	progresivo del apetito, mantenimiento del peso, tolerancia a dieta sin gluten.	<ul style="list-style-type: none"> - Ofrecer dieta sin gluten, fraccionada y alta en calorías. - Supervisar la tolerancia alimentaria. - Coordinar con nutricionista. - Educar a la madre sobre alimentos libres de gluten.
Riesgo de desequilibrio electrolítico (00195) r/c Vómitos recurrentes y posible malabsorción intestinal, pérdida de líquidos, fibrosis quística.	Susceptibilidad a una alteración en los niveles de electrolitos séricos, que puede comprometer la salud.	Equilibrio electrolítico (0601) Valores séricos dentro del rango normal, signos de hidratación adecuados	Control de electrolitos (2080) <ul style="list-style-type: none"> - Monitorear balance hídrico. - Vigilar signos de deshidratación. - Tomar muestras para control de electrolitos séricos en caso de continuar con el vómito. - Administrar líquidos IV según prescripción.
Estreñimiento (00011) r/c Disminución de la motilidad intestinal y baja ingesta de líquidos m/p Ausencia de deposiciones por 4 días, abdomen distendido	Disminución en la frecuencia normal de las deposiciones, acompañada de dificultad para la evacuación o eliminación incompleta del contenido intestinal.	Función intestinal (0501) Evacuaciones regulares, sin distensión ni dolor abdominal	Manejo del estreñimiento (0450) <ul style="list-style-type: none"> - Fomentar ingesta de líquidos y fibra (si tolera). - Promover deambulación o ejercicios pasivos. - Valorar necesidad de laxantes según indicación médica para mantener una deposición diaria.
Patrón de sueño alterado (00198) r/c Dolor, tos nocturna, malestar general, hospitalización, ambiente ruidoso m/p Dificultad para dormir, interrupciones frecuentes del sueño, sensación de cansancio durante el día, irritabilidad.	Estado en el que el paciente experimenta dificultades para iniciar o mantener el sueño, o presenta sueño no reparador que afecta su funcionamiento diario.	Patrón de sueño (0007) La paciente mantiene un patrón regular de sueño-vigilia, adaptado al horario hospitalario y a su edad.	Sueño inducido (1850) <ul style="list-style-type: none"> - Mantener un ambiente tranquilo y silencioso durante la noche. - Regular la luz del cuarto, evitando exceso de luz por la noche. - Colocar a la paciente en posición cómoda, semisentada si presenta tos o dificultad respiratoria. - Minimizar procedimientos invasivos o ruidos

Diagnóstico de Enfermería	Definición / Descripción	NOC (Objetivos / Resultados Esperados)	NIC (Intervenciones de Enfermería)
			durante las horas de sueño. - Control de dolor (1402) - Administrar medicación analgésica según indicación médica antes de la hora de dormir. - Evaluar intensidad de dolor abdominal o cefalea antes de acostarla.

Fuente: Elaboración propia.

6. DISCUSIÓN

El presente estudio de caso permitió analizar el diagnóstico, la evolución clínica y el manejo integral de una paciente pediátrica donde se confirma FQ, abordando los signos y síntomas, complicaciones propias de la enfermedad y los desafíos en el tratamiento donde se planifico y ejecuto un plan de cuidados de enfermería en el ambiente hospitalario.

Signos, síntomas y hallazgos clínicos

La paciente presentó manifestaciones respiratorias recurrentes (neumonías, tos productiva, bronquiectasias), complicaciones gastrointestinales (estreñimiento crónico, megacolon) y alteraciones nutricionales, lo cual concuerda con lo descrito en la literatura sobre la naturaleza multisistémica de la FQ (6,10,15). La prueba de sudor arrojó valores intermedios, pero el diagnóstico fue confirmado mediante estudio genético, hallando una mutación patogénica en el gen CFTR. Este hallazgo reafirma que la combinación de criterios clínicos, pruebas de función exocrina y análisis molecular constituye el estándar diagnóstico actual (12,13). Asimismo, la presencia de alergias respiratorias y alimentarias refuerza lo señalado por Flores-Vega et al. (8) respecto a la influencia de factores inmunológicos y ambientales en la evolución de la enfermedad.

Desafíos en el manejo de la paciente

El principal desafío identificado fue el abordaje de las complicaciones respiratorias, debido a la alta carga de secreciones, las exacerbaciones frecuentes y la colonización bacteriana. Estos aspectos son consistentes con lo descrito por Vargas-Roldán et al. (9), quienes destacan que la infección crónica y la inflamación perpetúan el daño pulmonar

progresivo. Otro reto relevante fue el control del estreñimiento crónico y la malabsorción, factores que condicionan el estado nutricional y, por ende, el pronóstico vital del paciente, tal como lo señalan Campagnaro et al. (7).

La atención multidisciplinaria evidenció beneficios en la estabilización clínica, en línea con los consensos internacionales y regionales que recomiendan un abordaje integral que incluya fisioterapia respiratoria, soporte nutricional, tratamiento antibiótico y seguimiento especializado (3,10,18). No obstante, se identificaron barreras relacionadas con la disponibilidad de moduladores del CFTR, fármacos de alto costo y acceso limitado en países latinoamericanos, lo que condiciona la equidad en el tratamiento (5,14).

Plan de Cuidados de Enfermería aplicado

El rol de enfermería resultó fundamental en el control de síntomas, administración de terapias y educación familiar. Las intervenciones implementadas se alinearon con lo señalado por García Garcés et al. (19), quienes resaltan la importancia de un cuidado centrado en la persona y su núcleo familiar, promoviendo adherencia terapéutica y reducción de complicaciones. La aplicación del Proceso de Atención de Enfermería permitió identificar diagnósticos prioritarios como la limpieza ineficaz de las vías aéreas, el riesgo de infección y las alteraciones del patrón de sueño, aspectos también destacados en la investigación de Flores De la Rosa et al. (20).

Además, se evidenció la necesidad de acompañamiento psicológico y social para afrontar las hospitalizaciones frecuentes, en concordancia con Radice et al. (4), quienes reportan que la calidad de vida en pacientes adolescentes con FQ depende en gran medida del soporte emocional y familiar.

Limitaciones del estudio

La principal limitante de este estudio fue su diseño de caso único, lo cual restringe la posibilidad de generalizar los hallazgos a toda la población pediátrica con FQ. Asimismo, no se contó con un seguimiento longitudinal prolongado ya que se trató la emergencia respiratoria, y se agendo cita luego del alta con:

Gastroenterólogo pediatra	Maneja los trastornos digestivos, pancreáticos y nutricionales asociados a la FQ.
Nutricionista	Diseña planes alimentarios ricos en calorías, proteínas y suplementos vitamínicos (A, D, E, K).
Fisioterapeuta respiratorio / kinesiólogo	Realiza terapias de limpieza de vías respiratorias y drenaje postural.
Infectólogo pediatra	Indica y ajusta el tratamiento antibiótico para infecciones respiratorias recurrentes.

Psicólogo / Trabajador social	Brinda apoyo emocional y social al paciente y su familia.
Pediatra / Médico de cabecera	Supervisa el crecimiento, desarrollo y vacunación.

Finalmente, la disponibilidad de recursos diagnósticos y terapéuticos estuvo determinada por el contexto local, lo que puede diferir respecto a centros especializados de referencia internacional.

7. CONCLUSIÓN

El análisis del caso permitió identificar que la fibrosis quística constituye una patología compleja y de gran impacto en la infancia, que compromete de manera multisistémica la salud del paciente y demanda un abordaje integral y permanente.

Sobre los signos, síntomas y hallazgos clínicos, la paciente presentó manifestaciones características de la FQ, entre ellas infecciones respiratorias recurrentes, bronquiectasias, alteración gastrointestinal y desnutrición moderada. Esto coincide con lo descrito en la literatura y ponen en evidencia la importancia del diagnóstico temprano y del seguimiento continuo para prevenir complicaciones graves.

Respecto a los principales desafíos en el manejo, el control de las exacerbaciones respiratorias, el soporte nutricional y la atención de las alergias asociadas representaron los mayores retos en el tratamiento. Se evidencia que la atención multidisciplinaria resulta indispensable para mejorar la calidad de vida, aunque persisten limitaciones relacionadas con el acceso a terapias avanzadas y con la adherencia al tratamiento a largo plazo.

En relación con el PAE, el rol de enfermería fue clave para garantizar la seguridad, confort y educación de la paciente y su familia. Este estudio de caso confirma que el diagnóstico oportuno, el manejo integral y los cuidados de enfermería centrados en la persona constituyen pilares esenciales para enfrentar los múltiples desafíos de la fibrosis quística y sus complicaciones en la edad pediátrica.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Lagoueyte Gómez MI, Sandra Patricia UV. El Papel del profesional de enfermería en el cuidado de los niños con fibrosis quística. Rev. salud. bosque [Internet]. 2022 [citado 01 de febrero de 2025];1 2(1). Disponible en: <https://revistas.unbosque.edu.co/index.php/RSB/article/view/3267>
2. García Sánchez MA, Chaustre Ruiz DM. Rehabilitación pulmonar en pacientes con diagnóstico de fibrosis quística. Rev. Colomb. Med. Fis. Rehabil [Internet]. 2023 [citado 01 de febrero de 2025]; 33(1):56-6. Disponible en: <https://revistacmfr.org/index.php/rcmfr/article/view/375>
3. Cruz Garzón JM, Goyes Ortega RA, Galarza Galarza, CK. La Fibrosis quística una enfermedad pulmonar: patogenia y objetivos terapéuticos actualizados. RUCS [Internet]. 2024 [citado 01 de febrero de 2025]; 7(1):71-86. Disponible en: <https://revista.uniandes.edu.ec/ojs/index.php/RUCSALUD/article/view/3381>
4. Radice RP, Radice OA, Radice MR, Radice CA. Calidad de vida en adolescentes de 14 a 18 años con fibrosis quística en la Fundación de Fibrosis Quística, Paraguay. *Pediatr* [Internet]. 2020 [citado 10 de marzo de 2025]; 47(3):159-164. Disponible en: <https://doi.org/10.31698/ped.47032020007>
5. Cuji-Gutiérrez GM, Philco-Toaza PE. La fibrosis quística en niños en el Ecuador. Vida y Salud [Internet]. 2023 [citado 10 de marzo de 2025]; 7(14):4-16. Disponible en: <https://doi.org/10.35381/s.v.v7i14.2510>
6. López-Valdez JA, Aguilar-Alonso LA, Gándara-Quezada V, Ruiz-Rico GE, Ávila-Soledad JM, Reyes AA, et al. Cystic fibrosis: current concepts. *Bol Med Hosp Infant Mex* [Internet] 2021 [citado 10 de marzo de 2025]; 78(6):584-596. Disponible en: <https://doi.org/10.24875/BMHIM.20000372>
7. Campagnaro AG, Simón M, González A, Zavala R. Fibrosis quística en niños menores de cinco años. *Rev. cient. UMAX* [Internet]. 18 de marzo de 2021 [citado 10 de marzo de 2025];1(1):25-31. Disponible en: <https://revista.umax.edu.py/index.php/rcumax/article/view/24>

8. Flores-Vega VR, Vargas-Roldán SY, Lezana-Fernández JL, Lascurain R, Santos-Preciado JI, Rosales-Reyes R. Bacterial Subversion of Autophagy in Cystic Fibrosis. *Front Cell Infect Microbiol* [Internet]. 2021 [citado 16 de abril de 2025]; 11:760922. Disponible en: <https://doi.org/10.3389/fcimb.2021.760922>
9. Vargas-Roldán SY, Lezana-Fernández JL, Cerna-Cortés JF, Partida-Sánchez S, Santos-Preciado JI, Rosales-Reyes R. Fibrosis quística: patogenia bacteriana y moduladores del CFTR (regulador de conductancia transmembranal de la fibrosis quística). *Bol Med Hosp Infant Mex* [Internet]. 2022 [citado 16 de abril de 2025]; 79(4):215-221. Disponible en: <https://doi.org/10.24875/BMHIM.21000128>
10. Diab Cáceres L, Zamarrón de Lucas E. Cystic fibrosis: Epidemiology, clinical manifestations, diagnosis and treatment. *Med Clin (Barc)* [Internet]. 2023 [citado 16 de abril de 2025]; 161(9):389-396. Disponible en <https://doi.org/10.1016/j.medcli.2023.06.006>
11. Duan JP, Dai RF, Ma WH, Luo TS, Duan ZZ, Zhang XF, Zhang YL, Liu MW. Cystic fibrosis caused by homozygous *CFTR* gene mutation leading to pulmonary involvement: a case report. *Am J Transl Res* [Internet]. 2025 [citado 19 de mayo de 2025]; 17(5):3813-3823. Disponible en: <https://doi.org/10.62347/ENOM2926>
12. Chinese Experts Cystic Fibrosis Consensus Committee, Chinese Alliance for Rare Lung Diseases, Chinese Alliance for Rare Diseases. Bronchiectasis-China. *Chinese journal of tuberculosis and respiratory diseases* [Internet]. 2023 [citado 19 de mayo de 2025]; 46(4):352-372. Disponible en: <https://doi.org/10.3760/cma.j.cn112147-20221214-00971>
13. Savant A, Lyman B, Bojanowski C, Upadia J. Cystic Fibrosis. 2001 [updated 2024]. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Amemiya A, editors. *GeneReviews*[®] [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2025 [consultado 19 de mayo de 2025]. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/20301428/>
14. Boza Costagliola ML, Lobo Sotomayor G, Valdebenito Alcaino S, Navarro Tapia S, Barrientos Ibañez H, Johnson Garcia N, Berrios Duran C, Ortega Balbi V. Tamizaje de Fibrosis Quística en la población chilena. Proyecto piloto de pesquisa en recién nacidos. *Andes pediater* [Internet]. 2024 [citado 23 de agosto

- de 2025]; 95(5):543-52. Disponible en:
<https://doi.org/10.32641/andespediatr.v95i5.5124>
15. Ministerio de Salud Pública del Ecuador. Fibrosis quística- Guía de Práctica Clínica (GPC) y Manual de Procedimientos. Quito: MSP; 2013
 16. Ooi C.Y., Durie P.R. Cystic fibrosis from the gastroenterologist's perspective. *Nat Rev Gastroenterol Hepatol*. 2016;13(3):175-185.
DOI:10.1038/nrgastro.2015.226.
 17. Ministerio de Salud Pública; Instituto Nacional de Donación y Trasplante de Órganos, Tejidos y Células. *Instructivo Donación y Trasplante Hepático Adulto y Pediátrico*. Resolución Ministerial 56-INDOT-2018, Registro Oficial Edición Especial 494 (23 jul 2018). Disponible en:
https://www.gob.ec/sites/default/files/regulations/2018-11/Instructivo_Donacion_y_Trasplante_Hepatico_Adulto_y_Pediatrico.pdf
 18. Fajac I, Burgel PR. Cystic fibrosis. *Presse Med* [Internet]. 2023 [citado 23 de agosto de 2025]; 52(3):104169. Disponible en;
<https://doi.org/10.1016/j.lpm.2023.104169>
 19. García Garcés P, Ribes Boigues B, Garcés Cardona M, Castellano Rioja E. Intervenciones de Enfermería en una Enfermedad Rara: la Fibrosis Quística. *Enfermería Integral* [Internet]. 2021 [citado 23 de agosto de 2025]; (128):63-68. Disponible en: <https://enfispo.es/servlet/articulo?codigo=8431103>
 20. Flores De la Rosa GH, Palacios Valdivieso SM, Salvatierra Rúa M. Proceso del cuidado enfermero aplicado a paciente pediátrico con compromiso pulmonar por fibrosis quística. *Investig. innov* [Internet]. 2023 [citado 23 de agosto de 2025]; 2(3):179-94. Disponible en: <https://doi.org/10.33326/27905543.2022.3.1658>

ANEXOS

ANEXO 1: PROTOCOLO



Anexo 3. Formulario de Exención de Evaluación
Comité de Ética de Investigación en Seres Humanos
Fecha: 03/04/2025

NOMBRE DEL INVESTIGADOR (A) PRINCIPAL: Rivas Garzón Gladys Alejandra		
LA INVESTIGACIÓN INVOLUCRA PARTICIPANTES HUMANOS:	<input checked="" type="checkbox"/> SI	<input type="checkbox"/> NO
REQUIERE DE CONSENTIMIENTO INFORMADO:	<input checked="" type="checkbox"/> SI	<input type="checkbox"/> NO
REQUIRE ASENTIMIENTO INFORMADO	<input type="checkbox"/> SI	<input checked="" type="checkbox"/> NO



ITEM	Descripción
A	Título de estudio: FIBROSIS QUISTICA: ESTUDIO DE CASO
B	<p>Resumen del estudio (antecedentes y justificaciones) (Máximo 200 palabras)</p> <p>La fibrosis quística (FQ) es una enfermedad genética crónica que afecta principalmente los pulmones y el sistema digestivo, se produce debido a una mutación en el gen CFTR (Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator), lo que provoca un mal funcionamiento de las glándulas productoras de moco, sudor y jugos digestivos, como consecuencia, se genera un moco espeso y pegajoso que obstruye los pulmones y el páncreas, dificultando la respiración y la digestión de los alimentos (1).</p> <p>Esta enfermedad es hereditaria y autosómica recesiva, lo que significa que una persona debe heredar dos copias del gen defectuoso (una de cada progenitor) para desarrollar la fibrosis quística, aunque afecta a personas de todas las razas y etnias, su incidencia es mayor en poblaciones de origen caucásico, a lo largo de los años, la investigación y los avances médicos han mejorado significativamente la calidad de vida de los pacientes, permitiéndoles vivir más tiempo y con menos complicaciones (2).</p> <p>Los síntomas de la fibrosis quística varían según la severidad de la enfermedad, pero los más comunes incluyen infecciones respiratorias recurrentes, tos persistente con flemas espesas, dificultad para aumentar de peso y problemas digestivos como la malabsorción de nutrientes, además las personas con FQ pueden presentar sudor con una alta concentración de sal, lo que puede llevar a desequilibrios electrolíticos y deshidratación (2).</p> <p>El tratamiento de la fibrosis quística es multidisciplinario e implica el uso de medicamentos, fisioterapia respiratoria, nutrición especializada y, en casos graves, trasplante pulmonar. A pesar de ser una enfermedad incurable hasta el momento, los avances científicos han permitido desarrollar terapias innovadoras que mejoran la función del gen CFTR, ofreciendo esperanza para los pacientes y sus familias. La concienciación y la investigación continúan siendo fundamentales para encontrar nuevas soluciones y mejorar la calidad de vida de quienes padecen esta condición (3).</p>

	<p>Este reporte de caso es relevante porque destacara la importancia de un diagnóstico temprano y un tratamiento adecuado para mejorar la calidad de vida del paciente. La FQ sigue siendo un reto clínico, especialmente en zonas con acceso limitado a pruebas genéticas y terapias especializadas. El estudio analizará la evolución de un paciente con FQ, su respuesta al tratamiento y la importancia de un enfoque multidisciplinario. Además, busca concienciar a la comunidad médica sobre la necesidad de mejorar la detección y el manejo de la enfermedad, promoviendo la investigación en nuevas terapias para mejorar el pronóstico de los pacientes.</p>		
<p>C</p>	<p>Objetivos, hipótesis y/o preguntas de deben responderse: (Máximo 150 palabras)</p> <p>Objetivo general Analizar el diagnóstico, evolución clínica y manejo de una paciente con fibrosis quística.</p> <p>Objetivos específicos</p> <ul style="list-style-type: none"> - Describir los signos, síntomas y hallazgos clínicos del caso a estudiar. - Evaluar la función nutricional y calidad de vida del paciente en estudio. - Identificar los principales desafíos en el manejo de la paciente. <p>Pregunta de investigación: ¿Cuáles son las características del diagnóstico, evolución clínica y manejo terapéutico en una paciente con fibrosis quística?</p>		
<p>D</p>	<p>Tipo de investigación (marque todas las opciones que sean necesarias):</p> <table border="0" style="width: 100%;"> <tr> <td style="width: 50%; vertical-align: top;"> <p>-Actividades de formación en la investigación, cursos, seminarios de graduación, talleres, etc. <input type="checkbox"/></p> <p>-Evaluación de programas, servicios o necesidades para el aseguramiento de la calidad o actividades de mejora de calidad. <input type="checkbox"/></p> <p>-Investigación en repositorios, bancos de tejidos o ADN, bases de datos o materiales almacenados previamente y debidamente anonimizados. <input type="checkbox"/></p> <p>-Investigación con información privada codificada o muestras biológicas no obtenidas para el presente proyecto y donde los investigadores no pueden determinar la identidad de la persona a la que pertenece la muestra. <input type="checkbox"/></p> </td> <td style="width: 50%; vertical-align: top;"> <p>-Investigación sobre instituciones o procesos generalizables sobre un individuo o grupo. <input type="checkbox"/></p> <p>-Entrevistas cualitativas con sujetos humanos, entrevistas abiertas, que representan un riesgo mínimo para una población meta no vulnerable. <input type="checkbox"/></p> <p>-Informes descriptivos de caso individual que no implican investigación sistemática. <input type="checkbox"/></p> <p>- Reporte de casos</p> <p>Observacional descriptivo de registros médicos <input checked="" type="checkbox"/></p> <p>Tesis de grado <input checked="" type="checkbox"/></p> <p>Tesis de posgrado <input type="checkbox"/></p> <p>Otros (especifique) _____ <input type="checkbox"/></p> </td> </tr> </table>	<p>-Actividades de formación en la investigación, cursos, seminarios de graduación, talleres, etc. <input type="checkbox"/></p> <p>-Evaluación de programas, servicios o necesidades para el aseguramiento de la calidad o actividades de mejora de calidad. <input type="checkbox"/></p> <p>-Investigación en repositorios, bancos de tejidos o ADN, bases de datos o materiales almacenados previamente y debidamente anonimizados. <input type="checkbox"/></p> <p>-Investigación con información privada codificada o muestras biológicas no obtenidas para el presente proyecto y donde los investigadores no pueden determinar la identidad de la persona a la que pertenece la muestra. <input type="checkbox"/></p>	<p>-Investigación sobre instituciones o procesos generalizables sobre un individuo o grupo. <input type="checkbox"/></p> <p>-Entrevistas cualitativas con sujetos humanos, entrevistas abiertas, que representan un riesgo mínimo para una población meta no vulnerable. <input type="checkbox"/></p> <p>-Informes descriptivos de caso individual que no implican investigación sistemática. <input type="checkbox"/></p> <p>- Reporte de casos</p> <p>Observacional descriptivo de registros médicos <input checked="" type="checkbox"/></p> <p>Tesis de grado <input checked="" type="checkbox"/></p> <p>Tesis de posgrado <input type="checkbox"/></p> <p>Otros (especifique) _____ <input type="checkbox"/></p>
<p>-Actividades de formación en la investigación, cursos, seminarios de graduación, talleres, etc. <input type="checkbox"/></p> <p>-Evaluación de programas, servicios o necesidades para el aseguramiento de la calidad o actividades de mejora de calidad. <input type="checkbox"/></p> <p>-Investigación en repositorios, bancos de tejidos o ADN, bases de datos o materiales almacenados previamente y debidamente anonimizados. <input type="checkbox"/></p> <p>-Investigación con información privada codificada o muestras biológicas no obtenidas para el presente proyecto y donde los investigadores no pueden determinar la identidad de la persona a la que pertenece la muestra. <input type="checkbox"/></p>	<p>-Investigación sobre instituciones o procesos generalizables sobre un individuo o grupo. <input type="checkbox"/></p> <p>-Entrevistas cualitativas con sujetos humanos, entrevistas abiertas, que representan un riesgo mínimo para una población meta no vulnerable. <input type="checkbox"/></p> <p>-Informes descriptivos de caso individual que no implican investigación sistemática. <input type="checkbox"/></p> <p>- Reporte de casos</p> <p>Observacional descriptivo de registros médicos <input checked="" type="checkbox"/></p> <p>Tesis de grado <input checked="" type="checkbox"/></p> <p>Tesis de posgrado <input type="checkbox"/></p> <p>Otros (especifique) _____ <input type="checkbox"/></p>		
<p>E</p>	<p>Descripción resumida de la metodología del estudio incluyendo la interacción con participantes humanos: (Máximo 200 palabras)</p>		

	<p>Este reporte de caso se basará en un estudio descriptivo y retrospectivo de la evolución clínica de una paciente diagnosticada con fibrosis quística. Se recopilarán datos clínicos, incluyendo antecedentes médicos, signos y síntomas, pruebas diagnósticas realizadas y manejo de la enfermedad.</p> <p>El análisis incluirá la revisión de exámenes complementarios como pruebas genéticas, espirometría, pruebas de sudor y estudios radiológicos. Además, se evaluará aspectos nutricionales y funcionales. Se empleará un enfoque cualitativo para describir la progresión de la enfermedad y los desafíos en su manejo. Asimismo, se revisará la literatura relevante para comparar el caso con reportes previos y contextualizar los hallazgos dentro de la práctica clínica actual.</p> <p>Previo a la recolección de información se realizará la firma del consentimiento informado por parte del representante legal de la paciente.</p>
<p>F</p>	<p>Participación de población vulnerable</p> <ul style="list-style-type: none"> -Personas menores de edad o personas sin capacidad volitiva, cognoscitiva, o con deterioro cognitivo moderado o severo. <input type="checkbox"/> -Personas altamente dependientes de atención en salud. <input type="checkbox"/> -Pacientes en estado crítico en unidades cuidados intensivos o intermedios <input type="checkbox"/> -Pacientes en situaciones de emergencia en salud <input type="checkbox"/> -Participantes de comunidades autóctonas emigrantes y en colectivos particularmente vulnerables. <input type="checkbox"/> -Grupos comunitarios con características particulares <input type="checkbox"/> -Grupos subordinados. <input type="checkbox"/> -Participantes mujeres embarazadas o en período de lactancia <input type="checkbox"/> -Participantes privados de libertad <input type="checkbox"/> -Estudiantes de las actividades docentes del investigador <input type="checkbox"/> -Adultos mayores <input type="checkbox"/> -Otros (especifique): <u>Reporte de caso</u> <input checked="" type="checkbox"/> -No aplica <input type="checkbox"/>
<p>G</p>	<p>Criterios de inclusión y exclusión:</p> <p>Criterios de Inclusión</p> <ul style="list-style-type: none"> - Paciente con diagnóstico confirmado de fibrosis quística mediante pruebas genéticas y/o test del sudor. - Seguimiento médico documentado con evaluaciones clínicas y pruebas complementarias. - Registro detallado del manejo recibido y su respuesta. - Consentimiento informado de los padres o tutores legales para la recolección y publicación de datos clínicos anonimizados. - Asentimiento informado <p>Criterios de Exclusión</p> <ul style="list-style-type: none"> - Información incompleta o insuficiente en los registros clínicos.

H	<p>Declaración de Riesgos de la investigación: Este estudio no representará riesgos físicos, psicológicos ni sociales para la paciente, ya que se basa en la revisión retrospectiva de sus registros clínicos sin intervenciones adicionales. Se garantizará la confidencialidad y anonimato de la información mediante la omisión de datos personales identificables. Además, se contará con el consentimiento informado de los padres o tutores para la recolección y publicación de la información con fines académicos y científicos.</p>
I	<p>Beneficios para el participante individual: (máximo 50 palabras) La participación en este estudio no implicará beneficios directos inmediatos para la paciente, pero proporcionará ventajas indirectas como una mejor comprensión de su condición y la optimización de su manejo clínico. Además, al documentar su evolución, se contribuirá al conocimiento médico sobre la fibrosis quística, lo que podría favorecer mejoras en la atención futura para ella y otros pacientes con la misma enfermedad. Finalmente, el estudio permitirá identificar oportunidades de intervención y estrategias terapéuticas que podrían ser aplicadas en su tratamiento a largo plazo.</p>
J	<p>Beneficios para la población: (máximo 50 palabras) Este estudio de caso sobre fibrosis quística ofrecerá beneficios significativos para la comunidad médica y la población en general ya que mejorará la comprensión de la enfermedad: Proporcionará información detallada sobre la presentación clínica, evolución y manejo de la fibrosis quística, lo que puede contribuir a un diagnóstico más temprano y preciso en otros pacientes.</p>
K	<p>Previsiones para resguardar la privacidad, confidencialidad y almacenamiento de los datos, tiempo de resguardo, detalle de la anonimización de los datos de los participantes: En el presente reporte de caso, se implementarán estrictas medidas para garantizar la privacidad y confidencialidad de la paciente, en cumplimiento de los principios éticos y normativas vigentes en investigación biomédica:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) Anonimización de los Datos: Se empleará un proceso de anonimización para eliminar o codificar cualquier información que permita identificar a la paciente, incluyendo nombre, edad exacta, número de historia clínica, dirección y cualquier otro dato sensible. Se utilizarán códigos alfanuméricos en lugar de datos identificables. 2) Confidencialidad: Toda la información clínica recopilada será manejada exclusivamente por los investigadores autorizados, quienes firmarán acuerdos de confidencialidad. No se compartirán datos con terceros sin consentimiento explícito, y se evitará cualquier referencia que pueda permitir la identificación indirecta de la paciente. 3) Almacenamiento Seguro: Los datos se almacenarán en servidores protegidos con acceso restringido mediante contraseñas y sistemas de encriptación. En caso de registros físicos, estos serán resguardados en archivadores cerrados bajo llave en instalaciones de acceso controlado.

	<p>4) Tiempo de Resguardo: La información anonimizada será conservada por un período de 12 meses tras la publicación del reporte de caso, según las normativas de buenas prácticas en investigación. Posteriormente, los datos serán eliminados de forma segura, garantizando la imposibilidad de su recuperación.</p> <p>5) Divulgación Responsable: En la presentación de resultados, ya sea en publicaciones científicas o eventos académicos, se garantizará que la información compartida respete los principios de confidencialidad y anonimización, evitando cualquier dato que permita la identificación directa o indirecta de la paciente.</p>
<p>L</p>	<p>Descripción del sitio, instalaciones o lugar donde se realizará el estudio (escuela, facultad, centro, instituto, etc.) El estudio se realizará en la Universidad Católica de Cuenca, campus Azogues como parte de un proyecto de titulación para la carrera de Enfermería. Este centro cuenta con instalaciones adecuadas para la evaluación y seguimiento de estudios de caso en un entorno extrahospitalario, garantizando un espacio seguro y controlado para la recopilación de datos.</p>
	<p>Referencias Bibliográficas:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Lagoueyte Gómez MI, Sandra Patricia UV. El Papel del profesional de enfermería en el cuidado de los niños con fibrosis quística. Rev. salud. bosque. [Internet]. 8 de julio de 2022 [citado 01 de febrero de 2025];12(1). Disponible en: https://revistas.unbosque.edu.co/index.php/RSB/article/view/3267 2. García Sánchez MA, Chaustre Ruiz DM. Rehabilitación pulmonar en pacientes con diagnóstico de fibrosis quística. Rev. Colomb. Med. Fis. Rehabil. [Internet]. 4 de julio de 2023 [citado 01 de febrero de 2025];33(1):56-6. Disponible en: https://revistaemfr.org/index.php/remfr/article/view/375 3. Cruz Garzón JM, Goyes Ortega RA, Galarza Galarza, CK. La Fibrosis quística una enfermedad pulmonar: patogenia y objetivos terapéuticos actualizados. RUCS [Internet]. 4 de enero de 2024 [citado 01 de febrero de 2025];7(1):71-86. Disponible en: https://revista.uniandes.edu.ec/ojs/index.php/RUCSALUD/article/view/3381

ANEXO 2: APROBACIÓN COMITÉ DE ÉTICA



Anexo 4 A Formato de Carta de exención

Cuenca, 22 de Abril del 2025

Est. Gladys Rivas Garzón
Dr. Xavier Yambay Bautista

Presente

De mi consideración,

El Comité de Ética de Investigación en Seres Humanos de la Universidad Católica de Cuenca (CEISH-UCACUE), una vez que revisó el protocolo de investigación titulado: **"FIBROSIS QUISTICA: ESTUDIO DE CASO"**, codificado como **CEISH – UCACUE – 2025 - 062**, notifica a Usted que este proyecto es una investigación exenta de evaluación por parte del CEISH, de acuerdo con lo establecido en la normativa legal vigente.

Descripción de la Investigación:

- Tipo de estudio: Reporte de Caso
- Instituciones participantes: Universidad Católica de Cuenca
- Documentación de la investigación:

Nombre de Documentos	Número de páginas	Fecha
Anexo 3	6	09/04/2025
Formato de Consentimiento Informado	1	09/04/2025

Esta carta de exención tiene una vigencia de un año, contado desde la fecha de recepción de esta documentación. La investigación deberá ejecutarse de conformidad a lo descrito en el protocolo de investigación presentado al CEISH-UCACUE. Cualquier modificación a la documentación antes descrita, deberá ser presentada a este Comité para su revisión y aprobación.

Atentamente,



SUSANA PEÑA CORDERO

Dra. Susana Peña Cordero, PHD.
Presidenta del CEISH – UCACUE

ANEXO 3: FORMATO DE CONSENTIMIENTO INFORMADO



**Anexo 13 B CONSENTIMIENTO INFORMADO POR PACIENTE / POR REPRESENTANTE LEGAL
PARA REVISIÓN DE CASO CLÍNICO Y PUBLICACIÓN CIENTÍFICA**

TÍTULO: *"Fibrosis Quística: Estudio de caso"*

Yo,, con cédula de identidad:, leí la información contenida en este documento y autorizo el uso de la información recopilada en la entrevista e historia clínica de mi persona o mi representado(a) para el reporte de caso. He sido informado(a) sobre el propósito de esta recolección de datos y doy mi consentimiento voluntario en las condiciones que se describen a continuación:

- Entiendo que los datos serán utilizados sin revelar mi identidad o la de mi representado(a) y solo serán compartidos con el personal autorizado para fines educativos y de investigación en reporte de casos clínicos.
- Autorizo el uso de fotografías, donde no se pueda reconocer mi identidad o la de mi representado(a), además de imágenes diagnósticas y datos de laboratorio sin nombres en el encabezado u otra información que pueda identificarnos.
- Deseo se me permita ver y leer la versión final del documento y autorizo su publicación científica resguardando la confidencialidad de los datos personales.
- Deseo conocer el documento científico una vez que se haya publicado.

Firma.:

El/la paciente o representante legal

Fecha:

Firma.:

Investigador/a que solicita el consentimiento

Nombre y apellidos:

C.I.:

Fecha:

AUTORIZACIÓN DE PUBLICACIÓN EN EL REPOSITORIO INSTITUCIONAL

Gladys Alejandra Rivas Garzón portador(a) de la cédula de ciudadanía N° **0106327455**. En calidad de autor/a y titular de los derechos patrimoniales del proyecto de titulación "**Fibrosis quística, estudio de caso**" de conformidad a lo establecido en el artículo 114 Código Orgánico de la Economía Social de los Conocimientos, Creatividad e Innovación, reconozco a favor de la Universidad Católica de Cuenca una licencia gratuita, intransferible y no exclusiva para el uso no comercial de la obra, con fines estrictamente académicos y no comerciales. Autorizo además a la Universidad Católica de Cuenca, para que realice la publicación de éste proyecto de titulación en el Repositorio Institucional de conformidad a lo dispuesto en el artículo 144 de la Ley Orgánica de Educación Superior.

Azogues, **06 de noviembre del 2025**



F.

Gladys Alejandra Rivas Garzón

C.I. 0106327455