

Mucoviscidosis(*)

Caso Clínico

Por los Dres.:

JOSÉ M. MIR DEL JUNCO(**) Y ELADIA MARTÍNEZ ABREU(***)

CONCEPTO.—Es ésta una enfermedad congénita, hereditaria de carácter mendeliano recesivo que es debida a una disfunción de las glándulas exocrinas que se asocia a veces a una grave afección pulmonar.

La teoría señalada por Farber es la más aceptada. Según él se debe a una anormal producción de mucus, por lo que la llamó Mucoviscidosis.

Más recientemente, Darlin y sus colaboradores describieron las implicaciones funcionales anormales, tal como los hallazgos de concentraciones altas de cloruro de sodio de las glándulas sudoríparas. Esta anomalía facilitó la investigación diagnóstica de esta enfermedad.

Trabajos realizados con posterioridad tienden a señalar una anormal concentración electrolítica en las glándulas salivales y parótidas.

La dificultad en precisar la etiología y patogenia se hace mayor cuando se carece de un verdadero conocimiento de las anomalías morfológicas y bioquímicas.

Anatomía Patológica. En el páncreas puede observarse una obstrucción por

secreciones espesadas que se inicia en los acinis y se extiende a los conductos. Con frecuencia, los conductos están dilatados y se aprecian tapones blancos o amarillos lleros de material eosinófilo espesado. En el intersticio a veces se observan células mononucleares y los islotes de Langerhans son normales.

En el hígado se puede ver hipertrofia e infiltración grasa; además puede existir hipertensión portal con cirrosis plurilobulillar con concreciones.

En las glándulas salivales, intestinales y esofágicas se presenta también distensión de los acinis con secreciones espesadas.

En el corazón: congestión derecha crónica, hipertrofia ventricular y auricular del mismo lado, dilatación del cono de la arteria pulmonar en casos avanzados.

Aparato respiratorio: las glándulas mucosas tráqueobronquiales se hallan distendidas por secreciones espesadas y viscosas. Posteriormente puede haber dilatación de los bronquios y bronquiolos; engrosamiento de las paredes bronquiales, abscesos, bronquiectasias, neumonías, y en los casos crónicos hay fibrosis pulmonar; aunque es más frecuente encontrar en los pulmones enfema y atelectasia.

(*) Servicio de Neumología del Hosp. Infantil Doc. "Dr. A. A. Aballí".

(**) Jefe del Servicio.

(***) Auxiliar del Servicio.

En el sudor, elevada concentración de sodio, cloro y potasio, sobre todo los dos primeros.

No se encuentran alteraciones histológicas en las células exocrinas que no segregan mucus, tales como las parótidas y lagrimales, que muestran un marcado aumento en las concentraciones electrolíticas. Básicamente la alteración de las glándulas productoras de mucus es un acúmulo de secreciones viscosas anormales con la consiguiente dilatación de las secretoras.

Síntomas. Los síntomas intestinales en el recién nacido tienen como primera manifestación el íleo meconial: con vómitos, constipación y distensión abdominal. En el primer año de vida puede observarse: apetito voraz, deposiciones abundantes y fétidas, unas veces con grasa y otras espumosas, y ligeramente coloreadas que tienen un olor peculiar o cual es importante para la sospecha de esta enfermedad. También se han encontrado cirrosis biliar y hepática, producidas por la obstrucción de los conductos biliares; hipertensión portal, várices esofágicas y prolapso rectal. Recientemente se han encontrado ciertas complicaciones en la mucoviscidosis en pacientes mayores de un año como son: coledocitis y neumatosis quística intestinal.

Los síntomas respiratorios aparecen por lo común antes de los seis meses de edad: tos espasmódica coqueluchoide, edema nasal, disfonía y jadeo por intensa obstrucción bronquiolar, y las consecuencias son, en casos muy evolucionados: cianosis, dedos en palillo de tambor, de manos y pies, y tórax en tonel. Las complicaciones son: bronquiolitis, bronconeumonía a repetición debidas con frecuencia al *Estafilococo Aureus Hemolítico*, *Coagulasa Positiva* y *Pseudomona Aureuginosa*; sinusitis maxilar y frontal, pólipos, atelectasias,

bronquiectasias, abscesos pulmonares y finalmente fibrosis pulmonar.

Por deficiente absorción de vitamina A, hay generalmente metaplasia queratinizante del epitelio, xeroftalmia y queratomalacia.

Exámenes de laboratorio. Electrolitos en el sudor: aumentados. Investigación directa de los fermentos pancreáticos por tubaje duodenal e indirectamente tripsina en heces fecales, ausentes o muy disminuidos. Grasas neutras en heces fecales, aumentadas. Curva de absorción de vitamina A, disminuida. Colesterol disminuido. Proteínas disminuidas. Estudio de la viscosidad del líquido duodenal, aumentada. Bacteriología: exudado nasal, faríngeo y hemocultivo, que pueden poner de manifiesto el germen productor de la neumopatía intercurrente.

Radiografías: en la placa de tórax puede encontrarse enfisema obstructivo generalizado, atelectasia, lesiones de bronconeumonía, lesiones de peribronquitis, bronquiectasias, etc. En el tractus digestivo pueden observarse burbujas de aire con niveles hídricos en el intestino.

Diagnóstico. Para hacer el diagnóstico definitivo nos basaremos en: 1. La historia familiar. 2. Elevación de los electrolitos en el sudor. 3. Manifestaciones de disfunción de las glándulas exocrinas y 4. Síntomas clínicos.

Diagnóstico diferencial. En el recién nacido hay que diferenciarlo de cualquier enfermedad capaz de producir obstrucción intestinal. En lactantes y niños pequeños tenemos que diferenciarlo en cuanto a su aparato respiratorio con: la tos ferina, el asma, la bronconeumonía, etc. En el aparato digestivo: distrofia, intolerancia a los alimentos, megacolon congénito, etc. En los niños mayores: sinusitis, tuberculosis, pneumo-

nía recurrente, asma, bronquiectasias, etcétera.

Pronóstico. Hasta hace algunos años se consideraba fatal el pronóstico de esta enfermedad sobre todo cuando las complicaciones pulmonares dominaban el cuadro clínico o la cronicidad de los procesos pulmonares, se hacían más frecuentes y progresivos. Hoy se hace menos sombrío el pronóstico y algunos casos pueden llegar a edades avanzadas de la vida.

Tratamiento. El tratamiento que se utiliza en estos casos es de acuerdo con el aparato afectado. Antibióticos como profilaxis o cuando exista una infección intercurrente. Expectorantes, broncodilatadores. Aerosol con antibióticos y fluidificantes. Ejercicios respiratorios. Dieta variada con alta cantidad de proteínas, siempre vigilando los alimentos muy grasos. Pancreática para mejorar la digestión de las grasas y proteínas. Alta ingestión de vitaminas, sobre todo A y D solubles en agua. Cloruro de Sodio, pero cuidando esta condición en los pacientes con enfermedad pulmonar avanzada y asociada con cor pulmonale. Son subsidiarios de tratamiento quirúrgico a veces, los pólipos nasales, el íleo meconial y las bronquiectasias.

CASO CLINICO

Fecha de ingreso: 29 de Marzo 1964.
Historia clínica: 59442. Nombre: J. A. G. M. Natural de: Santiago de Cuba. Edad: 8 meses.

Antecedentes patológicos familiares: Niegan tuberculosis y lúes. Padre: bronquitis asmática y urticaria cuando pequeño. Un hermano muerto a la edad de cuatro meses por una afección diarreica y bronconeumonía.

Antecedentes personales pre y postnatales: Parto institucional. Ciartrosis neonatal: 24 horas. Oxigenoterapia tres días. Succión deficiente. Llanto demo-

rado. Caída del cordón a los ocho días. Sostuvo la cabeza a los 3 meses. Se sentó a los 6 meses.

Inmunizaciones: B. C. G. al nacer. DPT: 3 dosis. Antipolio oral.

Alimentación: Lactancia materna 30 días, luego leche condensada, actualmente huevo, cereales, no carnes.

Antecedentes patológicos personales: Diarreas sanguinolentas y catarro a los cuatro meses.

Motivo de ingreso: Dificultad respiratoria.

Historia enfermedad actual: Con historia de aparente salud anterior, 27 días antes de su ingreso, refiere la madre que el niño tenía un proceso respiratorio dado por tos, febrículas, así como una discreta distensión abdominal. Diez días más tarde comenzó a presentar fiebre alta, falta de aire y llanto incesante. Pérdida de peso y anorexia. Tuvo tratamiento pero como no mejoraba, decide traerlo a este hospital donde se ingresa.

Resumen del examen físico. Facie ansiosa, pliegue de deshidratación, mucosas secas, tiraje infracostal, estertores crepitantes y subcrepitantes diseminados por ambos campos pulmonares. Peso 8 libras. Resto del examen físico prácticamente negativo.

Exámenes complementarios. Hemocitograma: hematíes: 5.300.000; leucocitos: 12.000; segmentados: 64; linfocitos: 35; hematocrito: 49; C.H.C.: 29%; H.b.: 14; eritrosedimentación 4 mm.; orina: normal; heces fecales: negativo; serología: negativo; proteínas totales: 6.25 grs.; serina: 3.33 grs.; globulina: 2.22 grs.; calcio: 10.3 mgs. $\times$ 100 ml.; fósforo: 3.5 mgs. $\times$ 100 mls.; fosfatasa alcalina: 6.6 U.B.; exudado nasal: estafilococos aureus hemolítico, coagulasa: positivo; exudado faríngeo: pseudomona aureuginosa; hemocultivo: nega-

tivo; colesterol: 112 mgs. $\times$ 100 mls.; actividad tripsica: (dos oportunidades) negativo; actividad tripsica en tubaje duodenal: negativo; grasas neutras en heces: positivo; examen de tripsina (Técnica de Anderson): no se observan licuación en ninguna de las diluciones, desde el tubo No. 1 (dilución al 0.312/1,000) hasta el tubo No. 9 (dilución al 80/1,000; electrólitos en el sudor, (Técnica Fotollama): Sodio 90 mEq $\times$ litro; cloro 100 mEq $\times$ litro. Mantoux: ATB 10 U. 1 mm: ATB 250 U. 3 mm.

Radiografías: tránsito digestivo negativo. Tórax simple.



Fig. 1

Lesiones de bronconeumonía de ambos hilos pulmonares, más acentuados en el lado derecho. Enfisema pulmonar generalizado.

Se le indicó a los padres electrólitos en el sudor cuyo resultado desconocemos.

Evolución. En el Servicio, tuvo trastornos digestivos (diarreas que cedieron

sin dificultad a los tratamientos correspondientes; sin embargo no sucedió así con los trastornos respiratorios, en los cuales la evolución fue tórpida e irregular con alternativas de mejoría y empeoramiento.

Tratamiento. Se corrigió su deshidratación. Se le administraron antibióticos, vitaminas, fluidificantes, aerosol, gammaglobulina, fibrinolíticos, pancreatina y cloruro de sodio.



Fig. 2

CONCLUSIONES:

1. Se hace un estudio somero de la Mucoviscidosis o Enfermedad Fibroquística del Páncreas.
2. Se presenta un caso de Mucoviscidosis en un niño de 8 meses de edad, que no tuvo manifestaciones ostensibles hasta los 4 meses.

3. Presentó como característica clínica la ausencia casi absoluta de diarreas, siendo lo que primaba en el cuadro clínico las manifestaciones broncopulmonares.
4. Después de una estancia de tres meses en el hospital, donde padeció por

tres ocasiones de bronconeumonía, fue dado de alta mejorado de su estado nutritivo y sin afección pulmonar intercurrente.

5. El tratamiento fue el clásico que se usa en estos casos.

BIBLIOGRAFIA

- 1.—*Di San't Agnese, P. A.*: Fibrocystic Disease of the Pancreas, a Generalized Disease of Exocrine Glands; J.A.M.A. 160: 846, 1956.
- 2.—*Harvey, W. y Williams F. R.*: Cystic Fibrosis of the Pancreas. *Pediatric Clinics N. A.* 139: 168, Vol. 11, No. 1, 1964.
- 3.—*Huang, Van loon and Sheng*: The flora of the respiratory tract of patients with cystic fibrosis of the pancreas. *The Journal of Pediatrics* 512: 521, Vol. 59, No. 4, 1961.
- 4.—*May, Ch. D.*: Cystic Fibrosis of the Pancreas in Infants and Children. Charles C. Thomas Publishers, Springfield, Illinois, 1954.
- 5.—*Munger, Brusilow and Cook*: An electron microscopic study of eccrine sweat glands in patients with cystic fibrosis of the pancreas. *The Journal of Pediatrics* 497: 511, Vol. 59, No. 4, 1961.
- 6.—*Shwachman, H.*: Teraphy of Cystic Fibrosis of the Pancreas *Pediatrics*; 25: 155, 1960.
- 7.—*Shwachman, H. y Linbner, H.*: Mucoviscidosis, *Advances in Pediatrics* 7: 249, 1956.
- 8.—*Kouri y Borbolla, L.*: Un caso de Fibrosis Quística del Páncreas. Estudio Clínico y Biológico. *Rev. Cub. de Pediatría*, 34: 38, 1962.
- 9.—*Pérez Stable, M.*: Mucoviscidosis. Comunicación personal, Febrero, 1963.
- 10.—*Sala Panisello, F. de Córdova, A. y Blair, J. D.*: Enfermedad Fibroquística del Páncreas. Mucoviscidosis. *Rev. Cub. de Pediatría*. 25: 585, 1953.